

# Zdravstvena njega djeteta s Down sindromom

---

Eterović, Ana

Undergraduate thesis / Završni rad

2015

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:176:140668>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2025-02-22**



Sveučilišni odjel zdravstvenih studija  
SVEUČILIŠTE U SPLITU

Repository / Repozitorij:

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



zir.nsk.hr



UNIVERSITY OF SPLIT



DIGITALNI AKADEMSKI ARHIVI I REPOZITORIJI

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

SESTRINSTVA

**Ana Eterović**

**ZDRAVSTVENA NJEGA DJETETA S DOWN  
SINDROMOM**

**Završni rad**

Split, 2015.

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

SESTRINSTVA

**Ana Eterović**

**ZDRAVSTVENA NJEGA DJETETA S DOWN  
SINDROMOM**

**Završni rad**

Mentor:

**Rahela Orlandini, dipl. med. techn.**

Split, 2015.

# SADRŽAJ:

|  |          |
|--|----------|
| <b>1. UVOD</b> .....   | <b>1</b> |
| 1.1. SINDROM DOWN (SD).....                                      | 1        |
| 1.1.1. Osnove citogenetike .....                                 | 1        |
| 1.1.1.1. Regularna trisomija .....                               | 2        |
| 1.1.1.2. Mozaicizam .....  | 2        |
| 1.1.1.3. Translokacijski oblici .....                            | 2        |
| 1.1.2. Kliničke osobitosti .....                                 | 3        |
| 1.1.3. Epidemiologija .....                                      | 7        |
| 1.1.3.1. Čimbenici rizika .....                                  | 7        |
| 1.1.3.2. Statistički podatci .....                               | 9        |
| 1.1.4. Prenatalna dijagnostika i genetsko informiranje .....     | 12       |
| 1.1.4.1. Testovi probira .....                                   | 12       |
| 1.1.4.2. Amniocenteza .....                                      | 13       |
| 1.1.4.3. Metoda korionskih resica .....                          | 14       |
| 1.1.4.4. FISH metoda .....                                       | 14       |
| 1.1.4.5. Q-PCR .....   | 15       |
| 1.1.4.6. Placentocenteza, biopsija posteljice ili kasni CVS..... | 15       |
| 1.2. SIMPTOMI I ZNAKOVI .....                                    | 16       |
| 1.2.1. Problemi sa srcem .....                                   | 17       |
| 1.2.2. Problemi s probavnim sustavom .....                       | 18       |
| 1.2.3. Bolesti imunosnog sustava.....                            | 18       |
| 1.2.3.1. Autoimune bolesti .....                                 | 19       |
| 1.2.4. Problemi s dišnim sustavom .....                          | 19       |
| 1.2.5. Razvoj mozga i neurološki problemi .....                  | 19       |
| 1.2.6. Problemi lokomotornog sustava.....                        | 20       |

|  |           |
|--|-----------|
| 1.2.7. ORL problemi .....                                  | 21        |
| 1.2.8. Stomatološki problemi .....                         | 21        |
| 1.2.9. Kožne bolesi .....                                  | 22        |
| 1.2.10. Bolesti oka.....                                   | 22        |
| 1.2.11. Hematološke i onkološke bolesi.....                | 23        |
| 1.2.12. Prehrana i promjene metabolizma.....               | 24        |
| 1.3. PSIHOMOTORNI RAZVOJ.....                              | 26        |
| 1.3.1. Poremećaji ponašanja i psihijatrijske bolesi .....  | 29        |
| 1.4. PSIHOLOŠKI ASPEKTI.....                               | 30        |
| 1.4.1. Rana razvojna intervencija.....                     | 30        |
| 1.4.2. Senzorni razvoj .....                               | 30        |
| 1.4.3. Govorno – jezični razvoj.....                       | 31        |
| 1.4.4. Spoznajni razvoj.....                               | 31        |
| 1.4.5. Socijalno – emotivni razvoj .....                   | 32        |
| 1.5. ADOLESCENCIJA I MLADENAČKA DOB OSOBA SA SD .....      | 32        |
| 1.5.1. Emocionalne promjene .....                          | 32        |
| 1.5.2. Spoznajne promjene.....                             | 33        |
| 1.5.3. Socijalne promjene.....                             | 33        |
| 1.6. RAZVOJ KOMUNIKACIJE.....                              | 34        |
| 1.7. POMOĆ KOD EDUKACIJE .....                             | 35        |
| 1.7.1. Multidisciplinarni pristup edukaciji roditelja..... | 37        |
| 1.8. INTEGRACIJA U ŠKOLE.....                              | 37        |
| 1.9. PRAVA OSOBA SA SD .....                               | 38        |
| <b>2. CILJ RADA .....</b>                                  | <b>39</b> |
| <b>3. RASPRAVA.....</b>                                    | <b>40</b> |
| 3.1. ZDRAVSTVENA SKRB .....                                | 40        |

|                                 |           |
|---------------------------------|-----------|
| 3.2. SESTRINSKE DIJAGNOZE ..... | 43        |
| <b>4. ZAKLJUČAK.....</b>        | <b>48</b> |
| <b>5. LITERATURA .....</b>      | <b>49</b> |
| <b>6. SAŽETAK.....</b>          | <b>50</b> |
| <b>7. SUMMARY.....</b>          | <b>52</b> |
| <b>8. ŽIVOTOPIS.....</b>        | <b>54</b> |

# 1. UVOD

Sindrom Down (SD) ili trisomija 21 je najpoznatiji poremećaj u broju kromosoma. Glavni uzrok je nerazdvajanje kromosoma. Trisomične zigote mogu preživjeti ukoliko je kvaliteta suvišnog genetičkog materijala spojiva sa životom, odnosno ukoliko je višak kromosomskog materijala relativno mali. Uzroci nerazdvajanja kromosoma još uvijek nisu razjašnjeni, a u većini slučajeva nerazdvajanje nastaje uslijed slučajne pogreške, pa u pravilu nije nasljedno (1).

## 1.1. SINDROM DOWN (SD)

Prvu detaljnu kliničku sliku napisao je psiholog Segurin 1846. godine, dok je prvi opis Down sindroma napisao Esquirol 1838. godine. Engleski liječnik John Langdon Down (1828 – 1896) je u svom privatnom sanatoriju za mentalno zaostalu djecu primijetio kako dio djece nalikuju jedni drugima. Smatrao je to neobičnim biološkim fenomenom, jer se ta djeca nisu uklapala u dotadašnju sliku djece s mentalnom retardacijom, pa je tu posebnost nazvao „mongoloidizam“. Francuski genetičar Jerome Lejeune je 1958. godine otkrio da razlog te posebnosti leži u kromosomskom poremećaju. Koristeći novu tehnologiju kariotipizacije, otkrio je kako osobe s Down sindromom posjeduju jedan dodatni kromosom na 21. paru. Time je po prvi put ustanovljena povezanost između mentalne onesposobljenosti i kromosomskih poremećaja (2).

### 1.1.1. Osnove citogenetike

Čovjekovo tijelo izgrađeno je od stanica koje uglavnom sadrže 46 kromosoma. Djeca rođena sa SD imaju u svim svojim stanicama jedan kromosom više. Citogenetski razlikujemo tri tipa sindroma, ovisno o razlogu nerazdvajanja kromosoma (1):

- Regularna trisomija – klasični tip, nastaje tijekom mejoze (nastanka spolnih stanica);

- Mozaicizam – nastaje tijekom mitoze (diobe stanica zametka);
- Translokacijski oblici – nastaju zbog patološkog razdvajanja kromosoma u translokacijama koje uključuju kromosom 21.

#### **1.1.1.1. Regularna trisomija**

Regularna trisomija nalazi se kod 93% osoba sa SD. Najčešće nastaje nerazdvajanjem kromosoma kod majke u I. mejotskoj diobi, što je četiri puta češće od nerazdvajanja u II. mejotskoj diobi. 5% nerazdvajanja nastaje tijekom spermatogeneze kod oca i to najčešće u II. mejotskoj diobi (1).

#### **1.1.1.2. Mozaicizam**

Mozaicizam se javlja kod 2 – 4% osoba sa SD, a karakteristika su dvije različite vrste stanica; jedna s normalnim brojem kromosoma, a druga sa 47 kromosoma. Postoje dva tipa mozaicizma. Prvi tip je kada je oplođena jajna stanica (zigota) u početku imala tri kromosoma 21, ali se daljnjim dijeljenjem izgubio suvišni kromosom, u jednoj ili više staničnih linija. Drugi tip je kada zigota ima normalan broj kromosoma, ali je uslijed mitotske pogreške prilikom daljnjeg dijeljenja nastala trisomija u jednoj staničnoj liniji, dok je drugi dio stanica ostao s normalnim brojem kromosoma. Zastupljenost stanica sa suvišnim kromosomom 21 uvelike određuje vrijeme nastanka nerazdvajanja. Što je nerazdvajanje nastupilo ranije tijekom embriogeneze, osoba će imati veći broj trisomičnih stanica, a klinički simptomi će biti više izraženi (1).

#### **1.1.1.3. Translokacijski oblici**

Translokacijski oblici se javljaju u 3-4% slučajeva. Nastaju kada se dio 21. kromosoma odvoji tijekom diobe stanica i spoji za drugi kromosom, čime ne dolazi do promjene u ukupnom broju kromosoma. Razlikujemo homologne translokacije (npr. 21q/21q) kod kojih se stvaraju samo dvije vrste spolnih stanica: disomične što uvijek rezultira rađanjem djeteta s trisomijom 21 te nulisomične, gdje dolazi do stvaranja zigote



s monosomijom 21 i u pravilu završava spontanom pobačajem. Ukoliko je riječ o nehomolognim translokacijama gdje je uključen kromosom 21 (npr. 14q/21q, 15q/21q), tijekom nastanka spolnih stanica (mejoza) će prilikom sljublivanja homolognih kromosoma nastati formacije koje nazivamo trivalenti, čijim će razdvajanjem nastati više vrsta gameta: normalne, balansirane i nebalansirane, a od njih trisomije i monosomije. Ukoliko se prenatalnom dijagnostikom pokaže da se radi o translokacijskom obliku Sindroma Down, potrebno je napraviti kariotipe roditelja, kako bi se pokazalo je li jedan od roditelja nositelj translokacije (1,2).

### **1.1.2. Kliničke osobitosti**

Osobe s trisomijom 21 imaju veoma različitu kliničku sliku. Dosada još nije utvrđeno koji su geni, u kojoj mjeri i na koji način povezani s nastankom kliničke slike trisomije 21. *„Očito je da je riječ o interakcijama mnogih gena, od kojih se većina ne nalazi na 21. kromosomu. Ukupni učinak ovih gena na različite stanice, njihovu strukturu i funkciju tijekom razvoja jedinke vjerojatno je rezultat kaskadnih interaktivnih učinaka koji naposljetku rezultiraju individualnim fenotipom“*(1). Postoje primarni i sekundarni učinci trisomije. *„Primarni učinak trisomije je povećanje doze ekspresije gena u različitim tkivima i razvojnim stadijima. Primarni učinci različitih kategorija genskih produkata imaju neposredni fenotipski učinak“*(1). Dok kod sekundarnog učinka dolazi do porasta aktivnosti nekih gena od 1,5 puta, zbog čega dolazi do oštećenja funkcija drugih ciljnih gena i razvojnih puteva, čime se remeti regulacija aktivnosti ostalih disomičnih gena. *„Tercijarni učinak na disomične gene pojavljuje se u svim tkivima kada morfološke promjene postanu očite“*(1).

**Tablica 1.** Učestalost kliničkih, bioloških, fizioloških i morfoloških fenotipskih osobitosti osoba oboljelih od SD (1)

| <b>Osobine</b>                           | <b>SD (%)</b> | <b>Opća populacija</b> |
|--|---------------|------------------------|
| <b><u>Lubanja</u></b>                    |               |                        |
| Brahicefalija                            | 75            |                        |
| <b><u>Oči</u></b>                        |               |                        |
| Koso postavljeni očni rasporci           | 85 - 98       |                        |
| Epikantus                                | 57 – 79       | 6 – 8                  |
| Brushfieldove pjege                      | 35 – 75       |                        |
| Miopija                                  | 12 – 22,5     |                        |
| Hipermetropija                           | 18 – 20,9     |                        |
| Astigmatizam                             | 22 – 35       | 15                     |
| Strabizam                                | 37 – 43       | 1 – 2                  |
| Nistagmus                                | 10            |                        |
| Blefarokonjunktivitis                    | 46            |                        |
| Katarakta                                |               |                        |
| Dojenčad                                 | 3 – 4         |                        |
| Odrasli                                  | 42            |                        |
| Keratokonius                             | 15            | 0,1                    |
| Hipoplazija optičkog živca               | 10,1          |                        |
| <b><u>Nos</u></b>                        |               |                        |
| Udubljeni korijen nosa                   | 83 - 87       |                        |
| <b><u>Uši</u></b>                        |               |                        |
| Presavijeni heliks/nepravilni oblik uški | 34 – 43       |                        |
| Obostrani gubitak sluha                  | 64            |                        |
| Jednostrani gubitak sluha                | 14            |                        |
| Uski vanjski slušni kanal                | 80            |                        |
| Stenoza                                  | 39            |                        |
| <b><u>Usta i usne</u></b>                |               |                        |
| Otvorena usta                            | 40 – 65       |                        |
| Spušteni usni kutovi                     | 84            |                        |
| Jezik izbačen izvan usne šupljine        | 38 – 58       |                        |
| Nepravilna gornja ploha jezika           | 22            |                        |
| Visoko nepce                             | 68            |                        |
| Usko nepce                               | 68 – 85       |                        |
| Malokluzija                              | 40            |                        |

|  |             |                       |
|--|-------------|-----------------------|
| Abnormalno oblikovani zubi                 | 31          |                       |
| Mucanje                                    | 42 - 59     |                       |
| <b><u>Vrat</u></b>                         |             |                       |
| Kratak vrat                                | 70          |                       |
| Višak kože na vratu                        | 60 - 87     |                       |
| <b><u>Srce</u></b>                         |             |                       |
| Prirođene anomalije                        | 46 – 62     | 7                     |
| Atrioventrikulski kanal                    | 52 – 59     |                       |
| VSD  | 19 – 28     |                       |
| ASD  | 9           |                       |
| Tetralogija Fallot                         | 6 – 7       |                       |
| PDB  | 2 - 4       |                       |
| <b><u>Prsni koš</u></b>                    |             |                       |
| Anomalije XII. rebra                       | 15 M / 26 Ž |                       |
| Pectus excavatum                           | 14 – 18     |                       |
| Pectus carinatum                           | 6 - 11      |                       |
| <b><u>Trbuh</u></b>                        |             |                       |
| Dijastaza rektusa                          | 76 – 87     |                       |
| Pupčana kila                               | 89          |                       |
| <b><u>Udovi</u></b>                        |             |                       |
| Šake kratke i široke                       | 38 – 61     |                       |
| Brazda četiri prsta                        | 57 – 60     | 5 -6                  |
| Peti prst – kratak                         | 51          |                       |
| Peti prst – savijen                        | 43 – 51     |                       |
| Brahiklinodaktilija                        | 48 – 50     |                       |
| Klinodaktilija                             | 55          |                       |
| Brahimezofalangija                         | 21 – 25     |                       |
| Sindaktilija                               | 10,7 - 11,4 |                       |
| Razmak između palca i drugog prsta stopala | 64 - 96     |                       |
| <b><u>Želučano – probavni sustav</u></b>   |             |                       |
| Kronično tvrda stolica                     | 30          |                       |
| Celijakija                                 | 0,8 – 4,7   | 0,012 – 0,43          |
| Prirođene anomalije                        | 10 – 12     |                       |
| Duodenalna stenoza                         | 4 – 7       | 30 – 50 od svih sa SD |
| Hirschsprungova bolest                     | 3 – 4       | 0,02                  |
| Neperforirani anus                         | 3           |                       |
| <b><u>Mišićno – koštani sustav</u></b>     |             |                       |
| Hiperfleksibilnost zglobova                | 60 – 92     |                       |

|  |          |                    |
|--|----------|--------------------|
| Mišićna hipotonija                             | 40 – 85  |                    |
| Atlanto – okcipitalna nestabilnost             | 14,6     |                    |
| Skolioza                                       | 11       |                    |
| Lordoza  | 14       |                    |
| Epifizioliza                                   | 1 – 2    |                    |
| Subluksacija patele                            | 19       |                    |
| Dislokacija patele                             | 4        |                    |
| Hondromalacija patele                          | 6        |                    |
| <b><u>Endokrine/autoimune bolesti</u></b>      |          |                    |
| Alopecija areata                               | 9        | 0,1                |
| Leukemija                                      |          | 10 – 20 puta češće |
| Akutna tranzitorna megakariocitna leukemija    | 17       | 500 puta češće     |
| Perzistentna primarna kongenitalna hipotireoza | 0,7 – 10 | 0,015 – 0,020      |
| Stečena hipotireoza                            | 13 – 54  | 0,8 – 1,1          |
| Hipotireoza odraslih                           | 40       |                    |
| Kriptorhizam                                   | 27       |                    |
| Šećerna bolest                                 | 0,8      |                    |
| <b><u>Psihološke promjene</u></b>              |          |                    |
| Psihijatrijske promjene                        | 25 – 26  |                    |
| Opsesivno – kompulzivna bolest                 | 0,8      |                    |
| Autistički spektar bolesti                     | 5 – 7    |                    |
| Depresija                                      | 6,1      |                    |
| Agresivno ponašanje                            | 8        |                    |
| <b><u>Doživljenje u godinama</u></b>           |          |                    |
| 1929.  | 9        |                    |
| 1940.  | ~12      |                    |
| 1950.  | ~18      |                    |
| 1982.  | 35       |                    |
| 1983.  | 25       |                    |
| 1986. – 1991. (teška mentalna retardacija)     | 43       |                    |
| 1986. – 1991. (blaga/umjerena retardacija)     | 55       |                    |
| 1999.  | 25 - 60  |                    |

### 1.1.3. Epidemiologija

Epidemiologija Sindroma Down prikazana je temeljem podataka prikupljenih od Hrvatskog zavoda za javno zdravstvo o porodima, prekinutim trudnoćama, umrlim osobama na području Republike Hrvatske i Hrvatskog registra o osobama s invaliditetom. Ishod pojave SD za vrijeme trajanja trudnoće može biti spontani prekid trudnoće zbog viška genetskog materijala, prekid trudnoće na zahtjev majke te rođenje djeteta sa SD. Statistički podatci odnose se isključivo na djecu rođenu sa SD. U današnje vrijeme učestalost novorođene djece sa SD u svijetu iznosi 1:600 – 800 poroda. Broj varira od zemlje do zemlje, a broj značajno ovisi o tome provode li se programi ranog probira za malformacije i postoji li mogućnost izbora za prekid trudnoće. Na temelju podataka Svjetske zdravstvene organizacije (engl. World Health Organisation – WHO), Republika Hrvatska spada u skupinu zemalja s nižim stopama rođenih sa SD na 100 000 živorođene djece (1).

#### 1.1.3.1. Čimbenici rizika

Čimbenici rizika za rođenje djeteta sa SD variraju, ali kao vodeći čimbenik spominje se dob majke (tablica 2).

**Tablica 2.** Rizik nastanka SD s obzirom na dob majke (1)

| Dob majke (godine) | Rizik  | Rizik (%) |
|--------------------|--------|-----------|
| 20                 | 1:1500 | 0,066     |
| 30                 | 1:800  | 0,125     |

Prema podacima za RH, kod majki starije životne dobi dolazi do porasta rođenja djece sa SD. Kod majki od 35 godina i više stopa živorođenih iznosi 1,7:1000, dok kod majki mlađih od 35 godina stopa živorođenih iznosi 0,47:1000. Iako je rizik od nastanka ploda sa SD veći kod starijih majki, apsolutni broj djece rođene sa SD je veći u mlađim dobnim skupinama majki. Provedena su i istraživanja o utjecaju dobi oca na pojavu SD kod ploda, ali do sada nema dokaza o njihovoj povezanosti (1).

**Tablica 3.** Rođeni sa SD u RH u razdoblju od 2000. – 2005. godine (1)

| Godina        | Živorodeni     | Registrirano pri porodu |                        | Hrvatski registar o osobama s invaliditetom |                        |
|---------------|----------------|-------------------------|------------------------|---|------------------------|
|               |                | SD                      | Stopa/1000 živorođenih | SD  | Stopa/1000 živorođenih |
| 2000.         | 43.746         | 14                      | 0,3                    | 38  | 0,9                    |
| 2001.         | 40.993         | 19                      | 0,5                    | 58  | 1,4                    |
| 2002.         | 40.094         | 45                      | 1,1                    | 39  | 1,0                    |
| 2003.         | 39.668         | 28                      | 0,7                    | 36  | 0,9                    |
| 2004.         | 40.307         | 16                      | 0,4                    | 40  | 1,0                    |
| 2005.         | 42.492         | 20                      | 0,5                    | 41  | 1,0                    |
| <b>Ukupno</b> | <b>247.300</b> | <b>123</b>              | <b>0,5</b>             | <b>252</b>                                  | <b>1,0</b>             |

### 1.1.3.2. Statistički podatci

Podatci Hrvatskog registra o osobama s invaliditetom iz 2007. godine govore o 1260 osoba sa SD, 630 muškog spola i 630 ženskog spola (1). Raspodjela po dobi i spolu prikazana je u tablici ispod.

**Tablica 4.** Raspodjela osoba sa SD prema dobi i spolu (1)

| Dob (godine) ----- | Spol       |            | Ukupno      | %          |
|--------------------|------------|------------|-------------|------------|
|                    | Muški      | Ženski     |             |            |
| 0 - 4              | 86         | 102        | 188         | 15         |
| 5 - 9              | 135        | 113        | 248         | 20         |
| 10 - 14            | 106        | 82         | 188         | 15         |
| 15 - 19            | 75         | 68         | 143         | 11         |
| 20 - 24            | 55         | 60         | 115         | 9          |
| 25 - 29            | 43         | 48         | 91          | 7          |
| 30 - 34            | 37         | 44         | 81          | 6          |
| 35 - 39            | 36         | 33         | 69          | 5          |
| 40 - 44            | 19         | 29         | 48          | 4          |
| 45 - 49            | 16         | 19         | 35          | 3          |
| 50 - 54            | 12         | 17         | 29          | 2          |
| 55 +               | 10         | 15         | 25          | 2          |
| <b>Ukupno</b>      | <b>630</b> | <b>630</b> | <b>1260</b> | <b>100</b> |

**Tablica 5.** Bolesti i stanja zabilježeni kod osoba sa SD (1)

| <b>Bolest ili stanje</b>      | <b>Broj</b> | <b>%</b> |
|-------------------------------|-------------|----------|
| Umjereni mentalna retardacija | 406         | 32,2     |
| Prirodne srčane greške        | 291         | 23,1     |
| Poremećaji razvoja govora     | 242         | 19,2     |
| Oštećenje vida                | 234         | 18,6     |
| Teža mentalna retardacija     | 203         | 16,1     |
| Laka mentalna retardacija     | 172         | 13,7     |
| Oštećenje sluha               | 56          | 4,4      |
| Epilepsija                    | 39          | 3,1      |
| Duboka mentalna retardacija   | 31          | 2,5      |

U RH 93,9 % osoba sa SD dobivaju skrb i njegu u svome domu okruženi s obitelji, dok svega 4,1 % osoba sa SD živi u specijaliziranim ustanovama (1). Smrtnost osoba sa SD u Republici Hrvatskoj za razdoblje od 2000. – 2005. godine najbolje je opisana u tablici broj 6.



**Tablica 6.** Osobe sa SD umrle u RH u razdoblju od 2000. – 2005. godine (1)

| Godina | Spol   | Dob (g) |       |       |         |         |      | Ukupno |
|--------|--------|---------|-------|-------|---------|---------|------|--------|
|        |        | 0       | 1 - 4 | 5 - 9 | 10 - 19 | 20 - 29 | ≥ 30 |        |
| 2000.  | Muški  | 5       | -     | -     | -       | -       | 1    | 6      |
|        | Ženski | 3       | -     | 1     | -       | -       | 1    | 5      |
|        | Ukupno | 8       | -     | 1     | -       | -       | 2    | 11     |
| 2001.  | Muški  | 1       | 2     | -     | 1       | -       | 2    | 6      |
|        | Ženski | 2       | 3     | -     | -       | 1       | 3    | 9      |
|        | Ukupno | 3       | 5     | -     | 1       | 1       | 5    | 15     |
| 2002.  | Muški  | 1       | 3     | -     | -       | -       | 1    | 5      |
|        | Ženski | 1       | -     | -     | -       | -       | 3    | 4      |
|        | Ukupno | 2       | 3     | -     | -       | -       | 4    | 9      |
| 2003.  | Muški  | 5       | -     | -     | -       | 1       | 4    | 10     |
|        | Ženski | 4       | 2     | -     | -       | -       | -    | 6      |
|        | Ukupno | 9       | 2     | -     | -       | 1       | 4    | 16     |
| 2004.  | Muški  | 2       | 2     | -     | -       | 1       | 1    | 6      |
|        | Ženski | 3       | -     | -     | 1       | 1       | 4    | 9      |
|        | Ukupno | 5       | 2     | -     | 1       | 2       | 5    | 15     |
| 2005.  | Muški  | 6       | 2     | -     | -       | -       | 1    | 9      |
|        | Ženski | 2       | 1     | 1     | -       | 1       | 5    | 10     |
|        | Ukupno | 8       | 3     | 1     | -       | 1       | 6    | 19     |
| Svega  | Muški  | 20      | 9     | -     | 1       | 2       | 10   | 42     |
|        | Ženski | 15      | 6     | 2     | 1       | 3       | 16   | 43     |
|        | Ukupno | 35      | 15    | 2     | 2       | 5       | 26   | 85     |

#### **1.1.4. Prenatalna dijagnostika i genetsko informiranje**

SD je najčešća kromosopatija i uzrok mentalne retardacije. Učestalost je oko 1:700 živorođene djece oba spola. 8 – 29 % trudnoća s trisomijom 21 se spontano pobaci ili plod umre intrauterino. Kako se s višom dobi majke povećava rizik od nastanka trisomije, genetičari preporučuju svim trudnicama iznad 35. godine života prenatalnu dijagnostiku. Preporuka je ispitivanje kariotipa ploda tehnikom amniocenteze ili korion frondozuma. S obzirom da su ove metode invazivne i rizične za plod te skupe, prvo se rade testovi probira (tzv. screening test), a nakon toga, po potrebi i dijagnostički invazivni testovi. Mana je što preporuke ne obuhvaćaju trudnice mlađe životne dobi. Stoga je stajalište današnje medicine da se svim trudnicama ponudi test probira za SD iz krvi trudnice. Na SD se može posumnjati već u 11. tjednu trudnoće na osnovi biokemijskih testova i ultrazvučnih nalaza (neinvazivne dijagnostičke metode). Konačnu dijagnozu postavljamo uvidom u kariogram ploda, jednom od invazivnih dijagnostičkih metoda kao što su biopsija korionskih resica (od 10. – 13. tjedna trudnoće), amniocenteza (od 15. – 20. tjedna trudnoće) ili kordocenteza (nakon 18. tjedna trudnoće). U RH je do 22. tjedna trudnoće moguće napraviti prekid trudnoće uz potpisani zahtjev majke, ukoliko je dokazana trisomija 21 (1).

##### **1.1.4.1. Testovi probira**

Iako su brzi i jednostavni, testovi probira nisu toliko precizni kao kariotipizacija ploda, koja je dijagnostički invazivna, zbog čega imaju povećani rizik od lažno pozitivnih ili negativnih nalaza. Standardne analize iz majčine krvi gledaju kombinacije više biljega: alfafetoprotein (AFP), nekonjugirani estriol (engl. Unconjugated estriol – uE), humani korionski gonadotropin (hCG) (tzv. trostruki test), a može se uključiti i mjerenje razine inhibina A (InhA) (tzv. četverostruki test). Kod trudnica koje nose plod s trisomijom 21 vrijednosti hCG i InhA su povišene, dok su vrijednosti AFP i uE snižene. Biokemijski biljezi se tumače u odnosu na dob trudnice, kako bi se izračunao rizik rađanja djeteta s trisomijom 21. Granica koja određuje pozitivan nalaz se razlikuje, no većina laboratorija kao graničnu vrijednost uzima 1/270 (što odgovara riziku trudnice od 35 godina života, u drugom tromjesečju trudnoće za trisomiju 21). Klasični testovi probira obično se rade u

razdoblju od 15. – 20. tjedna gestacije (drugo tromjesečje), no sve češće su se testovi počeli primjenjivati u razdoblju od 10. – 14. tjedna gestacije (prvo tromjesečje). U ploda s trisomijom 21, uslijed nakupljanja tekućine na stražnjoj strani vrata, povećava se nuhalni nabor. Mjerenje nuhalnog nabora u razdoblju od 10. – 14. tjedna gestacije pri standardnim uvjetima, u kombinaciji s dobi majke, omogućava otkrivanje plodova s trisomijom 21 u 72 % slučajeva, uz 5 % lažnih nalaza. Ultrazvukom se mogu naći i drugi znakovi koji upućuju na kromosomsku abnormalnost, poput kraće bedrene kosti, veličine nosnih kostiju, ehogenih žarišta u mišiću srca, ehogenog crijeva, proširenja bubrežne čašice i dr. Prisutnost ovih znakova treba oprezno tumačiti jer su nespecifični te se mogu naći i kod drugih bolesti, pa čak i kod zdrave djece. Ukoliko se testom probira dobije povećani rizik za rađanje djeteta sa SD, trudnice je potrebno uputiti na daljnje genetsko informiranje. U razgovoru s liječnikom bit će im predložene invazivne dijagnostičke metode (amniocenteza ili korion fondozum). Za utvrđivanje eventualnog postojanja prirođenih malformacija (srčane greške, abnormalnosti probavnog sustava i dr.) preporučuje se detaljan ultrazvučni pregled ploda u razdoblju od 18. – 20. tjedna gestacije (1).

#### **1.1.4.2. Amniocenteza**

Radi se o invazivnom dijagnostičkom postupku u kojemu se uzima uzorak amnijske tekućine, koji služi za analizu kromosoma. Najčešće se izvodi u razdoblju između 15. i 18. tjedna gestacije. Stanice ploda koje se nalaze u amnijskoj tekućini se izdvajaju, umnažaju i potom analiziraju pod mikroskopom. Zbog malog broja stanica ploda potrebno je duže vrijeme kako bi se dobio dovoljan broj za analizu. Iz ovih razloga, postupak traje 3 tjedna. Ukoliko se dogodi da stanične kulture ne rastu, potrebno je ponoviti postupak. Komplikacije prilikom i nakon izvođenja postupka su rijetke. Negativne nuspojave uključuju grčeve, krvarenje, istjecanje amnijske tekućine, infekcije i dr. Neznatno raste i rizik za spontani pobačaj, koji u tom razdoblju normalno iznosi 2 - 3%, dok ga postupak amniocenteze povećava za dodatnih 0,7 – 1% (1).

#### **1.1.4.3. Metoda korionskih resica**

Kod ove invazivne dijagnostičke metode uzima se uzorak tkiva iz placente radi analize stanica ploda. Uzorak se uzima punkcijskom iglom kroz trbušnu stijenku ili transvaginalno. Najčešće se izvodi u razdoblju od 9. – 14. tjedna gestacije. Negativne nuspojave su jednake kao i kod amniocenteze. Kada je tek započela primjena ove dijagnostičke metode, jedna od komplikacija bila je skraćenje ili nedostatak prstiju kod ploda, što se objašnjavalo disruptivnim učinkom uzimanja uzorka. Rizik od spontanog pobačaja kod ove metode povećava se za 3 – 4% od normalnog rizika. Kromosomi dobiveni iz uzoraka uzetih ovom metodom mogu se analizirati i neposredno pod mikroskopom. Iako su nalazi ove metode brzi, ona je ipak samo orijentacijska. Zbog nedostatka kvalitete preparata pogodna je za numeričke aberacije, no ne i za analizu strukture kromosoma. Prenatalno se otkriva 81% kromosomskih abnormalnosti, od čega je u 95% riječ o trisomijama kromosoma 13, 18, 21, X i Y. Zbog toga se medicina usredotočila na brzu prenatalnu dijagnostiku najčešćih kromosomskih abnormalnosti upotrebom metoda u interfazi pomoću FISH – a i kvantitativne lančane reakcije polimeraze (eng. Quantitative polymerase chain reaction - Q-PCR). Osim već navedenih, u prenatalnoj dijagnostici postoje i druge citogenetske metode. Rutinska kariotipizacija daje nam uvid u broj i strukturu kromosoma, ali je potrebno dugo čekati nalaze (1).

#### **1.1.4.4. FISH metoda**

*„Fish je metoda kojom se fluorescentnom bojom selektivno boji određeni kromosom ili njegov dio (npr. specifični lokus na kromosomu, centromere ili subtelomere). Posebna prednost ove metode je što se mogu rabiti i stanice koje se ne dijele, dakle one koje su u interfazi. To značajno skraćuje vrijeme potrebno za izdavanje nalaza. Glavna je mana ove metode što je selektivna, tj. govori samo o kromosomu ili dijelu kromosoma koji se želi ispitati, a ne daje podatke o izgledu ili broju ostalih kromosoma ili kromosomskih područja“*(1). Analizom interfaznih stanica dobivenih amniocentezom ili tehnikom korion fondozuma brzo i djelotvorno se dijagnosticiraju najčešće numeričke abnormalnosti kromosoma. Osjetljivost i specifičnost metode za dokazivanje trisomije 21 je 100 %, a nalaz je gotov za 1 – 2 dana.

Poseban oprez je potreban u tumačenju nalaza kod višeplođnih trudnoća, a zbog dvosmislenih nalaza, uvijek je potrebno napraviti i klasičnu metodu kariotipizacije (1).

#### **1.1.4.5. Q-PCR**

*„Kvantitativna fluorescentna reakcija PCR rabi kratke poliformne ponavljajuće sekvence (engl. Short/small tandem repeats – STR) DNA. Metoda se zasniva na zapažanju da je količina produkta PCR proporcionalna količini početne ciljne sekvence, pa će u trisomiji biti i veća količina produkta PCR“*(1).

#### **1.1.4.6. Placentocenteza, biopsija posteljice ili kasni CVS**

*„Placentocenteza je metoda prenatalne dijagnostike kojom se dobiva posteljično tkivo u drugom ili trećem tromjesečju za fetalnu kariotipizaciju, DNA, enzimatske i druge analize“*(1). Nalazi su gotovi za 3 – 7 dana, ovisno o primijenjenoj tehnici kultiviranja stanica. Metoda je izbora u slučajevima visokorizične trudnoće (1).

Proces genetičkog informiranja i utvrđivanje prenatalnog rizika za SD je moguće samo uz pristanak budućih roditelja, dok se dijagnostički postupci provode samo uz potpisani pristanak roditelja. Genetsko informiranje daje opširno upoznavanje s mogućnostima dijagnostike i probira, lažno pozitivnim ili negativnim nalazima, prednostima i nedostacima prenatalnog ispitivanja. Ukoliko se pokaže da plod nosi trisomiju 21, potrebno je detaljno informirati buduće roditelje o poremećaju te im pomoći da donesu odluku o daljnjem tijeku trudnoće. Ako se budući roditelji odluče za nastavak trudnoće, potrebno ih je upozoriti na povećani rizik od spontanog pobačaja te ih uputiti u daljnje postupke u praćenju napretka trudnoće i samoga ploda, kao i planiranje poroda u rodilištu koje ima dobro organiziranu skrb za ugroženu novorođenčad (1).

**Tablica 7.** UZV biljezi trisomije 21 u odnosu na tromjesečje trudnoće (1)

| <b>Prvo tromjesečje:</b>                         |
|--|
| Zadebljanje nuhalnog nabora                      |
| Odsutstvo nosne kosti                            |
| Reverzni protok u duktus venozus                 |
| <b>Drugo tromjesečje:</b>                        |
| 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         |

## **1.2. SIMPTOMI I ZNAKOVI**

Zbog specifičnih fizičkih karakteristika, na SD se može posumnjati neposredno nakon poroda. No, mnoge karakteristike SD mogu se pronaći i kod potpuno zdrave djece. Postoji više od 50 specifičnih obilježja SD, čiji su intenzitet i broj individualni. Ukoliko postoji sumnja o postojanju SD, liječnik će tražiti izradu kariotipa, koji će potvrditi ili opovrgnuti postojanje SD. Najčešća obilježja fizičkog izgleda djeteta sa SD su: mišićna hipotonija, široki vrat, kosi položaj očnih otvora, abnormalni oblik uški, kratke šake na čijim dlanovima može biti prisutna i specifična poprečna brazda, okruglo lice izravnatog profila, malena nos i usta s neproporcionalno velikim jezikom, kratke i široke ruke i noge, malena glava, kraći prsni koš neobičnog oblika. Treba posebno naglasiti da među osobama sa SD postoji varijabilnost među zdravstvenim problemima koje će pojedinac

imati, kao i u kojim kombinacijama i opsegu će se ti problemi iskazati. Posljedično će biti različiti i učinci zdravstvenih problema na funkcionalni status pojedine osobe sa SD. *„Djeca sa SD imaju usporen psihomotorni razvoj, različite tipove i stupnjeve neurorazvojnih odstupanja zbog poremećenog razvoja mozga, smanjenog broja neurona te poremećaja sinaptogeneze i sinaptičke plastičnosti.. Kao i svako drugo dijete i djeca sa SD imaju svoju vlastitu razinu sposobnosti učenja i razvoja“*(1). Dominantna odstupanja kod djece sa SD su hipotonija i hiperfleksibilnost zglobova te odstupanja u području kognitivnog razvoja i govora. Zdravstveni problemi znatno utječu na mogućnosti i odabir oblika rehabilitacije kao i na uspjeh postupaka tijekom rehabilitacije (stjecanje vještina koje pacijent nikada nije imao). Iz svega ovoga proizlazi da je nužno maksimalno individualiziranje pristupa pri ocjenjivanju zdravstvenog stanja i funkcionalne sposobnosti svakog pojedinca sa SD. Sva djeca, bez obzira na težinu zdravstvenih problema, imaju potrebu za izrazito aktivnim angažmanom i odnosom, kako samih roditelja, tako i kompletne zdravstvene službe i ostalih timova koji sudjeluju u rehabilitaciji i to od dana rođenja djeteta sa SD (1,2).

### **1.2.1. Problemi sa srcem**

Prirođene srčane greške (PSG) javljaju se u 30 – 60 % djece sa SD i to u razmjerno malom pojavnim spektru: atrijsko – ventrikulski septumski defekt (AVSD) u 39 %, izolirani defekt ventrikulskog septuma u 31 % , defekt atrijskog septuma u 9 %, tetralogija Fallot i PDB u 6 % slučajeva djece sa SD. Preporuka je dijete uputiti na kardiološki pregled, EKG i ultrazvučni kolor – dopler srca. Uz nalaze RTG srca i pluća te laboratorijskih nalaza, kardiolog procjenjuje vrstu i težinu srčane greške i na temelju prikupljenih podataka i analize istih, predlaže individualni način liječenja i praćenja oboljele osobe. Rana dijagnoza PSG presudna je za dobrobit osoba sa SD (1,2).

### **1.2.2. Problemi s probavnim sustavom**

Bolesti i anomalije probavnog sustava koje mogu zahvatiti dijete sa SD dijelimo na anatomske anomalije, funkcionalne poremećaje i nutritivne poremećaje. Neka od ovih stanja su relativno rijetka, dok su neka uočljiva odmah nakon rođenja.

Mnogo djece sa SD ima probleme hranjenja, najviše u prvim mjesecima života, ali kod većine nema poremećaja probavnog sustava. Intermaksimalna diskrepanacija i problemi žvakanja vezani su uz orofacijalne dismorfije i neuromotorne probleme.

Česte su stenoze i atrezije duodenuma i anusa, celijakija i aganglioze crijeva.

Najčešći problem probavnog sustava kod djece sa SD je GERD. Uzrok ove bolesti je smanjena funkcija sfinktera jednjaka, čemu doprinosi i opća mlohavost miškulature. Konstipacija, kao čest problem kod djece sa SD prvenstveno je uzrokovana nedovoljnom količinom tekućine u stolici, što dodatno pogoršava hipotonija miškulature crijeva. No, treba imati na umu da postoje srčane greške koje djetetu ne dozvoljavaju fizički napor potreban za eliminaciju stolice. Jedan od mogućih uzroka opstipacije je prirođeni megakolon (Mb Hirschsprung) koji se liječi kirurški (1,2).

### **1.2.3. Bolesti imunskog sustava**

Procjena imunološkog statusa kod djece sa SD ukazuje na nedostatak IgG2, smanjene vrijednosti limfocita T4 (stanična imunost) ili smanjenu funkciju NK – sustava (eng. Natural killer cells – NK). Zbog svega navedenog česta je pojava bakterijskih infekcija, infekcija uha i paranazalnih sinusa. Učestalost leukemije je 14 – 30 puta veća nego kod zdrave djece. Najčešće se javlja prolazna mijeloproliferativna bolest (AMKL) s učestaloću od 20 %. Dok je pojavnost akutne limfoblastične leukemije (ALL) 6 – 10 puta veća kod djece sa SD i rijetko se javlja iza 30 godine života. No, učestalost solidnih tumora kod osoba sa SD je znatno manja nego u općoj populaciji (1).

Klinički evidentna imunodeficijencija povezana je s visokom osjetljivošću na infekcije te zloćudne i autoimune bolesti, što dovodi do povećane smrtnosti djece sa SD u prvih 5 godina života. Treba imati na umu važnost odgovarajuće prehrane kako bi se



spriječio manjkav unos minerala i vitamina, što bi dovelo do pogoršanja stanja imunskog sustava. Naročito je važan cink, koji je jedna od komponenti više od 300 enzima. Kod djece kod koje postoji sumnja na udruženu imunodeficijenciju ne smiju se koristiti živa cjepiva (BCG, poliomijelitis, morbili...) (1).

#### **1.2.3.1. Autoimune bolesti**

Zbog genetske predispozicije, rizik od razvoja autoimunih bolesti i pojave organ - specifične autoimunosti kod djece sa SD je vrlo visok. Najčešće se javljaju autoimune bolesti štitnjače (Graves-ova bolest ili Hashimoto tireoiditis), šećerna bolest tip I i celijakija, dok su pojava alopecije, vitiliga i hipoparatiroidizma sporadične. Kod djece sa SD moguće je oboljenje od autoimunog poliendokrinog sindroma tip I, kojega uzrokuje mutacija gena AIRE na kromosomu 21 (1).

#### **1.2.4. Problemi s dišnim sustavom**

Glavni razlog hospitalizacije djece sa SD su bronhopneumonija i bronhiolitis uzrokovan respiracijskim sincicijskim virusom (RSV). „Najčešće smetnje s gornjim dišnim putevima su opstrukcija nosa s disanjem na usta, produžena nazalna sekrecija, hrkanje u snu, opstruktivna apneja tijekom spavanja (eng. *opstructive sleep apnea – OSA*), protruzija jezika, kronična sekretorna upala srednjeg uha“(1). Slabija oksigenacija tijekom OSA je iznimno važna ukoliko je u kombinaciji s pridruženim kardijalno – pulmonalnim anomalijama (1).

#### **1.2.5. Razvoj mozga i neurološki problemi**

Poremećaj razvoja mozga nastaje zbog genskih utjecaja već tijekom 20. – 22. tjedna gestacije na razini diferencijacije neurona, migracije, sinaptogeneze i sazrijevanja mozga. Diferencijacija neurona je vidljiva u morfološkim (razvoj polarnosti neurona) i kemijskim (razvoj neurotransmiterskih specifičnosti) promjenama. Sve navedene promjene utječu i

na makroskopski izgled mozga. Kod djece sa SD već je pri rođenju mozak manji nego kod zdrave djece, a kako stare još se više smanjuje. Krajem prve godine života veličina mozga kod djece sa SD iznosi oko 80 % veličine mozga kod zdrave djece. „*Razvojni poremećaji uključuju i fokalnu displaziju malog mozga, holoprozencefaliju, hipokampalnu hipoplaziju i hipoplaziju prednjih komisura. Učestali nalaz su i fokalne kalcifikacije bazalnih ganglija*“(1).

Sindrom Down ima višestruki utjecaj na živčani sustav. Problemi koji nastaju kao posljedica tog utjecaja pokazuju se kao poteškoće u području kognitivnog funkcioniranja, govora ili učenja. Funkcioniranje živčanog sustava također je odgovorno i za mišićnu kontrolu i mišićni tonus, što je kod djece sa SD promijenjeno. Razvoj osoba sa SD i njihovih funkcija je znatno sporiji, a proces starenja je znatno brži nego kod zdravih vršnjaka (1,2).

Temeljni znak SD je umna zaostalost za koju su odgovorne makroskopske promjene mozga, smanjen broj neurona te zastoj u sazrijevanju sinapsi i neurona. Kod 5 % djece sa SD se javljaju konvulzije, od čega je 40 % u prvoj godini života. Osobe sa SD mogu imati smetnje ponašanja, a često i psihičke probleme, od čega su najčešće prisutni simptomi ADHD sindroma, agresija i depresija, a u starijoj dobi Alzheimerova bolest (2).

### **1.2.6. Problemi lokomotornog sustava**

Ortopedske bolesti su jedna od najčešćih anomalija broja kromosoma kod osoba sa SD. Ovi problemi mogu biti razmjerno često izraženi zbog opće hipotonije, pretjerane fleksibilnosti ligamenata i posljedične nestabilnosti zglobova (1).

Prilikom kliničke obrade lokomotornog sustava posebnu pozornost treba usmjeriti na kukove (nestabilnost zgloba, subluksacija i luksacija, displazija acetabuluma, epifizeoliza, Legg-Calve-Pethes-ova bolest), koljena (nestabilnost patelo – femuralnog zgloba), stopala (spušteni svodovi stopala, pes planovalgus) i kralježnice (skolioza u 8,7 % oboljelih). Zbog posebnosti sustava za kretanje kod djece sa SD dolazi do usporenog razvoja grube motoričke sposobnosti. U pravilu, ova djeca prohodaju kasnije od vršnjaka,

a potrebno je potražiti stručnu pomoć fizioterapeuta u razvoju pravilnih obrazaca pokreta. U timu također sudjeluju ortopedi i fizijatri (1).

### **1.2.7. ORL problemi**

Problemi vezani uz uho, grlo i nos kod djece sa SD mogu biti vrlo raznoliki. Mnogi od tih problema se mogu sami riješiti kako dijete raste (sklonost hipersekreciji usta i nosa, slaba kontrola jezika). Neki od problema su slabo uočljivi i zbog toga često ostanu neotkriveni. Ti problemi su mnogo ozbiljniji, a prvenstveno se misli na naglušost i gluhoću (2).

Osobe sa SD su sklonije provodnim oštećenjima sluha, dok se osjetilna oštećenja sluha rjeđe nalaze. Poremećaji sluha mogu se javiti i u dvadesetim godinama života, zbog čega je potrebno redovito kontrolirati sluh kod osoba sa SD (2).

Zbog anatomskih posebnosti ORL sustava kojima su pridružene imunološke poteškoće, djeca sa SD su sklonija infekcijama gornjih i donjih dišnih puteva. Često se javlja i problem disanja zbog manjih zračnih puteva nego kod zdrave djece, a problemi su najčešće prisutni u snu (disanje na usta, hrkanje, opstruktivna apneja) (2).

### **1.2.8. Stomatološki problemi**

*„Djeca sa SD imaju poteškoće u brzini i načinu izbijanja zubića, anatomske posebnosti (broj i oblik zubića / veličina usne šupljine), češće probleme disanja na usta, fisure jezika i usana. Također su sklони periodentalnim bolestima i gingivitisu kao posljedica smanjenog celularnog imuniteta“ (2).*

### **1.2.9. Kožne bolesti**

Veliki broj promjena na koži koje se vide u ovom sindromu je vjerojatno posljedica poremećenog imunskog nadzora, prvenstveno oštećene funkcije i smanjenog broja limfocita T i B te poremećaja fagocitoze. Neke kožne promjene su posljedica fenotipa (npr. poprečna brazda na dlanu, fisurirani jezik uz makroglosiju i izrazito suha koža). Kod djece i odraslih osoba sa SD znatno češće se javljaju jako izraženi atopijski dermatitis, suhoća kože i seboroički dermatitis. Upala usnica (cheilitis) se nalazi kod 6% osoba sa SD (češće kod muškaraca). Također su česte gljivične infekcije noktiju, tabana i kože tijela kod adolescenata. Suhoća kože (xerosis) se mijenja sa životnom dobi osobe sa SD (u 2. godini života učestalost je 10% djece, a u 5. godini života učestalost je 85% djece). Žarišno opadanje kose (alopecia areata) javlja se kod 6 – 9% osoba sa SD, najčešće između 5. i 10. godine života i nešto je češća kod žena. Marmoriziranu kožu (cutis marmorata) i akrocijanozu nalazimo kod 8 – 13% osoba sa SD (češće se javljaju u starijoj dobi). Siringomi (dobročudni tumori izvodnih kanala ekrinih žlijezda) javljaju se kod 19 – 39% osoba sa SD i to 2 – 3 puta češće kod žena. Seboroički dermatitis javlja se u 30 – 36% osoba sa SD, najčešće na središnjim dijelovima lica (nos, vlasište, obrve). U zdravoj populaciji učestalost seboroičkog dermatitisa iznosi 2-5%. Učestalost folikulitisa kod osoba sa SD iznosi 10%, a pretežno se nalazi na gornjem dijelu leđa, prsima i ramenima. Pityrosporum folliculitis je posebni oblik folikulitisa kojega nalazimo u 50% muškaraca sa SD u dobi od 20 – 40 godina života. Kod osoba sa SD često nalazimo ubrzano starenje kože i ostalih tkiva. Također je primjećeno prerano sijedenje, gubitak kose i rano boranje kože (1).

### **1.2.10. Bolesti oka**

Osobitosti očiju kod osoba sa SD prvi put su opisane već sredinom 19. stoljeća. John Langdon Haydon Down je 1866. godine opisao Sindrom Down po prvi put, a već tada je primjetio da osobe sa SD imaju koso postavljene oči, da su unutarnji očni kutovi razdvojeni više nego kod zdravih osoba te da je vjeđni rasporak uži. Osim navedenih vanjskih obilježja očiju, postoje i druge klasične fenotipske osobitosti od kojih najčešće nalazimo hipertelorizam, epikantus, epiblefaron, entropij, refrakcijske anomalije,

strabizam, nistagmus, konjuktivitis, keratokonus, glaukom, kataraktu, mikrooftalmiju ili anoftalmiju i dr. Pojavnost upalnih poremećaja suznog aparata i spojnice je veća kod novorođenčadi sa SD (1).

**Tablica 8.** Usporedba oftalmoloških manifestacija SD u različitim studijama (1)

|                                  | <b>Shapiro i<br/>France<br/>(1985) (9)<br/>(N / %)</b> | <b>Caputo i sur.<br/>(1989) (8)<br/>(N / %)</b> | <b>Da Cunha i<br/>Moreira<br/>(1996) (6)<br/>(N / %)</b> | <b>Berk i sur.<br/>(1996) (7)<br/>(N / %)</b> |
|----------------------------------|--|---|--|---|
| Broj bolesnika                   | 53   | 187   | 152  | 55  |
| Nacionalnost                     | SAD  | SAD   | Brazil   | Turska  |
| Raspon godina                    | 7-36   | 0-26  | 0-18   | 0-25  |
| Srednja vrijednost dobi          | 17,4   | 5,8   | -  | 7,2   |
| Koso postavljene oči             | 47 (89)  | -   | 125(82)  | -   |
| Epikantus                        | -  | -   | 92(61)   | 13(24)  |
| Epiblefaron                      | -  | -   | -  | -   |
| Refrakcijske anomalije           | 47(88)   | 122(65)   | 149(98)  | 55(100)                                       |
| - hipermetropija                 | 17(36)   | 39(32)  | 39(26)   | 24(44)  |
| - miopija                        | 18(38)   | 42(34)  | 19(13)   | 7(12)   |
| - astigmatizam                   | 12(26)   | 41(34)  | 91(61)   | 24(44)  |
| - miješana refraktivna anomalija | -  | -   | -  | -   |
| Strabizam                        | 23(43)   | 107(57)   | 57(38)   | 12(22)  |
| - ezotropija                     | 22(96)   | 97(91)  | 51(90)   | 11(92)  |
| - egzotropija                    | -  | 4(4)  | 0  | 1(8)  |
| - hipertropija                   | -  | 6(6)  | 4(7)   | 0   |
| Nistagmus                        | 5(9)   | 55(29)  | 28(18)   | 7(13)   |
| Opstrukcija suznih kanala        | -  | 9(5)  | 46(30)   | 12(22)  |
| Blefarokonjuktivitis             | 25(47)   | -   | 45(30)   | 19(35)  |
| Keratokonuz                      | 8(15)  | -   | -  | -   |
| Opaciteti rožnice                | -  | -   | -  | -   |
| Brushfieldove pjege              | 43(81)   | -   | 79(52)   | 20(36)  |
| Zamućenje leće                   | 7(13)  | 21(11)  | 20(13)   | 11(20)  |
| Glaukom                          | -  | 10(5)   | -  | -   |
| Prekobrojne krvne žile retine    | -  | -   | 42(28)   | 21(38)  |

### 1.2.11. Hematološke i onkološke bolesti

Djeca sa SD često obolijevaju od imunoloških i hematoloških bolesti. Iznimno je važno poznavanje promjena vezanih uz te bolesti, kako bi se ranom dijagnostikom i ranim liječenjem poboljšali uspjeh liječenja i prognoza. Protokoli kemoterapija moraju biti prilagođeni djeci sa SD zbog specifičnog reagiranja na kemoterapiju. Kod ove djece,

često je promijenjena hematopoeza, a brojne su i anomalije sve tri loze krvnih stanica (eritrocita, trombocita i granulocita). Kod oboljele novorođenčadi uočena je policitemija i značajno povišene vrijednosti eritropoetina (EPO) koje su posljedica kronične fetalne hipoksemije, a ne kongenitalnih srčanih bolesti. Djeca sa SD su sklonija nastanku leukemije. U novorođenačkoj dobi i u dobi od 3. – 6. godine života najčešće se javlja mijeloidni oblik leukemije. Najveći rizik od pojave leukemije je do 30. godine života, od kojih se najčešće javljaju akutna mijeloička leukemija (AML) i akutna limfatička leukemija (ALL). Također je moguća pojava čitavog niza mijeloidnih bolesti i mijelodisplastičnih sindroma. Najčešća je prolazna abnormalna mijelopoeza (engl. Transient abnormal myelopoiesis – TAM), koja se javlja u 10 % novorođenčadi sa SD, a najčešće nestaje spontano. Sveukupni rizik pojave solidnih tumora kod osoba sa SD je manji, osim većeg rizika za razvoj retinoblastoma, limfoma i tumora germinativnih stanica. Osobe sa SD imaju povišene vrijednosti endostatina (inhibitor tumorom potaknute angiogeneze u čovjeka) u serumu, što može objasniti smanjenu pojavu solidnih tumora kod osoba sa SD (1).

### **1.2.12. Prehrana i promjene metabolizma**

Dokazano je da se u Sindromu Down i s molekuskog aspekta događa poremećaj na metaboličkoj razini. Razine nekih metaboličkih enzima uvećane su i za 40 – 50 %. Procesi koji nastaju uslijed tog povećanja enzima odgovorni su za mnoge patološke reakcije u metabolizmu, zbog toga što oštećuju i uništavaju stanice, prvenstveno u SŽS (središnji živčani sustav). Sastojci hrane bez energetske vrijednosti imaju veliki utjecaj na metabolizam, a time i na cjelokupno funkcioniranje organizma. Kod djece i osoba sa SD u serumu nalazimo snižene vrijednosti: folne kiseline (rast i obnova stanica, posebno živčanog sustava, jetre, probavnog i krvotvornog sustava), kalcija (metabolizam kosti i kvaliteta zubi, prenošenje podražaja u živčanim stanicama i kontrakcija mišića), željeza (stvaranje hemoglobina i mioglobina), magnezija (stvaranje kostiju i zubi, kontrakcija mišića, zgrušavanje krvi, prijenos živčanih impulsa, aktivnost imunskog sustava, opskrba satnica kisikom), bakra (pigmentacija kože i kose, važan u eritropoezi i metaboličkim putevima, pravilan rad imunskog sustava), mangana (metabolizam

antioksidanasa, detoksikacija, obnova stanica, metabolizam masti), selen (uklanjanje slobodnih radikala, s vitaminom E štiti stanice i masti od oksidacije, metabolizam štitnjače – pretvara T4 u T3, obrana organizma od razvoja tumora), cinka (pravilno funkcioniranje imunskog i endokrinološkog sustava, zaliječenje rana, rast i pravilno strukturiranje kože), holina (preteča nastanka neurotransmitera acetilkolina), serina (semi-esencijalna aminokiselina), triptofana (preteča nastanka neurotransmitera serotonina i početna molekula iz koje nastaje melatonin, uloga u psihičkom zdravlju, regulaciji spavanja i buđenja te u procesu starenja), vitamina A (obnova stanica – posebice kože, normalno funkcioniranje vida, zaštita kože od vanjskih utjecaja i oštećenja UV zrakama), vitamina B1 (metabolizam ugljikohidrata, rad srca i živčanog sustava), vitamina B6 (metabolizam aminokiselina, stvaranje krvnih stanica, aktivnost imunskog sustava, raspodjela vode i natrija), vitamina B12 (stvaranje stanica krvi, rast, metabolizam, preraspodjela željeza, metabolizam kostiju, rad mišića i SŽS), vitamina C (obrana od infekcija, preraspodjela željeza, stanično disanje), vitamina D (metabolizam kostiju i zubi, rad mišića i živaca te imunskog sustava), vitamina E (zaštita stanica od štetnog djelovanja slobodnih radikala, sprečava starenje i razvitak tumora, struktura krvnih žila i spolnih organa, snaga mišića i izdržljivost). Nadalje, u serumu nalazimo i povišene vrijednosti: cisteina (utječe na funkcionalnu aktivnost limfocita, tako da je zajedno s glutationom zadužen za citotoksičnu funkciju limfocita T), fenilalanina (aminokiselina koja se pretvara u aminokiselinu tirozin), superoksid-dismutaza – SOD (enzim koji na staničnoj razini katalizira dismutaciju superoksida u kisik i vodikov peroksid; djeluje kao antioksidans, tj. dokida toksične učinke superoksida). Zbog svega prije navedenog, Sindrom Down se očituje složenim poremećajima metabolizma, koji se klinički očituju kao imunski problemi (niske razine IgA, snižen broj bijelih krvnih stanica, snižen broj limfocita T), poremećaji rasta i razvoja (sporiji rast i niska tjelesna visina), poremećaji metabolizma lipoproteina (povišen rizik za oboljenja krvožilnog sustava zbog negativnog utjecaja između lipoproteina visoke gustoće – HDL i lipoproteina niske gustoće – LDL). Iznad 40 godina života 40% osoba sa SD oboljeva od Alzheimerove bolesti i dolazi do promjena na mozgu sličnih Alzheimerovoj bolesti. Preporuke Europskog društva za Sindrom Down (engl. European Down Syndrome Association – EDSA) za neophodne laboratorijske nalaze jest: kompletna krvna slika, natrij, kalij, kalcij, magnezij, željezo, selen, urea, kreatinin, glukoza u krvi, kolesterol,

HDL, LDL, trigliceridi, jetrene probe, bilirubin, T3, T4, TSH, antitireoidna protutijela, transferin, feritin, vitamini A, D i E, ukupni proteini, elektroforeza proteina, endomizijska protutijela, glijadinska protutijela, tkivne transglutaminaze (analiza likvora), IgA, homocistein, vitamini grupe B, karnitin i po potrebi vitamin H. Analizom i tumačenjem rezultata ovih pretraga određuje se ciljano liječenje prehranom (TNI), prilagođeno svakom pojedincu, kao i individualno usklađeno doziranje. Osim laboratorijskih nalaza, za potpunu funkcionalnost TNI, potrebno je znati i procjenu roditelja osobe sa SD, kao i broj posjeta liječnicima i razloge tih posjeta. Opaženo je kako je primjena TNI dovela do povećanja brzine rasta i razvoja od 52,6 %, u odnosu na osobe koje nisu bile uključene u liječenje s TNI (13,1 %) (1).

### **1.3. PSIHOMOTORNI RAZVOJ**

Iako je uzrok Sindroma Down genetske naravi, neurorazvojni i psihijatrijski poremećaji mogu uvelike utjecati na psihomotorni razvoj, zbog čega je potrebno cjelovito kliničko praćenje osoba sa SD. *„Djeca sa SD imaju usporen psihomotorni razvoj uz različite tipove i stupnjeve neurorazvojnih odstupanja. Zbog ubrzanih neurodegenerativnih poremećaja, osobe sa SD ubrzano stare, tako da većina nakon 35. godine ima promjene nalik onima u Alzheimerovoj bolesti“*(1). Osobitosti novorođenčeta sa SD su generalizirana hipotonija s oskudnom spontanom motorikom, hiperplastičnost zglobova, oslabljeni primitivni i duboki tetivni refleksi, često ne prate pogledom predmete i obično je kod njih odsutan socijalni smiješak. Kod dojenčadi, nakon 4 – 6 mjeseci života najčešće dolazi do smanjenja volumena mozga. Također dolazi do neuromotornih odstupanja zbog poremećaja razvoja kore velikog i malog mozga te poremećaja migracije neurona. U prvoj godini života javljaju se konvulzije, najčešće infantilni spazmi. Od 1. – 4. mjeseca života dijete je u tzv. audio – vizualnoj fazi, ali kod djece sa SD se ne uočavaju audio – vizualne funkcije. U kliničkom statusu prevladava generalizirana hipotonija, zbog koje je usporen proces odizanja i svladavanja fleksije glave. Opseg glave se ne povećava u odnosu na opseg glave koji je dijete imalo prilikom rođenja. Od 5. – 12. mjeseca života (statičko trodimenzionalno manualna faza) je razdoblje u kojem se usavršavaju voljno hvatanje, fina motorika šakom, konvergencija i



koordinacija bulbomotorike, no kod djece sa SD su odgođeni, kao i procesi rotacije i uspravljanja. Djeca sa SD počinju puzati između 11. i 21. mjeseca života, a samostalno hodanje započinje oko 20. mjeseca života. Usporen je i razvoj govora zbog hipotonije, slabije razvijenosti artikulacijskih struktura i smanjene mentalne funkcije. Prve riječi izgovaraju između 9. i 30. mjeseca života. „*Krajem prve godine života uočavaju se usporena prelingvistička, vizuo – perceptivna i vizuo – motorna obilježja*“(1). Poremećaji vida su uočljiviji zbog razvoja binokularnog vida, pa se često dijagnosticiraju strabizam, refrakcijske greške, astigmatizam i nistagmus. Prolazna konduktivna naglušost (kod 50% djece) te senzoneuralni i miješani gubitak sluha (kod 15 – 20% djece) su uočeni u djece sa SD, a kao posljedica naglušosti često je usporen razvoj govora. Potrebno je rano intervenirati, već u prvoj godini života. U tu svrhu se koristi i tzv. dojenačko – stimulacijski program, zbog poboljšanja grubih motoričkih funkcija. Također je potrebno odmah uključiti u program i logopeda i radnog terapeuta zbog poboljšanja oro – motornih funkcija i hranjenja. Od 1. – 3. godine života je tzv. dinamičko – trodimenzionalno razdoblje u kojemu se normalno razvijaju govor, kognitivne funkcije i usavršava fina motorika. Kod djece sa SD se to ne događa, zbog smanjenog broja neurona i ostalih prisutnih abnormalnosti mozga. Neuromotorna disfunkcija, koja je prisutna tijekom prvih godina života, kod djece sa SD može se poboljšati i rijetko predstavlja ozbiljno ograničenje. „*Oko 67 % djece sa SD prohoda s dvije i pol godine, a ostala oko treće*“(1). Potpuna kontrola motorike je prisutna tek jednu do dvije godine nakon toga. Iako, hod na široj osnovi ostaje sve do 6. godine života i gotovo uvijek je nespretn. Tijekom prvih godina života, zaostajanje u kognitivnom i jezičnom razvoju je uočljivije. Kvocijent inteligencije (IQ) progresivno opada nakon prve godine života, a stabilizira se oko 7. godine života, dok je rezultat toga umjerena do teška mentalna retardacija (MR). Mentalni razvoj je izrazito usporen, stoga u dobi od 1 godine djeca sa SD dostižu umni razvoj normalnog djeteta od 6 – 8 mjeseci, u dobi od 2 godine života postignu umni razvoj kao kod normalnog djeteta u dobi od 1 godine. Nakon 2. godine života, umni razvoj se izjednačava s onim kod zdrave djece, pa je kod većine djece sa SD umni razvoj u dobi od 6 godina života jednaka umnom razvoju kod zdrave djece u dobi od 3 godine. U dobi od oko 10 godina života postignu razinu umnog razvoja zdravog djeteta od 4 godine života. Mogućnost učenja kod djece sa SD je nakon 10. godine života usporena ili potpuno zaustavljena. Jezično – govorni razvoj je također usporen i to na svim razinama. Do kraja

3. godine života progovori oko 30 % djece sa SD, a način govora je specifičan. „Društvenost i emocionalnost su razvijene, socijalizacijski koeficijent je daleko veći od IQ, što može zavarati i dati sliku višeg umnog razvoja“(1). U terapijskom smislu, izuzetno je važno u toj dobi osigurati fizikalnu terapiju zbog poboljšanja grube motorike te radnu terapiju zbog svladavanja fine motorike, logopeda zbog usvajanja govornih vještina ili po potrebi alternativnog govora. Iznimno je važno djecu sa SD uključiti i u predškolske programe i naravno, individualiziranje školskog programa. Neizostavno je i uključivanje u rekreacijske programe.

**Tablica 9.** Usporedni prikaz razvoja djece sa SD i djece iz opće populacije (1)

| <b>Aktivnost</b>                 | <b>Djeca sa SD<br/>(uzrast po mjesecima)</b> | <b>Djeca urednog razvoja<br/>(uzrast po mjesecima)</b> |
|----------------------------------|--|--|
| Podizanje glave                  | 1,5 – 3                                      | 1 – 2  |
| Osmjehivanje i gugutanje         | 1 – 3  | 0,5 – 3  |
| Valjanje, kotrljanje             | 2 – 12                                       | 2 – 10   |
| Fokusiranje na predmete          | 2 – 3  | 2 – 4  |
| Držanje predmeta                 | 3 – 4  | 3 – 7  |
| Zanimanje za zvukove             | 3 – 7  | 3 – 9  |
| Samostalno sjedenje              | 6 – 17                                       | 4 – 8  |
| Ritmična vokalizacija            | 5 – 10                                       | 5 – 7  |
| Puzanje                          | 7 – 19                                       | 6 – 11   |
| Hranjenje prstima                | 7 – 26                                       | 6 – 16   |
| Izgovor jedne riječi             | 9 – 30                                       | 7 – 14   |
| Korištenje žlice                 | 12 – 36                                      | 8 – 20   |
| Hodanje                          | 12 – 38                                      | 9 – 18   |
| Rješavanje jednostavnih problema | 12 – 24                                      | 9 – 12   |
| Izgovor kratkih rečenica         | 16 – 44                                      | 13 – 30  |
| Odlazak u WC                     | 20 – 86                                      | 18 – 48  |
| Oblačenje                        | 28 - 70                                      | 20 - 42  |

### 1.3.1. Poremećaji ponašanja i psihijatrijske bolesti

Kod djece sa SD u 20 – 40% slučajeva se uočava neki od poremećaja ponašanja. Autistične osobine ima oko 5% djece, poremećaj pozornosti i hiperaktivnosti (engl. Attention deficit hyperactivity disorder – ADHD) je prisutan kod 6 – 8% djece sa SD, što odgovara prisutnosti ADHD i u općoj populaciji. Poremećaji pokreta (stereotipne kretnje) javljaju se kod djece sa težom kliničkom slikom i težim oblikom MR (mentalne retardacije). Bitno je i to da 30% djece sa SD ima neki od poremećaja spavanja. Razvoj djece sa SD treba pratiti sustavno i multidisciplinarno, tijekom 1. godine života u tromjesečnim razdobljima. Pregled okuliste je obavezan u novorođenačkoj dobi, a potom jednom godišnje do 12. godine i svake dvije godine do 18. godine života. Pregled sluha se preporučuje odmah po rođenju, drugi put sa 6 mjeseci, a potom jednom godišnje do 12. godine i svake 2 godine do 18. godine života (1).

*„Mentalna retardacija (MR) se definira kao snižena sposobnost kojoj su svojstvena značajna ograničenja u intelektualnom funkcioniranju i u adaptivnom ponašanju, izražena u pojmovnim, socijalnim i praktičnim adaptivnim vještinama. Nastaje prije 18. godine“ (2).*

**Tablica 10.** Stupnjevanje MR (2)

| <b>Stupnjevanje MR</b> | <b>IQ</b> |
|------------------------|-----------|
| Laka MR                | 50 – 70   |
| Umjerena MR            | 35 – 50   |
| Teža MR                | 20 – 35   |
| Teška MR               | 0 - 20    |

## **1.4. PSIHOLOŠKI ASPEKTI**

Djeca sa SD su više slična nego različita od svojih zdravih vršnjaka, iako se određene vještine i sposobnosti razvijaju sporije i drugačijim redoslijedom od zdrave djece. Kako bi se podržao razvoj djece sa SD u punoj mjeri, potrebna je rana razvojna intervencija koja mora biti uključena u sva područja razvoja. Iako se pojedine razvojne vještine stječu u širem rasponu uzrasta, djeca sa SD prolaze iste razvojne stadije kao i njihovi zdravi vršnjaci (1).

### **1.4.1. Rana razvojna intervencija**

Radi se o prilagođenom programu napravljenom radi specifičnih potreba pojedinog djeteta. Cilj je pomoći svakom pojedinom djetetu da optimizira svoje sposobnosti u svakom području razvoja, kao i da prevenira eventualna kašnjenja. Opći principi na kojima se temelji rana razvojna intervencija su: pravovremenost (počinje od trenutka kada se roditeljima objasni kako imaju bolesno dijete), angažiranost obitelji (optimalna sredina za razvoj djeteta) te maksimalno uključivanje djeteta u socijalnu zajednicu (prirodno socijalno okruženje). Kod planiranja intervencija treba imati na umu kako su najslabiji kanali prijema kod bolesne djece auditivni i taktilni, dok su najširi vizualni, kako se bolji napredak postiže postupno stečenim iskustvima te da najlakše uče prikazom modela aktivnosti. Opservativno učenje je karakteristično za djecu sa SD. Upravo zbog svega navedenog, aktivnosti koje se izlažu djeci sa SD trebaju biti u kratkim intervalima, u sporijem tempu i u više navrata. Nadasve je potrebno da materijal koji se koristi bude prilagođen uzrastu i interesima pojedinog djeteta.. Iako su programi rane razvojne intervencije najčešće kreirani od stručnjaka raznih profila, iskustvo je pokazalo da najviše uspjeha ima rana razvojna intervencija koja se provodi u okviru obitelji (1).

### **1.4.2. Senzorni razvoj**

*„Senzomotorni razvoj podrazumijeva sve pokrete, razvoj krupne i fine motorike, te vizualnu koordinaciju pokreta“*(1). Zbog poteškoća u fokusiranju bližih predmeta,

smanjenom uočavanju detalja i kontrasta, kao i činjenice da mutnije vide boje, preporuka je da materijali za rad s djecom sa SD budu napravljeni primjereno njihovim sposobnostima (1).

### **1.4.3. Govorno – jezični razvoj**

Djeca sa SD razumiju govor prije nego sama progovore, zbog čega obično koriste komunikaciju gestama. Nedostatak formuliranja riječi uglavnom je uvjetovan lošom izvedbom, zbog čega je neophodno napraviti poseban program za vježbu i jačanje motorike usne šupljine. Podrazumijeva se i kako je potrebno rano, specifično, logopedsko liječenje. Uvodi se i učenje znakovnog i slikovnog jezika. Važno je napomenuti kako komunikacija uvijek mora biti licem u lice, uz obavezan kontakt očima. Kao poticaj koriste se primjena ritma, melodije i pjevanja, što je posebno korisno kod liječenja mucanja. Upute trebaju biti izdane u kratkim, jasnim riječima, a djeci treba uvijek dati dovoljno vremena i pažljivo ih saslušati u njihovim željama. U ovome području učenje može biti primjenjeno tijekom cijelog života (1).

### **1.4.4. Spoznajni razvoj**

Psihološki aspekt je iznimno bitan za učinkovitost učenja, zbog čega djeca sa SD razvijaju specifične stilove učenja. Također pokazuju poteškoće u interpretaciji tuđih emocija. Većina istraživača smatra kako se u ovom području treba raditi tzv. pasivno modeliranje, jer se pokazalo kako djeca sa SD uspješnije uče u situacijama opservacijskog učenja, bez dodatnog fizičkog, verbalnog ili socijalnog usmjeravanja. Ukoliko se jave teškoće u učenju specifičnih aktivnosti, potrebno je ponuditi učenje istoga na drugačiji način ili započeti učenje nove aktivnosti. Od velike je važnosti pokazati poštovanje za trud i napor koji je dijete uložilo, bez obzira na ishod učenja (1).

### **1.4.5. Socijalno – emotivni razvoj**

Iako djeca sa SD izražavaju četiri osnovne emocije kao i zdravi vršnjaci, ona taj obrazac izražavanja emocija zadržavaju duže vrijeme nego vršnjaci. Izrazito su spontani u izražavanju emocija, no teže odlažu emotivnu reakciju. Emocije djeteta postaju prepoznatljive s uzrastom djeteta. Uočeno je kako djeca sa SD nemaju problema u prepoznavanju osoba sa slikovnih materijala, ali značajne probleme pokazuju s prepoznavanjem emocija koje pokazuju osobe na slikovnim materijalima (osobito ako se radi o emocijama straha i iznenađenja), što dovodi do izbjegavanja komunikacije umjesto traženja adekvatnog odgovora (1).

Preporuke za program razvoja u socijalno – emotivnom području su: postaviti djetetu jasne zadatke, pravila, ograničenja i očekivanja; izbjegavati popustljivost, nestabilnost i nestalnost; davati kratke upute koje su potkrijepljene mimikom i gestom; redefinirati zahtjev ukoliko dijete ima poteškoća; poticati dijete na samostalno biranje i započinjanje aktivnosti; nagraditi svaki samostalni pokušaj; razlučiti što dijete ne može, a što ne želi. Kako su roditelji nezamjenjiva karika u rehabilitaciji djece sa SD, potrebna je i njihova stalna, dodatna edukacija (1).

## **1.5. ADOLESCENCIJA I MLADENAČKA DOB OSOBA SA SD**

Zbog naglih i upadljivih promjena, prvenstveno u izgledu tijela, adolescenti sa SD zahtijevaju prilagođavanje. S pripremama za te promjene treba započeti prije nego se one doista dogode (1).

### **1.5.1. Emocionalne promjene**

Kod djece s intelektualnim poteškoćama jako je izražen i produženo prisutan sukob između želje za neovisnosti i slobodom, naspram straha od gubitka sigurnosti i zaštite obiteljskog okruženja. Upravo zbog toga kod adolescenata sa SD dominira dječje ispoljavanje emocija (princip zadovoljstva, teškoće u odlaganju zadovoljstva, slaba

kontrola emocija i odsustvo afektivnog egocentrizma, odnosno visok stupanj empatije. Adolescenti sa SD nešto rjeđe pokazuju zaokupljenost suprotnim spolom od zdravih vršnjaka, a kada pokazuju zainteresiranost, njihov izbor je često nekritičan (1).

Roditelji adolescenata sa SD u ovom periodu i sami bivaju zbunjeni i nesigurni, pa im je potrebna sva moguća pomoć u rješavanju problema koji ih očekuju. Teme poput samostalnog života, spolnih odnosa i mogućnosti ostvarivanja roditeljstva su iznimno osjetljive i delikatne za cijelu obitelj, ali ipak najviše za samu osobu sa SD. Stoga su izuzetno važni planirano vrijeme za razgovor, raspolaganje potrebnim informacijama i vještina u vođenju savjetodavnog rada. „*Razina emocionalne zrelosti, socijalne kompetencije i razvijenost komunikacijskih vještina važni su čimbenici prihvaćanja u dobnu skupinu i uklapanje u šire socijalno okruženje*“(1). Važno je adolescentima s intelektualnim poteškoćama omogućiti što je moguće veći broj susreta s vršnjacima.

### **1.5.2. Spoznajne promjene**

Usporeni razvoj spoznajnih sposobnosti i zakašnjeli razvoj formalno – apstraktnog mišljenja su odgovorni za usporen i otežan razvoj spoznajnih sposobnosti, zbog čega je raskorak u razvoju intelektualnih sposobnosti naspram odloženog emocionalnog razvoja kod djece sa SD znatno manje naglašen nego kod zdravih vršnjaka. Radi nemoći da zadovolje prohtjeve okoline, adolescenti sa SD najčešće reagiraju agresivno (ljutnja, bijes, inat i dr.) umjesto da napore unesu u traženje rješenja problema. Kako bi se pomoglo osobama sa SD na planu spoznajnih sposobnosti, potrebno je opremiti ih radoznalošću i željom za učenjem i razumijevanjem pojava/događaja, komunikacijskim vještinama i uobičajenim obrascima ponašanja, maksimalnim stupnjem samostalnosti i svjesnošću o svojoj snazi i ograničenjima (1).

### **1.5.3. Socijalne promjene**

Istraživanja ponašanja kod adolescenata sa SD su pokazala kako su oblici ponašanja povezani uglavnom s obrascima obrazovanja i njege unutar obitelji i osobitostima

ponašanja važnih osoba iz okoline, a ne samim prisustvom SD. Stoga, ne postoje specifične, distinktivne karakteristike ponašanja karakteristične samo za populaciju osoba sa SD (1).

## **1.6. RAZVOJ KOMUNIKACIJE**

*„Komunikacija je proces u kojemu jedna osoba oblikuje i šalje poruku drugoj osobi, koja prima i dekodira poruku“(2).*

*„Jezik je strukturirani, dogovoreni sustav simbola koji se koriste da bi komunicirali...“(2).*

*„Govor je verbalni jezik ili proces produkcije glasa i zvukova i njihovo kombiniranje u riječi da bismo komunicirali“(2).*

Socijalni i emocionalni razvoj, kognitivne sposobnosti kao i ostala područja razvoja uvelike ovise o razvoju komunikacije, koja nam omogućava kontrolu vlastitog svijeta, kao i dijeljenje nada, briga i snova. Kognitivni razvoj ovisi o govornim i jezičnim vještinama. Koncepti jezika i komunikacije obično su ono što djeca sa SD dobro razumiju i sposobna su ih koristiti i u ranijoj životnoj dobi, pa čak i godinama prije nego što su sposobna koristiti govor. Stoga je potrebno da dijete razvije adekvatne vještine komunikacije dok ne razvije osnovu za govor. Svoj djeci je potrebno mnoštvo različitih osjetilnih iskustava i poticajna sredina kako bi rasli i učili. Interakciju s djetetom treba započeti što je ranije moguće. Svakodnevne aktivnosti su odličan način za učenje i vježbanje. Sposobnost i spremnost djeteta/odrasle osobe sa SD su preduvjet za rad na specifičnim područjima. Veći dio učenja o komunikaciji događa se mnogo prije nego što dijete počne koristiti govor ili formalni jezični sustav. Temelj za kasniju komunikaciju uvjetuju rane komunikacijske vještine koje uključuju komunikacijsku namjeru, izmjenu uloga, zahtijevanje (razloge) komunikacije i socijalnu komunikaciju. Djeca sa SD su sposobna razumjeti vezu između riječi (simbola) i onoga što ta riječ (simbol) označava, prije nego postanu sposobna za govor, što znači da mogu naučiti koristiti riječi mnogo prije nego što počnu koristiti govor. Za razliku od djece normalnog razvoja kod kojih stupanj jedne riječi započinje kada počnu koristiti pravi govor (kombinacije konsonanata



i vokala koji predstavljaju ljude i predmete), kod djece sa SD stupanj jedne riječi započinje kada su sposobna koristiti govor ili neki od nadomjesnih jezičnih sustava. To je period u kojemu djeca stvaraju vezu između riječi (simbola) i onoga što riječi predstavljaju. Veliki broj djece sa SD prve znakove u komunikaciji počinju koristiti oko prvog rođendana, ali prve riječi tek između druge i treće godine života, iako se to može produžiti i do pete godine života. Tijekom cijelog djetinjstva, igra će biti najvažniji oblik učenja, a jednako tako nam može pomoći u svrhu opažanja razine djetetovog kognitivnog razvoja. Dio djece sa SD lakše nauče čitati nego govoriti, jer mnogo djece lakše uči vizualno nego kroz slušanje, što u školskoj dobi može prouzročiti probleme. Naime, u školi je naglasak na auditivnim vještinama, dok djeca sa SD u većini slučajeva bolje uče pomoću vizualnog ili multisenzornog pristupa. Iz tog bi razloga jezični zahtjevi u učionici trebali na neki način biti prilagođeni. Pomoć logopeda, rehabilitatora ili pomoćnika u nastavi je nezaobilazna kod većine djece sa SD. Postoji šest vrsta jezičnih zahtjeva u školi, koje prvo treba razumjeti kako bi ih se moglo prilagoditi individualno svakom djetetu. Vrste jezičnih zahtjeva su: jezik školskog programa (fokusira se na rječnik i jezičnu razinu materijala uključenih u program za svaki predmet), jezik uputa u razredu (jezik koji se koristi za podučavanje i učenje), jezik skrivenog školskog programa (uvelike je neosvijestjen i izvan naše svijesti, pa i svijesti učitelja), jezik testiranja (razredni testovi koje kreira učitelj i standardni državni testovi), jezik razrednih rutina (uključuje jezik koji školsko osoblje koristi i jezično razumijevanje uključeno u izvođenje uputa i učenje rutina), socijalna interakcijska komunikacija (komunikacija s vršnjacima i školskim osobljem u razredu za vrijeme odmora i ručka). Usvajanje numeričkih vještina kod djece sa SD ide teže nego usvajanje vještina čitanja i pisanja. Kod učenja numeričkih vještina, kao i kod učenja vještina čitanja i pisanja, potrebno je koristiti vizualna pomagala, pogotovo što je matematika apstraktna, pa je samim time i teže razumljiva (2).

## **1.7. POMOĆ KOD EDUKACIJE**

Tijekom učenja djeteta vještinama, potrebno je mnogo strpljenja i ohrabriranja, kako kod zdrave djece, tako i kod djece sa SD. Važno je svo vrijeme zadržati pozitivan stav i optimizam te prihvatiti kako je i neuspjeh nezaobilazan dio učenja. „*Rana intervencija je*

*pažljivo planirano i individualno usmjereno učenje u vrlo ranom razdoblju djetetova života, odmah nakon što su utvrđene određene teškoće kod djeteta i/ili je postavljena dijagnoza*“(2). Cilj rane intervencije je organizirati djetetovu okolinu na način da se potiče cjelokupan djetetov razvoj te djetetovu pažnju i zanimanje, ali i da ga se usmjeri na što aktivnije sudjelovanje u interakciji s okolinom, kako bi se djetetu omogućilo što bolje razvijanje svojih mogućnosti i prikupljanje iskustva koja će mu biti potrebna. „*Rana intervencija je i sveobuhvatna psihološka, edukacijska i rehabilitacijska pomoć i podrška roditeljima*“(2). Za djetetov razvoj je najvažnija okolina, a podučavanje je proces organiziranja okoline djeteta na način povećavanja mogućnosti da nauči ili napravi određene stvari. Djeca sa SD nisu dovoljno motivirana, zbog čega ne mogu zadovoljavajuće koristiti svoju okolinu u svrhu učenja. Upravo zbog toga je nužno prilagoditi okolinu djeci sa SD, kako bismo u što ranijoj dobi poticali aktivniji razvoj mozga. Najaktivnije razdoblje u razvoju mozga su prve dvije godine djetetova života – mozak dosegne 80% veličine mozga odrasle osobe, utrostruči masu i najaktivnije stvara i učvršćuje mrežu sinapsi potrebnih za naprednija ponašanja. Aktivniji razvoj mozga dovodi do drugačijeg funkcioniranja mozga. Razvoj mozga kod djeteta ovisi o tome koliko je okolina poticajna i količini informacija koje utječu na razvoj mozga. Program rane intervencije za cilj ima učenje djece pravih stvari na pravi način i u pravom trenutku. Ovaj program bi trebalo započeti već u prvih 6 – 8 tjedana djetetova života. Izvode ga specijalisti rane intervencije, prvenstveno defektolozi i logopedi, a preporuka je i što ranije započeti s fizikalnom terapijom. Ostali stručnjaci se uključuju ovisno o individualnim potrebama djeteta. Bilo bi poželjno da se program provodi u obitelji do 18. mjeseca djetetova života, a tek nakon toga bi trebalo polako započeti s grupnim radom s djecom sa sličnim poteškoćama. Principi rane intervencije su: sva djeca uče, pa tako i djeca sa SD; djeca sa SD moraju učiti iste vještine kao i ostala djeca; prve godine života su ključne za učenje, stoga treba započeti s njim čim se utvrdi problem; najvažniji učitelji su roditelji; svako dijete i obitelj su individualni; poštivanje potreba djeteta i okoline su temelji uspješnog programa; postupci poučavanja i ocjenjivanja moraju biti pažljivo odabrani kako bi poticali na bolje učenje; potrebno je slijediti razvoj i poštovati sekvence normalnog razvoja; razvijanje djetetovih mogućnosti i ujedno sprječavanje dodatnih poteškoća; stvaranje pozitivnog odnosa između djeteta, roditelja i drugih članova obitelji.

Oblikovanje programa rada rane intervencije (Individualni edukacijski program – IEP) započinje procjenom sposobnosti djeteta koju rade defektolog ili edukacijski rehabilitator. Uspješan program je onaj koji točno pokazuje što dijete može, a što ne može. Procjena djeteta se provodi na područjima grube motorike, fine motorike, spoznaje, razumijevanja, komunikacije te socijalizacije i igre. Govorno jezični razvoj i poteškoće procjenjuje logoped. Ciljevi programa su definirani procjenama djeteta te su individualni. Pri određivanju ciljeva programa potrebno je imati na umu mogućnosti i raspoloživo vrijeme roditelja. Uspjeh programa ovisi o organiziranju zadataka na manje korake te pohvalama i nagradama za pravilne odgovore, dok se kritiziranje zbog netočnih odgovora izbjegava (1).

### **1.7.1. Multidisciplinarni pristup edukaciji roditelja**

Zbog činjenice kako su roditelji neizostavni dio tima u procesu habilitacije i rehabilitacije osoba sa SD, edukacija roditelja smatra se jednim od važnijih procesa. Roditelji su jedini koji mogu ugraditi principe stimulacije u njegu i rutinu svakodnevnog života te u trajne obrasce ponašanja djeteta sa SD. U radu s roditeljima se koristi model koji za cilj ima: određivanje ciljeva i edukaciju roditelja za rad s djecom sa SD; opis sadržaja, metoda i dinamike edukativnog rada s roditeljima i djecom; obrazloženje potrebe i realizacije dodatnog, širokog spektra intervencija multidisciplinarnog tima stručnjaka; planiranje daljnjeg provođenja, praćenja i procjene uspješnosti programa; pokazati i uvjeriti roditelje i sve zainteresirane u učinkovitost i opravdanost provođenja prikazanog modela u sustavu zdravstvene i psihosocijalne zaštite osoba sa SD (1).

## **1.8. INTEGRACIJA U ŠKOLE**

Iskustva prikupljena u nekim europskim zemljama i zemljama Sjeverne Amerike pokazala su kako se osobe s posebnim potrebama mogu uključiti u obrazovni program te mogu postići što bolje akademske rezultate. Razlog tome je sredina koja ih potiče i koja daje priliku za bolji uvid u njihove mogućnosti i sposobnosti. No, ono najvažnije je što

postaju priznati članovi društvene zajednice, ostvaruju kvalitetniju i ispunjeniju svakodnevnicu te se bolje pripremaju za samostalni način života. Osim integracije djece sa SD u vrtiće i škole, veoma je bitna integracija djece/odraslih osoba sa SD u sve oblike druženja (društvena, kulturna, sportska i dr.) „*Donošenjem Pedagoškog standarda za osnovnoškolsko obrazovanje (NN63/08), i u njemu posebno članka 15. stavak 7. („Škola može osigurati pomoćnika u nastavi, prevoditelja znakovnog jezika i osobnog pomoćnika učenicima kojima je rješenjem o primjerenom obliku školovanja potrebna pomoć u učenju, kretanju i obavljanju školskih aktivnosti i zadataka.“) broj djece s Down Sindromom koja pohađaju redovnu školu prema članku 4. i uz pomoćnika u nastavi se od školske godine 2007./2008. do 2011./2012. značajno povećava iz godine u godinu i u raznim dijelovima RH*“(2).

## **1.9. PRAVA OSOBA SA SD**

Osobe sa SD te njihovi roditelji/skrbnici, prema postojećim zakonima i pravilnicima iz sustava zdravstva i socijalne skrbi te mirovinskog sustava, mogu ostvariti više vrsta prava. Neka od prava iz područja socijalne skrbi su osobna invalidnina, dodatak za pomoć i njegu, skrb izvan vlastite obitelji, savjetovanje, jednokratna novčana pomoć i dr. Za bilo kakve informacije moguće je obratiti se nadležnom Centru za socijalnu skrb ([www.mzss.hr](http://www.mzss.hr)). Ukoliko je kod djeteta utvrđeno teže oštećenje zdravlja (mentalno ili tjelesno) te ukoliko je jedan od roditelja zaposlen, drugi roditelj može ostvariti pravo na dopust do 8. godine djetetova života, rad na pola radnog vremena do 8. godine djetetova života i nakon toga uvećani dječji doplatak. Ustanove u kojima je moguće dobiti informacije ili ostvariti određena prava su Centar za socijalnu skrb i Obiteljski centar prema mjestu prebivališta, Hrvatski zavod za mirovinsko osiguranje ([www.mirovinsko.hr](http://www.mirovinsko.hr)), Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje ([www.hzzo-net.hr](http://www.hzzo-net.hr)), županijski uredi i uredi državne uprave. Također, zbog podložnosti zakona promjenama, novije informacije mogu se pogledati i na stranicama udruga, poput: [www.udrugapuz.hr](http://www.udrugapuz.hr), [www.rijeka-21.hr](http://www.rijeka-21.hr), [www.karlovac-down.hr](http://www.karlovac-down.hr), [www.udruga-oko.hr](http://www.udruga-oko.hr).

## **2. CILJ RADA**

Cilj rada je prikazati zdravstvenu njegu i skrb djece sa SD koja omogućava što kvalitetniji samostalni život na način maksimalnog iskorištavanja svih svojih znanja i vještina u okviru vlastitih kapaciteta. Kako bi se to postiglo potrebno je uključivanje zdravstvenih djelatnika svih profila (multidisciplinarni pristup), od trenutka postavljanja dijagnoze, preko cjeloživotnog praćenja njihovog zdravstvenog stanja te psihičkog i fizičkog napretka.

Posebno značajnu ulogu u neposrednoj zdravstvenoj skrbi djece sa SD imaju medicinske sestre. Medicinske sestre su jedini dio zdravstvenog tima koji permanentno sudjeluje u specifičnoj zdravstvenoj skrbi koja se bazira na holističkom pristupu. Kako bi uspješno obavljale takav fizički i nadasve emocionalno težak zadatak i same medicinske sestre moraju biti dodatno educirane s naglaskom na tome kako i njihova edukacija mora biti cjeloživotna.

### **3. RASPRAVA**

Postavljanje dijagnoze Sindroma Down kod nerođenog ili tek rođenog djeteta imati će veliki utjecaj na život samih roditelja i šire obitelji. Važno je unaprijed se pripremiti za izazove i probleme koji će postati dio svakodnevnog života. Prvenstveno je bitno pronaći pedijatra ili specijalista koji su fokusirani na praćenje djece sa SD te pokušati naučiti što je moguće više o ovome poremećaju iz svih mogućih izvora, kao i iz iskustava drugih ljudi. Normalno je da roditelji nakon rođenja djeteta sa SD reagiraju emotivno. Prvih nekoliko tjedana je izuzetno teško razdoblje za roditelje u kojemu se moraju naučiti nositi s novonastalom situacijom. Prvi korak prema uspješnoj skrbi jeste čestitati roditeljima po porodu na rođenju njihova djeteta. Odmah na porodu je potrebno roditeljima dati i informacije o standardnim podacima (težina, duljina, APGAR i dr.) kao i objašnjenje o postupcima provedenima u svezi s djetetom te osigurati vrijeme roditeljima s djetetom. Treba izreći dijagnozu s naglašenom sigurnošću, a dijete treba nazivati njegovim imenom ukoliko ga već ima. Važno je biti spreman na reakcije roditelja kada im se priopći dijagnoza. Pri prvom razgovoru s roditeljima potrebno je odgovoriti na sva postavljena pitanja i dati im do znanja kako se uvijek imaju kome obratiti za daljnja pitanja i razgovor. Prve informacije moraju biti kratke i jasne, dok opsežniji razgovor i informacije slijede tek nakon što se roditelji oporave od prvoga šoka (najčešće u prva 24 sata nakon poroda). Ni u kom slučaju ne smiju se davati prognoze i predviđanja. Također je važno uključiti i informirati obitelj i prijatelje. Potrebno je imati na umu kako roditelji kojima se rodilo dijete sa SD prolaze faze žaljenja koje se javljaju i nakon smrti djeteta, stoga je važno znati se prilagoditi svakoj pojedinoj fazi.

#### **3.1. ZDRAVSTVENA SKRB**

Redovita i kvalitetna zdravstvena njega je pravo svakog djeteta sa SD, u istom obujmu i mjeri kao i za ostale članove društva. Kontinuirana zdravstvena skrb i multidisciplinarni pristup su temelji na kojima počiva briga za osobe sa SD, od kojih se traži puno sudjelovanje kao i sudjelovanje članova njihovih obitelji. Unapređivanje

zdravstvene zaštite za osobe sa SD ide sukladno s novim spoznajama. Cjelokupna zdravstvena skrb osoba sa SD zasniva se na holističkom pristupu. Sve navedeno uključuje i dopunu školskih/fakultetskih programa medicinskih sestara i njihovu cjeloživotnu edukaciju o specifičnim potrebama djece sa SD. Varijabilnost zdravstvenih problema koja postoji kod osoba sa SD je velika. Ovisno o vrsti, kombinacijama i opsegu zdravstvenih problema možemo govoriti o različitim utjecajima na funkcionalni status pojedinca. Zbog velikih razlika tih utjecaja, veoma je važno individualiziranje pristupa ocjeni zdravstvenog statusa i funkcionalne sposobnosti svakog pojedinca sa SD, bez obzira na dob (1,2,3).

**Tablica 11.** Zdravstveno praćenje osobe sa sindromom Down (2)

| <b>0-1 mjesec</b>              |                                      |   |
|--------------------------------|--------------------------------------|---|
| <b>Područje</b>                | <b>Tko?</b>                          | <b>Što?</b>   |
| GENETIKA                       | Genetički lab/genetičar              | Kariogram, savjetovanje   |
| KARDIOLOGIJA                   | Kardiolog                            | UZV srca, EKG   |
| ORL/sluh                       | ORL/sluh                             | ABR/OAE   |
| OFTALMOLOŠKI                   | Oftalmolog (rodilište)               | Crveni refleksi   |
| PREHRANA                       | Rodilište, patronaža, pedijatar      | Podrška dojenju, savjet   |
| LOKOMOTORNI SUSTAV             | fizijatar                            | Baby handling   |
| PSIHOLOŠKA PODRŠKA RODITELJIMA | Okolina, rodbina, prijatelji, udruga |   |
| <b>1-12 mjeseci</b>            |                                      |   |
| <b>Područje</b>                | <b>Tko?</b>                          | <b>Što?</b>   |
| NEUROLOŠKI                     | neuropedijatar                       | Pregled, EEG, UZV MOZGA, konzultacija o cijepljenju...            |
| ORL/sluh                       | ORL/audiolog                         | Dalje monitoriranje sluha (ABR sa tri mjeseca), ORL pregled       |
| OFTALMOLOŠKI                   | oftalmolog                           | Pregled (6 mj., 12 mj.)   |
| ENDOKRINOLOŠKI                 | endokrinolog                         | TSH, T4(sa 6 mj.i 12 mj.)   |
| GASTROINT. SUSTAV<br>PREHRANA  | Gastroenterolog<br>Nadl.pedijatar    | Pregled, savjetovanje o prehrani i tjelesnom napredovanju (TT,TV) |

|                    |  |  |
|--------------------|--|--|
| LOKOMOTORNI SUSTAV | ortoped  | Pregled, UZV kukova                                |
|                    | fizijatar  | Pregled, fiz.terapija<br>Praćenje razvoja motorike |
| RAZVOJNO           | Defektolog, logoped,<br>radni terapeut, fizioterapeut. | RANA INTERVENCIJA                                  |

### 1-12 godina

| Područje                      | Tko?  | Što?  |
|-------------------------------|---|---|
| ORL/sluh                      | ORL, audiolog   | Audiogram/timpanogram 1x godišnje   |
| OFTALMOLOŠKI                  | Oftalmolog  | Pregled sa 2 godine, od 4.godine 1x godišnje  |
| ENDOKRINOLOŠKI                | Endokrinolog  | TSH,T4 - 1x godišnje  |
| LOKOMOTORNI SUSTAV            | Ortoped<br>Fizijatar  | Pregled na AAI sa tri godine-kontinuirani nadzor  |
| RAZVOJNO                      | Defektolog, logoped<br>Radni terapeut, fizioterapeut,<br>psiholog | Kontinuirano, vrtić, škola  |
| STOMATOLOŠKI                  | Stomatolog  | Savjetovanje o higijenskim mjerama,<br>privikavanje, stomatološka preventiva, od<br>druge godine svakih 6 mj. |
| GASTROINT. SUSTAV<br>PREHRANA | Gastroenterolog<br>Nadležni pedijatar                             | Eventualno screening na celijakiju u dobi<br>od 2-3 god.<br>Nadzor TT/TV                                      |

### 12-18 godina

| Područje                      | Tko?  | Što?  |
|-------------------------------|---|---|
| ORL/sluh                      | ORL, audiolog   | Audiogram/timpanogram 1x godišnje                     |
| OFTALMOLOŠKI                  | Oftalmolog  | 1x godišnje   |
| ENDOKRINOLOŠKI                | Endokrinolog  | TSH,T4 - 1x godišnje + antitireoidna PT               |
| LOKOMOTORNI SUSTAV            | Ortoped / neurolog  | Pregled na AAI- kontinuirani nadzor                   |
| KARDIOLOŠKI                   | Kardiolog   | Pregled, UZV, EKG - pitanje valvularnih<br>grešaka    |
| SPOLNOST                      |   | savjetovanje  |
| RAZVOJNO                      | Defektolog, logoped<br>radni terapeut, fizioterapeut,<br>psiholog | Kontinuirano, školovanje,<br>Planiranje, integracija. |
| STOMATOLOŠKI                  | Stomatolog  | Pregled svakih 6 mjeseci                              |
| GASTROINT. SUSTAV<br>PREHRANA | Gastroenterolog<br>Nadležni pedijatar                             | TT/TV, BMI  |

### Odrasli > 18 god.

| Područje | Tko?         | Što?                              |
|----------|--------------|-----------------------------------|
| ORL/sluh | ORL,audiolog | Audiogram/timpanogram 1x godišnje |



|                               |   |  |
|-------------------------------|---|--|
| OFTALMOLOŠKI                  | Oftalmolog  | 1x godišnje  |
| ENDOKRINOLOŠKI                | Endokrinolog  | TSH,T4 - 1x godišnje + antitireoidna PT              |
| LOKOMOTORNI SUSTAV            | Ortoped / neurolog  | Pregled na AAI - kontinuirani nadzor                 |
| KARDIOLOŠKI                   | Kardiolog   | Pregled, UZV, EKG - pitanje valvularnih grešaka      |
| SPOLNOST                      |   | savjetovanje   |
| RAZVOJNO                      | Defektolog, logoped<br>radni terapeut, fizioterapeut,<br>psiholog | Kontinuirano školovanje,<br>Planiranje, integracija. |
| STOMATOLOŠKI                  | Stomatolog  | Pregled svakih 6 mjeseci                             |
| GASTROINT. SUSTAV<br>PREHRANA | Gastroenterolog<br>Nadležni pedijatar                             | TT/TV, BMI   |

### 3.2. SESTRINSKE DIJAGNOZE

Zdravstvena skrb djece sa SD zahtijeva multidisciplinarni pristup u kojemu djeluju mnogi zdravstveni stručnjaci i njihovi suradnici. Prvenstveno su to liječnici – specijalisti iz različitih grana medicine, defektolozi, psiholozi i dr. Uz njih jednako važnu ulogu imaju i medicinske sestre o čijoj educiranosti i angažmanu uvelike zavisi kvaliteta zdravstvene njege djece sa SD. Otkrivanje i rješavanje pacijentovih problema iz područja zdravstvene njege naziva se procesom zdravstvene njege. Stanja koja odudaraju od normalnog i poželjnog su problemi koje medicinske sestre samostalno prepoznaju i tretiraju, tzv. sestrinske dijagnoze na temelju kojih se planiraju i provode intervencije u zdravstvenoj njezi. Usmjerene su isključivo rješavanju individualnih pacijentovih problema. Donošenje odluka o potrebama pojedinih intervencija može biti različito, a definira se sestrinskim dijagnozama (3).

U nastavku su prikazane neke od mogućih sestrinskih dijagnoza u procesu zdravstvene njege djece sa SD. Prikazani planovi su teoretska mogućnost rješavanja problema iz područja zdravstvene njege jer u ovakvom obliku izrade planova nema individualiziranog pristupa.

**Tablica 12. Hospitalizam**

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>Hospitalizam u/s promjenom okoline</b>  |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete će smanjiti osjećaj hospitalizma tijekom hospitalizacije.   |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. omogućiti roditeljima kontakte i boravak s djetetom,</li><li>2. prilagoditi okolinu djetetovim potrebama.</li></ol> |

**Tablica 13. Poremećaj spavanja**

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>Poremećaj spavanja u/s osnovnim stanjem</b>  |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete će noću spavati 8 sati te tijekom dana 1 - 2 sata u toku hospitalizacije   |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. osigurati djetetu mir tijekom sna,</li><li>2. osigurati djetetu odgovarajući položaj,</li><li>3. obavijestiti liječnika,</li><li>4. dati ordiniranu terapiju,</li><li>5. opservirati dijete.</li></ol> |

**Tablica 14.** Smanjeno podnošenje napora

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>SPN u/s osnovnim stanjem</b>   |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete će prihvatiti svoje stanje i naučiti prilagoditi tjelesne aktivnosti svojem fizičkom stanju.   |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. razgovarati s djetetom i roditeljima te zajedno napraviti plan dnevnih aktivnosti,</li><li>2. osigurati mu vrijeme za aktivnost i odmor,</li><li>3. educirati dijete i roditelje o važnosti perioda odmora između aktivnosti,</li><li>4. educirati dijete i roditelje kako procijeniti djetetove mogućnosti,</li><li>5. kontrolirati vitalne funkcije.</li></ol> |

**Tablica 15.** Prekomjerman unos hrane

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>Prekomjerman unos hrane u/s osnovnim stanjem 2°<br/>poremećaji na metaboličkoj razini</b>   |
| <b>Cilj</b>                 | Težina djeteta neće prelaziti srednje vrijednosti BMI za njegovu dob.  |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. ograničiti dnevni unos kilo-kalorija na vrijednosti izračunate za pojedino dijete,</li><li>2. omogućiti prehranu (dijetu) primjerenu općem stanju i željama djeteta,</li><li>3. kontrolirati tjelesnu težinu svakih 7 dana,</li><li>4. osigurati unos dovoljne količine tekućine.</li></ol> |

**Tablica 16.** VR za opstipaciju

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>VR za opstipaciju u/s osnovnim stanjem 2° hipotonija muskulature crijeva</b>   |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete će imati stolicu svakih 1-2 dana.  |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. educirati dijete i roditelje o važnosti redovite eliminacije stolice,</li><li>2. provjeriti usvojeno znanje,</li><li>3. osigurati odgovarajući dnevni unos tekućine,</li><li>4. osigurati laganu prehranu (djetetu),</li><li>5. provoditi masažu i vježbe trbušne muskulature,</li><li>6. osigurati privatnost tijekom defekacije.</li></ol> |

**Tablica 17.** VR za ozljede

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>VR za ozljede u/s osnovnom bolesti 2° mišićna hipotonija i umna zaostalost</b>  |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete se neće ozlijediti.   |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. prilagoditi prostor stanju djeteta,</li><li>2. razgovarati s roditeljima i objasniti im djetetova ograničenja i educirati ih o načinima prevencije ozljeda,</li><li>3. osigurati prikladan prostor za igru/aktivnosti</li></ol> |

**Tablica 18.** VR za infekcije

|                             |   |
|-----------------------------|---|
| <b>Sestrinska dijagnoza</b> | <b>VR za infekcije u/s osnovnom bolesti 2° oslabljeni imunološki sustav</b>   |
| <b>Cilj</b>                 | Dijete neće pokazivati simptome ni znakove infekcije.   |
| <b>Intervencije</b>         | <ol style="list-style-type: none"><li>1. osigurati odmor,</li><li>2. osigurati odgovarajuću prehranu,</li><li>3. provoditi i održavati higijenu djeteta,</li><li>4. educirati roditelje o simptomima i znakovima infekcije, te o načinima i važnosti praćenja stanja djeteta.</li></ol> |

## 4. ZAKLJUČAK

S obzirom na raznolikost i opseg mogućih zdravstvenih problema s kojima se djeca/osobe sa SD mogu susresti tijekom života, razvidno je kako i edukacija medicinskih sestara mora sadržavati potrebnu širinu. U srednjoškolsko i prvostupničko obrazovanje medicinskih sestara nije integrirana edukacija o specifičnim potrebama djece/osoba sa SD. Takva specifična znanja medicinske sestre, u pravilu, stječu vlastitim iskustvenim spoznajama tijekom rada i jednako tako razmjenom iskustava.

Svaka osoba sa SD je individua s posebnim sposobnostima i talentima. Jedino što imaju zajedničko je upravo Sindrom Down. Djeca sa SD, kao i zdrava djeca imaju vlastiti potencijal. Djeca sa SD uglavnom imaju ispod prosječno intelektualno funkcioniranje, no njihov će pravi uspjeh ovisiti o metodama i programima rada koji moraju biti prilagođeni njihovim potrebama. Rad s djecom/osobama sa SD uvjetovan je kvalitetnom medicinskom skrbi o kojoj ovise dužina životnog vijeka te kvaliteta svakodnevnog života u obitelji i zajednici. Krajnji cilj je uključiti sve osobe sa SD u što normalniji život. No, najveći problem i dalje predstavljaju predrasude o osobama s intelektualnim poteškoćama, što uvelike umanjuje kvalitetu njihovog svakodnevnog života, a ponekad čak predstavljaju i prijetnju. Potrebno je imati na umu kako je odbacivanje sa strane okoline jako bolno, pogotovo ako se odvija i unutar obitelji. Sindrom Down je nažalost još uvijek tabu tema za mnoge, iako se postiglo mnogo samim time što o njemu svakodnevno možemo čuti, prvenstveno u medijima. Prvi korak u poboljšanju kvalitete života za djecu sa SD, a tako i naše vlastite, je mijenjanje osobne percepcije o djeci/osobama sa SD, o sebi kao o dijelu života djeteta/osobe sa SD i naposljetku o prioritetima. Za početak bi bilo dovoljno poraditi s najužom okolinom, ali uz vrijeme i strpljenje potrebno za promjene možemo promijeniti prvenstveno svoje živote, čime ćemo i osobama s intelektualnim poteškoćama dati jednaku šansu za sretan i ispunjen život. U novije vrijeme pokreću se programi inkluzije i osoba sa SD u svrhu omogućavanja što samostalnijeg življenja.

## 5. LITERATURA

1. Vida Čulić, Srđana Čulić. „Sindrom Down“. Ministarstvo znanosti, obrazovanja i športa RH, Poglavarstvo grada Splita i LVM; 2009.g.
2. Mr.sc. Dinka Vuković, dipl.inž., Irena Tomić Vrbić, dr.med., Silvija Pucko, prof. defektolog, Anita Marciuš, prof. logoped. „Down sindrom“: vodič za roditelje i stručnjake. Treće dopunjeno i izmijenjeno izdanje. Zagreb; 2011.g.
3. Gordana Fučkar. „Proces zdravstvene njege“. Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu. Zagreb; 1992.g.
4. Prof.dr.Ljiljana Zergollern i sur. „Medicinska genetika 2“. Školska knjiga – Zagreb; 1994.g.
5. <http://zdravlje.hzjz.hr/clanak.php?id=12775> (28.07.2014. – 15:40 h)
6. [http://www.zajednica-down.hr/o\\_sind\\_down/o\\_sind\\_down.html](http://www.zajednica-down.hr/o_sind_down/o_sind_down.html) (28.07.2014. – 15:44 h)
7. <http://www.podobnik.hr/odjel/trudnicka-i-ginekoloska-ambulanta/rani-kombinirani-probir/> (28.07.2014. – 15:47 h)
8. <http://www.mamaibeba.org/news/details/a4bd846c-f345-4373-83d0-9eaf01344b9b> (28.07.2014. – 15:51 h)

## 6. SAŽETAK

Sindrom Down (SD) ili trisomija 21 je najčešći poremećaj u broju kromosoma, čiji je glavni uzrok njihovo nerazdvajanje. Dokazivanje SD je moguće provesti prenatalnom dijagnostikom (trostruki test, amniocenteza i dr.). SD je prepoznatljiv po karakterističnim fizičkim obilježjima (mišićna hipotonija, kosi položaj očnih otvora, kratke šake, mala glava i dr.) te smanjenim intelektualnim kapacitetom. Mnoge fizičke karakteristike Sindroma Down mogu se naći i kod zdrave djece, stoga je potrebno izraditi kariotip koji će potvrditi ili opovrgnuti postojanje SD. Među osobama sa SD postoji varijabilnost među zdravstvenim problemima, što posljedično utječe i na funkcionalni status pojedinca.

Najčešći problemi s kojima se suočavaju djeca/osobe sa SD, kao i tim zdravstvenih djelatnika koji ih prati kroz život, su: problemi sa srcem i probavnim sustavom, bolesti imunološkog sustava, problemi s dišnim sustavom, poremećaji razvoja mozga i neurološki problemi, problemi lokomotornog sustava, ORL i stomatološki problemi, kožne bolesti, bolesti oka, hematološke i onkološke bolesti te problemi sa prehranom i promjenama metabolizma. Također je poznato kako je kod djece sa SD usporen psihomotorni razvoj, kao što je i češća pojava poremećaja u ponašanju i pojavi psihijatrijskih bolesti.

Zdravstvena skrb djece sa SD je kontinuirana i počiva na holističkom i multidisciplinarnom pristupu. Zdravstvena skrb djece sa SD započinje odmah nakon rođenja tzv. Ranom Razvojnomo Intervencijom (prilagođeni program napravljen radi specifičnih potreba pojedinog djeteta), čiji je cilj pomoći svakom djetetu optimizirati svoje sposobnosti u svakom području razvoja te prevenirati moguće posljedice kašnjenja. Sastavni dio zdravstvene skrbi je edukacija svih zdravstvenih djelatnika, a posebice medicinskih sestara koje su permanentno uključene u zdravstvenu njegu i skrb, kao i multidisciplinarni pristup edukaciji roditelja o čijem razumijevanju i angažmanu ovise uspjesi rehabilitacije i rehabilitacije djece sa SD. Uz već navedene oblike zdravstvene skrbi, od izuzetne je važnosti integracija djece sa SD u redovne vrtiće i škole te sve ostale oblike socijalizacije. Sve osobe sa SD su individue, a jedino zajedničko im je upravo Sindrom Down. Cilj zdravstvene skrbi je omogućiti svim osobama sa SD maksimalno



iskorištavanje svojih kapaciteta i da budu ravnopravni članovi društva, ukratko rečeno, omogućavanje što veće samostalnosti u svakodnevnom životu u obitelji i zajednici.

## 7. SUMMARY

Down Syndrome (SD) or trisomy 21 is the most common disorder in chromosome number, whose main cause is their non-disjunction. Proving SD is possible to conduct with prenatal diagnostics (triple test, amniocentesis, etc.). SD is recognized by its characteristic physical features (muscular hypotonia, inclined position of eye opening, short hands, small head, etc.) and reduced intellectual capacity. Many physical characteristics of Down Syndrome can be found in healthy children, so it is necessary to prepare a karyotype to confirm or refute the existence of SD. Among persons with SD there is variability among health problems, which consequently affects the functional status of the individual.

The most common problems faced by children/persons with SD, as well as health care team that follows them through life, are: heart and digestive system problems, immune system diseases, problems with the respiratory system, disorders of brain development and neurological problems, musculoskeletal problems system, ENT and dental problems, skin diseases, eye diseases, hematologic and oncologic diseases and problems with eating and changes in the metabolism. It is also known that children / persons with SD delayed psychomotor development, as well as the frequent occurrence of behavioral disorders and psychiatric illnesses. Health care of children/people with SD is continuous and is based on a holistic and multidisciplinary approach.

Health care of children with SD starts immediately after birth with so called Early Developmental Intervention (custom program made for the purpose of specific needs of the individual child), whose goal is to help each child to optimize their abilities in every area of development, and to prevent the possible consequences of delays. An integral part of health care is the education of all health care professionals, especially nurses, who are constantly involved in the care and welfare, as well as a multidisciplinary approach to the education of parents whose understanding and engagement depends successes of habilitation and rehabilitation of children/people with SD. In addition to these forms of health care, it is of great importance integration of children with SD in regular kindergartens and schools and other forms of socialization. All persons with SD are

individuals, and the only thing in common is precisely Down syndrome. The goal of health care is to enable all persons with SD to maximize their capacities and to be equal members of society, in a word, to enable them to what greater autonomy in daily life in the family and community.

## 8. ŽIVOTOPIS

### **Osobni podaci**

Ime i prezime: Ana Eterović

Datum rođ.: 26.02.1981.g.

Adresa: Hrvatske mornarice 3, Split

E-mail: [eterovicana@gmail.com](mailto:eterovicana@gmail.com)

### **Edukacija**

1996.-2000. Srednja medicinska škola (smjer: medicinska sestra-tehničar)

2005. Suvremeno učilište u Splitu (tečaj za medicinsku masažu)

2011.-2014. Prediplomski sveučilišni studij sestrinstva Sveučilišta u Splitu

### **Radno iskustvo**

- 2004.-2005. - pripravnički staž u KBC Split
- 2005. - Sano (ustanova za zdravstvenu njegu i rehabilitaciju u kući)
- 2006. - Tanja (ustanova za zdravstvenu njegu i rehabilitaciju u kući)
- 2006. - Volonterski rad u Domu za djecu Maestral, Split
- 2007.- 2010. - Dom za djecu Maestral, Split – medicinska sestra na određeno vrijeme – povremene zamjene
- 2010.- 2011. Dom za starije i nemoćne Split – medicinska sestra na određeno vrijeme - zamjena
- 2012. – 2013. Njega starijih i nemoćnih osoba te čuvanje djece
- 2014. – Zaposlena u poliklinici Mediderm (poliklinika za dermatovenerologiju s kirurgijom)

## **Vještine**

- Poznavanje engleskog jezika (učila tijekom cijelog školovanja)
- Vozačka dozvola B kategorije
- Poznavanje rada na PC-u (Word, Excel, Internet, Power Point)
- Iskustvo medicinske sestre - instrumentarke pri manjim kirurškim zahvatima