

Коморбидитет на Дауновиот синдром

Проф д-р Елизабета Зисовска

**Клиника за гинекологија и акушерство
Скопје**

Минор аномалии

- Лесни (минор) аномалии се оние кои што имаат минимално медицинско и социјално значење за личноста. Тие се дефинираат како необични морфолошки црти кои немаат сериозни последици за пациентот. Тоа се нарушувања на морфогенезата кои водат од нормални варијации до посилно изразени промени. Ако една морфолошка категорија се јавува кај повеќе од 5% од општата популација, тоа претставува нормална варијација.
- Околу 15% од сите новородени деца имаат најмалку една минор-аномалија која може да помине и незабележана.

Мајор аномалии

- Тоа се аномалии кои имаат медицинско, психолошко и социјално значење како за индивидуата, семејството, така и за целата заедница
- Тоа се големите аномалии кои бараат терапија, многу често хируршка
- Од аномалиите каде терапија не е ефективна, се хромозомските аберации, меѓу кои најчеста е Дауновиот синдром



Епидемиологија

- Дауновиот синдром се дијагностицира кај околу 1 на 650-1000 живородени деца
- Како резултат на интензивниот развој на дијагностичките методи и терапевтските процедури, како и свесноста и обезбедувањето на можностите според потенцијалите на лицата засегнати од оваа болест, преживувањето е драматично подобро, особено во развиените земји каде се поголем е бројот на лица кои надминале возраст од над 60 години
- Иако многу од децата покрај менталните ограничувања имаат и физички проблеми, еден голем дел од нив можат да живеат независно и да имаат продуктивен живот како возрасни

- Уште во раното детство овие деца бараат суштинско, континуирано репроценување на нивните медицински и социјални потреби. Но не е доволно само документирање на овие податоци, туку и обезбедување на ресурси за нивното остварување.
- Нивните потреби се различни, и за целта на оваа презентација, идентификувани се четири животни фази кај лицата со Даунов синдром, поради директното нивно поврзување со морбидитетот и морталитетот: пренатална, детство и рана младост, возрасно доба и старост.

Пренатална фаза

- За време на пренаталниот период, бременост со плод кој има хромозомска аберација на Даунов синдром носи 3 пати поголема веројатност да заврши со спонтан абортус
- Детекцијата во еден голем процент се прави уште пренатално со ултразвук, биохемиски тестови, биопсија на хорионски ресички или амниоцентеза, ако постои анамнестички или ултразвучен ризик
- Се до 1991 година само матерналната возраст беше критериум за одредување на висок ризик за раѓање на плод со Даунов синдром

Превенција

- Генетско советување за семејствата со анамнеза за хромозомски аберации или Даунов синдром
- Возраст на прворотка над 35 години
- Ран скрининг во прв триместар кај ризични пациентки
- Американскиот колеџ за акушерство и гинекологија препорачува да се понуди скрининг за Даунов синдром кај сите бремени жени, независно од возраста

Детство и рана младост (0-18 години)

- Детето со Даунов синдром, покрај манифестните минор аномалии, дизморфичните стигмати, носи зголемен ризик од аномалии на големите органски системи
- Срцеви аномалии, кои се и најтешки и некогаш не можат да се корегираат ни со хируршка интервенција. Најчести се дефектите на коморните и преткоморните прегради и нарушувања на ендокардните перничии
- Гастроинтестинални аномалии: атрезии, езофагеална или дуоденална, поретко на цревата. Полесен проблем е честата опстипација, поради млитавоста на цревата
- Имунолошки проблеми, кои доведуваат до чести инфекции кои можат да бидат причини за смрт, како фаталната сепса

- Респираторни проблеми, кои најчесто се заради имунолошката компромитираност
- Сензорни отстапувања
- Ортопедски аномалии, како најчести се дегенеративното нарушување на вратниот рбет, со широко ратојание помеѓу првиот и вториот прешлен (атлас и аксис), како и со колковите (рана дегенерација на коската и луксација)
- Катаракта
- Сензориневрален губиток на слухот
- Задоцнета дентиција и незадоволително орално здравје
- Зголемен ризик за хипотиреоза, ретко хипертиреоза
- Проблем со дефицит на вниманието
- Апнеа во сон
- Проблеми во однесувањето

- Децата со Даунов синдром имаат неколкукратно зголемен ризик за развој на леукемија во детството, и тоа со ран почеток, до 5-годишна возраст
- Женските деца се поподложни на дебелеење за својата возраст, отколку машките деца

ПРЕПОРАКИ

- За доење потребна е полна поддршка и консултација поради назначената хипотонија и лошата контрола над јазикот. Но, голем број од децата со Даунов синдром можат да бидат успешно доени
- Дебелината станува проблем кај постарите деца и возрасните. Да се обезбедат услови за физичка активност

- **Адолесцентните девојки со Даунов синдром треба да бидат информирани за можна бременост на начин соодветен да го разберат.**
- **Како машките така и женските деца се поизложени на злоупотреба**
- **Потребна е специјална едукација и тренинг, кои се потребни за терапија на говорот, јазичните вештини и физикална терапија**
- **Тренинг за однесувањето, консултации со психолози и психијатри, заедно со своите родители и негуватели, како да се контролира бесот, лутината, компулсивното однесување. Околината треба да знае како да се однесува со детето кое има Даунов синдром и да се справува со некои фрустрации. Во исто време, важно е да се научи детето да биде самостојно, во границите на неговите можности**

Во минатото се верувало дека лицата со интелектуална попреченост немаат когнитивен капацитет да доживуваат силни емоции. Но денеска е сосема јасно дека овие деца и возрасни имаат и тоа како силни емотивни доживувања и капацитет да даваат и примаат чувства.

Особено за децата со Даунов синдром кои растат во средина каде споделувањето на чувставата е обилно, тие се стекнуваат со капацитет да возвраќаат емоции и да воспоставуваат емоции со силен набој, кој може да биде позитивен, но некогаш и негативен, вклучувајќи нежност, љубов, но и бес, лутина, повредени чувства.

Препораки согласно наодите за асоцираниот и претпоставениот морбидитет

- Во време на детството, треба да имаат преглед на очите секоја година
- Тест за слухот секои 6-12 месеци, зависно од возраста
- Преглед на забите секои 6 месеци
- Рентгенграфија на вратниот дел од рбетниот столб помеѓу 3-5 години
- Тироидно тестирање секои 12 месеци
- Брисеви вагинални кај девојчињата и адолесцентките и разговор со гинеколог во периодот на пубертетот, или возраст од 21 година

Возрасно доба 19-40 години

- Повеќе од нарушувањата кои се зависни од возраста, кај лицата со Даунов синдром се јавуваат нешто порано отколку кај нивните врсници. Овде спаѓаат:
- Цереброваскуларни инсулти
- Срцеви проблеми, хипертензија, срцева слабост, или инсуфициенција која во основа има полесна или корегирана срцева аномалија
- Проблеми со тироидната жлезда
- Сензориневрални проблеми
- Доцен почеток на епилепсија
- Сензорен губиток на слухот и катаракта, ако не се развиени во претходната фаза од животот

Напредната возраст, над 40 години

- Ова е фаза од животот која се карактеризира со зрелост, а граница е крајот на животот. Се појавуваат сите физиолошките феномени како кај сите луѓе со напредување на возраста, вклучувајќи акумулација на метаболни продукти и влошување на сите процеси како на клеточно, така и на молекуларно ниво.
- Биолошките промени се исти, но суштинска разлика е времето на појава, затоа што се манифестни многу порано од очекуваното кај здравата популација
- Рана менопауза
- Карактеристично е предвременото стареење , редуцираниот потенцијал за репарација на ДНК, зголемената биолошка старост во однос на хронолошката, и нешто пораниот морталитет

- **Возраст над 60 години постигнуваат тие кои немале асоцирани болести (коморбидитет) и кои имале можност да живеат во услови кои дозволуваат да се развие максималниот потенцијал кој го носат во себе**
- **Најчести причини за смрт се пнеумонија, други респираторни инфекции, срцеви и коронарни болести, ренални, карциноми и цереброваскуларни болести. Alzheimer-овата болест исто така се појавува во нешто зоглемена инциденција, и во порана возраст**
- **Најстариот човек во САД е на 73 годишна возраст**

- **За да се обезбеди подобар квалитет на животот за луѓето со Даунов синдром, презентираниите коморбидни состојби треба да ја поткренат будноста за нивна рана детекција и рана интервенција, со соодветна грижа и менаџмент**
- **Децата, а понатаму возрасните луѓе кои имаат Даунов синдром, ги имаат сите права да го постигнат својот максимум**

Peace on Earth



YAHOO!



Childrens Rights Centre

