

**UNIVERSITA KARLOVA V PRAZE
2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
BAKALÁŘSKÝ PROGRAM OŠETŘOVATELSTVÍ
OBOR - VŠEOBECNÁ SESTRA**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

**TÉMA: KOMPLEXNÍ PÉČE O DÍTĚ
S PORUCHOU VÝVOJE - DIAGNÓZA
DOWNŮV SYNDROM**

Vedoucí práce : PhDr. Šárka Tomová

Březen 2007

Autor práce: Alice Podářilová

Čestné prohlášení

Prohlašuji, že jsem zadanou bakalářskou práci zpracovala samostatně a používala jsem pouze informační zdroje v práci uvedené.

Dne 15.3.2007

Alice Podařilová

P o d ě k o v á n í

Touto cestou bych chtěla poděkovat Ing. R. Erbanovi, MUDr. M. Kašparové, MUDr. P. Kašparovi, J. Podařilovi, PhDr. Š. Tomové a B. Turkové a za spolupráci, technickou a odbornou pomoc, cenné rady a podporu.

O b s a h

1.	ÚVOD.....	str. 6
2.	DOWNŮV SYNDROM - TRISOMIE 21	str. 7
2.1.	Genetika.....	str. 7
2.2.	Příčina vzniku	str. 9
2.3.	Diagnostická kritéria	str. 10
2.4.	Klinické projevy	str. 10
2.5.	Diferenciální diagnostika	str. 12
2.6.	Prenatální diagnostika.....	str. 12
3.	VÝSKYT DS.....	str. 13
4.	SPECIFICKÉ RYSY DS.....	str. 14
4.1.	Neurologický nález u osob s DS.....	str. 14
4.2.	Poruchy endokrinního systému	str. 15
4.3.	Abnormality kardio-vaskulárního systému	str. 16
4.4.	Pohybový vývoj	str. 16
4.5.	Poruchy smyslových orgánů	str. 16
4.6.	Vývoj řeči.....	str. 17
4.7.	Chirurgické zákroky v obličeji za účelem zlepšení vzhledu	str. 18
4.8.	Obstrukční spánková apnoe (OSA)	str. 17
5.	CENTRUM KOMPLEXNÍ PÉČE PRO DĚTI S PORUCHOU VÝVOJE VE FN MOTOL (CKP)	str. 19
5.1.	Ambulantní sociálně pedagogická poradna	str. 20
5.2.	Poradna pro rizikové novorozence.....	str. 21
6.	KASUISTIKA	str. 22
6.1.	M.H.	str. 22

6.2.	A.H.	str. 27
7.	DISKUZE	str. 31
8.	ZÁVĚR	str. 32
9.	STATISTICKÉ ÚDAJE.....	str. 35
10.	SEZNAM ZKRATEK	str. 39
11.	SEZNAM POJMŮ.....	str. 40
12.	POUŽITÁ LITERATURA.	str. 42

1. Úvod

Předmětem mé bakalářské práce je komplexní péče o dítě s diagnózou Downova syndromu. Snažím se v této práci ukázat, jak je pro dítě s uvedenou diagnózou důležitá péče v rodině a vzhledem k šíři klinických projevů, přidáných onemocnění a jiných obtížích a vad prospěšný komplexní přístup k řešení problémů zdravotních, sociálních aj.

Když se narodí dítě s Downovým syndromem (dále DS), je tato vrozená vývojová vada velmi brzy diagnostikována a rodiče jsou konfrontováni se situací, na kterou nebyli připraveni (pokud neznali diagnózu z prenatální poradny a rozhodli se, dítě si nechat). Je to pro ně velká psychická zátěž. Místo zdravého miminka je na světě tvoreček, který bude vyžadovat speciální péči. Ale je to dítě svých rodičů.

V nedávné minulosti velká část rodičů, zejména pod vlivem obrovského psychického stresu, doporučení odborníků a základních morálních neznalostí řešit náročnou životní situaci, umísťovala narozené děti s DS ihned do ústavní péče. Není pochyb o tom, že mentální vývoj dítěte opuštěného vlastní matkou a navíc ještě poznamenaného neměnnou diagnózou, má nesrovnatelně horší perspektivu budoucího rozvoje, než dítě obklopené láskou a kvalitní rodinnou péčí.

Downův syndrom se nedá léčit, ale cílenou zdravotnickou péčí se dají léčit některé důsledky trisomie 21, jako např. porucha imunity, snížená funkce štítné žlázy, srdeční vady atd. Správnou výchovou a vzděláváním se dají tyto lidé úspěšně integrovat do společnosti. Dnes je již ověřeno, že včasná, neboli raná péče o děti s DS velmi výrazně pozitivně ovlivňuje jejich vývoj. Rodiny, které si přes všechna doporučení ponechaly dítě ve své výchově, jsou postaveny do těžké situace, nejen po stránce sociálně-ekonomické, ale setkávají se s nepochopením, jak ve svém okolí, tak často i ze strany odborníků, zejména zdravotníků. Včasná komplexní péče o děti s DS je velice významná také proto, že dle nejnovějších poznatků se nervový systém novorozenců s DS, pokud jejich stav nekomplikuje přidružený závažný zdravotní problém (zejména těžká vrozená srdeční porucha), velmi málo liší od nervového systému normálně vyvinutých dětí. Větší změny jejich neurologického nálezu se začínají projevovat až ve vyšším fyzickém věku. Pokud se začne pracovat s dítětem již brzy po narození, využije se jeho vrozený potenciál a dosáhne se s dítětem

mnohem více. Předpokladem je láskyplná rodinná péče, kterou sebelepší péče ústavní nemůže nahradit, zvláště když stav současné medicíny pomáhá dětem s DS pouze omezeně.

2. Downův syndrom - Trisomie 21

Downův syndrom je vrozená a nejčastěji se vyskytující chromozomální vada. Jedinci s DS mají o jeden chromozom, označený číslem 21, více. Termín syndrom znamená soubor příznaků, které se u daného stavu vyskytují opakovaně. Klinické projevy popsal jako první Seguin v roce 1844. DS pojmenovaný podle anglického lékaře Johna Langdona Downa, který už v roce 1866 přesně vymezil tuto formu oligofrenie (lidí s podobnými fenotypovými znaky a opožděním ve vývoji). Na základě určité podobnosti s mongolskou rasou se označovali lidé s DS v minulosti jako „mongoloidní“. Podstatu DS objasnil v roce 1959 francouzský genetik profesor Jerome Lejeune, který se svými spolupracovníky zjistil, že lidé s dg. DS mají nadbytečný chromozom (popsal klasický karyotyp).

2.1. Genetika

Z genetického hlediska se lidé s DS liší od ostatní populace stavbou buněk. Lidský organizmus se skládá z velkého množství buněk. V každé buňce je jádro, ve kterém je soustředěna genetická výbava jedince. Genetický materiál tvoří geny, které se nacházejí v tyčinkově uspořádaných strukturách – chromozomech. Geny jsou nositelé všech dědičných znaků. Každý člověk je nositelem celé sbírky genových variant zodpovědných za běžný polymorfismus. Zdravá lidská buňka obsahuje 46 chromozomů, které jsou uspořádány ve 23 párech. Ve dvojici chromozomů každý pochází od jednoho z rodičů. Jen pohlavní buňky – vajíčka a spermie – obsahují poloviční počet chromozomů. Po oplodnění vzniká spojením spermie a vajíčka kompletní buňka se 46 chromozomy, ze kterých polovina pochází od matky a polovina od otce.

Lidé s DS mají místo dvojice 21. chromozomu trojici. Chromozom 21 je nejmenší ze všech chromozomů, ale je nejlépe prozkoumán. V roce 2000 se podařilo odhalit všechny geny nacházející se v něm – je jich 225. Lidé s DS mají svojí „extra

genetickou dávku“. Zvýšená genetická dávka má za následek zvýšenou tvorbu jejich určitých produktů (bílkovin, enzymů). Například gen pro bílkovinu – důležitý enzym Cu/Zn superoxidáza se nachází na 21. chromozomu. Jeho produkt enzym Cu/Zn superoxidáza se bude nacházet v každé buňce ve zvýšené dávce o 50%. Zvýšená dávka některých látek – bílkovin způsobuje změny v metabolismu těchto lidí. V každé buňce se tedy nachází o 50% z 225 látek navíc. Přesto tyto buňky fungují celkem normálně.

Vajíčka a spermie vznikají ze zárodečných buněk – vajíčka z oocytů a spermie ze semenotvorných buněk. Těsně po oplodnění dochází k dělení pohlavních buněk. Při tomto dělení může dojít k chybnému přesunu některého z chromozomů (u DS je to 21. chromozom). Když se 21. pár chromozomů z neznámého důvodu neoddělí (v prvním dělení) a zůstane slepený (chybné dělení - nondisjunkce), tak po oplodnění vajíčka vznikne zárodečná buňka, která neobsahuje 46, ale 47 chromozomů. V každé další buňce se při dělení tato chyba opakuje a výsledkem je, že každá buňka člověka s DS obsahuje 47 chromozomů.

- **nondisjunkce** je příčinou asi 92% případů DS a označuje se jako volná trisomie 21
- **u 3% lidí s DS se nachází nadbytečný volný chromozom 21**, který je navázaný na jiný chromozom (nejčastěji na chromozom 14)
- **asi ve 4% jde o translokační formu**, kdy je nositelem a přenašečem této chromozomální aberace jeden z rodičů, aniž by sám měl jakékoliv znaky DS
- **mozaiková forma** se nachází v 1-2% DS. Tady dochází ke změněnému dělení až po spojení pohlavních buněk s normálním počtem chromozomů, tj. v průběhu druhého dělení už vzniklé buňky; výsledkem je, že jedinci s touto formou DS mají určité procento buněk s normálním počtem chromozomů a určité procento buněk s 21. chromozomem navíc

2.2. Příčina vzniku

Příčina vzniku trisomie není známá. Zatím se nenašlo vysvětlení proč se párové chromozomy v prvním/druhém dělení od sebe neoddelily. Je známá genová mapa 21. chromozomu a dokážeme rozlišit všechny geny nacházející se v něm. Předpokládá se, že k chybnému dělení dochází náhodně.

Z výsledků studií vyplývá, že na vznik DS nemá žádný vliv ani příslušnost rodičů k určitému etniku, ani jejich sociální postavení nebo místo bydliště. Vznik tohoto onemocnění není závislý ani na zdravotním stavu rodičů, kvalitě stravy, znečištění prostředí, ani na způsobu života v těhotenství. Kouření, alkohol a drogy, které mohou způsobit různá jiná závažná poškození plodu, vznik DS neovlivňují. Jediná souvislost s výskytem DS se našla v porovnání s věkem rodičů.

Děti s DS se rodí častěji matkám nad 35 let a otcům nad 50 let. V literatuře se uvádí (Matulay, 1986), že vyšší riziko se udává i u matek ve věku 15-19 let. Riziko pro ženu ve věku nad 20 let je 1: 2 500, ve věkové skupině nad 45 let 1: 55.

V současnosti se u nás rodí děti s DS nejvíce matkám mezi 24 až 30 lety. Ženám v tomto období se rodí nejvíce dětí, ale tato skupina není riziková, proto se běžně nedělá genetické vyšetření. Procentuálně počet dětí s DS v této skupině nenarůstá.

Těhotné nad 35 let se podrobují genetickému vyšetření karyotypu plodu, což významně snižuje procento výskytu v této skupině.

Podle zahraničních výzkumů je incidence DS poměrně vysoká při početí – předpokládá se výskyt až na úrovni 5 promile, při spontánních potratech do třetího měsíce až 12 promile a při porodu jen něco přes 1,3 promile.

Asi v 60% je nondisjunkce mateřského a ve 20% otcovského původu (ve 20% nelze původ přesně určit). U familiárních translokačních forem je riziko pro dítě asi 16% je-li nosičkou translokace matka a méně než 5% je-li nosičem translokace otec. Výskyt v novorozenecké populaci je 1:600 – 1:800.

Nondisjunkční typ trisomie 21 a chromozomální mozaika nejsou dědičné. U translokačního typu však existuje určitá míra rizika narození dítěte s touto chromozomální odchylkou. Proto je při dalším plánovaném rodičovství zapotřebí podstoupit genetické vyšetření, které se provádí rozbořením krve, jehož analýza prokáže typ DS.

2.3. Diagnostická kritéria

Diagnostická kritéria DS jsou:

- ploché záhlaví
- mongoloidní facies
- plochý obličej
- mongoloidní zešikmení očních štěrbin
- malé ušní boltce
- krátké prsty
- hypotonie

2.4. Klinické projevy

Hlava:

- mikrocefalie, brachycefalie, ploché záhlaví, opožděný uzávěr lebečních švů a fontanel, hypoplazie i aplazie obličejových dutin, hypoplazie mediálního skeletu obličej, plochý obličej
- nízký kořen nosu, krátký nos
- mongoloidní zešikmení očních štěrbin, mírný exoftalmus, záněty očních víček a spojivek, epikanty, strabismus, nystagmus, hypoplazie duhovky, keratokonus, „Brushfield spots“, katarakta, refrakční vady
- malá otevřená ústa, ragády na rtech, velký a rozbrázděný jazyk vyčnívající z úst, úzké a klenuté patro, rozštěp patra, anomálie dentice, postižení parodontu
- malé a dysplastické ušní boltce, sluchová vada
- celkový, dosti charakteristický, dojem z výrazu obličej se označuje „mongoloidní facies“

Skelet:

- široký a krátký krk, anomálie žeber a obratlů, tvarové odchylky klíčních kostí, anomálie hrudníku (pectus carinatum, pectus excavatum), hypoplazie pánve, krátké končetiny, krátké prsty (akromikrie), klinodaktylie (5. prst), syndaktylie, polydaktilie, široká mezera mezi 1. a 2. prstem na noze

Kůže (adnexa):

- suchá a mramorová kůže, volná kůže na **krku**
- jemné a řídké vlasy (i alopecie), řídké řasy
- abnormální dermatoglyfy (příčná dlaňová rýha, jedna flekční rýha na 5. prstu, distální axiální triradius, převaha **ulnárních** smyček).

Gastrointestinální systém:

- atrezie jícnu, tracheoezofageální píštěl, stenóza či atrezie duodena, atrezie anu, malrotace, megacolon, obstipace

Srdce a cévy:

- **defekt septa síní**, **defekt septa komor**, **atrioventrikulární kanál**, **otevřená Botallova dučej**

Jiné:

- hypogenitalismus (mikropenis, kryptorchismus)
- diastáza příčných břišních svalů (pupeční kýla), hypotonie, hyperflexibilita
- poruchy funkce štítné žlázy
- charakteristický (hrubý) hlas
- sklon k infekcím dýchacích cest
- sklon k leukemii
- senilitas praecox – prenatalní i postnatalní růstová retardace (muži dorůstají výšky 147-162 cm a ženy asi 135-155cm)
- mentální defekt v pásmu od lehké mentální retardace po těžkou až hlubokou mentální retardaci
- křečové paroxysmy

Klinické projevy jsou dosti charakteristické. Pouze v novorozeneckém období může někdy diagnóza činit určité obtíže. Asi polovina dětí umírá v dětském věku. (V současnosti díky zdravotní péči toto procento klesá a někteří lidé s DS se dožívají i věku okolo šedesáti let).

2.5. Diferenciální diagnostika

- karyotyp 48,XXXX (197)
- karyotyp 49,XXXXY (203)
- kongenitální hypotyreóza

2.6. Prenatální diagnostika

Wyšetření karyotypu plodu.

Wyšetření je indikováno u žen v době koncepce starších 35 let. Riziko narození dítěte s Downovým syndromem stoupá výrazně s věkem matky. Ve věku do 20 let je riziko pro ženu 1: 2 500, ve věkové skupině nad 45 let 1: 55. Diskutována je otázka snížených hodnot AFP v séru matky. Izolovaně nejsou snížené hodnoty AFP diagnostické, ale v kombinaci s dalšími markery mají diagnostickou hodnotu.

Těhotné ženy podstupují v průběhu těhotenství četná vyšetření, která mají za cíl předcházet komplikacím těhotenství a porodu. V posledních letech byla tato vyšetření doplněna o testy, které mohou odhalit vrozené vady plodu a poskytnout tak rodině možnost zvážít, zda si přejí postižený plod donosit, nebo těhotenství ukončit (zpravidla do 24. týdne).

Pro vyhledávání (screening) plodu s vrozenými vadami, speciálně s Downovým syndromem, se používá:

- ultrazvukové vyšetření *nuchální translucence* (v druhém trimestru)
- kvantitativní biochemické vyšetření z krve matky - tzv. *triple test*:
 - stanovení alfafetoproteinu (AFP)
 - stanovení choriového gonadotropinu (HCG) - totálního, nebo jeho dvou podjednotek
 - určení volného estriolu (E3)

Uvedené markery se vyhodnocují v souvislosti s věkem matky, který je z hlediska výskytu DS zvláště významný.

Tyto testy (*neinvazivní prenatální diagnostika*) by se měly provádět mezi 14. - 16. (15. - 22.) týdnem těhotenství a pravděpodobnost odhalení vrozené vývojové vady se udává mezi 54-65 %. Pozitivita biochemických testů ještě nemusí znamenat onemocnění plodu, ale upozorňuje na toto riziko.

- genetik pak může doporučit odběr plodové vody (*invazivní prenatální diagnostika*) - *amniocentézu* - z které se vyšetřením chromozomů s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu - např. trizomie; amniocentéza by se měla provést mezi 15. a 18. týdnem gravidity

3. Výskyt DS

Podle nejnovějších údajů se na celém světě rodí každoročně přibližně 100 000 novorozenců s DS - tj. na každých 700 živě narozených dětí připadá jedno dítě s DS . V České republice se v posledních letech rodilo ročně přibližně 70 dětí s DS, což představuje 1 dítě s DS na 1500 živě narozených dětí. Avšak přes značné úspěchy prenatální diagnostiky, zejména vývojem nových screeningových vyšetření, je během těhotenství odhalena pouze necelá polovina případů této chromozomální aberace. V ČR se např. v roce 1995 narodilo 66 dětí s DS a ve 46 případech bylo na základě prenatálně diagnostikované anomálie DS těhotenství ukončeno.

V současné době neexistuje žádná spolehlivá metoda, která by zabránila výskytu tohoto onemocnění. Screeningové (vyhledávací) testy u těhotných žen ukážou, zda existuje zvýšená možnost narození dítěte s DS. Pro potvrzení nebo vyloučení této možnosti může těhotná žena podstoupit amniocentézu nebo jiné diagnostické vyšetření, přičemž vysokou mírou pravděpodobnosti potvrdí, či vyloučí přítomnost chromozomální odchylky.

V pozitivním případě se rodiče mohou rozhodnout, zda si přejí narození postiženého dítěte nebo chtějí těhotenství předčasně ukončit.

4. Specifické rysy DS

Tyto specifické rysy nejsou nutně přítomny u všech dětí s DS a nejsou u všech z nich vyjádřeny ve stejné míře. Např. by bylo mylné domnívat se, že úroveň rozumových schopností všech dětí s DS je stejná nebo velmi podobná. Bylo prokázáno, že u všech těchto dětí se vyskytuje mentální retardace, která je však různě hluboká a má rozmanitá specifika. U některých jedinců je naměřen nadprůměrný intelekt nepříliš vzdálen od normy a naopak u některých z nich se může pohybovat v pásmu těžké a hluboké mentální retardace. Průměrná hodnota IQ, na níž se shoduje více autorů, odpovídá úrovni střední mentální retardace. Uvádí se, že u chlapců jsou tyto hodnoty o něco nižší než u dívek. Děti vychovávané v rodinách vykazují obecně vyšší úroveň intelektových schopností než děti vychovávané od časného věku v ústavech. Hypotézy o vlivu IQ rodičů na úroveň rozumových schopností dětí s DS se zatím nepotvrdily, ani se je však dosud nepodařilo vyvrátit.

4.1. Neurologický nález u osob s DS

K nejčastějším neurologickým potížím u DS patří hypotonie, atlanto-axiální instabilita a v dospělosti zvýšená pohotovost k (epileptickým) záchvatům a Alzheimerova nemoc.

- **hypotonie** - snížené svalové napětí je velmi časté u dětí s DS a je různého stupně - od mírné hypotonie po závažnou; hypotonie se spontánně zlepšuje s věkem, ale výraznou úpravu symptomů sníženého svalového napětí je možné dosáhnout pomocí rehabilitačních programů, zaměřených na motorický vývoj dítěte a poskytovaných od 4.- 6. týdne života dítěte
- **atlanto-axiální dislokace** svědčí o oslabení krčních svalů, kterým trpí přibližně 10 - 20 % dětí s DS; ve většině případů se nevyskytují další příznaky; jako prevence poškození krční páteře, resp. míchy, slouží rentgen krční páteře v raném dětství (2. rok věku). Při potvrzení instability se v dalším životě omezují vysoce rizikové tělesné aktivity - skákání, potápění, apod.; v těžších případech atlanto-axiální instability (s dalšími doprovodnými symptomy - bolesti hlavy, snížená ohebnost šíje, inkontinence moči a stolice) se doporučuje chirurgický zákrok (umělý spoj mezi oběma obratly)

- **epileptické záchvaty** se u dětí s DS objevují přibližně ve stejné četnosti jako u ostatní populace stejného věku; po dvacátém až třicátém roce věku se ale incidence k záchvatům u lidí s DS v porovnání s ostatní populací zvyšuje; při výskytu epileptických záchvatů se uplatňuje běžná terapie pomocí antikonvulzivních léků
- **Alzheimerova nemoc**, degenerativní neurologická porucha, postihuje osoby s DS v dospělosti 3-5 krát více, než dospělí v ostatní populaci; u osob s DS se může vyskytnout již kolem věku 30 let, v porovnání s nástupem v 50-ti letech u ostatní populace; některé příznaky nemoci se zvládají terapeuticky, obecně se ale nemoc zatím považuje za nevyléčitelnou; poslední výzkumy naznačují příčinnou souvislost trizomického genu 21 a Alzheimerovy nemoci.

4.2. Poruchy endokrinního systému

Lidé s DS mají větší incidenci k poruchám endokrinního systému, než ostatní populace. Nejčastější poruchy se vážou k činnosti štítné žlázy.

Přibližně 10 % dětí a 13 - 50 % dospělých lidí s DS trpí poruchami funkce štítné žlázy, mezi kterými je nejčastější:

- **hypotyreóza** (snížená činnost štítné žlázy);
 - diagnostikuje se na základě krevního vyšetření - stanovení koncentrace hormonů štítné žlázy (T3, T4, TSH); doporučuje se vyšetření v raném věku a pravidelné monitorování v jedno - až dvouletých intervalech;
 - léčba hypotyreózy je poměrně snadná podáváním příslušného chybějícího hormonu v syntetické formě, ale je osudově důležitá zejména pro malé děti, protože tyto hormony ovlivňují vývoj mozku; hypotyreózy se mohou objevit v jakémkoliv věku
- **hypertyreóza** (nadměrná činnost štítné žlázy)
 - diagnostikuje se také na základě krevního vyšetření
 - terapií je podávání hormonů štítné žlázy (blokádou vlastní syntézy), nebo inaktivace části štítné žlázy (chirurgicky nebo podáváním radioaktivního jódu)

4.3. Abnormality kardio-vaskulárního systému

Tyto abnormality patří k poměrně častým u dětí s DS. Vrozené srdeční poruchy (např. defekt komorově-předsíňové přepážky, defekt mezikomorové přepážky, Fallotova tetralogie) se vyskytují téměř u 50% dětí s DS. Proto je životně důležitá včasná diagnóza (echokardiogram) v prvních dvou měsících života i v případě, že se nevyskytují další příznaky. Podstatná část srdečních vad se odstraňuje chirurgicky, což umožní dlouhodobé zlepšení zdravotního stavu dítěte a přispívá k prodloužení života lidí s DS.

4.4. Pohybový vývoj

Také v oblasti pohybového vývoje existují velké rozdíly. Rozvoj hybnosti brzdí jak mentální retardace, tak i svalová ochablost, hypotonie, srdeční vady nebo i jiná postižení. Vývoj motoriky i jemné motoriky rukou obecně postupuje v typickém sledu jako u ostatních dětí, ale vykazuje asi poloviční zpoždění ve srovnání s vývojem nepostižených vrstevníků.

4.5. Poruchy smyslových orgánů

Poruchy sluchu jsou u dětí s DS časté vzhledem k odlišné anatomii lebky dětí s DS (zkrácený zvukovod) a z toho vyplývající zvýšená incidence ke středoušním zánětům, s následným ovlivněním kvality sluchu. Doporučuje se spolupráce pediatra a audiologa tak, aby se minimalizoval negativní dopad poruch sluchu na vývoj řeči. Z poruch zraku se v raném věku vyskytuje strabismus, ale i poruchy refrakce, které se často vyvinou i později - dalekozrakost a krátkozrakost.

4.6. Vývoj řeči

Při vývoji řeči probíhají dva souběžné jevy:

- vývoj myšlení a rozvíjení mluvy jako nástroje myšlené řeči (Kučera 1981)
- vývoj myšlení předbíhá možnosti artikulace, fonace a dalších prvků; je nutná spolupráce s logopedem, pro nějž je tato práce velice náročná, neboť porucha leží v mozečkových funkcích, zajišťujících jemnou motoriku, koordinaci pohybů a podobně;

Období mezi relativně dobrou lokomocí a skutečnou řečí je důležité. Tehdy se formují základní vlastnosti utváření sociální bytosti, vědomí vlastního bytí („já“), umění učit se, podřizovat se a pracovat. Již v tomto období se vytvářejí předpoklady pro jejich příští integraci do společnosti.

4.7. Obstrukční spánková apnoe (OSA)

Apnoe je termín označující krátkodobé, zpravidla deseti až dvacetisekundové přerušování dýchání. Obstrukční znamená, že se jedinec dál snaží dýchat, což se projevuje například pohyby hrudníku

U dětí s DS je nebezpečí vzniku OSA vysoké (až u 45 % takto postižených dětí). Příčinou může být několik faktorů přítomných při DS: zploštělá střední část obličeje, zúžený nosohltan, nízký svalový tonus v horních cestách dýchacích a zvětšené nosní či krční mandle.

Dítě s OSA trpí nedostatkem spánku, to negativně ovlivňuje chování. Během apnoe se nedostatečně okysličuje krev a životně důležité orgány. Je-li u dítěte podezření na OSA, mělo by mu být provedeno vyšetření tzv. **polysomnografie**, které spočívá v nepřetržitém měření hladiny kyslíku v krvi, sledování pohybů hrudní stěny a sledování průchodu vzduchu nosem. Někdy se měří i množství kysličníku uhličitého v krvi nebo ve vydechovaném vzduchu. Vyšetření provádí většinou otorhinolaryngolog nebo neonatolog.

OSA se obvykle léčí odstraněním nosních či krčních mandlí. Pokud chirurgická léčba selhala nebo nebyla indikována, je možná terapie „léčebným dýcháním při trvalém přetlaku“. To znamená, že nemocný spí s kyslíkovou maskou vhánějící kyslík do nosu nebo s hadičkou zajišťující přísun vzduchu pod tlakem, který udržuje dýchací cesty otevřené.

4.8. Chirurgické zákroky v obličeji za účelem zlepšení vzhledu

V některých zemích, zejména v Německu, Austrálii, Izraeli, v menší míře v Kanadě a Americe, se provádějí chirurgické zákroky na obličeji lidí s DS za účelem zlepšení jejich vzhledu (Pueschel, 1997). Zastánci plastické chirurgie argumentují tím, že děti s DS po operaci bývají společností lépe akceptováni. Uvádějí také, že normalizací velikosti a tvaru jazyka lze dosáhnout zlepšení řeči a komunikativních dovedností. Platnost tohoto argumentu však zatím nebyla prokázána. Užití plastické chirurgie za účelem „vylepšování“ zevnějšku zůstává stále sporné. Dosud nebyly provedeny erudované výzkumy, které by potvrdily nebo vyvrátily její prospěšnost pro další vývoj a budoucnost těchto dětí. Odpůrci těchto metod se domnívají, že lidé s DS musí být akceptováni takoví jací jsou a jako takovým jim musí být zajištěna všechna občanská práva a respektována jejich lidská důstojnost.

5. Komplexní přístup v péči o děti s DS – činnost Centra komplexní péče pro děti s poruchou vývoje ve FN Motol

Centrum komplexní péče pro děti s poruchou vývoje (CKP) ve FN Motol (vedené MUDr. M. Kašparovou) se zabývá kromě jiného také pomocí a péčí o děti s DS. Pracoviště bylo zřízeno proto, aby pomáhalo rodinám s dětmi se zdravotním postižením - s poruchou tělesného, duševního a smyslového vývoje. V zahraničí se vžil pojem „dětí se zvláštními potřebami“. V CKP se snaží tyto zvláštní potřeby dětí určit a pomoci je naplnit. V péči o děti s DS je vzhledem k širší klinických projevů komplexní přístup nutný.

Důležitá je vždy časná detekce a časná terapie

- tím se rozumí ranná péče u dětí kojeneckého a batolecího věku
- pracoviště spolupracuje též s odborníky FN Motol, speciálními pedagogy a rehabilitačními pracovníky

Činnost CKP

- je založena na dlouhodobých programech péče o děti se závažným kombinovaným postižením zaměřeného na individuální řešení jejich potřeb zdravotních, výchovných, vzdělávacích a sociálních
- hledání dalších možností pro děti s postižením v místě jejich bydliště tak, aby mohlo dojít k optimálnímu zařazení do společnosti (umístění do stacionářů, speciálních škol apod.) včetně integrace dětí do škol

Služby CKP

- ambulantní sociálně pediatrická poradna
- poradna pro rizikové novorozence
- poradna pro nadměrně plačící děti
- program pohyb hrou a dětské masáže
- program ergoterapie
- program mikroanalýza interakcí matka – dítě

S oddělením CKP spolupracuje:

- pediatr
- pediatr neonatolog
- dětská sestra
- sociální pracovnice
- klinický psycholog
- speciální pedagogové
- ergoterapeutka

Podarilo se dát dohromady tým specialistů, kteří dokáží správně hodnotit a pozitivně ovlivnit vývoj dítěte s postižením. Samozřejmě záleží nejvíce na rodičích. Ti především musí chtít spolupracovat a nechat si poradit. Každý z odborníků má zkušenosti ve svém oboru. Může rodičům ukázat, jak s dítětem pracovat, jaké mají používat pomůcky, aby se vývoj dítěte posouval co nejvíce kupředu dle jeho individuálních možností. Speciální pedagogové či ergoterapeutka rodině některé pomůcky nebo hry může půjčit i na delší dobu domů. Jde o cennou pomoc, protože některé pomůcky jsou dost drahé a ne každému dostupné. Je zajímavé, jak se v určitém období mění zájem o určité služby, trvale je velký zájem o poradenství a to hlavně v oblasti medicínské se zaměřením na problematiku vývoje dítěte, vzrůstá zájem o spolupráci s psychologem, tradičně je nejvíce obsazen program ergoterapie a program speciálních pedagogů. Důvodem bude pravděpodobně to, že při každé návštěvě rodiče i děti získávají inspiraci na nové hry a aktivity zaměřené právě na rozvoj dovedností jemné motoriky, koordinace, soustředění, komunikace.

5.1. Ambulantní sociálně pedagogická poradna

Je poradna pro děti od 1 roku do 18. let. Práce s dětmi a rodiči v rámci poradny přispívá k jejich lepší orientaci v možnostech lékařské, sociální a speciální pedagogické péče a k lepšímu přístupu k ní. Na činnosti poradny se podílí pediatr, sociální pracovnice, spolupracujeme také s klinickým psychologem. Nejčastější diagnosy u dětí přicházejících do této ordinaci jsou: onemocnění nervové soustavy včetně dětské mozkové obrny (DMO), DS, poslední dobou také poruchy chování, či různé typy vývojového opoždění. Často se jedná o kombinované vady -

s vadou zraku, sluchu, motoriky, epilepsií, srdeční vadou a jinými. Míra postižení dětí se pohybuje na různém stupni a to od nejlehčího po nejtěžší. Tyto děti a jejich rodiny proto potřebují pomoc a radu po stránce nejen zdravotní a sociální, ale i psychologické.

5.2. Poradna pro rizikové novorozence

Většinou se jedná o předčasně narozené děti, o děti s komplikacemi při porodu, nebo o děti s vrozenou vývojovou vadou např. právě s dg. DS. Děti jsou nejčastěji posílány z neonatologického odd. FN Motol, poradna pro ně pracuje jedno odpoledne v týdnu. U všech těchto dětí by mohlo dojít k opoždění vývoje, proto péči o ně zde zajišťuje konsilium čtyř lékařů (pediatr neonatolog, pediatr, neurolog a fyzioterapeut). Poradna má supervizní charakter. První návštěva je stanovena vždy po uplynutí dvou měsíců po propuštění dítěte do domácí péče, sledování je ukončeno v roce věku, a ve 2 letech je dítě ještě vyšetřeno pediatrem – je sledován vývoj somaticky i psychomotorický. Pokud je vývoj v pořádku, je dítě z péče vyřazeno, v opačném případě se naopak stane klientem CKP.

Význam poradny je v tom, že rodiče jsou od samého začátku seznamováni s diagnosou svého dítěte i se vším, co to s sebou přináší. Jsou vedeni tak, aby hned od počátku nebylo nic podceňováno. Šetrným způsobem jsou upozorňováni i na takové nedostatky a odchylky ve vývoji dítěte, které si často nechtějí připustit. Jindy je naopak potřeba podpořit samotné rodiče, aby zbytečně nespěchali. Klidným přístupem a vedením dítě vše dohoní. Myslím si, že pro rodiče musí být těžké smířit se s tím, že jejich dítě bude „jiné“. Já sama mám děti a díky této práci si dokážu asi mnohem víc než ostatní vážít toho, že jsou zdraví. Chápu rodiče, kteří se ze stavem svého dítěte nechtějí smířit a tvrdošjně odmítají některé věci si připustit. Někdy do poradny ani nechtějí docházet. Problém je asi v tom, že rodiče mají právo plně rozhodovat o svém dítěti. Pokud ale nespolupracují, může se u dítěte zanedbat něco, co se projeví až v pozdějším věku a právě toto může mít nedozírné následky.

Do těchto poraden přicházejí kromě jiných i děti s Downovým syndromem, které vyžadují různý přístup k řešení problémů. Je sledován jejich vývoj, plnění určitých doporučení a kontrolních vyšetření. Ve spolupráci s externími spolupracovníky i odborníky ve FN Motol se kontroluje funkce zraku, sluchu, mentální vývoj dětí, eventuelně se provádějí náběry ke zjištění hladin hormonů thyreoidey, děti docházejí

na RHB a ergoterapii většinou v rámci činnosti centra. Spec. pedagogové poskytují ranou péči a pomáhají při integraci těchto dětí do MŠ a speciálních či základních škol.

Péče o tyto děti je diferencovaná a na níže uvedených kasuistikách bych chtěla ukázat i rozdílnost ve vývoji těchto dětí i v přístupu k řešení jejich problémů.

6. Kasuistika

Jako vzor pro diagnózu Downova syndromu jsem si vybrala dvě děti (holčičky) klientky CKP. První je příkladem těžké formy DS s mnoha komplikacemi a druhá je ukázkou lehčí varianty postižení s pozitivním emočním laděním v povaze.

6.1. M.H.

Narozena 24.12.1998

1. kontakt v CKP 8.7.1999

Osobní anamnéza:

- porod 39. gestační týden, spontánní, záhlavím, porodní hmotnost 3400g / porodní délka 52cm, nekříšena, Apgar skóre 9 - 9 - 10, hypotonie, DS, ikterus, vrozená srdeční vada - defekt komorového septa (DKS)
- sestra 1996 - zdravá
- matka 1972 - alergik
- otec 1972 - polinosis, jinak zdrav

Nemocnost a hospitalizace:

- 1/1999 stenóza duodena – duodeno-duodeno-anastomóza, apendectomie
- 3/1999 bronchopneumonie l.dx
- 10/1999 operace DKS
- od 3/2000 snížené hodnoty hormonů štítné žlázy – kompenzována medikací
- 4/2001 operace strabismu
- 7/2002 operace - plastika hrudníku

Specializovaná péče

- CKP: DS (volná trizomie)
- DC Dítě – Praha 8 Štírova; speciální pedagogické poradenství
- kardiologie: vrozená srdeční vada (VCC)
- neurologie: centrální hypotonický syndrom
- RHB: hypotonie
- Centrum sluchových vad: oto-akustické emise (OAE) v normě
- endokrinologie: hypotyreóza
- genetická ambulance: průkaz DS
- kožní: ekzém
- logopedie: orofaciální RHB pro hypotonii jazyka
- Očkovací centrum: očkování v individuálním očkovacím kalendáři
- oční: strabismus, oční myopie (+4D)
- ortopedie: abdukce v oblasti kyčlí
- psychiatrie: poruchy chování
- psychologie: těžká mentální retardace (IQ 25-30 Imbecilita)
- Středisko rané péče: speciální pedagogické vedení

Psychomotorický vývoj

Celkově lze hůře hodnotit, protože je změněna kvalita motoriky, úkoly plní, ale v kvalitativně širším rozmezí.

Věk 6 měsíců

(1.kontakt v CKP – riziková poradna)

- menší spíše asthenická holčička, poměr hm/v na 3P (percentyl), výrazná axiální hypotonie, mikrocefalie, typická facies, neúplná okluze úst, hypotonie jazyka
- vývojově věk lezení a chůze odpovídá 3.měs., věk percepce 4 měs, věk sedu a řeči 5.měs., věk úchopu a sociálního chování 6.měs.
- vývoj je nerovnoměrný, opožděný v oblasti motoriky na úrovni konce I. a počátku II. trimestru, v oblasti mentálních schopností spíše 2.polovině II. trimestru

Věk 12 měsíců

- somaticky zlepšena – hm/v poměr pod 25P
- vývoj výrazně opožděný, nerovnoměrný
- percepce, sociální vývoj, lokomoce, jemná motorika odpovídá 6.měs.,
- řeč je na úrovni 4-5.měs.

Věk 24 měsíců

- psychomotorický vývoj odpovídá 9-12 měs.
- růst pod 25P
- nosí pleny, je krmena
- celkově velmi čilá až hyperaktivní, veselá, komunikativní, ráda si hraje, je v dobrém soc. kontaktu s okolím, mazlí se, provádí nezbednosti, vyhoví požadavkům, spíše zákazu, při zklidnění se chvíli soustředí na činnost a okolí

Věk 2,5 roku

- zlepšena hybnost jazyka a okluze rtů, přesto přetrvává na bradě a na tvářích silný ekzém, až odlupující se kůže z nadměrného slinění
- stoupá si bez opory, chodí několik kroků sama, i když drží hračku, do schodů jde za ruku, ze schodů se bojí, vyleze na gauč
- úchop dlaňový, tužku neuchopí
- roztěkanost, neudrží pozornost
- velmi dobrý soc. kontakt s rodiči, kontakt s cizí osobou není podporován zrakovým kontaktem
- Vývoj trvale odpovídá 12.měs.

Věk 3,5 roku

- nápadný typický vzhled pro DS, trvá výrazná hypotonie, zhoršena okluze úst, hypotonie jazyka, plazí ho ven, ekzém cirkumolárně
- běhá, chodí sama do schodů, se schodů se bojí, sejde držena za ruku
- skládá kostky, obrázky si neprohlíží, vše primárně strká do úst a olizuje
- objevuje se agresivita, kouše, škrábe, ale na napomenutí celkem reaguje

- mluví v ojedinéle ve slovech: máma, táta, ham, papat...., když něco chce, spíš si ukáže nebo se po věci sápe
- na nočník chodí, ale sama si neřekne, signalizuje až ex post

Věk 5 let

- částečně krmena
- asi 3x byla v MŠ na zvykání, je třeba mít asistenta
- vývoj postupuje poměrně pomalu, ale určité pokroky udělala, je zralejší, soustředěnější, ale věci strká stále do úst, s menší frekvencí, více manipuluje hračkami, chvílemi i dost konstruktivně, zahraje si cíleně
- řeč se více nevyvinula, spíše vokalizuje, vydává zvuky, řekne máma – táta

Věk 6 let

- částečně krmena, má speciální lžičky a vidličku, rozkrájené jídlo sama, chvíli, rukou jí, pije z lahvičky
- čistotu udržuje jen částečně
- stále hodně neklidná, když se zaujme, vydrží sama při činnosti, max. 10 min.
- používá ojedinelá slova – pa, táta, dá – nespojuje
- 3x týdně navštěvovala MŠ, speciální třídu s osobním asistentem, nyní MŠ odmítla pobyt, rodina se odvolává
- vývoj trvale opožděn odp. cca 15-18 měs.

Věk 7 let

- schopna sebeobsluhy, jí dobře, sama si nabírá, ale jídlo v ruce trhá na malé kousky, sama se napije, sedne si ke stolu nebo si prostře ubrousek, když chce jíst
- čistotu udržuje, v noci bez plen, sama si dojde na WC nebo si stáhne kalhoty a tím signalizuje, že chce vysadit, jinde než na míse se nevyprázdní
- při oblékání aktivně pomáhá, částečně se obléká sama
- mluví jen v ojedinelých slabikách a velmi zřídka
- v novém prostředí je neklidná, mívá záchvaty vzteku, ojedinéle kousne nebo bouchá do lidí - spíše tím chce navázat kontakt, její prudké reakce souvisejí

zřejmě i se sníženou možností aktivní komunikace, v prostředí které zná a kde jí rozumějí je klidnější

- občas automatismy
- je tlumena léky, výhledově nabídnut pobyt na psychiatrické klinice
- po dlouhých a neúspěšných pokusech o umožnění docházky do MŠ nebo SMŠ v místě bydliště začala M. docházet do přípravného stupně pomocné školy v blízkém městě - docházka 3x týdně na 3 hodiny, ale je dáno určité ultimátum, vzhledem k nezvladatelnosti, dle rodičů si celkem zvykla, nyní ví, že jde do školy, dává i najevo, že se těší

Věk 8 let

- vývoj zlepšen, je klidnější, schopnost sebeobsluhy s dopomocí trvá
- záchvaty vzteku trvají, když je nějaká napjatá situace nebo, když má z něčeho strach
- výuka v pomocné třídě pro děti s kombinovanými vadami ve Speciální škole – 3 dny v týdnu 4 hodiny, dlouho si zvykala, nyní pokračuje v dalším ročníku
- práce podle osnov dle speciálního plánu
- trvale nutný doprovod druhé osoby

Věk 9 let

- na základě vyšetření ve SPC v místě příslušném - vývoj rozumových schopností hodnocen na úrovni 24 měs.; odpovídá trvale pásmu těžké mentální retardace
- vzdělávána podle osnov přípravného stupně ZŠ speciální
- na základě vyšetření spec. psychologem zabývajícím se problémy autismu osobnostní problematika uzavřena jako pervazivní vývojová porucha – atypický autismus, lehký až středně těžký, nízkofunkční, z pohledu sociální interakce smíšený; doporučeny vhodné aktivity a specifické vedení

6.2. A.H.

Narozena 5.4.2001

I. kontakt v CKP 17.4.2001

Osobní anamnéza:

- porod v 38. gestačním týdnu, spontánní, záhlavím, porodní hmotnost 2570g / porodní délka 46cm, nekříšena, pro podezření na DS provedeno genetické vyš., které toto potvrdilo; z dalších vyšetření provedeno sono břicha, ledvin, srdce, vše v normě
- sestra 1995 - zdráva
- bratr 2005 - zdrav
- rodiče - zdraví

Nemocnost a hospitalizace:

- běžné dětské nemoci

Specializovaná péče

- CKP: DS
- DC Štíbrova
- kardiologie: drobný nález - nevýznamný
- neurologie: Lehký centrální hypotonický syndrom
- RHB: hypotonie
- Centru sluchových vad: OAE velmi těžká nedoslýchavost vpravo
- ergoterapie
- genetická ambulance: DS
- logopedická péče v MŠ
- oční: strabismus, oční myopie +5D na obou očích
- psychologická ambulance: lehká mentální retardace (IQ 50-70)

Psychomotorický vývoj

Věk 12 dní

- hybnost spontánní, svalová hypotonie t.č. potlačena, normální novorozenecké reflexy
- ústa uzavřena, jazyk přiměřený, motilita jazyka normální
- epikanty nejsou nápadné
- 14ti denní novorozenec s uvedenou dg. t.č. bez větších nápadností fyziognomie

Věk 2 měsíce

- bez větší stigmatizace, v dobrém somatickém stavu, prospívající
- vývoj odpovídá věku dítěte

Věk 5 měsíců

- trochu výraznější svalová hypotonie
- sleduje okolí, fixuje hračku i pohled
- vokalizuje
- vývoj t.č. zralejší, motorika je na úrovni 5-6 měsíce, (kvalitativní nedostatky)
- percepce, řeč a sociální chování odpovídá 4-5 měsíci
- dnes suspektní podezření na poruchu sluchu

Věk 8 měsíců

- poměrně eutrofická (hm.6910g - v.64cm) pod 3P
- mírné opoždění vývoje v oblasti chůze, jinak odpovídá věku
- zjištěna vada zraku a sluchu
- výhledově lze předpokládat další příznivý vývoj

Věk 12 měsíců

- velmi dobrý sociální kontakt
- ještě neleze, přemísťuje se překulováním
- hračky bere, na panence sahá na detaily, přitáhne autíčko za provázek
- reaguje na podněty – udělej paci, paci, pápá, dej

Věk 18 měsíců

- eutrofická (8,5kg / 72cm)
- má brýle, ale nechce je nosit, sundává je a odhazuje
- začíná chodit, chůze okolo nábytku, chodí vedena za dvě ruce
- řeč – pojmenovává osoby, řekne za sebou tři smysluplná slova, zpívá
- ukazuje na panence části těla na požádání

Věk 2 roky

- somaticky vyrostla (9,75kg / 79cm)
- chůze na stejné úrovni jako v 18ti měsících
- drží tužku, čmárá po papíře
- rozumí pokynům, řekne si , když chce jíst, pít
- v oblasti facies celkem dobrá okluze úst, která se podílí na celkově méně nápadném vzhledu

Věk 2,5 roku

- byla v MŠ v místě bydliště, pozitivní jednání, mohla by nastoupit ve třech letech
- leze hbitě po kolenou, chůze stále na stejné úrovni jako v 18ti měsících
- rozumí všem pokynům
- udržuje čistotu
- PM vývoj odpovídá lehké mentální retardaci

Věk 3 roky

- nástup do MŠ
- chůze jistější, samostatná, za ruku chodí do a se schodů
- jí sama nebo s dopomocí, pije z hrnku s pomocí
- dokáže se sama zabavit, sama si hrát s panenkou, s nádobíčkem, stavět lego, prohlíží si obrázky

Věk 4 roky

- bratr 9 měsíců –zdráv
- chodí do speciální třídy MŠ Duha 4x týdně na 4 hodiny, je dobře adaptovaná
- mluví ve větách
- ukáže kolik jí je let
- pozná asi osm barev
- dokáže se obléknout, ve školce si pozná své věci
- chodí a běhá sama, skáče, poskakuje, vyleze na židli a sleze dolů
- mírná stigmatizace obličeje – epikanty, kratší DK bez deformit, svalový tonus jen lehce snížen

Věk 5 let

- chodí do MŠ, je s ní pracováno podle individuálního vzdělávacího plánu
- kontakt navazuje bez obtíží, je usměvavá a milá
- klidný projev, spolupráce často výběrově, snadno se unaví
- chodí, běhá, skáče bez opory (ale nerada, často se nechá nosit)
- grafický projev neodpovídá věku – kresba postavy ve stádiu čmárání, napodobí kruh, svislou čáru, upřednostňuje levou ruku
- řeč opožděna, pasivní zásoba je rozvinutější
- plní úkoly pro věk 2 roky a 11 měsíců
- sociální vývoj uspokojivý
- do kolektivu dětí je velmi dobře začleněná, je oblíbená a má kamarádky
- osobnostní vývoj směřuje spíš k extroverzi, pozitivní emoční ladění
- úroveň kognitivních schopností se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace
- rozložení schopností je nerovnoměrné, ale vývoj postupuje pomalu dopředu

7. Diskuze

Na příkladu kasuistik se ukázalo, jak je diagnóza Downova syndromu široká. Obě holčičky jsou v péči milující rodiny, která se jim snaží poskytnou všechny možné podněty, potřeby a pomůcky pro co nejlepší rozvoj osobnosti. Obě tedy mají dobré rodinné zázemí, jsou dispenzarizovány v CKP, jsou v péči odborníků a specialistů zabývajících se konkrétními obtížemi spojených s touto diagnózou. Obě rodiny spolupracují se Střediskem ranné péče, DC Štíbrova, se speciálními pedagogy, s ergoterapeutkou, psychologem aj.

Přesto je každá úplně jiná. První z nich je v nejtěžším pásmu mentální retardace a jak se ukazuje, je jen málo z možných přidružených onemocnění, které by neměla. K tomu se přidávají potíže s integrací. V Centru komplexní péče pomáhají rodičům i s tímto problémem. Rodiče do dokumentace dítěte dodávají všechny zprávy a výsledky z vyšetření, které dítě absolvovalo. Díky tomu se dá dát dohromady komplexní lékařská zpráva, ukazující celkový stav dítě. Zpráva je přehledná a usnadní komunikaci mezi rodinou a vzdělávacím, sociálním nebo jiným odborem (jde například o sociální dávky, požadavek na pomůcky nebo na asistenci). U této dívenky se ukázalo, že s ohledem na zdravotní stav a rozumové schopnosti není možný pobyt v kolektivním zařízení bez asistence. I díky intervenci centra, je tento požadavek splněn.

Druhá dívenka je veselá, pozitivně laděná povahy. Má přidanou vadu sluchu a zraku, ale ani to jí nebrání v začlenění se do kolektivu, do společnosti. Je integrovaná do MŠ mezi zdravé děti, bez osobního asistenta a je tam spokojená. Úkolem CKP je průběžně, třeba v ročních intervalech, zkontrolovat stav dítěte a zabránit přehlédnutí vzniku nové komplikace onemocnění nebo zhoršení již stávající vady. Prognóza jejího onemocnění je velmi dobrá. Bude vyžadovat lásku a trpělivost rodičů (ale, které dítě ji nepotřebuje), speciální péči, speciální vzdělávací program, ale pak třeba jednou napíše knihu, namaluje obrazy a bude mít výstavu, bude řídit auto nebo „jen“ bude někde zaměstnaná.....

8. Závěr

V minulosti děti s D.S. stály na okraji zájmu společnosti, po jejich narození většinou první informace rodičům byla doprovázena i doporučením k umístění dítěte do kojeneckého ústavu. Dítě se dále většinou příliš nevyšetřovalo a podmínky v těchto zařízeních nedávaly příliš šanci k individuálnímu optimálnímu rozvoji dítěte.

Dětem s D.S. se poslední dobou i u nás věnuje větší pozornost. Jejich rodiče jsou již na porodnicích informováni o problematice postižení a možnostech specializované péče. Také genetická pracoviště provádějí první konzultace a poradenství v duchu pozitivních doporučení a nabídky pomoci. A tak v současné době i díky větší informovanosti zdravotníků (neplatí pro všechny) a tím i rodičů, zůstává většina dětí v péči rodiny.

Rodiče brzy odhalí, že dítě má většinou dobrý sociální kontakt, jeho vývoj postupuje, a tak dítě lépe přijímají. Rodiče dítěti zprostředkovávají běžné podněty z okolí a ono pak může lépe rozvinout svůj potenciál. Například zapojením rehabilitace zlepšují motorický vývoj, reflexní Vojtovo cvičení zvyšuje svalové napětí a dochází k celkovému zlepšení pohybového vývoje. S pomocí péče speciálních pedagogů podporují více cílenou hru, jemnou motoriku, koordinaci a komunikaci.

Speciálními pedagogy přebírají tyto děti do systému rané péče, v předškolním věku aktivně pomáhají řešit otázku následné školní docházky a to jak do MŠ, tak i intergrace do základní školy.

Snaha umístit dítě do školky mezi tzv. zdravé děti je však stále problémem.

Aspekty vývoje které ovlivňují integraci do společnosti:

- nízké řečové dovednosti
- vysoká sociální kompetentnost
- variabilita mentálních schopností – IQ v prvních letech života stoupá, přibližně do začátku školní docházky, pak klesá v důsledku zhoršené přizpůsobivosti. Děti s DS dosáhnou v rozvoji inteligence inteligenčního věku 5 až 12 let (raný školní věk), podle závěru 7. světového kongresu o DS v roce 2002 je průměrný mentální věk lidí s DS 10-12 let
- lepší výsledky mají děti v integrovaných třídách – čtou, počítají, píší.....

- velmi dobré sociální schopnosti
- zhoršené zvládnání změn, nečekaných situací, neschopnost řešit problém
- snížené svalové napětí vede k pohybové pomalosti, zhoršení koordinace

Z klientu CKP se zatím podařilo

- jednomu dítěti integrace do normální MŠ
- ostatní jsou zařazeny do speciálních MŠ
- dvě děti školního věku jsou v současné době integrovány do základní školy s individuálním přístupem, ve škole zatím vše probíhá bez problémů, jsou zapojeni do školních aktivit, ostatní děti je přijímají a pomáhají jim v jejich výkonech
- pět dětí dochází do speciální školy.

Také příklady ze zahraničí ukazují, že lidé s D.S. se někdy dokáží zapojit do normálního života (absolvování škol, řidičský průkaz, zaměstnání pečovatele v dětském zařízení apod.). Proto je potřeba věnovat pozornost všem oblastem, které se týkají zdravého vývoje dítěte s D.S.

Podle mého názoru je velmi důležité, že ve FN Motol funguje oddělení jako je CKP. Do ambulance chodí děti s kombinovaným onemocněním. Tady jim můžeme poradit, kam se právě s jejich určitým problémem obrátit. Věřím, že svou prací může pomoci zabránit, aby dítě zbytečně procházelo několika ordinacemi než se konečně dostane k těm správným specialistům. Proto je také vidět, že zájem rodičů o CKP neustále narůstá. Nejvíce péče vyžadují rodiny s malým dítětem. Pokud je zde dítě vedeno od kojeneckého věku, je zváno několikrát do roka. Postupně ale dítě dorůstá a je zařazováno do školky, školy, integračního centra atd. Potom už postačí kontroly třeba jen jednou do roka. Tyto kontroly by se možná mohli někomu zdát i zbytečné. Proč docházet na další sezení, když je dítě integrováno a má péči, kterou potřebuje? Tady se podle mého názoru nejen rodiče velice mýlí. Při návštěvě projde lékař dokumentaci o dosavadní a plánované péči, dítě podrobně prohlédne a objektivně zhodnotí jeho momentální stav. Sníží se tak možnost, že by se cokoliv přehlédlo, nebo zanedbalo.

Pracovala jsem v tomto centru a tato práce je velmi zajímavá. Rodiny, které jsou klienty CKP, vyžadují citlivý a trpělivý přístup. Rodiče jsou různí a na zdravotní stav svých dětí reagují každý po svém. Setkávala jsem se s rodiči milujícími a pečujícími, rodiči, kteří se ještě nedokázali smířit se stavem věcí, ale také rodiči upnutými jen na jejich vlastní problém. Navštěvují nás manželé, kteří jsou si vzájemnou oporou, ale i matky, které na všechno zůstaly samy. Musím upřímně přiznat, že je všechny obdivuji. Hlavně to, jak se dokáží se životem poprat, třeba i v případě toho nejtěžšího postižení. Jsem ráda, že už je pryč doba, kdy mnohé z těchto dětí končily v ústavní péči. Příkladem jsou právě děti s Downovým syndromem: dříve byly považovány za nevzdělatelné a dnes není výjimkou jejich integrace ve třídách základních škol. V dospělosti se mohou uplatnit i v zaměstnání, třebaže pod dozorem a při pomocných pracích. Jen škoda, že ještě není dořešena péče a integrace u klientů po 18tém roce jejich věku.

Komplexní péče o dítě s poruchou vývoje je předmětem oboru sociální pediatrie, který nabídkou podpory a různých terapeutických možností rodičům dětí s D.S. pomáhá řešit problém - problém smíření se s postižením dítěte a jeho přijetím. V tomto směru je totiž problematika D.S. velmi specifická. Poslední dobou mám pocit, že se to daří.

Na úplný závěr mám připravenou ukázkou z knihy Olgy Struskové „Děti z planety D.S.“ str. 104. Je to přepis rukopisu Denisy Střihavkové, dívky s dg. DS.

„Na tom záleží

Na tom záleží, na tom, že každý člověk, ať je postižený nebo zdravý, je schopen to zvládnout. Tak se musíme na to dívat. Každý něco dokáže, ale musíte to brát tak, přátelé, že pravda v tom je, že každý se snaží dělat to, co zmůže. Takový život už je. Ať je člověk takový, jaký je, tak si ho musíme vážít, chápat jeho pocity. Když je třeba postižený, musíme ho mít rádi a snažit se mu pomoci a pochopit jeho problémy. To, že je postižený, za to nemůže. A není hezké od druhých lidí, aby se mu posmívali. On za to nemůže, že je postižený. A lidé, kteří se posmívají tomu čemu nerozumí, jsou to hloupi lidé, kteří nechápou nic a radši by chápali sami sebe.

Denisa Střihavková“

9. Příloha - Statistické údaje

Příloha č. 1: Počet živě narozených dětí s DS

Rok	DS celkem	hoši	dívky
1965	139		
1970	86		
1975	145		
1980	117		
1985	66		
1990	65		
1991	56		
1992	64		
1993	58		
1994	77		
1995	66	35	31
1996	48	32	16
1997	45	28	17
1998	61	33	28
1999	63	36	27
2000	49	20	29
2001	48	30	18
2002	44	20	24
2003	61	29	32
2004	52	24	28

Přes veškerá screeningová vyšetření je každoročně (od roku 1995) počet nově narozených dětí s touto vrozenou vadou *přibližně stejný*.

Příloha č. 2: CKP – počet klientů

rok	počet nových klientů	DS	Počet dětí v rizikové poradně	DS v rizikové poradně
1994	3(od 11/94)	2	0	0
1995	26	1	0	0
1996	28	1	36	0
1997	36	7	27	0
1998	31	3	0	0
1999	50	8	39	3
2000	28	7	34	0
2001	40	7	29	3
2002	44	2	33	0
2003	42	0	43	0
2004	40	4	33	2
2005	56	5	57	1
2006	47	5	40	0

celkem klientů 471
 DS 42
 riziková poradna 371
 DS v rizikové poradně 9

Příloha č. 3: Riziková poradna

rok	počet dětí	DS
1996	36	
1997	27	
1998	nenášla jsem údaje	
1999	39	3
2000	34	
2001	29	3
2002	33	
2003	43	
2004	33	2
2005	57	1
2006	40	

celkem klientů 371

celkem DS v rizikové poradně 9

Příloha č. 4:

Věk matek při narození dítěte

Věk	17–25	25-30	30–35	35–40	Nad 40
Počet	7	15	6	7	2
Pozn.:	Neudáno u 5 matek, 2x otec mladší než o 12 a 15 let				

Vzdělání matek při narození dítěte

	Základní	Vyučení	SŠ	VŠ
Počet	3	7	18	9
Pozn:	Neudáno u 5 matek			

Sourozenci v rodině

Sourozenci v rodině	Počet rodin	Sourozenci Starší/ mladší
Žádný	16	
Jeden	14	11/ 3
Dva	8	13/ 2
Tři	3	9/ 1
Více	1	5/ 0

10. Seznam zkratek

CKP	Centrum komplexní péče
DC	Diagnostické centrum
dg	diagnóza
+D	dioptrie
DK	dolní končetina
DKS	Defekt komorového septa
DMO	Dětská mozková obrna
DS	Downův syndrom
HK	horní končetina
měs.	měsíc
MŠ	Mateřská škola
OAE	Oto-akustické emise
OSA	Obstrukční spánková apnoe
pol.	polovina
PM vývoj	Psychomotorický vývoj
poměr HM / V 3P	poměr hmotnost / výška 3 Percentil
RHB	Rehabilitace
soc.	sociální
SMŠ	Speciální mateřská škola
SPC	Speciální pedagogické centrum
T3, T4, TSH	hormony štítné žlázy
trim.	trimestr
VCC	Vrozená srdeční vada

11. Seznam pojmů

a-	předpona označující opak, zápor, chybění
Aberace	odchylka
alopécie	plešatost
amniocentéza	odběr plodové vody
anomálie	odchylka od normy
antikonvulzivní léky	léky proti křečím
aplázie	nevyvinutí, chybění orgánu
astenie	slabost, tělesná slabost
atrézie	<u>vrozené zúžení</u> či nevyvinutí tělních otvorů a trubicových orgánů ?
atrioventrikulární	síňokomorový
brachycefalie	krátká a široká lebka
cirkumolárně	okoloúst
dentice	chrup
dermatoglyfy	dlaňové rýhy
diastáza	rozstoupení, mezera
dispenzarizace	stálý lékařský dohled nad pacientem trpícím určitou chorobou
epikanthus	kožní řasa mezi horním a dolním víčkem v zevním koutku očním
eutrofický	dobře živený
exoftalmus	vystoupení oka z očnice
hypoplázie	neúplné či nedokonalé vyvinutí orgánu, části těla
hypotonie	mající snížené napětí
incidence	počet nově vzniklých případů za jeden rok
karyotyp	soubor chromozomů
katarakta	šedý zákal
kognati	krevní příbuzní
konvulze	křeč
kryptorchismus	nesestouplé varle
marker	znak

mikrocefalie	abnormálně malá hlava
motilita	hybnost
myopatie	obecný název pro svalovou poruchu
neonatální	novorozenecký
nucha	šíje
nystagmus	rychlé mimovolné pohyby očí
obstipace	zácpa
otolaryngologie	ušní, nosní, krční
parodont	závěsný aparát zubu
paroxysmus	záchvat
percepce	vnímání
plázie	vytvoření, růst
polinosis	senná rýma
polydaktylie	vrozený nadměrný počet prstů
polymorfie	mnohotvárnost
postnatální	po narození
prenatální	před narozením
Ragáda	trhlina
refrakční vada	vada oka při níž se nevytváří ostrý obraz na sítnici
retardace	zpomalení
screening	vyhledávání osob postižených určitou chorobou
septum	přepážka
strabismus	šilhání
stenóza	abnormální zúžení
stigmatizace	viditelné známky nemoci
suspektní	podezřelý
syndaktylie	vrozený srůst prstů

12. Použitá literatura

1. Dzůrová, D.: Downův syndrom v populaci ČR v období 1988 – 1999 v Plus 21, roč. VI / 2001, č. 3, str. 5
2. Horáček L.: Ottův slovník naučný, Paseka 1998
3. Matějčíková, E.: Zdravotní a rehabilitační péče o děti s Downovým syndromem v Plus 21, ročník VI / 2001, č. 3, str. 3
4. Selikowitz, M.: Downův syndrom : definice vývoje a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělání, dospělost, Portál 2005
5. Strusková, O.: Děti z planety D.S., G plus G 2000
6. Šustrová, M.: Diagnóza: Downův syndrom, Perfekt 2004
7. Švarcová, I.: Výchova a vzdělávání dětí s DS, Portál 2000
8. Švarcová, I.: Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče, Portál 2000
9. Tamm, CL.: Diagnose Down-Syndrom, GmbH 1994
10. ÚZIS ČR: Zdravotnictví ČR 1994 - 2004 ve statistických údajích, Praha 2005
11. Vokurka, M.: Praktický slovník medicíny, Maxdorf 1994
12. Žižka, J.: Diagnostika syndromů a malformací, Grada 1994

Internetové odkazy

- www.volny.cz/downsyndrom
- www.sds.sk
- www.orfeus.cz
- www.downovsyndrom.sk
- www.dobromysl.cz
- www.ds-health.com
- www.trisomie21.cz
- www.dsc2006.com
- www.klub-okenko.cz