

Alberto Rasore-Quartino a kolektiv: Zásady zdravotní péče o osoby s Downovým syndromem – doporučení EDSA

Zásady zdravotní péče o osoby s Downovým syndromem je oficiální dokument Evropské asociace Downova syndromu (EDSA), na kterém v období 2000 – 2003 spolupracoval mezinárodní tým lékařů a odborníků v problematice DS pod vedením prof. Alberta Rasore-Quartina.

U lidí s Downovým syndromem se často vyskytují změny ve vývoji, struktuře a funkci řady orgánů nebo tělových systémů, které mohou mít za následek komplikace (někdy vážné) jejich fyzického zdraví a snížení kvality života. Mnohým z těchto komplikací lze předejít, pokud jsou brány v úvahu a léčeny v raných fázích spolu se správným využitím specifického programu skutečně preventivního lékařství.

Program, který organizace EDSA představuje, je přizpůsoben standardům zdravotní péče většiny evropských zemí se zvláštním zaměřením na země Východní Evropy, které se nedávno staly členy Evropské unie.

Osobám s DS je nutné poskytovat zdravotní péči na stejné úrovni, jaká je poskytována celé populaci. U lidí s DS je riziko vrozených malformací vyšší a během života se mohou určité zdravotní problémy projevit daleko častěji, než u lidí bez tohoto syndromu. Proto je nutné znát přirozený vývoj DS a možné zdravotní komplikace, ke kterým může docházet u různých věkových skupin, předcházet jim, nebo je terapeuticky ovlivňovat a tím zajistit lidem s DS plnohodnotný a smysluplný život.

EDSA tímto dokumentem předkládá a navrhuje speciální program zdravotní péče, který by mohl být užitečný pro všechny pediatrie a praktické lékaře pečující o osoby s DS všech věkových skupin. Tyto zásady vycházejí z dřívějších publikací a osobních zkušeností participujících autorů, do budoucna se předpokládá jejich průběžná aktualizace.

Prenatální období

Je dobře známo, že prenatální období je pro přípravu rodičovského páru v souvislosti s budoucím životem nenarozeného dítěte nejdůležitější. Kvalifikovaní odborníci (pediatři, genetické, porodní atd.) by měli poskytovat úplné informace o riziku vrozených vad, genetických chorobách, možnostech prenatální diagnózy a přijetí alternativních rozhodnutí (genetické poradenství). Je třeba zdůraznit, že přístup k rozhodovacímu procesu je nedirektivní, respektující osobnost a přesvědčení daných jednotlivců.

Zdravotní péče u novorozenců (od narození do jednoho měsíce života)

Klinická diagnóza a její sdělení rodičům

Klinická diagnóza při porodu je ve většině případů možná. Diagnóza, i pokud je pouze nejistá, by měla být oběma rodičům jednoduše a stručně sdělena co nejdříve, i v případě, že ještě není k dispozici výsledek chromozómové analýzy. Měly by být vysvětleny fyzické charakteristiky novorozence a vyzdvihnuty pozitivní aspekty budoucího vývoje, schopnosti učit se a možnosti nezávislého života. Obecně je nutné více než jedno sezení s rodinou. Je také vhodné nabídnout genetické poradenství a psychologickou podporu.

Klinické a instrumentální vyšetření vrozených malformací (echokardiografie, echografie dutiny břišní atd.)

Děti s DS se často rodí s přidruženými malformacemi. Nejčastější je vrozené srdeční onemocnění, postihuje zhruba 50 % novorozenat s DS, což je 7 % všech dětí, které mají vrozené srdeční vady. Včasná diagnóza je žádoucí, neboť většina těchto anomálií je léčitelná díky účinnému operativnímu zákroku. K dalším vrozeným malformacím patří gastrointestinální onemocnění, 30-50 % všech duodenálních stenóz se vyskytuje u 4-7 % novorozenat s DS. Je třeba také připomenout poměrně vysoký výskyt kongenitálního megakolonu (3,4 % proti 0,02 % u ostatních dětí).

Oftalmologické vyšetření a sluchový screening

Smyslové vady, pokud se vyskytují, mají v mentálním vývoji dětí s DS důležité místo, neboť mohou značně snížit účinnost rehabilitačního programu zaměřeného na získávání nových dovedností. To platí zejména v prvním roce života. Oční abnormality se rozhodně vyskytují daleko častěji než u ostatních dětí. Strabismus (šilhání) a refrakční vady mohou bránit správnému vidění a k základnímu mentálnímu postižení tak přidávají orgánovou vadu. Včasná diagnóza je nezbytná, znamená včasnou nápravu (v případě nutnosti i operačně). Je velmi dobře známo, že ani velmi malé děti nemají problém s nošením brýlí. Další častou vadou je šedý zákal (katarakta). Přibližně 80 % osob s DS bez rozdílu věku má méně nebo více vážnou poruchu sluchu, nejčastěji převodní. Preventivní přístup k poruchám sluchu u dětí s DS je mimořádně důležitý, protože dobrý sluch napomáhá osvojit si dobrou komunikační schopnost a uspokojivě se socializovat.

Krevní testy

U novorozenat s DS běžně dochází k nedostatečné regulaci produkce krevních buněk, což vede k různým hematologickým abnormalitám jako je polycytémie, trombocytopenie, trombocytóza a zvýšený či snížený počet leukocytů. Tyto abnormality jsou časově omezené a jsou důsledkem narušené kontroly produkce krve tvorných buněk v jedné nebo ve více buněčných liniích. Nejvážnějším onemocněním krvetvorby je leukémie. U dětí s DS je riziko výskytu leukémie 10 až 20 krát vyšší než obecně u dětí. Na děti s DS připadá 25 % všech leukémií při narození; 15 % kongenitálních leukémií se vyskytuje u novorozenat s DS. Reakce na léčbu, prognóza a ostatní charakteristiky jsou podobné.

Dále se doporučuje *rutinní neonatální screening, povzbuzování ke kojení, psychologická podpora pro rodiče.*

Zdravotní péče v prvním roce života dítěte (1 – 12 měsíců)

V období ukončování kojení by měla být zdůrazňována vyvážená strava. Zásadní jsou auxologická vyšetření – děti s DS mají významně nižší vzrůst než děti běžné populace. Jsou k dispozici i speciální růstové tabulky pro děti s DS (v ČR např. v příručce Downův syndrom: první pomoc, FN Brno, 2005). Příčiny malého vzrůstu nebyly ještě zcela objasněny, ale mohou k němu vést například nedostatečné vstřebávání živin, vrozená srdeční vada nebo hypotyreóza.

Hypotyreóza byla vždy považována za charakteristický znak DS. Podle literatury se četnost vrozené hypotyreózy

Doporučená vyšetření ve věku 1 – 12 měsíců

Pravidelné klinické a neurologické vyšetření	každé 2 měsíce
Posouzení odpovídajícího příjmu potravy a růstu pro DS	každé 2 měsíce
Echokardiografie (pokud nebyla provedena při narození)	
vyšetření na přítomnost očních a sluchových vad	v 6. a 12. měsíci
Krevní testy zjišťující nemoci štítné žlázy, anémii, celiakii, poškození imunity atd.	ve 12. měsíci
Očkování dle místních očkovacích plánů	
<i>Odkaz na rodičovské organizace nebo podpůrné skupiny pro DS</i>	
<i>Odkaz na centra pro ranou rehabilitaci</i>	
<i>Poskytování pravidelné psychologické podpory rodině, se zvláštním důrazem na sourozence</i>	

u DS různě od 0,7 % do 0,10 %, zatímco v případě ostatních novorozenců je to od 0,015 % do 0,020 %. Údaje pro získanou hypotyreózu jsou také velice proměnlivé (od 13 % do 54 % u DS, oproti 0,8 % až 1,1 % u běžné populace). Rozlišuje se mezi dvěma formami hypotyreózy. Nejčastější, takzvaná kompenzační hypotyreóza, vykazuje jen zvýšené hladiny hormonu TSH (hormon stimulující štítnou žlázu), zatímco hladiny hormonů štítné žlázy (T3 a T4) jsou v běžném rozmezí. Zvýšená hladina hormonu TSH představuje centrální reakci na redukci funkční tkáně štítné žlázy na imunologickou úroveň a následuje progresivní snížení hodnot hormonů T3 a T4. Ačkoli je toto běžný průběh nemoci, u DS se hladiny TSH často mění beze změny funkce štítné žlázy. Tato dočasná neuroregulační narušení činnosti štítné žlázy souvisí pravděpodobně s nepřiměřeným vyměšováním hormonu TSH nebo se sníženou citlivostí na samotný hormon TSH. Rovněž se častěji vyskytuje přítomnost tyreoidálních protilátek, tj. hypotyreóza je důsledkem autoimunitní poruchy. Klinické příznaky hypotyreózy bohužel nemusí být rozpoznány nebo mohou být zaměněny za rysy samotného syndromu (skleslost, zvýšená únavnost, ztráta pozornosti, obstipace atd.), a to nejčastěji u dospívajících a dospělých, kdy se mohou některé neurologické nebo psychiatrické příznaky objevit snadněji, bez ohledu na stav štítné žlázy. Jelikož neléčená hypotyreóza znamená další snížení intelektových schopností, vhodná substituční léčba by měla být závažným pravidlem. Zvýšené riziko rozvoje hypotyreózy existuje u lidí s DS v každém věku. U jednoho člověka z dvanácti se projeví buď kompenzační nebo klinická forma.

Střevní malabsorpce má za následek střevní poruchy a u některých dětí retardaci růstu. U těchto osob dochází ke zvýšenému výskytu intolerance na gluten (lepek) – celiakie. Zatímco obecně je tento výskyt 0,43 %, u DS to je 6 %. Lepek je součástí pšenice, žita, ječmene a ostatních obilnin. Nemoc ve své typické, spíše neobvyklé formě, je velmi závažná – obvykle se projeví v raném dětství, po přidání obilovin do dětské stravy (6. – 9. měsíc). Celiakie se projevuje průjemem, objemnou stolicí, vystouplým břichem a špatným prospíváním. V současné době se častěji vyskytují mírné nebo atypické formy této nemoci, které se projevují v pozdním období dětství nebo v dospívání. Patogeneze celiakie je stále sporná. Nejnovější studie vidí příčinu poškození sliznice v abnormální imunitní odpovědi na gliadin. Diagnóza je založena na perorální biopsii sliznice tenkého střeva, která ukazuje typické tkáňové léze sliznice (částečná nebo úplná atrofie klků), na stanovení antigliadinových protilátek IgG a IgA, stanovení

antiendomysálních protilátek metodou imunofluorescence a stanovení protilátek anti-transglutaminázy. Jedinou účinnou léčbou celiakie je bezlepková dieta, která vede k úplné normalizaci pacientova stavu, je však zapotřebí silné vůle a neustálého dohledu nad pacientem.

Doporučená vyšetření ve věku 1 – 6 let

Klinické a neurologické vyšetření	2x ročně
Pravidelné posouzení stravovacích návyků a prevence obezity	
Pravidelné kontroly růstu	
Zubní prohlídky	1x ročně
Ortopedická vyšetření (RTG za účelem zjištění atlantoaxiální instability/subluxace, pokud je to nutné)	1x ročně
Oftalmologické a audiologické vyšetření	ve 3 a 6 letech
Krevní testy zjišťující nemoci štítné žlázy, anémii, celiakii, autoimunitní poruchy atd.	1x ročně
ORL vyšetření na hypertrofické krční a nosní mandle, mechanické respirační problémy, spánkovou apnoe, zánět ucha atd.	1x ročně
Očkování dle místních očkovacích plánů	
Zvláštní očkování (proti chřipce, pneumokokovým infekcím atd.) pokud existuje ohrožení	
<i>Rehabilitační programy (pokračování)</i>	
<i>Logopedická podpora</i>	
<i>Sociální integrace (mateřská škola)</i>	

Sklon k obezitě je u lidí s DS dobře znám. Projevuje se zejména u mladých osob – proto musíme zahájit vhodnou prevenci již od dětství se zvláštní pozorností zaměřenou na období dospívání. Určování příjmu kalorií by se mělo stát ustáleným pravidlem. Vyvarovat by se mělo přemíře potravin bohatých na cukry a tuky, upřednostňováno by mělo být jídlo bohaté na bílkoviny.

Dentální anomálie jsou běžným problémem, jejichž řešení není lehkým úkolem. Objektivní potíže při návštěvě a obzvláště při ošetřování dětí a dospělých s intelektovým postižením navíc vedou k podceňování akutních nemocí dutiny ústní. Časté jsou zvláštnosti ústní a dentální anatomie, vývojové anomálie a vadný skus. Naopak se zdá, že kazy jsou méně časté, než u ostatní populace. Pokud je ústní hygiena nedostatečná, je pravděpodobné, že dojde k výskytu zánětu dásní a onemocnění skloviny. Ty mohou mít za následek předčasnou a úplnou ztrátu zubů. Zubní prohlídky by měly být stálou součástí péče již od dětství a po celý život. Také by měla být k dispozici vhodná ortodontická pomoc.

Svalové a ortopedické anomálie jsou u DS velmi časté. Téměř vždy jsou přítomny svalová hypotonie a kloubní exkurzibilita. Plochá noha, vbočené koleno, nestabilita česky jsou hlavními příčinami problémů s chůzí i vážných statických poruch jako skolióza nebo kyfóza. Prevence je nezbytná a lze jí dosáhnout včasnou a správnou mobilizací a aktivním životem, spojeným se sportovními aktivitami.

Klinickému významu atlantoaxiální instability (uvolnění spojení prvních dvou krčních obratlů) se v posledních letech dostalo zvláštní pozornosti. Její výskyt je u DS zvýšený (10 - 15 %) a obvykle není provázen příznaky. Po úrazech krční páteře nebo náhlých pohybech hlavy existuje zvýšené riziko dislokace, včetně neurologických komplikací, které provázejí kompresi krční míchy. Dislokace může mít za následek kvadruplegii spojenou s inkontinencí nebo paraplegii. Mohou začít

náhle, nebo jim může předcházet naklonění hlavy, abnormální klátivá chůze nebo výskyt neurologických příznaků. Diagnózu potvrdí rentgenové snímky, resp. zobrazení NMR nebo počítačovou tomografií. U rizikových skupin dětí a mládeže by měly být omezeny kotmelce, skoky na trampolíně, box, bojové nebo podobné sportovní aktivity. U symptomatických případů je nutný chirurgický zásah (spojení obratlů).

Doporučená vyšetření ve věku 7 – 12 let

Klinické a neuropsychiatrické vyšetření	1x ročně
Zubní prohlídky	1x ročně
Pravidelné posouzení stravovacích návyků a prevence obezity	
Kontrola růstu	1x ročně
Oční vyšetření	1x ročně
Audiologická vyšetření	1x ročně
Ortopedická vyšetření	1x ročně
ORL kontroly na hypertrofické krční mandle, mechanické respirační problémy, spánkovou apnoe, zánět středního ucha, atd.	1x ročně
Krevní testy zjišťující nemoci štítné žlázy, celiakii, leukémií, autoimunitní poruchy, imunitní vady atd.	1x ročně
Posouzení sexuálního vývoje a příprava rodiny na jeho zvládnutí	
<i>Psychologická podpora pro rodinu</i>	
<i>Zapojení do školy a rekreační aktivity</i>	

Sexuální dospívání je podobné jako u běžné populace. V pubertě u mužů dosáhnou objem varlat a velikost penisu normálních rozměrů. Běžně se vyskytuje kryptorchismus a měl by být korigován brzy, neboť v dospělosti existuje riziko maligní degenerace. U žen probíhá vývoj druhotných pohlavních znaků běžným způsobem. Menstruace je pravidelná. Menopauza nastává brzy. Plodnost je u žen snižena – byl zaznamenán jen malý počet těhotenství, která vedla k narození jak dětí s normálním genotypem, tak i dětí s trizomií. Muži jsou téměř vždy sterilní (bylo zaznamenáno pouze několik případů otcovství). Jelikož se zapojení do společnosti stává stále běžnějším, měli by být dospívající připravováni na aktivní sexuální život. Je to úkol pro rodiče, psychology a lékaře, aby trpělivě a taktně vysvětlili mladým lidem s DS možnosti, které jim život nabízí, společně s eventuálními přidruženými riziky. U žen se doporučují pravidelné gynekologické prohlídky. V konkrétních případech je možné poskytnout antikoncepci.

Zásady zdravotní péče v dospělosti a ve stáří

O nemocech dospělých a starších osob s DS není k dispozici tolik údajů jako u dětí. Ze současné literatury je patrné, že mohou trpět i jinými onemocněními srdce než jsou vrozené vady. Nejběžnějšími anomáliemi, které se u dospělých asymptomatických jedinců vyskytují, jsou prolaps mitrální chlopně nebo aortální krevní návrat, s výskytem až 70 %.

Snižená duševní způsobilost a opožděný psychomotorický vývoj se u osob s DS vyskytují vždy. Maximální dosažené vzdělání je ve velmi širokém rozpětí, což může být do určité míry pozitivně ovlivněno současnými vzdělávacími strategiemi. Neuropsychické poruchy včetně záchvatů s věkem přibývají. K poklesu inteligence dochází u dospělých lidí běžně, avšak s různou intenzitou. S postupujícím věkem je

Doporučená vyšetření v období dospívání až po ranou dospělost

Klinická vyšetření	1x ročně
Neurologické a psychiatrické vyšetření (deprese, autismus atd.)	1x ročně
Pravidelné posuzování stravovacích návyků, prevence nebo léčba obezity	
Oční vyšetření	1x ročně
Audiologická vyšetření	1x ročně
Zubní prohlídky	1x ročně
Ortopedická vyšetření	1x ročně
Krevní testy zjišťující nemoci štítné žlázy, celiakii, autoimunitní poruchy, imunitní vady atd.	1x ročně
Posouzení sexuálního vývoje, u žen gynekologické prohlídky, posouzení potřeby antikoncepce (u sexuálně aktivních žen)	
<i>Sledování pokroku ve škole</i>	
<i>Podpora rekreačních aktivit</i>	
<i>Povzbuzování sportovních aktivit</i>	
<i>Posouzení možnosti aktivního zaměstnání</i>	
<i>Příprava na možnost nezávislého života</i>	
<i>Psychologická podpora pro rodinu a individuální podpora</i>	

pravděpodobně, že dojde k omezení schopnosti zpracovávat myšlenek, zejména co se abstraktního myšlení týče, a logických schopností, avšak dříve než u běžné populace. Pro stárnutí s DS je charakteristická také demence, projevující se podobně jako Alzheimerova choroba a objevující se již po 50. roce věku. Z klinického hlediska se u postižených jedinců projevilo zhoršení mentální a emoční reakce, apatie nebo rozrušení, podrážděnost, záchvaty vzteku, ztráta dříve naučené slovní zásoby a ztráta hygienických návyků. Postup je často velmi rychlý. Záchvaty mohou být prvním z příznaků Alzheimerovy choroby. Účinná léčba není v současné době známa. Nejnovější výzkumy naznačují, že většina dospělých s DS prožije normální stárnutí (i když možná předčasně) a riziko Alzheimerovy choroby pro ně může být nižší, než se původně předpokládalo. Je rovněž možné, že včasná intenzivní rehabilitace a sociální integrace mají příznivý vliv na zpomalení mentální deteriorace a stárnutí.

K doporučeným vyšetřením v dospělosti a ve stáří se kromě běžných preventivních prohlídek také zařazují kardiologická vyšetření (echokardiografie zjišťující aortální regurgitaci nebo prolaps mitrální chlopně), neurologická a psychiatrická vyšetření (předčasně stárnutí, deprese, Alzheimerova choroba, autismus), preventivně-diagnostické vyšetření na onkologická onemocnění apod. Četnost vyšetření by měla být vždy stanovena v závislosti na individuálních potřebách. Dále je potřeba poskytnout:

Programy k posílení a udržení získaných dovedností.

Povzbuzování k fyzické činnosti, podpora rekreačních aktivit, individuální psychologická podpora.

Příprava na nutnost života v komunitě pěstounských domovů, v chráněných domovech nebo na příjem do institucionální péče.

(Překlad z anglického jazyka: Dana Hrabětová, úprava terminologie: Anna Kopecká)