

Doporučení pro rodiče a dětské lékaře ke zdravotní péči o děti s Downovým syndromem

Downův syndrom (D.s.), jehož podstatou je vrozená chromozomální odchylka, není v současné době vyléčitelný. Hlavní způsob pomoci dětem s D.s. spočívá ve zavedení včasné (co nejdříve po narození) speciálně pedagogické a rehabilitační péče, která může ve většině případů významně zlepšit šance dítěte na prožití spokojeného a plnohodnotného života. Aby tato péče mohla být co nejučinnější a aby v pozdějším věku mohl člověk s D.s. své schopnosti uplatnit, je třeba, aby jeho zdravotní stav byl pokud možno co nejlepší. Lidé s D.s. mívají častěji než ostatní populace vrozené vývojové vady různých orgánů a jsou náchylnější k některým onemocněním. Výčet zdravotních problémů, kterými může člověk s D.s. trpět je sice poměrně dlouhý, ale jeho cílem není rodiče znervóznit a poplašit. Většina dětí s D.s. je buď zdravá, nebo trpí méně závažnými zdravotními problémy, které lze ovlivnit. Proto by cílem léčebné péče mělo být včasné odhalení, případně náprava vrozených vad, pečlivé sledování některých funkcí a snaha hledat optimální cestu k řešení zdravotních problémů těchto lidí, aniž bychom se spokojili s konstatováním, že určitý problém prostě patří k obrazu této diagnózy.

Genetické vyšetření většina dětí absolvuje ihned po narození. Slouží k potvrzení diagnózy a společně s pozdějším vyšetřením obou rodičů ke stanovení rizika pro případné další dítě (to je u nejčastější formy D.s., tzv. prosté trisomie, velmi malé).

Srdeční vady se vyskytují asi u 1/3 těchto dětí. Ne vždy jsou natolik závažné, aby vyžadovaly operaci. Kardiologicky je nezbytné vyšetřit každé dítě s diagnosou D.s. a to včetně vyšetření ultrazvukem. Ne každý šelest na srdci znamená srdeční vadu a každá vada se nemusí projevit šelestem. Ultrazvukem lze situaci poměrně spolehlivě objasnit bez zatížení dítěte. Kardiologické vyšetření by mělo být provedeno co nejdříve, pokud možno před propuštěním dítěte z porodnice.

Vrozené poruchy trávicí trubice - nejzávažnější z nich, neprůchodnost trubice na různých úsecích, se projeví již brzy po narození (zvracení při pokusu o krmení, neodchází stolice) a je řešena operativně. Další poruchou, která se může vyskytnout, je tzv. Hirsprungova choroba. Jedná se o vrozené chybění nervových zakončení v určitých úsecích střeva. Postižená část střeva není funkční a tvoří překážku v průchodnosti trubice. Kdy se vada projeví a jak závažné projevy budou, závisí na délce postiženého úseku. Nejzávažnější případy se projeví v časném kojeneckém období úpornou zácpou, zvětšováním břicha a neprospíváním dítěte. Novorozenec s těmito problémy by měl být okamžitě vyšetřen ultrazvukem, případně specialistou na dětské zažívací potíže (dětským gastroenterologem). Lehčí případy se mohou projevit až po převedení dítěte na umělou stravu, protože stolice kojeneckého dítěte je řídká a snáze prochází postiženým úsekem střeva. Prvním příznakem bývá zácpa nereagující na běžnou léčbu, ale pozor! Zácpa je u dětí s D.s. velmi častá a většinou souvisí s ochablostí břišní stěny, sníženou tolerancí kravského mléka a dalším. Řešení spočívá opět ve specializovaném vyšetření. Prostá zácpa se dá zmírnit úpravou jídelníčku, speciálními cvičeními a dalšími změnami v životosprávě. Hirsprungovu chorobu je nutno často léčit operativně.

Neurologické potíže, především epilepsie, nebývají u dětí s D.s. příliš časté (pokud není přítomno jiné, např. kolenporodní poškození). Výskyt epilepsie se udává asi u 8 % dětí s D.s., může se projevit kdykoliv v průběhu kojeneckého i pozdějšího období a vyžaduje péči neurologa. Zajímavé je, že zvláštní forma epilepsie vázaná na kojenecký věk, která bývá jinak velmi závažná, reaguje u dětí s D.s. na léčbu lépe než u běžné populace. U dětí bez zjevných neurologických potíží se doporučuje sledování neurologem alespoň v kojeneckém věku k posouzení pohybového vývoje, dále dle potřeby. Vzhledem k celkově ochablému svalstvu je u dětí s D.s. v různé míře opožděn pohybový vývoj, je zde nebezpečí vypěstování vadných pohybových stereotypů. Toto nebezpečí dokáže právě zkušený dětský neurolog nejlépe odhalit a posoudit nutnost a účinnost rehabilitačního cvičení.

Poruchy štítné žlázy jsou častější než u běžné populace. Děti trpí častěji sníženou funkcí štítné žlázy, ale může se vyskytnout i zvýšení funkce. Snížená funkce je záluďná v tom, že "kopíruje" běžné potíže vyskytující se u D.s. - únavnost, opoždění psychického a motorického vývoje dítěte spavost, zimomřivost, zácpa, suchá kůže, nápadně suché dlaně, vypadávání vlasů apod. Hormony štítné žlázy ovlivňují vývoj intelektových schopností, proto je třeba vyšetření štítné žlázy provádět pravidelně u všech dětí s D.s. a zjištěné odchylky pečlivě korigovat. První vyšetření je prováděno vždy již v porodnici, dále jedenkrát ročně.

Vady sluchu se v různé míře vyskytují až u 80 % dětí s D.s. Bývají jak vrozené tak získané v důsledku častých zánětů středouší, nadprodukce ušního mazu, tvarových odchylek ve stavbě středního ucha aj. Protože řada těchto poruch se dá léčbou zmírnit a sluch je nezbytný pro vývoj řeči i rozumových schopností, je nutno u všech dětí po jeho poruchách cíleně pátrat. První vyšetření sluchu musí být provedeno již v prvním roce života, nejpozději v 8 měsíci, při vážnějším podezření na sluchovou vadu dříve. Běžné vyšetření sluchu v ordinaci dětského lékaře v 8. měsíci, kdy sledujeme reakci dítěte na různé zvukové podněty, není dostačující. Je třeba provést tzv. audiometrické vyšetření, většinou metodou evokovaných potenciálů, která nevyžaduje spolupráci dítěte. Dále provádíme vyšetření sluchu 1× za dva roky, pokud není důvod k častějším vyšetřením.

Poruchy zraku - nejčastější je šilhání, dalekozrakost, krátkozrakost, poruchy slzných kanálků, u 3 % dětí vrozený šedý zákal. Šedý zákal je nutno řešit co nejdříve po narození operativní cestou. U šilhajících dětí je potřeba provést oční vyšetření již po dokončení 4. měsíce. Před touto věkovou hranicí může být šilhání fyziologické, pokud však přetrvává, může mít za následek tupozrakost, to je ztrátu vidění jednoho oka. Tuto poruchu nelze již v pozdějším věku napravit (zhruba od dosažení školního věku), jedinou pomocí je včasná náprava šilhání. U ostatních dětí postačuje vyšetření kolem 1 roku věku, dále by se mělo vyšetření opakovat 1× ročně, je-li nález normální, jinak podle doporučení očního lékaře.

Ortopedické potíže - jsou časté v důsledku ochablosti svalů a kloubního vaziva. Děti jsou výjimečně ohebné, často mívají potíže především s kolenními klouby a kyčlemi, ploché nohy, skoliosu. Nejzávažnější je ale tzv. atlantoaxiální instabilita, tj. vada postavení prvních dvou krčních obratlů. Tato porucha může být bezpříznaková, nebo se může projevit brněním končetin, bolestí zátylku a hlavy a některými speciálními neurologickými

symptomy. Porucha se vyskytuje asi u 15 % dětí s D.s., přitom jen v 1-2 % je natolik závažná, že se nedoporučuje provozování sportovní aktivity, většinou je v těchto případech nutná i operativní léčba. Zbytek dětí je potřeba jen pravidelně sledovat, nedoporučují se cviky zatěžující krční páteř jako kotouly, skoky do vody po hlavě apod.

Ortopedické vyšetření kyčlí by mělo být prováděno jako u všech dětí v porodnici, 6. týdnu a 3 měsících, vyšetření krční páteře kolem 3. roku života, dále, pokud ortoped nedoporučí jinak. Při všech preventivních prohlídkách v ordinaci dětského lékaře je třeba pečlivě hlídat vznik případných kloubních potíží, ploché nohy, skoliósy.

Rehabilitace k celkovému posílení svalstva je vhodná u všech dětí a její význam je rozsáhlý - nejen zlepšení pohybového, ale i psychického vývoje, pozitivní ovlivnění zácpy, omezení infekcí dýchacích cest, usnadnění vývoje řeči posílením mluvidel a další. V současné době se nám jeví jako nejúčinnější terapie u těchto dětí v kojeneckém věku *Vojtova rehabilitační metoda*, která harmonicky posiluje svalstvo celého těla a navozuje správnou souhru mezi jednotlivými svalovými skupinami. Výhodou je, že je možno ji cvičit již od novorozeneckého věku, neboť nevyžaduje aktivní spolupráci dítěte. Bohužel se stále setkáváme s tím, že lékaři zavrhují tento způsob rehabilitace jako příliš drastický. Často bývá přínosné, mají-li rodiče možnost si cvičení vyzkoušet sami na sobě (někteří rehabilitační pracovníci to praktikují, většinou to ale z časových důvodů není možné), aby se přesvědčili, že na cvičení nic drastického není, naopak, že se po zkončení rehabilitace dostávají příjemný pocit v celém těle. To ostatně řada dětí demonstruje sama zvýšenou a kvalitnější pohybovou aktivitou po rehabilitaci. Častou chybou, se kterou se setkáváme je přerušování rehabilitace, když se dítě zdá být pohybově v normě. Pozor - většina dětí s D.s. se v kojeneckém období jen málo liší ve svém pohybovém vývoji od ostatních dětí. V důsledku svalové hypotonie, která je přítomna vždy, se ale tyto rozdíly s postupem věku prohlubují. Cvičením se snažíme proti tomuto procesu bojovat, takže rehabilitace je pro člověka s Downovým syndromem vlastně práce na celý život. Pouze se s věkem mění doporučované nejvhodnější aktivity.

Rehabilitace podle Castillo-Morales, přesněji orofaciální regulační terapie (ORT) je metoda, která se zaměřuje na posilování svaloviny, obličeje, úst a jazyka, ale má dopad i na svalstvo celého těla. Cílem této metody je posílením svalových skupin obličeje usnadnit dítěti sání a polykání, posílit mluvidla pro snadnější rozvoj řeči, napomoci správnému dýchání a tak omezit výskyt infekcí dýchacích cest. Cvičení má i kosmetický dopad - typický výraz obličeje u člověka s Downovým syndromem, to je otevřená ústa a ochablý, často vyplazený jazyk nebývá často u malých dětí přítomen. Rozvíjí se později, opět v důsledku svalové ochablosti. Vhodným cvičením lze tomuto vývoji zabránit. Výhodou ORT je i to, že připomíná spíše hru, je pro děti zábavná a velmi dobře ji přijímají i starší děti.

Vývoj **obranyschopnosti proti infekcím** je u dětí s D.s. často opožděn. Důsledkem jsou opakované a protrahované infekce především dýchacích cest, u starších dětí kůže. Příčiny opakování infekcí dýchacích cest však bývají komplexní. Kromě poruch imunity se podílí i svalová ochablost a tvarové anomálie horních cest dýchacích a středouší, zvětšená nosní mandle. U dětí se srdečními vadami bývají častější záněty plic. Není vhodné nechat dítě

prodělávat jednu infekci za druhou s konstatováním, že to je u těchto dětí "normální". I u dětí s D.s. lze vývoj imunity pozitivně ovlivnit různými postupy klasické i alternativní medicíny. U často nemocných dětí je potřeba provést imunologické, případně alergologické vyšetření a pokusit se všemi dostupnými prostředky stav dítěte zlepšit. Pomoci může klasická imunostimulační a protialergická léčba i postupy alternativní, např. akupunktura, fytotherapie nebo homeopatie. O podpoře imunity vhodnou výživou budeme mluvit dále.

Zvětšená nosní mandle je důsledkem a zároveň příčinou častých zánětů nosohltanu. Bývá ložiskem přetrvávající infekce a může působit poruchu sluchu. Děti se zvětšenou nosní mandlí často v noci chrápou a mohou mít i tzv. "*spánkové apnoické pauzy*", což jsou několikavteřinové zástavy dechu ve spánku. Tento stav může mít za následek vážné poruchy plic, ale i např. noční pomočování. Nápravu zajistí odstranění zvětšené nosní mandle.

Očkování - doporučuje se provádět u všech dětí s D.s. podle očkovacího kalendáře jako u ostatních dětí. Z nepovinných očkování je velmi vhodné očkování proti *Haemophilus influenzae* (bakterie způsobující vleklá onemocnění dýchacích cest, u malých dětí velmi nebezpečný zánět mozkových blan) a očkování proti žloutence typu A a B. Tato očkování se dnes běžně provádějí na vyžádání rodičů v ordinacích dětských lékařů.

Péče o chrup je důležitá jako u všech dětí. Zubní kaz není příliš častý, spíše se u těchto dětí vyskytuje opožděné nebo nesprávné prořezávání zubů, záněty dásní, později paradentóza. Nezbytné je pravidelné čištění zubů jež od počátku jejich prořezávání, obohacení potravy fluorem buď ve formě fluoridových tabletek nebo pitných vod se zvýšeným obsahem fluoru (např. Dobrá voda, Mattonka) a stomatologické vyšetření v prvním roce života, dále 1× za 1/2 roku. Často se rodiče ptají na možnosti operativního řešení zvětšeného jazyka. Odpověď by měl dát zkušený dětský stomatolog. U většiny dětí není vyplazení jazyka způsobeno jeho skutečně nadměrnou velikostí, ale nepoměrem velikosti jazyka a relativně malé ústní dutiny a ochablostí svalstva jazyka. Řadu těchto případů je vhodnější řešit speciálním cvičením (ORT), než operací. Také o vhodnosti používání různých typů patrových destiček, které slouží k úpravě poměrů v ústní dutině by měl rozhodnout stomatolog.

Správná výživa je velmi důležitou součástí péče o děti s D.s. Prvním velkým krokem, který může matka na tomto poli učinit, je *kojení* dítěte. Zabezpečí nejen optimální přísun živin, ale i obranných látek a je velmi významné i pro navázání vztahu mezi matkou a dítěte. Sání z prsu, které bývá obtížnější, než z lahvičky, představuje i první "rehabilitaci obličeje a úst". Matkám v porodnici bývá někdy řečeno, že tyto děti nelze kojit. Je pravda, že některé děti mívají zpočátku obtíže se sáním v důsledku hypotonie i větší únavnosti, ale s trochou trpělivosti téměř všechny nakonec sají dobře. Pokud z nějakého důvodu kojení není možné, je vhodné dítě živit co nejdéle odsávaným mlékem, při přechodu na umělou výživu mít na paměti, že děti s D.s. často trpí *nesnášenlivostí bílkoviny kravského mléka* (projevuje nejčastěji se zažívacími potížemi - průjmem, zácpou nebo zvracením, ale i kožními projevy - suchou kůží, ekzémem a zvýšeným zahleněním). Dnes je na našem trhu výběr tzv. hypoalergenních mlék, která mají mléčnou bílkovinu upravenou tak, aby se

omezil výskyt alergických potíží. U uměle živěných dětí, zvláště pokud rodiče sami trpí jakýmkoliv alergickým onemocněním nebo ekzémem, by mělo být v ordinaci dětského lékaře zvaženo, které mléko je pro dítě nejvhodnější.

U starších dětí je cílem výživy zabezpečit optimální přísun živin, vitaminů a minerálů, aniž by dítě v důsledku zvýšeného kalorického přísunu příliš přibíralo na váze (toto nebezpečí hrozí především v pubertě). Z minerálů a vitaminů je doporučován zvýšený přísun především tzv. *antioxidačních látek*, které pomáhají v organismu odbourávat různé toxické zplodiny (tento proces je u jedinců s D.S. obtížnější než u ostatních lidí) a tak zpomalují stárnutí tkání. Jedná se především o vitaminy C, E a beta karoten (barvivo přítomné v červené, žluté a zelené zelenině, ze kterého v těle člověka vzniká vitamin A), z prvků pak selen, který by měl být podáván v jedné dávce společně s vitaminem E, neboť jen tak je zaručeno optimální využití obou látek. Z ostatních prvků by měl být k potravě dodáván zinek, který podporuje imunitu a pomáhá bojovat proti některým kožním potížím. Množství a forma, v jaké budou tyto látky podávány se liší podle věku a váhy dítěte a složení stravy a je vhodné je konzultovat s dětským lékařem.

Psychologická, speciálně pedagogická a logopedická péče by měla být dítěti a jeho rodině poskytnuta co nejdříve, nejlépe ihned po narození (tzv. raná, nebo včasná péče). Dětský lékař by měl informovat rodinu o prospěšnosti této péče a doporučit vhodné zařízení, ve kterém může být poskytnuta.