

Mi a Down-szindróma?

Az embernek 23 kromoszómapárja van, összesen 46 kromoszómája, melyből 23 anyai, 23 apai eredetű. A Down szindrómás emberek 21-es számú kromoszómájából – hibás sejtosztódás következtében – nem kettő, hanem három fordul elő minden sejtben, ezért a rendellenesség neve: triszómia. Ritkán előfordul, hogy a szám feletti kromoszóma egy másik kromoszómapárhoz kapcsolódik, ekkor transzlokációról beszélünk. A mozaikos Down-szindróma esetében a triszómia a test sejtjeinek csak egy részében áll fenn.

Honnan ered a „Down” elnevezés?

Down szindróma feltehetően mindig is létezett, egészen korai művészi alkotásokon is láthatóak Down-szindrómás emberek, de tudományos igény-nyel Langdon Down angol orvos írta le először 1866-ban ezt az értelmi fogyatékossgal járó tünetegyüttest.

Milyen gyakori a Down-szindróma?

Átlagban minden 700. megszületett baba Down-szindrómás. A szülők életkorával nő a valószínűség: 30 éves anyánál 1/1000, 40 év felett már 1/100 körüli az esély, az apa kora 50 év felett játszik kimutatható szerepet. Ennek ellenére a Down-szindrómás újszülöttek szüleinek átlagéletkora alig különbözik a nagy átlagtól, hiszen a szülések száma a fiatalabbaknál lényegesen nagyobb, mint negyvenhez közeli korosztálynál.

Gyógyítható-e a Down szindróma?

A triszómia nem gyógyítható, hiszen betegségnek sem mondható, sokkal inkább egy állapot. Ezért is váltotta fel a korábbi Down-kór elnevezést a Down-szindróma.

Mivel a kromoszómatöbblet eredményeképpen a szervezet teljes biokémiai háttere eltér az átlagos-tól, bizonyos hiányok és/vagy túlműködések feltehetően kompenzálhatóak. Ezekon alapulnak az

állapot javítását célzó gyógyszeres kezelések, melyek legtöbbje nem támasztható alá megfelelő statisztikai bizonyítékkal.

Ha maga a Down szindróma nem is, a vele együtt járó valódi betegségek gyógyíthatóak és gyógyítandók is! A Down szindrómásoknál az átlagnál gyakoribbak a szívrendellenességek, a tüdőartéria hipertóniája, pajzsmirigy működési zavarok, emésztőrendszeri fejlődési rendellenességek, ortopédiai problémák, szem- és látási problémák, fül- és hallási problémák, a vérképző rendszer zavarai, neurológiai és pszichiátriai zavarok, fertőzések, krónikus légúti megbetegedések, alvászavarok. Ezek szűrése és kezelése elengedhetetlenül fontos. Erre szakosodott a Down Ambulancia, melyen belül 14 különféle megelőző és gyógyító célú szakrendelés működik.

Miben mutatkozik meg a Down szindróma

Bármelyik fajtáját is vesszük a Down-szindrómának, a következmények azonosak: a gyermek értelmi fejlődése lassú, testmérete eltér az átlagostól, izomzata általában renyhe, izületei lazák, növése alacsony, végtagjai rövidek. Arcberendezésük jellegzetes Down-baba arc: pici orr, lapos orrnyereg, ferde vágású szem, apró fül, jellegzetes arcpír.

Természetükben is vannak közös vonások: őszinte, érzékeny, melegszívű emberek, jó szociális beilleszkedő képességgel. Családjuknak, barátaiknak rengeteg szeretet adnak, számítás, gonoszság számukra ismeretlen fogalmak.

Értelmi képességeiket régebben alábecsülték. Ma már tudjuk, hogy megfelelő módszerekkel „lassan, de biztosan”, szinte mindent képesek megtanulni, szeretettel jól motiválhatóak. Korlátozott értelmi képességüket az egyszerű emberek logikájával, metakommunikációval, érzelmekkel, zenével és táncsal és anyagi humorral kompenzálják.

Átlagos életkoruk a korábban kezeletlenül hagyott betegségek és műtét nélkül hagyott szívproblémák miatt átlag alatti volt. Egészséges Down-szindrómás személyek 70 év feletti kort is megérnek.

Öröklődik-e a Down-szindróma?

A Down-szindróma leggyakoribb fajtája, a 21-es kromoszóma szabad triszómiája (95 %), nem öröklődik. Mindazonáltal 35 éves kor felett ajánlatos genetikai tanácsadáson részt venni.

A transzlokációs változat viszont öröklődő, így akinél gyanítható ennek jelenléte a családban vagy a már megszületett Down-szindrómás gyermeknél ezt diagnosztizálták, okvetlenül vegyen részt alapos genetikai kivizsgáláson.

Megelőzés

A Down-szindrómás gyermekek szülei nem szeretik ezt a kifejezést, de a gyermeket tervező családok részéről természetes igény a Down-szindróma „megelőzése”, a születés előtti szűrővizsgálat, illetve diagnózis.

Nem dűskálunk a biztonságos módszerekben: a legbiztosabb diagnózist a magzat sejtjeinek tenyésztése utáni kromoszómavizsgálat adja, de ehhez a magzatvízből kell mintát venni (amniocentézis), mely növeli a vetélés kockázatát és csak viszonylag későn, a magzat életének 4. hónapjában végezhető el. Korábban lehet mintát venni a méhlepényből, de ennél is van vetelési kockázatonövekedés és a találati statisztika gyengébb.

Az ultrahangos szűrővizsgálat további lehetőségeket kínál, elsősorban a Down-szindrómával korrelációt mutató nyaki redő (a magzati fejlődés 11 hetében néhány napra megjelenő ödéma a nyaki bőr alatt), a magzat alaki és méretbeli eltérései, valamint szívrendellenességek kimutatása alapján.

Előre jelezhetjük a Down szindróma előfordulási valószínűségét: az ultrahanggal észlelt rendellenességek, a szülők kora, az átlag alatti AFP-szint (alfafötöproteín: magzati vérfehérje, átlag feletti értéke a nyitott gerinc indikátora) és esetleges kórelőzmények figyelembe vételével szoftver segítségével számítják ki a kockázati tényezőt. Ha a kockázat meghaladja az elfogadható értéket, kromoszóma-

vizsgálatot (magzatvíz- vagy korionboholy vizsgálatot) ajánlanak fel a gyanú igazolására.

Ma már egyre többen szülik meg a magas kockázat vagy pozitív diagnózis ismeretében is Down-szindrómás gyermeküket. Ők lelkileg és fizikailag is felkészülhetnek gyermekük megfelelő fogadására.

Teendők

A teendőket az a gondolat irányítja, hogy elsősorban ők is gyerekek; csecsemők, kisgyermekek, később tinédzserek, majd felnőttek, akiknek az a legfontosabb, hogy szerető családban, később barátokkal, jó társaságban, felnőttként pedig mindenki máséhoz hasonlóan, önálló életet élhessenek, saját életstratégiával, lakással, munkával, keresettel, barátokkal, saját családdal.

Hármas követelménynek kell eleget tenni a Down-szindrómás gyermek jó fejlődése és életminősége érdekében:

1. Szakszerű orvosi ellátás és gondozás az egészséges állapot érdekében
2. Fejlesztés: korai gyógypedagógiai fejlesztés, gyógytorna, neurohabilitáció, később hatékony oktatás, logopédia, szakképzés, önálló életre nevelés, stb.
3. Elfogadó, szeretetteljes bánásmód, de ezzel párhuzamosan elvárás, teljesítményre ösztönzés.

A családoknak úgy kellene élniük Down-szindrómás gyermekükkel, mint bárki másnak, és a Down-szindrómás embereknek is, itt, köztünk és velünk, kevésbé fejlett és különleges képességeikkel, egyéniségükkel. Ehhez igyekszik segítséget adni a Down Alapítvány.

Címek:

Az Értelmi Fogyatékosok Fejlődését Szolgáló

Magyar Down Alapítvány

1145 Budapest, Amerikai út 14.

Tel.: 363 6353, Tel./fax: 273 1170

E-mail: down@downalapitvany.hu

Down Dada Sorstárs Segítő Szolgálat

1143 Budapest, Ilka u. 26.

Tel.: 20/260 7793

E-mail: steinbach.eva@downalapitvany.hu

Down Alapítvány Korai Fejlesztő Központja

1143 Budapest, Ilka utca 26. III. emelet 5.

Tel.: 222 3208

E-mail: downkorai@downalapitvany.hu

Down Ambulancia

1146 Budapest, Ilka utca 57.

Tel.: 422 2898

Down-up levelező lista szülőknek:

Feliratkozás: down.levlista@gmail.com

Segítő szolgáltatásainkat nagyrészt adományokból és szponzori támogatásból tartjuk fenn.

Ön is segítsen, hogy segíthessünk!



Adószám: 18005282-1-42

Bank: UniCredit Bank, Bp. Lágymányosi u. 1-3.

Számlaszám: 10918001-00000013-38730007

Az ismertetőt készítette: dr. Gruiz Katalin



**Amit a Down-szindrómáról
tudni kell**