

Down-szindróma

Az embernek 23 kromoszómapárja van, összesen 46 kromoszómája, melyből 23 anyai, 23 apai eredetű. A Down szindrómás emberek 21-es számú kromoszómájából 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. Ez úgy lehetséges, hogy a korai embrió egyes sejtjeiben kijavítódik a hiba, ezek utódsejtjei szabályosak lesznek.

Bármelyik fajtáját is vesszük a Down-szindrómának, a következmények azonosak: a gyermekek értelmi fejlődése lassú, testméretük eltér az átlagostól, izomzatuk általában renyhe, ízületeik lazák, növéseük alacsony, végtagjaik 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, barátainak rengeteg szeretet adnak, számítás, gonoszság számukra ismeretlen fogalmak. Megfelelő módszerekkel „lassan, de biztosan”, szinte mindent képesek megtanulni, jól motiválhatóak. Korlátozott értelmi képességüket az egyszerű emberek logikájával, metakommunikációval, érzelmekkel, zenével és táncsal és angyali humorral kompenzálják.

Sajnos egy sor betegség is gyakoribb náluk az átlaghoz képest, így 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.

Ahhoz, hogy egy család viszonylag hamar kikerüljön a Down-baba születése utáni-miatti sokkos állapotból, általában segítség kell. Kell az információ, de még inkább a bátorítás. A legfontosabb talán a sorstársi segítség. A Down-Dada képzett szülőkből álló sorstársi segítőszolgálat: ha Down-baba születik, a szülők kérésére megjelenik a Down-Dada, felajánlja segítségét, elmondja saját tapasztalatait, jogi és nevelési tanácsot ad, eljuttatja az új szülőt a Korai Fejlesztőbe, a Down Ambulanciára, szülőklubba és csoportterápiára, segít a gyermek elfogadásában és a traumát követő gyógyulásban. Ennek is köszönhető, hogy egyre több Down-szindrómás gyermek nő fel saját családjában.

Hármas követelménynek kell eleget tennünk, ha Down-szindrómás gyermeket nevelünk: 1. biztosítani a gyermek jó egészségi állapotát, 2. korai fejlesztését és 3. elfogadását. Az is nagyon fontos elv, hogy az elfogadás és a szeretet elvárásokkal párosuljon. Mindennél fontosabb, hogy a Down-baba családban nőhessen fel, szerető közösségben.

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

Nem dúskálunk a nagy biztonságot nyújtó módszerekben: a legbiztosabb diagnózist a magzat sejtjeinek tenyésztése utáni vizsgálat adja, de ehhez a magzatvízből kell mintát venni (amniocentézis), mely növeli a vetélés kockázatát és viszonylag későn, a magzat életének 4. hónapjában végezhető el. Valamivel korábban lehet mintát venni a méhlepényből, de ennél is van vetelési kockázattövekedés és az eredmény statisztikája is gyenge. 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), alaki és méretbeli eltérések valamint szívrendellenességek kimutatása által.

Előre jelezhetjük a Down szindróma valószínűségét: az ultrahangos vizsgálattal észlelt rendellenességek, a szülők kora (30 éves anyánál 1/1000, 40 évesnél már 1/100 az esély), átlag alatti AFP-szint (alfa-főtoprotein: magzati vérfehérje, átlag feletti értéke a nyitott gerinc indikátora)

és esetleges konkrét kórelőzmények figyelembevételével ma már szoftver segítségével számítják ki a kockázati tényezőt. Ha a kockázat meghaladja az elfogadható értéket, magzatvíz-mintavételre és kromoszómavizsgálatra kell sort keríteni.

Egyre többen szülik meg a magas kockázat vagy a konkrét diagnózis ismeretében is Down-szindrómás gyermeküket. Ők felkészülhetnek lelkiileg és fizikailag is a gyermek legmegfelelőbb fogadásra.

Átlagban minden 600. gyermek születik Down-szindrómával. A triszómia-típusú rendellenesség nem örökletes. Véletlenszerűen jön, bárkivel előfordulhat. Ha ez éppen velünk esik meg, nyeljük le könnyeinket és készülünk a feladatra. Egy megoldható feladatra, melyhez **van segítség!**

A Down Alapítvány az alábbi szolgáltatásokkal segíti a Down szindrómás gyermeket nevelő családokat és a Down-szindrómás embereket:

Down-Dada szolgálat, szülők segítése, komplex rehabilitáció,

Korai Gyógypedagógiai Fejlesztés és Tanácsadás 0–3 éves korig: www.downkorai.hu

Down Ambulancia, 13 gyermekszakrendeléssel, szűrővizsgálati programmal,

Altatásos Fogászat,

Átmeneti Otthon (krízisotthon), tel.: 208 5622,

Napközi Otthon és védett munkahely,

Lakóotthonok, értelmi sérült felnőttek segített önálló életének színtere,

Szabadidős, oktató és fejlesztő programok, tehetséggondozás, művészeti stúdiók,

Információs füzetek, kiadványok, könyvek.

SEGÍTSÉN, HOGY SEGÍTHESSÜNK!

Segíthet adója 1%-ával (Down Alapítvány adószáma. 1800528201042), vagy adományokkal!

Down Alapítvány banki adatai: HVB Bank, 1111 Budapest, Lágymányosi út 1–3.

Számlaszám: 10918001-00000013-38730007

Down Alapítvány: 363 6353 vagy 273 11-70; down@invitel.hu; www.tar.hu/downalapitvany

Dr. Gruiz Katalin, Down Alapítvány elnöke