

## **Downův syndrom**

Poprvé popsán Angličanem Johnem Downem roku 1866

Nejčastější forma mentálního postižení (10%)

Lidé s DS mají obvykle středně těžké mentální postižení (IQ 49 - 35). Mohou mít však i těžké mentální postižení nebo naopak lehké mentální postižení či téměř průměrnou inteligenci.

## **Etiologie Downova syndromu**

Výskyt DS je v každé populaci zhruba stejný

Prokázaným rizikovým faktorem je věk rodičů (matky nad 35 let, matky mladší 19 let, otcové nad 50 let)

Jedná se o vrozenou chromozomální vadu

Vznik na základě tzv. numerických chromozomových aberací (mutací)

Dispozice pro vznik DS je na jednom z ramen chromozomu č. 21 (odtud pochází označení „trisomie 21. chromozomu“)

Každá buňka osoby s DS obsahuje 47 chromozomů uspořádaných ve 22 párech a jedné trojici

Každá buňka člověka bez DS obsahuje 46 chromozomů uspořádaných ve 23 párech

## **Nondisjunkce**

Nadbytečný 21. chromozom v každé buňce

Vznik – jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo jednoho 21. chromozomu chromozomy dva (21. párový chromozom z původní buňky se neoddělí a zůstane v jedné nových buněk celý – proto nondisjunkce (disjunkce = dělení)

Chyba již při prvním dělení buňky – do buňky se dostávají dva chromosomy č.

21, v následném dělení buňky se chyba stále opakuje

Nejedná se o dědičnou formu, zatím není jasné, proč

k nondisjunkci dochází

V 90% případů pochází nadbytečný chromozom z vajíčka matky

## **Translokace**

Příčinou DS není celý nadbytečný chromozom, ale nadbytečná část 21. chromozomu

Odlomení vrcholku chromozomu č. 21 a jiného chromozomu (13, 14, 15, 21, 22), jejich spojení a přemístění (translokace) na jiný chromozom

Jedná se o dědičnou formu:

V 1/3 případů je rodič nositelem DS

Věk rodičů nehraje roli

## **Mozaika**

Nadbytečný 21. chromozom je pouze v některých buňkách

K chromozomální chybě dochází až po spojení chromozomů, tedy až při následném dělení buňky

Mozaika – část buněk má 47 chromozomů, část jich má 46

Nejedná se o dědičnou formu

Méně nápadné fyzické příznaky DS, vývoj a projevy se blíží obecnému průměru (ale normální úroveň intelektových schopností pouze velmi zřídka)

### **Anatomie a fyziognomie**

Hlava: vzadu lehce oploštělá

Obličej: kulatý, při pohledu ze strany plochý profil

Oči: mírně zešikmené vzhůru

Bilaterální epikantus – malá kožní řasa

Brushfieldovy skvrny – bílé nebo nažloutlé tečky na okraji duhovky

Ústa: menší ústní otvor (častější vyplazování jazyka)

Vlasy: rovné a jemné

Krk: krátký a široký

Ruce: široké ruce, krátké prsty, na dlani jen jedna příčná rýha

Klinodaktylie – pouze jeden kloub na malíčku

Svalové napětí: hypotonie (s přibývajícím věkem se samovolně zlepšuje)

Výška: postava malého vzrůstu

Ženy 132 až 155 cm

Muži 145 až 168 cm

### **Prenatální diagnostika**

Neinvazivní

Tzv. triple test

Po 16. týdnu těhotenství

Biochemické vyšetření z krve matky

Ultrazvukové vyšetření

11. až 13. týden těhotenství

Šíjové projasnění, přítomnost nosních kůstek plodu

Invazivní

Amniocentéza (odběr plodové vody)

16. až 18. týden těhotenství

Výsledky do 2 týdnů

Biopsie choriových klků (CVS)

Odběr vzorků choria

Lze již od 6. týdne, ale obvykle v 9. až 11. týdnu těhotenství

Výsledky do 3 týdnů