

DOWNŮV SYNDROM

Literatura:

ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace*. II. přeprac. vyd.
Praha : Portál, 2003. ISBN 80-7178-821-X.

CHVÁTALOVÁ, H. *Jak se žije dětem s postižením*. Praha :
Portál, 2001. ISBN 80-7178-588-1.

Charakteristika

- Nejrozšířenější forma mentální retardace
- Popsáno 1866 Angličanem Johnem Downem
- Dříve mongolismum
- Většinou středně těžká MR

Fyziognomické zvláštnosti

- Menší hlava, zadní část plošší, kulatý vzhled
- Obličej malých dětí ploché rysy
- Úzká oční víčka, ve vnitřním koutku kolmá kožní řasa (bilaterální epikantus)
- Někdy menší uši
- Malá ústa, někdy otevřena – vyčnívání velkého jazyka, chybné postavení zubů

- Ruce a chodidla malé a silné
- Jedna rýha přes dlaň – „opičí rýha“
- Otisky prstů odlišné od ostatních dětí
- Ploché nohy (nedostatečná pevnost šlach)
- Hypotonie, volné klouby

- Širší a mohutnější krk
- Výška 147 – 162 cm muži
135 – 155 cm ženy
- Vrozené srdeční vady – 40% (zvětšené srdce)
- Smyslové vady – zrak, sluch

Etiologie

- Výskyt v každé populaci přibližně stejný
- Věk rodičů – matky nad 35 let, 15 -19 let
 - otcové nad 50 let

Nejvíce dětí se rodí matkám ve věku 24 – 30

Formy DS

Trizomie 21. chromozomu

- Nondisjunkce - každá buňka místo 46 chromozomů ve 23 párech 47 chromozomů ve 22 párech a jedné trojici
 - 93% případů
- Mozaika - některé buňky 46 chromozomů, jiné 47
 - 3%
- Translokace - rodič přenašečem
 - 4%

Vyšetření

- Screening těhotných žen – zda zvýšená možnost výskytu
- Amniocentéza – vyloučení či potvrzení
- Genetická vyšetření – odběr krve

Péče

- Vývoj opožděn – denní práce a péče
- Důraz kladen na rozvoj řeči
- Programy včasné péče
- Klub rodičů a přátel dětí s DS (Klub RPDDS)
- SPMP