



# DOWN'S SYNDROM



# Obsah prezentace...


- **Co je Downův syndrom**
- **Diagnostika**
- **Zdravotní komplikace**
- **Fyziognomické zvláštnosti**
- **Genetická podstata**
- **Typy DS**
- **Kognitivní a rozumové schopnosti**
- **Komunikace**
- **Chování**
- **Možnosti vzdělávání**
- **Zaměstnávání**
- **Dospělý život**





# Downův syndrom (DS)

- vrozená **chromozomální vada**
- vznik je neovlivnitelný, je způsoben náhodnou situací (**chromozomální aberace**) - může nastat v období, kdy se vytváří DNA plodu
- dodnes neznáme důvod, **proč** k aberaci dochází
- **jediný rizikový faktor:** věk rodičů (matky nad 35 let, otcové nad 50 let)
- u obou pohlaví a všech etnických a národnostních skupin na světě



- jedno ze 700 živě narozených dětí má DS  
na světě se narodí cca 100 000 dětí s DS ročně,  
v ČR 70

**Syndrom** - soubor charakteristických  
společných znaků

**Downův** – podle doktora **Johna Langdona  
Downa**

- v roce 1866 poprvé popsal znaky Downova  
syndromu

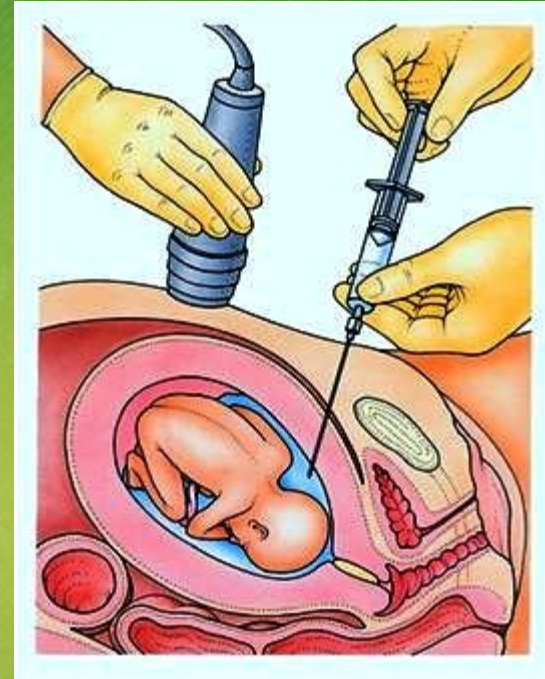
Příčina vzniku (chromozomální aberace)  
odhalena až v roce **1959** francouzským vědcem  
**Jeromem Lejeunem.**

# Diagnostika DS (screening)

## PRENATÁLNÍ

- Invazivní vyšetření
- Neinvazivní vyšetření

## POSTNATÁLNÍ (PERINATÁLNÍ)





# PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

- nejdříve kolem 9. týdne gravidity
- většina testů až mezi 14. - 20. týdnem

## Neinvazivní vyšetření

- nezasahují do těla matky
- šetrnější, ale méně spolehlivé (54-65%)
- vyšetření mezi 14. - 16. týdnem těhotenství
- Triple test, ultrazvuk

## Triple test

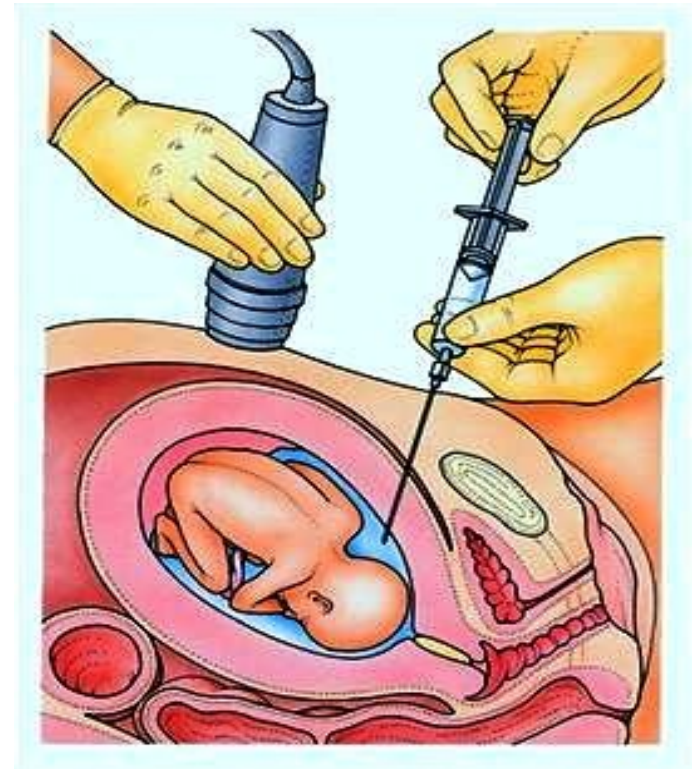
- vyšetřením krve matky ve 4. měs. těhotenství
- v krvi jsou tři různé látky produkované plodem s DS ve změněné koncentraci

## Ultrazvukové vyšetření

- projasnění šíje plodu (nuchální translucence) ve 3. měsíci
- větší množství tekutiny v šíjové oblasti = chromozomální porucha

# Invazivní vyšetření

- zasahují do těla matky
- spolehlivější než neinvazivní
- Amniocentéza,  
biopsie choriových  
klků, kordocentéza





## Amniocentéza

- odběr plodové vody v období 4. měsíce gravidity
- vyšetření chromozomů plodových buněk z plodové vody
- spolehlivost 99%

## Biopsie choriových klků (CVS)

Genetický rozbor vzorku placenty ve 3. měsíci

Menší spolehlivost (placenta může mít jinou genetickou výbavu než plod)

## Kordocentéza

- vyšetření krve z pupečnickové cévy odebrané za kontroly ultrazvukem v 5. měs. těhotenství

# PERINATÁLNÍ ČI POSTNATÁLNÍ DG.:

- Na základě fyziognomických zvláštností, výskytu typických zdravotních komplikací (srdeční vada), genetický rozbor krve dítěte...



# Fyziognomické zvláštnosti

**Hlava** – menší, temeno lehce zploštělé

**Obličej** – menší plošší nos a ploché rysy tváře – kulatý vzhled

**Oči** – užší oční víčka, ve vnitřním koutku oka kolmá kožní řasa (bilaterální epikantus)

**Brushfieldovy skvrny** – bílé či nažloutlé tečky po okraji duhovky

**Ústa** – menší ústa ve srovnání s velikostí jazyka







**Vlasy** – lidé s Downovým syndromem většinou mívají rovné a velmi jemné vlasy.

**Uši** – bývají často menší, zúžené mohou být i ušní kanálky

**Krk** – širší a mohutnější



**Končetiny** - mohou být mohutnější a kratší,  
s kratšími a silnějšími prsty

Napříč dlaní často vede pouze jediná rýha.

**Svalový tonus** - celková svalová ochablost  
(hypotonie) i orofaciální oblasti

**Ochablost vazů** - volnější klouby

**Nedostatečná pevnost šlach** - ploché nohy





**Tělesná váha** – porodní váha nižší,  
od 3 let a hl. v dospělosti nárůst  
hmotnosti, sklony k nadváze

**Růst** –dospělý muž s DS měří 147 –  
162 cm, dospělá žena 135 – 155 cm







# ZDRAVOTNÍ KOMPLIKACE

- tyto vady se u lidí s DS mohou vyskytovat častěji, než u běžné populace

- **vrozené srdeční vady (50 %)**
- **onemocnění dýchacích cest**
- **krátkozrakost (40 %)**
- **strabismus**
- **sluchové vady způsobené zúžením zvukovodu a hromaděním ušního mazu ve středouší**
- **chybná funkce štítné žlázy**
- **30x vyšší pravděpodobnost výskytu leukemie**

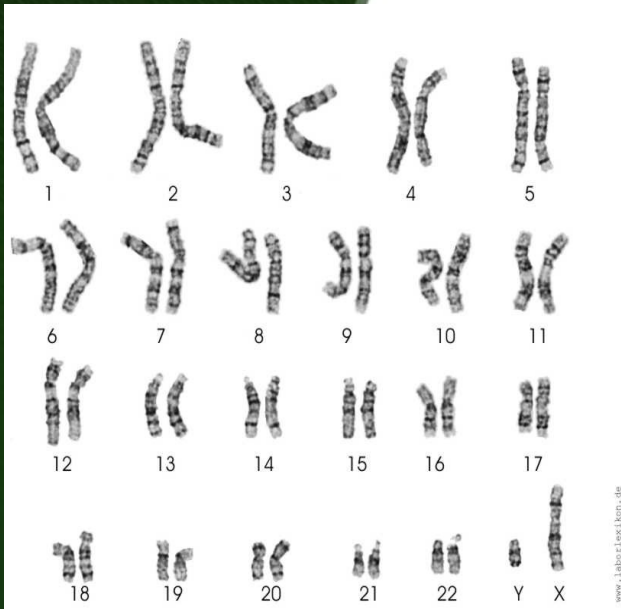
# GENETICKÁ PODSTATA DS

- Odlišnost od majority stavbou **buněk**
- Jádru každé buňky obsahuje **geny**
- Geny jsou v jádře uspořádány v řetězcích, které se nazývají **chromozomy**
- Chromozomy jsou přítomny v každé buňce lidského těla a nesou záznam o všech vlastnostech a charakteristikách, které jsme zdědili
- Chromozomy jsou v buněčném jádře uspořádány do **23 párů**
- **Každá buňka** v těle obsahuje **46 chromosomů**





# Downův syndrom



- při dělení buněk dojde k chybě  
v počtu chromosomů v buňkách  
- místo obvyklé dvojice se u 21.  
chromozomu jedná o trojici  
(ztrojení 21. chromozomu)

**Lidé s DS mají místo 46 chromozomů  
v každé buňce 47 chromozomů (22  
párů a jedna trojice) = klasická  
Trisomie 21. chromozomu**

# TYPY DS

## **Trisomie 21. Chromozomu**

- Nejčastější typ (88% osob s DS)
- Ztrojený 21. Chromozom v každé buňce těla

## **Translokace**

- Kolem 4% osob s DS
- v každé buňce není nadbytečný celý 21. chromozom, ale jen část 21. Chromozomu
- (odlomený neaktivní vrcholek chromozomu se připojí k jinému a vznikne opět nadbytečný chromozom)

## **Mozaika**

- velmi vzácná forma (1 % osob s DS)
- buňky v těle jako mozaika - některé buňky mají nadbytečný 21. chromozom, některé jsou v pořádku

# KOGNITIVNÍ A ROZUMOVÉ SCHOPNOSTI

- u téměř všech jedinců - určitý stupeň mentálního postižení
- ve většině případů středně těžké mentální postižení (IQ 35 – 49)
- u menšího procenta lehké mentální postižení – mozaika (IQ 50 – 69) nebo těžké mentální postižení ((IQ 21 – 34)
- hluboká mentální retardace (IQ nižší než 20) se vyskytuje výjimečně
- závisí na přidružených vadách, vrozených dispozicích k učení a komunikaci, prostředí (rodinný život – ústavní péče), vzdělávacích metodách a přístupu ke vzdělávání
- **výška inteligence vyjádřená číslem IQ – spíše relativní pojem**
- **vývoj člověka s DS probíhá po celý život, ale je pomalejší**
- ve všech složkách vývoje (motorika, řeč, sociální oblast, kognitivní vývoj) vývoj stylem „brzda, plyn“



# Základní rysy a deficity kognitivních funkcí

- **Pomalejší a snížený rozsah zrakového vnímání**
- **Zhoršené prostorové vnímání**
- **Snížená citlivost vjemů spojených s hmatem a akustickým analyzátozem**
- **Změněné a nedokonalé vnímání času**
- **Ulpívavé myšlení**
- **Horší paměť**
- **Nižší úroveň představ**

# KOMUNIKACE

- každý člověk s DS má určitý druh a stupeň narušené komunikační schopnosti
- rádi komunikují, jsou přátelští a milí
- opoždění vývoje řeči (začátky kolem 3 let)
- širší pasivní slovní zásoba než aktivní
- kolem 5 let slovní zásobu kolem 300 slov (intaktní dítě 2500)
- 9leté dítě s DS 500 slov (slov. zás. 2-3letého dítěte z majority)
- logopedická péče, podpora AAK (soc. čtení, makaton, znak do řeči, globální čtení, VOKS)
- vliv řeči na integraci
- existují případy, kdy se řeč vůbec nerozvine

# Příčiny vzniku NKS

- **celkové opožďení** v rámci psychomotorického vývoje
- horší paměť
- **fyzický zjev** (na první pohled spojován s postižením - redukce komunikačních příležitostí )
- **mentální postižení**
- **orofaciální patologie** (hypotonie jazyka, úst a rtů, hypotonické a insuficientní velum)
- **poruchy sluchového vnímání** (zúžené sluchové kanálky)
- problémy se sluchovou diferenciací zvuků
- užší nosní průduchy
- **zdravotní problémy**
- změněná technika dýchání



# Chování dětí s DS

- vliv výchovy, vrozeného temperamentu a povahy, dědičnosti, přidružených vad a předešlých zkušeností

## Komplikované projevy dětí s DS (dle Šusterové)

Manipulativní chování související s příjmem potravy (buď odmítání, nebo vynucování potravy)

Nechuť ke změnám, obliba rutinních činností

Nesoustředěnost

Nižší frustrační tolerance – záchvaty vzteku při vymezování pravidel

Nižší reaktivita na podněty z vnějšku

Přecitlivělost na hluk a doteky (hlavně stříhání nehtů, česání vlasů, čištění zubů)

Radost ze společnosti lidí, navazování hlubokých vztahů i k méně známým lidem, citlivost

Skřípání zubů (hlavně když se dítě soustředí, nebo nudí)

Snaha upoutat na sebe pozornost nežádoucím chováním

Tvrdohlavost a ulpívavost

Zvýšená motorická aktivita

# MOŽNOSTI VZDĚLÁVÁNÍ

## Integrace

(IVP, Asistent pedagoga, SPC, legislativa)

## Speciální školství

- MŠ speciální
- Základní škola praktická
- Základní škola speciální
- Odborné učiliště
- Praktická škola
- Večerní kurzy
- Kurzy k doplnění vzdělání



# Legislativní ukotvení integrace

**Zákon č. 561/2004 Sb.**, o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (**školský zákon**)

**Vyhláška č.73/2005 Sb.** o vzdělávání dětí žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí žáků a studentů mimořádně nadaných (podmínky, formy a zabezpečení integrovaného vzdělávání ve škole)

**Vyhláška č. 147/2011 Sb.**, kterou se mění vyhláška č. 73/2005 Sb., **o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných**

**Vyhláška č. 72/2005 Sb.**, o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních

**Vyhláška č. 116/2011 Sb.** kterou se mění vyhláška č. 72/2005 Sb., **o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních**

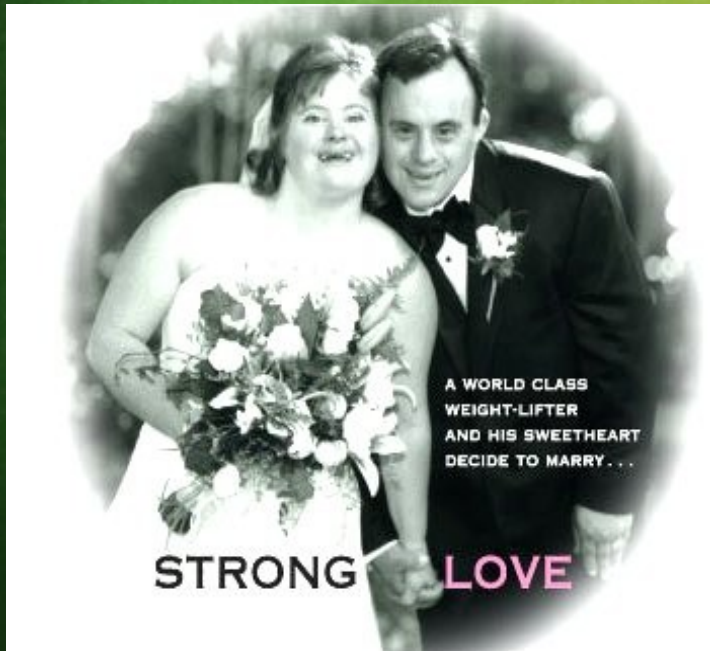




## Dospělý život

- Rodina
- Domovy pro osoby se zdravotním postižením
- Chráněné bydlení
- Chráněné byty

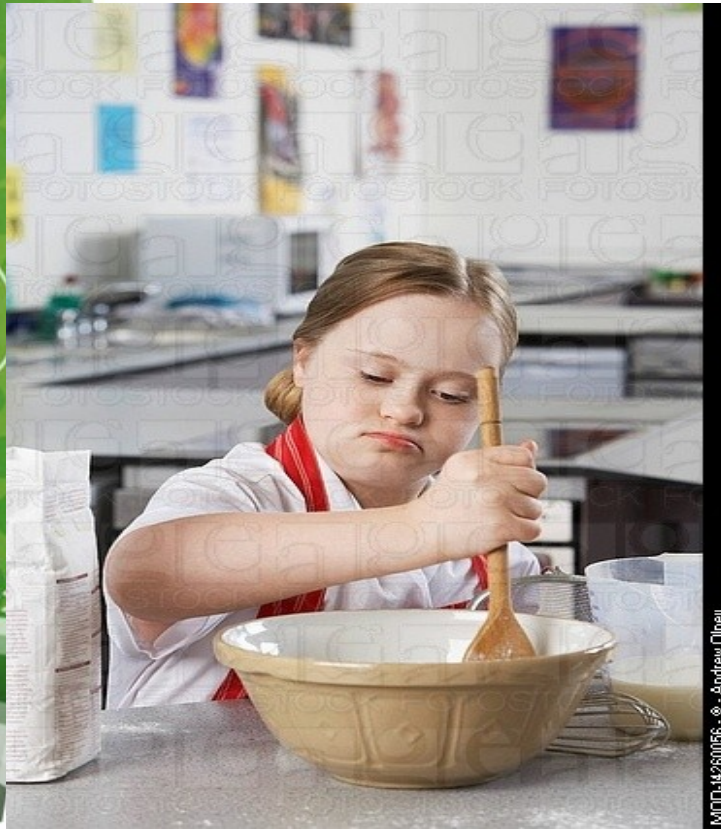






# Zaměstnání

- Podporované zaměstnávání
- Chráněné dílny
- Denní stacionáře





## Knižní zdroje:

- SELIKOWITZ, M.: *Downův syndrom*. Praha: Portál, 2005.
- PUESCHEL, S., M.: *Downův syndrom pro lepší budoucnost. Metodická příručka pro rodiče*. Praha: TECH-MARKET, 1997.
- ŠUSTROVÁ, M. a kol.: *Diagnóza: Downov syndróm*. Bratislava: Spoločnosť Downovho syndrómu na Slovensku, 2004.
- ŠVARCOVÁ, I.: *Mentální retardace*. Praha: Portál, 2001.
- VALENTA, M., MÜLLER, O.: *Psychopedie. Teoretické základy a metodika*. Praha: Parta, 2004.



## Internetové zdroje:

[www.downsyndrom.cz](http://www.downsyndrom.cz)

[www.ovecka.eu](http://www.ovecka.eu)

[www.usmevy.cz](http://www.usmevy.cz)

[www.down-syndrome.eu](http://www.down-syndrome.eu)

# Děkuji Vám za pozornost



**Mgr. Kateřina Jiskrová**

**o.s. Úsměvy**

**k.jiskrova@gmail.com**

**www.downuv-syndrom.blogspot.com**