

Downův syndrom



Renata Gaillyová
OLG FN Brno

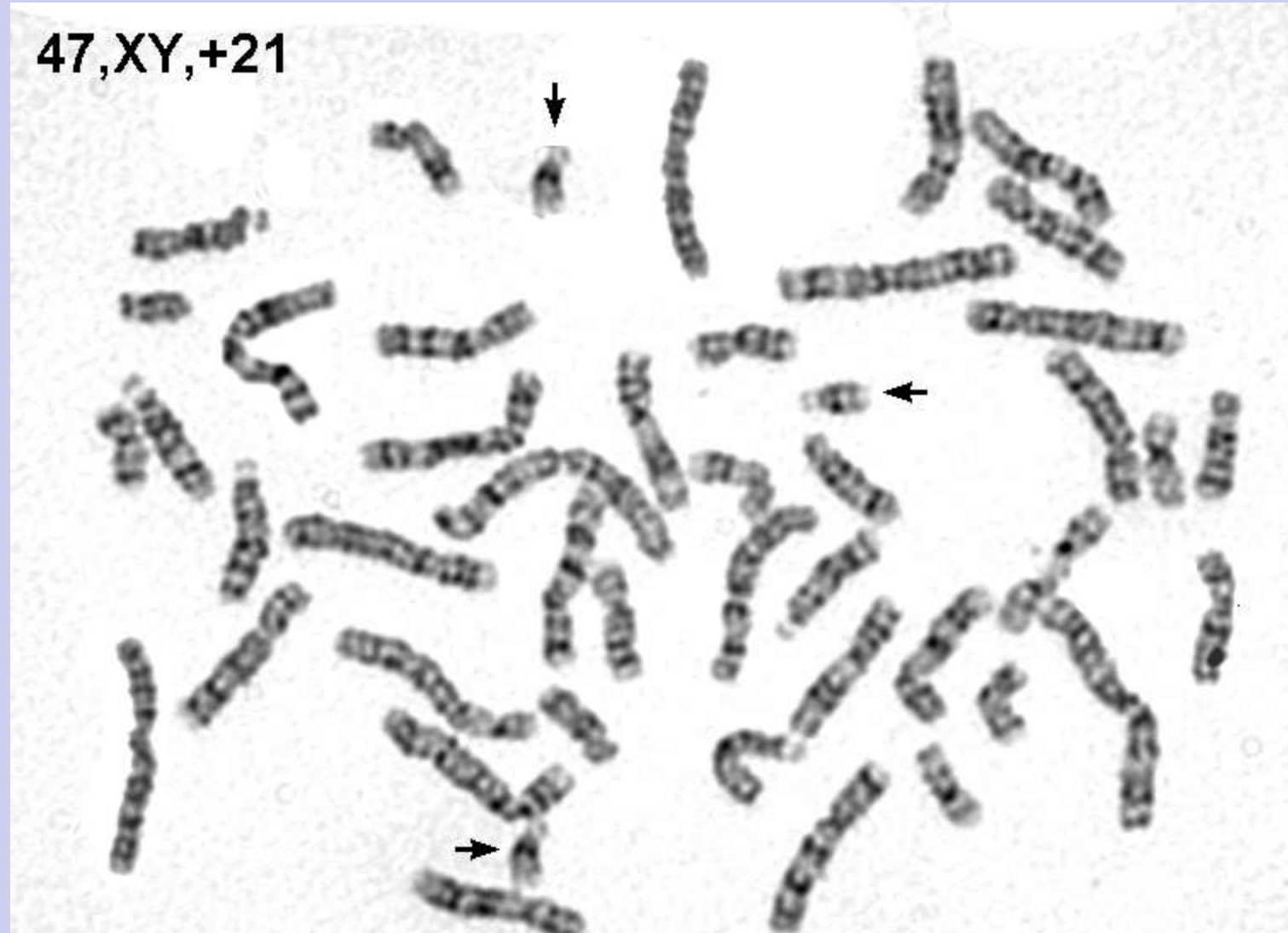
Zastoupení genetických chorob a vývojových vad podle etiologie

- 0,6 %-0,7% populace má vrozenou chromosomovou aberaci
- incidence vážných monogenně podmíněných chorob odhadnuta na 0,36% u živě narozených novorozenců (studie na 1 000 000 dětí), méně než 10% se manifestuje po pubertě
- až 80 % populace onemocní do konce života multifaktoriálně podmíněnou chorobou (genetická predispozice + vliv zevního prostředí)

Vrozené chromosomové aberace



Downův syndrom

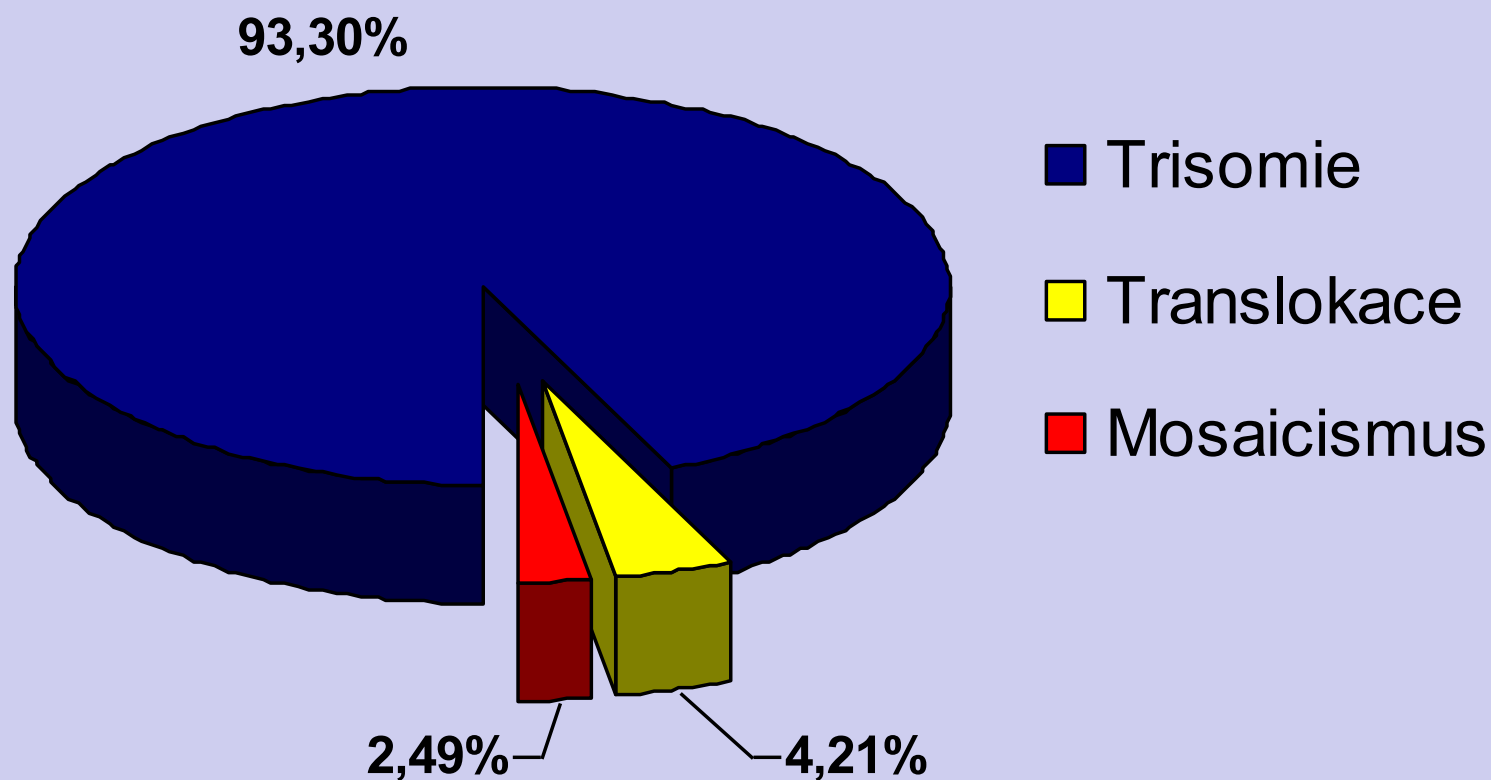




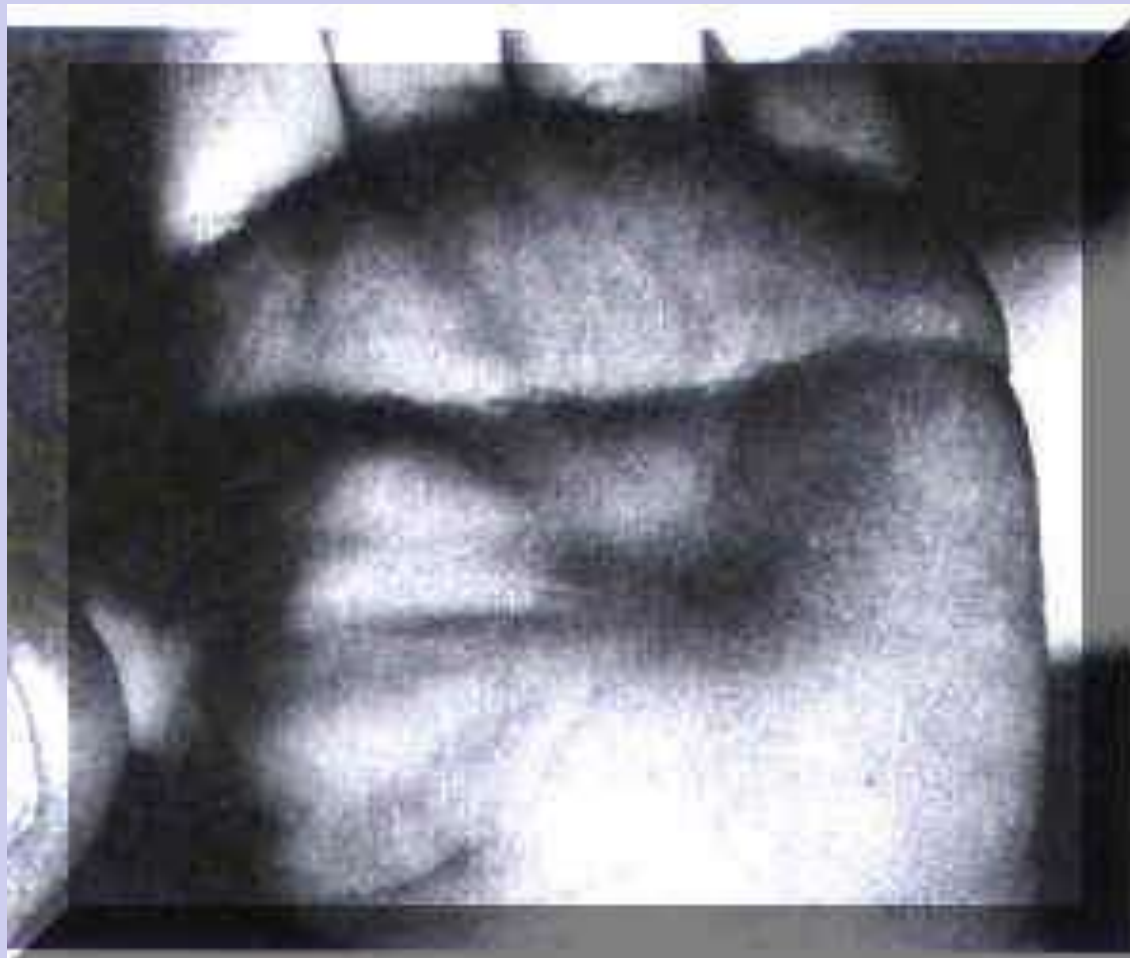
Downův syndrom

- Frekvence cca 1/800 u novorozenců, 1/28 u potracených plodů
- chlapci:dívky - 3:2
- cca 75% plodů s trisomií 21 se potratí
- cca 95%- prostá trisomie, cca 5% translokace, mozaiky
- asi u 1/3 dětí srdeční vada, typicky A-V kanál
- typická vizáž obličeje, malá postava, mentální retardace, příčná dlaňová rýha, snížené svalové napětí, časté infekce, častější vznik akutní lymfatické leukemie, další vývojové vady

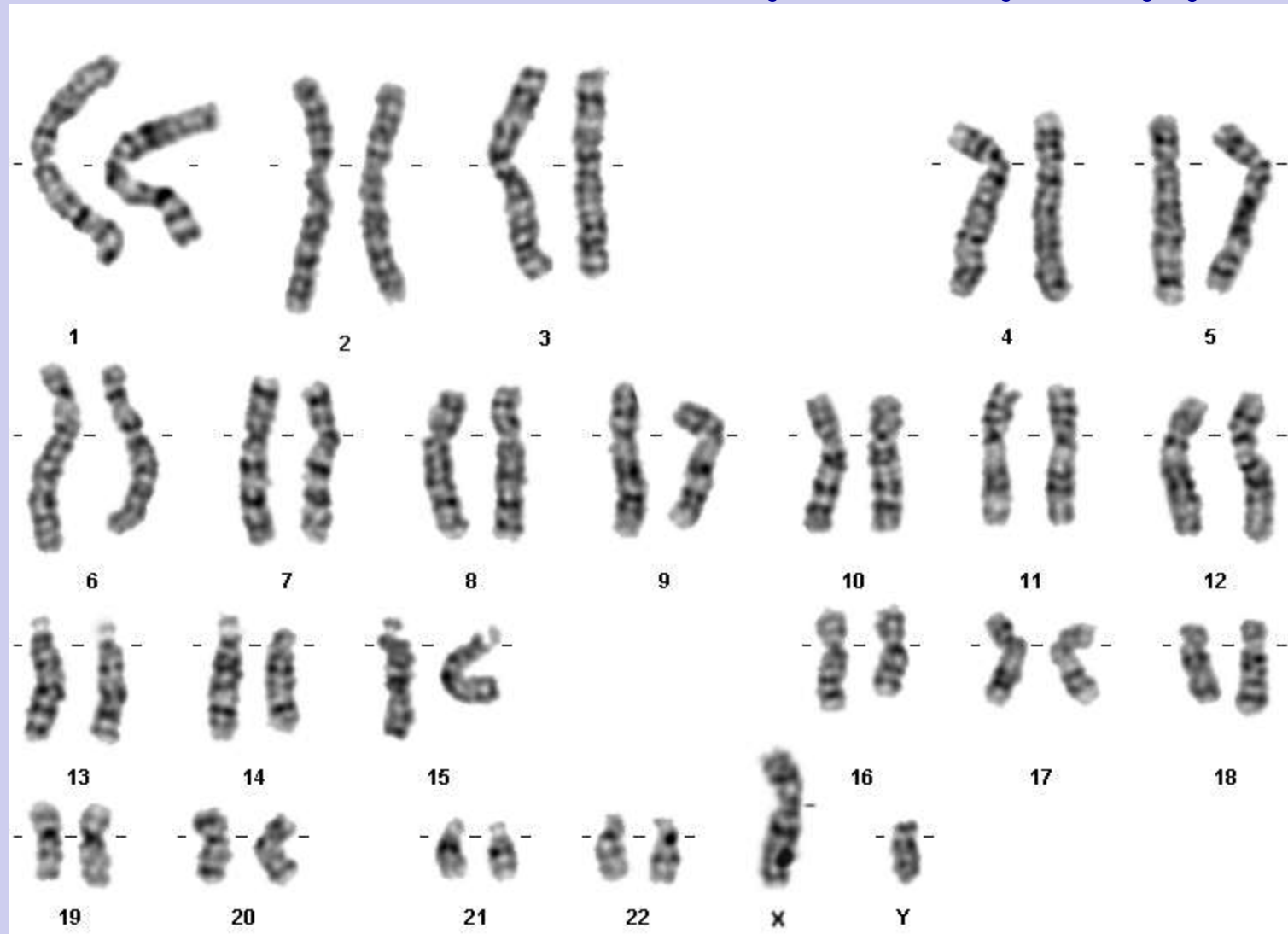
Cytogenetické nálezy u Downova syndromu v České republice 1994 - 2001



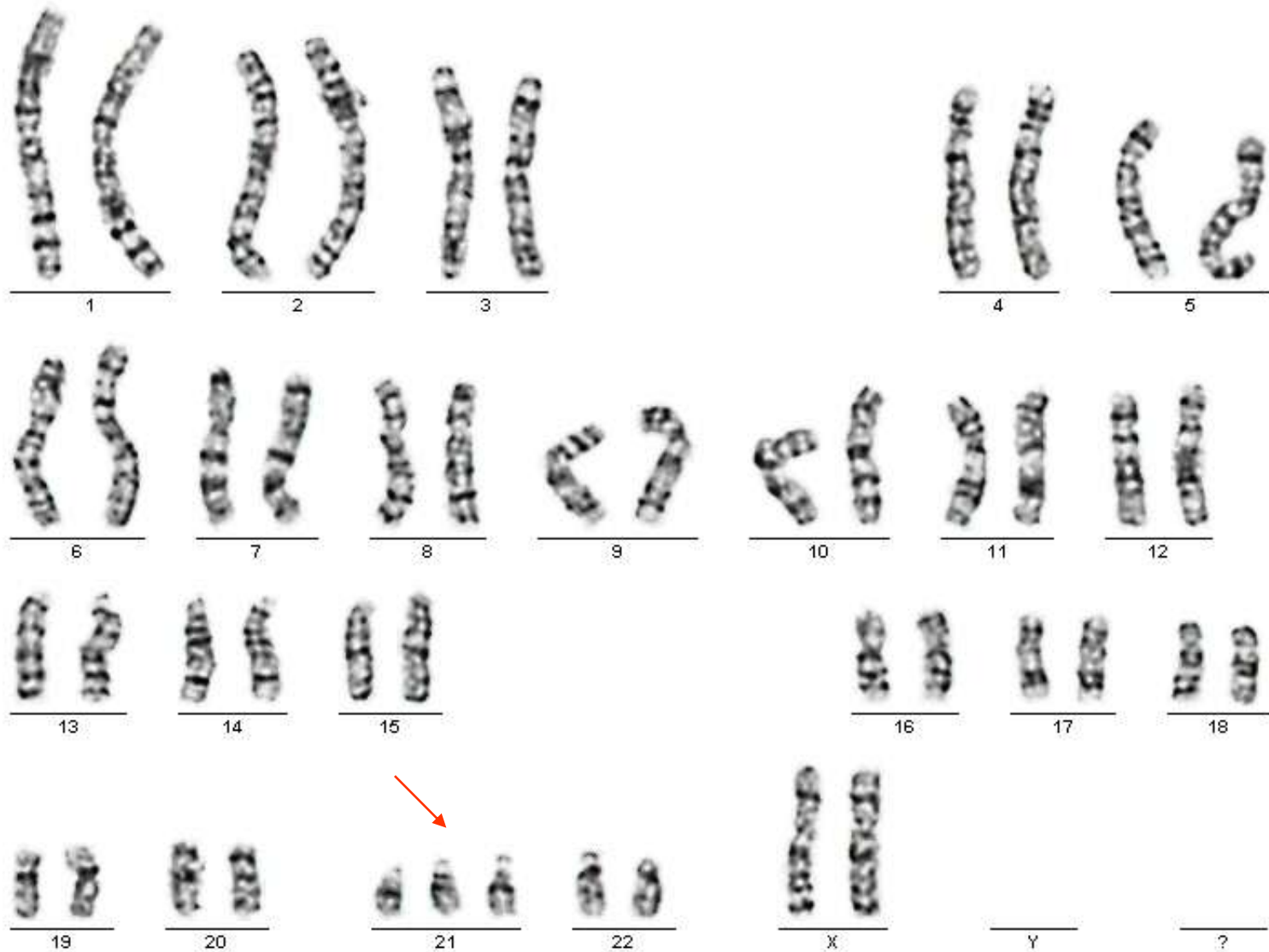
Příčná dlaňová rýha



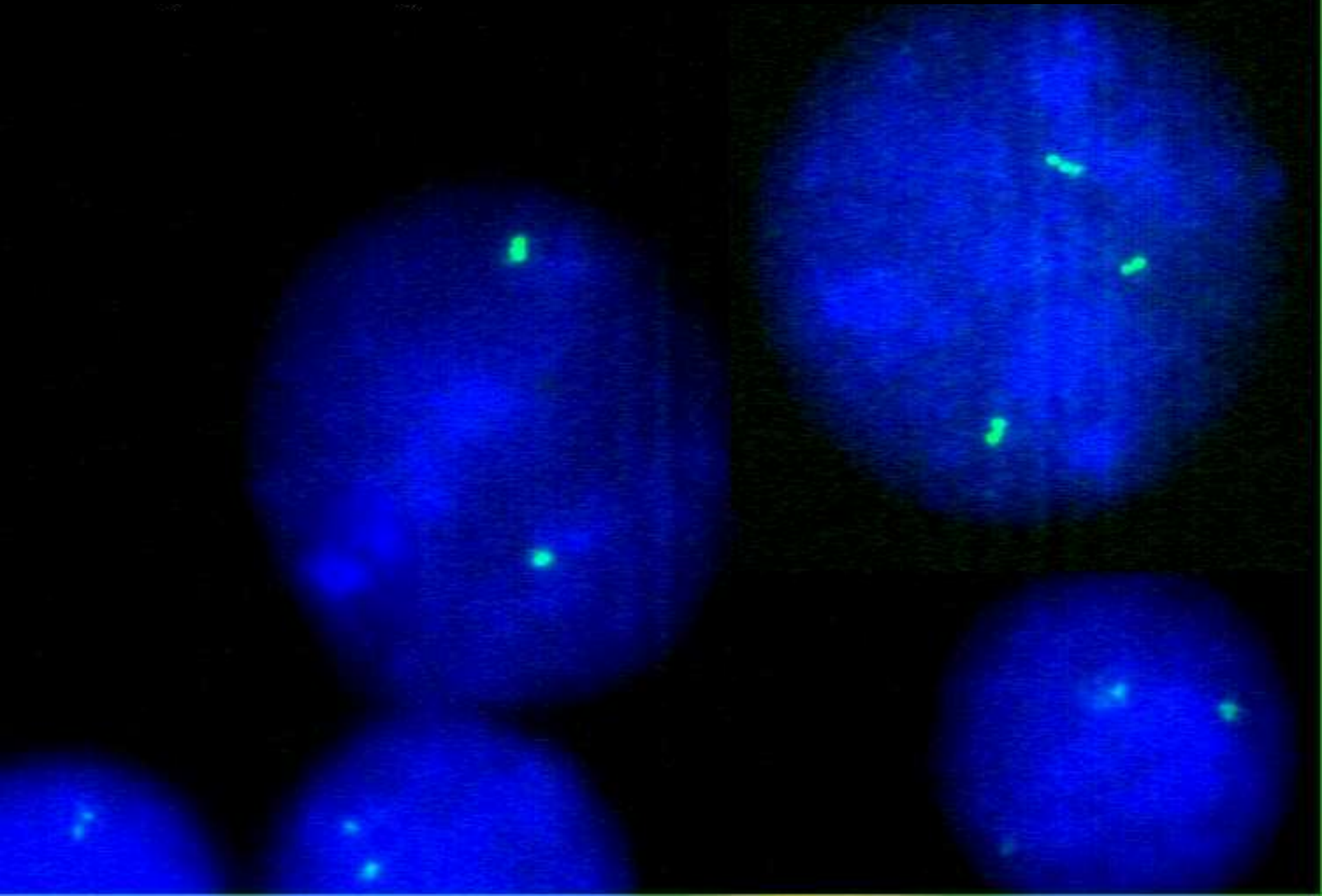
Normální mužský karyotyp



Karyotyp - Downův syndrom



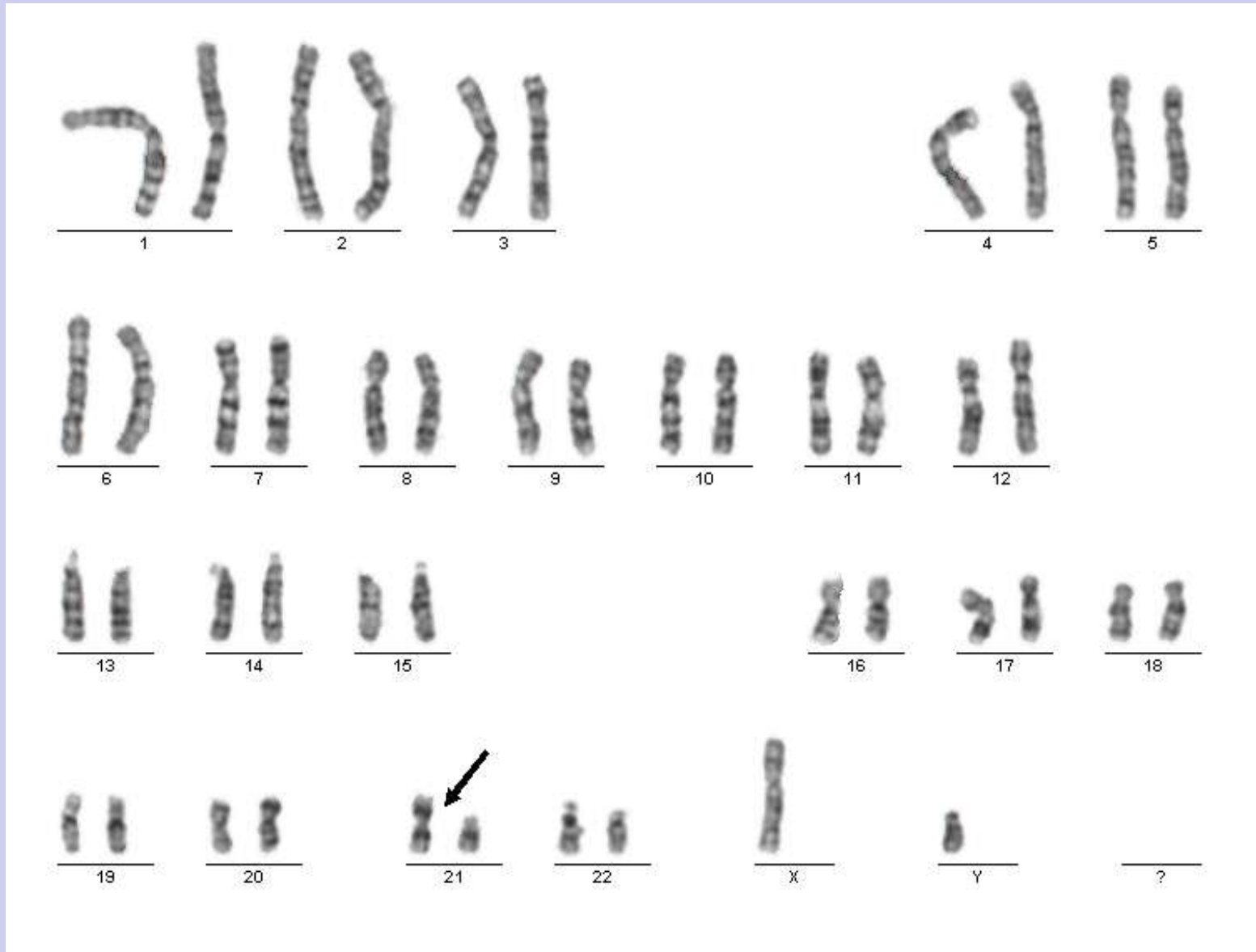
Metoda FISH - interfáze, mozaika chromosomu 21



Matka dítěte s DS, balancovaná translokace 45,XX,t(14;21)



DS - translokace 46,XY,t(21;21),+21



Downův syndrom

- Vyšetření v těhotenství, genetické poradenství
- Prenatální screening
- Prenatální diagnostika
- Postnatální diagnostika, genetické poradenství, vyšetření rodiny, péče o rodinu a dítě s Downovým syndromem

Downův syndrom

Prenatální screening

Biochemický screening

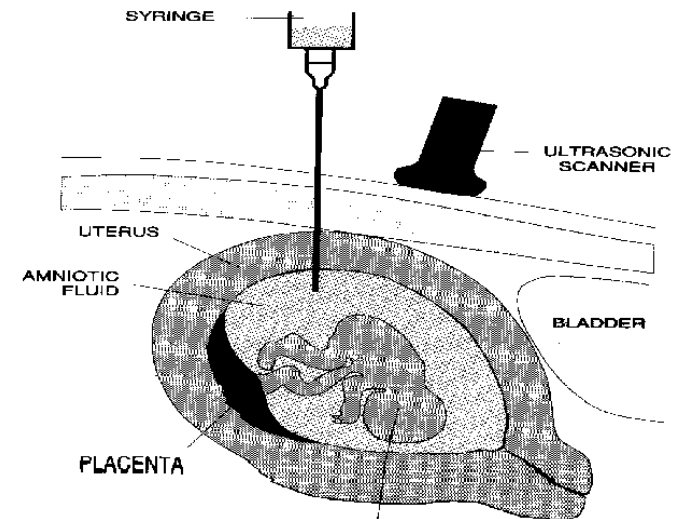


- Biochemický a UZ screening - I. trimestr
- 10.-14. týden těhotenství (t.g.)
- Biochemický screening - II. trimestr
- 16.-18. týden těhotenství
- Vyhledávání těhotenství se zvýšeným rizikem **Downova syndromu**, Edwardsova syndromu, rozštěpu neurální trubice nebo Smith-Lemli-Opitzova syndromu u plodu
- **UZ screening- II. trimestr**
- 20.-22.t.g. (gynekolog, kardiolog)

- **Vyšetření dobrovolné**
- **Doporučení všem těhotným**
- **Hodnotí specialista**

Downův syndrom - pozitivní prenatální screening

- Hodnotí se počítačový výsledek, tzv. **individuální riziko**
- **Zvýšené riziko = doporučení genetické konzultace a dalšího upřesňujícího vyšetření**
- **Ultrazvuk**
- **Invazivní prenatální vyšetření**



Ultrazvukový screening

- **UZ screening I. trimestru v 10-14.t.g.** (počet plodů, velikost, NT - větší projasnění na krčku plodu, NB - přítomnost nosní kůstky a další „minor markery“ pro odhad rizika Downova syndromu u plodu)
- **UZ screening II. trimestru ve 20 t.g.** (detekce poznatelných vrozených vývojových vad a nepřímých známek vrozených chromosomových aberací u plodu)

UZ -prenatální kardiologie ve 21.t.g.

(detekce poznatelných srdečních vad)

- Vrozené srdeční vady jsou nejčastější vývojovou vadou u člověka, často spojené s dalším postižením
- Prenatální diagnostika srdečních vad vyžaduje specializovanou erudici a zkušenost
- Poznání srdeční vady u plodu umožňuje dle závažnosti modifikovat další postup (ukončení těhotenství, léčba plodu, sledování a porod na specializovaném pracovišti)

Downův syndrom

Prenatální diagnostika invazivní

Potvrzení DS u plodu může být důvodem k ukončení gravidity z genetické indikace dle platných zákonů, na přání rodičů.

Invazivní postupy

- **CVS** - odběr choriových klků - po 10.t.g.
- **AMC** - odběr plodové vody
- Obvykle mezi 15-18.t.g.
- **Kordocentéza** - odběr fetální krve z pupečníku - po 20.t.g.
- **Placentocenteza**

Závislost DS u plodu na věku matky

<u>Věk matky</u>	<u>riziko M. Down v %</u>
• 20-24	pod 0,1
• 35	0,4
• 40	1,3
• 45	4,4
• 47	7,0

Downův syndrom

Vyšetření rodiny

Péče o dítě s Downovým
syndromem a jeho rodinu

Novorozenec s podezřením na DS

- Citlivá informace, sdělení optimálně v přítomnosti obou rodičů, novorozence a ošetřujícího neonatologa
- Vysvětlení důvodu genetického vyšetření - stanovení karyotypu, informace o možném výsledku, termínu kdy bude výsledek k dispozici
- Informovaný souhlas rodičů

Novorozenec s Downovým syndromem

- Sdělení výsledku vyšetření v klidném prostředí, v přítomnosti obou rodičů a dítěte s podáním základních informací o chorobě a péči o dítě
- Domluva termínu kontrolního vyšetření, při kterém většinou doplňujeme vyšetření rodičů
- Kontakt na potřebné specialisty včetně svépomocných organizací

Péče o dítě s Downovým syndromem

- Neonatologie
- Pediatrie
- Rehabilitace
- Endokrinologie
- ORL
- Oční
- Psychologie – psychiatrie
- Gastroenterologie
- Stomatologie
- Speciální pedagogika
- Lékařské genetiky

Svépomocné organizace

- Organizace obvykle zaměřené na jednu chorobu nebo skupinu onemocnění s podobnými příznaky
- Mohou významně pomáhat lidem, kteří mají zájem sdílet své zkušenosti s někým, kdo má stejné problémy, předávají vzácné informace (novým pacientům, ale i lékařům a dalším profesionálům), sledují novinky v léčbě a prevenci, podporují výzkum...

Svépomocné skupiny a organizace

- Klub rodin s dětmi s Downovým syndromem
- Klub rodin a malými dětmi s Downovým syndromem
- Specializovaná zdravotnická pracoviště se zkušeností s těmito rodinami

Úsměvy

Občanské sdružení pro pomoc lidem s
Downovým syndromem a jejich rodinám



Světový den Downova syndromu



21.3.