

Precizări

Această publicație prezintă recomandări de bună practică medicală clinică bazate pe dovezi publicate în literatura de specialitate, propuse a fi luate în considerare de către părinții persoanelor cu sindrom Down, medicii neonatologi și pediatri și de alte specialități, precum și de celelalte cadre medicale implicate în îngrijirea persoanelor cu sindrom Down.

Deși această publicație reprezintă o fundamentare a bunei practici medicale bazată pe cele mai recente dovezi disponibile, ea nu intenționează să înlocuiască raționamentul practicianului în fiecare caz individual. Se așteaptă ca fiecare practician care aplică recomandările în scop diagnostic, terapeutic sau pentru urmărire, să utilizeze propriul raționament medical în contextul circumstanțial clinic individual, pentru a decide orice îngrijire sau tratament al persoanei cu sindrom Down în funcție de particularitățile acesteia, opțiunile diagnostice și curative disponibile.

Persoanele care au elaborat acest ghid au depus eforturi pentru ca informațiile conținute în ghid să fie corecte, redate cu acuratețe și susținute de dovezi.

PREZENTAREA PUBLICAȚIEI

În paginile ce urmează vă oferim câteva informații despre îngrijirea sănătății pe parcursul întregii vieți a persoanelor cu sindrom Down, de care s-ar putea să aveți nevoie pentru a vă soluționa nelămuririle, îndoielile, pentru a primi sprijin sau pentru a vă solicita drepturile.

ARGUMENTUL PUBLICAȚIEI

RESPECTUL

A doua ediție îmbunătățită editată în limba română: martie 2012,
ALDO-CET - Asociația Langdon Down Oltenia Centrul Educațional Teodora,
www.sindrom-down.ro

Editor coordonator: MARIA VISLAN

Coordonator științific: dr. Narciza Dinică

URMĂRIREA MEDICALĂ A PERSOANEI

CU SINDROM DOWN

COMENTARIU TEMATIC

Anunțarea sindromului Down

Primul act terapeutic și de urmărire medicală este anunțarea trisomiei 21, cunoscută sub numele de sindromul Down, celor doi părinți și în același timp bebelușului. Pentru confirmarea diagnosticului este necesar să se aștepte rezultatul analizei genetice numită cariotip. Informația referitoare la sindromul Down trebuie să fie exactă și cuvintele pronunțate trebuie să le permită mai târziu părinților și anturajului să construiască puțin câte puțin, un proiect de viață pentru acest bebeluș, fără să nege totuși dizabilitatea copilului născut cu sindromul Down. Este imposibil să prezici competențele și dificultățile pe care le va avea acest copil, la fel cum este imposibil să o faci pentru orice copil la naștere. Există tot atâtea diferențe de dezvoltare între două persoane cu sindrom Down ca și între două persoane obișnuite. Anunțul trebuie făcut de către un neonatolog sau un pediatru având cunoștințe asupra evoluției cercetărilor sindromului Down în prezent. Tot personalul maternității trebuie să fie format pentru susținerea morală și psihică a acestor părinți și să aibă informații pentru îndrumarea lor corectă către entitățile publice și particulare care le pot oferi suportul medical, terapeutic și emoțional de care au nevoie. Este important ca părinții să părăsească maternitatea cu documente care să reia ceea ce a fost spus, precum numere de telefon care să le permită, odată ajunși la ei acasă, să contacteze o structură de sprijin pentru părinții copiilor cu sindrom Down sau o asociație sau profesioniști sau centre de intervenție specializate. Este extrem de benefic pentru părinți și nou născutul cu sindrom Down ca maternitatea să organizeze o întâlnire cu frații, surorile și bunicii pentru a vorbi despre particularitățile acestui nou membru al familiei, pentru a da explicații și a răspunde întrebărilor pe care aceștia și le pun.

Pentru majoritatea părinților aflarea veștii că au copil cu sindrom Down este însoțită de un sentiment de tristețe profundă. Toată logica vieții se răstoarnă și tot sistemul de valori se bulversează, durerea este un răspuns și o reacție naturală. Apare furia, vizibilă sau reprimată, culpabilizarea și anxietatea, teama de viitor. Fiecare părinte va face față situației într-un mod unic, căpătând deprinderi și sisteme de suport proprii. Cu cât revenirea și reorganizarea bazate pe viitorul anticipat pozitiv, chiar predictibil este mai rapidă, cu atât este mai bine pentru evoluția nou-născutului cu sindrom Down.

Comunicarea vestii către părinții bebelușului cu sindrom Down

Felicitări, dragi părinți! Astăzi vă bucurați de un drum nou pe care copilul vostru îl deschide spre speranță, dragoste de viață, respect și fericire. Aveți în față un copil unic, care vă va oferi dragostea sa în mod necondiționat toată viața.

Bucuria nașterii copilului tău este unică și nu poate fi o altă realizare a omului mai grandioasă decât aceasta. Aducerea pe lume a acestui nou născut este un prilej de bucurie, provocare, împlinire și fantezie, în care teama sau descurajarea nu își au locul. Copilul tău ascunde în el o lume nouă și o sensibilitate pe care te invităm să le descoperi alături de profesioniști.

Copilul tău este pregătit să te iubească, dar tu ești pregătit să-l primești așa cum se cuvine, cu sufletul deschis, inima curată și toată dragostea de care ești capabil? Nu te lăsa dominat de percepția tentantă a oamenilor de a defini forma mai mult decât însăși viața ce sălășluiește în ea.

Ca orice alt copil, un copil cu sindrom Down dezvoltă o serie de abilități. Cu o educație adecvată și încurajare corectă, copiii cu sindrom Down pot învăța mult mai multe decât se crede în general. Cuvântul cheie ar trebui să fie "intervenția timpurie". Integrarea copiilor cu sindrom Down în învățământul de masă oferă șanse surprinzătoare. Sunt disponibile din ce în ce mai multe informații utile despre nevoile educaționale ale copiilor cu sindrom Down.

Acești copii au nevoie de mai multă atenție în ceea ce privește solicitările vieții zilnice și cerințele educaționale, probleme cu care ceilalți copii nu se confruntă.

Părinții care au copii cu sindrom Down pot ține cont de următoarele trei principii:

Să primească ajutor de la familie și prieteni

Membrii familiei și prietenii sunt deseori o sursă de sprijin și confort atunci când un părinte cu un copil cu sindrom Down trece prin momente dificile. Totuși, părinții nu trebuie să aibă așteptări prea mari de la cei din jur; e posibil ca ei să nu înțeleagă cu adevărat situația.

Să se alăture unui grup de sprijin

Întâlnirea cu părinții care se află în situații similare poate face diferența. Părinții pot discuta despre situațiile copiilor lor sau pot fi acolo doar pentru a se sprijini.

Să-și facă timp pentru ei înșiși

Părinții copiilor cu sindrom Down ar trebui să-și amintească că e nevoie să aibă grijă și de ei înșiși și că atunci când petrec puțin timp singuri e atât în beneficiul lor, cât și al copiilor. Dragi părinți, găsiți timp pentru voi! Veți avea parte de o pauză pentru relaxare și destindere; în final, un părinte mai relaxat va fi în beneficiul copilului.

Efectul sindromului Down este individual. Progresul majorității copiilor cu sindromul Down este influențat de stimularea și dragostea oferite în familie, felul de a-l include în viața socială prin educație. Deși fiecare copil are calități individuale, există un anumit profil de puncte forte și puncte slabe:

- Dezvoltarea socială și învățarea socială sunt puncte tari, chiar din copilărie. Deci, copiii se bucură și învață din interacțiunile sociale cu adulții și persoanele de vârsta lor.
- Dezvoltarea motorie este de obicei întârziată, fiind mai lentă decât dezvoltarea mintală și poate încetini progresul în ceea ce privește abilitățile de autonomie, de a ține jucăriile pe parcursul jocului și scrierii.
- Utilizarea gesturilor pentru a comunica este un punct tare.
- Dezvoltarea limbajului și a vorbirii este de obicei domeniul în care copiii manifestă o întârziere majoră – este întârziată față de dezvoltarea abilităților non verbale. Cei mai mulți copii înțeleg mai mult decât pot spune și utilizarea semnelor este un pas important către vorbire.
- Inteligibilitatea vorbirii este de obicei dificilă. Incidența deficiențelor de auz contribuie la întârzierea limbajului și a vorbirii.
- Dezvoltarea memoriei de lucru este întârziată datorită abilităților nonverbale, așa încât învățarea prin ascultare este dificilă pentru copiii cu sindrom Down. Memoria de lucru sprijină gândirea, rezolvarea problemelor și capacitatea de a raționa. Memoria, înțelegerea vizuală și spațială sunt puncte tari, așa încât copiii învață eficient din informațiile vizuale, altfel spus putem considera că persoanele cu sindrom Down învață vizual.

Comunicarea vestii către frații bebelușului cu sindrom Down

Intr-o familie în care mai există copii, anunțul venirii unui frățior sau a unei surioare cu sindromul Down trebuie făcut cu atenție, în funcție de vârsta, nivelul de înțelegere și personalitatea copiilor. Copiii sunt foarte sensibili la schimbare și cu siguranță simt tristețea părinților. Anunțul se va face într-un moment potrivit, un loc plăcut, liniștit care să îi dea copilului sentimentul siguranței. Astfel se va crea o atmosferă caldă, de încredere, potrivită pentru o conversație deschisă, atentă și chiar delicată. Părinții își cunosc bine copiii și știu cât sunt de curioși, iar dacă discuția nu se poartă prea curând, atunci copilul va prelua părerile altora în lipsa părerilor părinților.

Discuția se poate porni de la lucruri simple de care copilul se arată interesat fără să vă gândiți că subiectul trebuie epuizat. Vor mai urma și alte discuții. Nu țineți o prelegere copilului, purtați o discuție cu acesta și lăsați-l să pună întrebări. Copiii au curiozități mai devreme decât suntem noi pregătiți să le răspundem. De fapt, copiii au nevoie să știe în ce măsură noua situație îi afectează. Probabil vor avea nedumeriri firești și vor dori detalii despre fizionomia bebelușului, despre cum se va comporta acesta, dacă îi vor plăcea aceleași lucruri, dacă vor fi prieteni, dacă părinții vor iubi mai mult bebelușul, dacă poate fi și el special, a cui este vina și altele de același gen. Nu vă speriați dacă la primele discuții nu vor înțelege totul sau vor uita multe detalii; dați-le un timp să înțeleagă. Pentru copiii mici sunt foarte utile poveștile și puteți inventa câteva istorioare similare cu povestea de viață din realitate .

Este important ca părinții să-și asigure copiii că au un loc special în sufletul lor și nu vor fi înlocuiți, că iubirea este egală și ei împreună cu fratele sau surioara cu sindrom Down formează o familie unită în care fiecare este acceptat și iubit la fel. Trebuie spus că nu este vina părinților că bebelușul are sindromul Down, că mai târziu se va juca precum oricare alt copil, că-i vor plăcea aceleași lucruri. Frățiorul sau surioara cu sindrom Down va fi un copil vesel și afectuos, doar că o să aibă nevoie de mai mult timp să înțeleagă și să învețe lucruri noi. Va avea mereu sindromul Down și acesta nu se ia. Pentru el este foarte important că are un frate sau o surioara care îl iubește.

Cu timpul copilul v-a dori să se implice în viața fratelui sau surioarei cu sindrom Down și trebuie lăsat pentru că acest lucru întărește relația între frați. Incurajați-l pe copil să fie mândru că este frate sau soră mai mare. Nu comparați copiii mai ales când sunt de față, evitați să subliniați diferențele dintre ei.

Comunicarea vestii către rudele bebelușului cu sindrom Down

Dacă părinții tratează sindromul Down ca pe un aspect normal în viața copilului lor, exemplul dat este urmat de ceilalți membri ai familiei și de prieteni. Contactul cu familia și prietenii este de acum restabilit, dar curiozitatea și neliniștea celorlalți nu pot fi împiedicate.

Părinții pot selecta persoanele cărora este util să le împărtășească informații despre sindromul Down și situația de sănătate a copilului lor.

Rudele și prietenii apropiați sunt primii care pot să afle vestea, tocmai pentru că pot deveni un sprijin, un adevărat ajutor în a împărtăși sentimentele și emoțiile care ar putea deveni copleșitoare.

Numai părinții pot decide ce, cât, cum și cui să ofere detalii despre situația copilului lor.

Momentul la care părinții doresc să dea vestea depinde de cât de pregătiți se simt aceștia pentru a ține piept reacțiilor de uimire, de curiozitate sau chiar de răutate. Este bine ca părinții să ignore reacțiile nepotrivite ale unor oameni, reacții care izvorăsc din necunoaștere, rigiditate, neînțelegerea situației sau prejudecăți. Atitudinea pozitivă a părinților poate să-i facă pe cei din jurul lor să-și schimbe percepția asupra sindromului Down, să fie mai toleranți și să aibă o gândire mai deschisă, fără bariere sau discriminare.

Genetică

Consultația cu geneticianul permite explicarea mecanismului care stă la baza cromozomului 21 suplimentar și a caracterului său accidental în 97% din aceste cazuri. În cele 3% dintre cazuri, în care trisomia 21 este datorată transmiterii, sub o formă dezechilibrată, a unei schimbări echilibrate prezentă la unul dintre părinți, stabilirea cariotipului parental va pune în evidență tipul de schimbare cromozomială în cauză, permițând evaluarea riscului pentru celelalte sarcini și sfatul genetic. Totuși, chiar dacă originea este accidentală, există un risc slab de recurență în alte sarcini pentru cuplurile care au avut deja un copil cu sindrom Down. Acest risc justifică în acest caz, propunerea unui diagnostic prenatal prin amniocenteză, pentru următoarea sarcină. Consultația genetică reamintește faptul că orice copil moștenește toți cromozomii de la tatăl și de la mama lui.

Intervenția

Intervenția timpurie este propusă încă din primele luni (între 3 și 6 luni) pentru a se permite susținerea dezvoltării schemei neuromotorii, a motricității fine și grosiere, a comunicării și a limbajului, schemei corporale și a percepției mediului înconjurător. Ea va respecta ritmul copilului și va păstra mereu un aspect ludic. Se cuvine în același timp să se susțină familia și anturajul său, pentru a facilita întâlnirea cu acest copil și o mai bună observare și adaptare la nevoile sale, permițând construirea optimă a personalității sale.

Actorii ce își asumă această răspundere pentru intervenția timpurie asupra copilului și susținerea familiei sunt: medicul de familie, medicul pediatru, psihologul, psihomotricianul, kinetoterapeutul și logopedul, exersând în sânul unei echipei pluridisciplinare, în cadrul serviciilor publice de educație și de îngrijire a sănătății fizice și mentale specializate sau în centrele de intervenție timpurie sau exersând liber la domiciliul copilului cu sindrom Down. În situația exercițiului la domiciliu, pediatrul copilului ar trebui să aibă rolul de coordonator și să organizeze reuniuni de sinteză în jurul copilului sub observație.

Toate practicile de exerciții fizice, de poziționare favorizând urmăritul din privire, care solicită coordonarea neuro-motrică sunt bune pentru bebelușul purtător al trisomiei 21. Copilul cu sindrom Down trebuie să rămână sub observație de specialitate pe parcursul tuturor etapelor sale de dezvoltare, în timpul copilăriei, adolescenței și vârstei adulte. Este într-adevăr important să se continue favorizarea și întreținerea achizițiilor și după 20 de ani. Kinetoterapia este adesea întreruptă prea devreme, exercițiile asupra tonifierii, echilibrului, staticii, percepției și mișcării necesitând o muncă importantă, susținută și de lungă durată.

Logopedul și kinetoterapeutul trebuie să acorde atenție în mod egal dezvoltării sferei buco-facială. Hipotonia care atinge mușchii oro-faciali poate să facă alăptarea dificilă și, mai târziu, poate să apară refuzul anumitor alimente.

Alăptarea maternă este recomandată, conform teoriei psihanalitice în intervalul 6-9 luni, la fel ca pentru orice alt copil, în mod special în cazul copilului cu sindrom Down, dat fiind efectul ei pozitiv asupra tonifierii buco-faringiene și asupra protecției anti-infecțioase. Atât timp cât copilul nu este destul

de tonic, mama trebuie uneori să folosească alte metode pentru a menține alăptarea la sân cât mai mult timp posibil, în intervalul recomandat. La bebeluș, sugerea degetului sau a unei tetine poate să fie încurajată. În același mod, jocurile și posturile care favorizează coordonarea mână-gură sunt benefice pe parcursul primilor doi ani. Mai târziu, asumarea răspunderii dezvoltării sferei oro-faciale se va face în pluridisciplinaritate cu dentiștii și ortodentiștii.

Intervenția psihologică este la fel de importantă și este orientată către familie, care trebuie să se reorganizeze și să continue să evolueze cu acest membru special; este concentrată asupra persoanei însăși, care poate să aibă nevoie de intervenții specifice individuale sau colective pentru a se dezvolta armonios ca persoană sau pentru a depăși anumite etape ale vieții (adolescența, evenimente familiale, etc).

Copilul, adolescentul și adultul cu sindrom Down trebuie să fie constructorul și actorul proiectului vieții sale, proiect de viață care este în centrul noii legi de protecție a persoanelor cu dizabilități. Baza construirii acestui proiect de viață este un parteneriat între persoana cu sindrom Down, părinții săi și profesioniștii pentru a permite emergența competențelor persoanei și cea mai bună inserție socială posibilă, totul ținând cont de cultura și de proiectul familial. Intervenția psihologică urmărește educarea autodeterminării, extrem de importantă pentru pregătirea perioadei de adolescență, înțelegerea dizabilității, a cunoașterii de sine (dificultăți, limite, competențe), a obiectivelor de viață, a încrederii de sine, a posibilității de a face experimente, de a-și asuma riscuri, de a trăi eșecuri, de a se autoevalua, de a-și fixa țeluri de atins, de a anticipa rezultatele, de a-și motiva acțiunile, de a înțelege demersurile care vor permite tranziția către viața de adult.

Sensibilitatea la durere

Persoanele cu sindrom Down au o toleranță mare față de durere și de aceea o exprimă întârziat; au un prag de sensibilitate dureroasă care este aparent mai ridicat decât la persoanele obișnuite. În anumite cazuri, aceste persoane nu declară durerea, sau o declară cu întârziere sau numai atunci când durerile au o intensitate mai mare decât în mod normal pentru persoanele obișnuite; în alte cazuri, persoanele cu sindrom Down nu precizează dacă și unde simt durere. Este o falsă insensibilitate care reflectă mai mult dificultăți de exprimare a durerii decât o joasă exprimare a sensibilității și a conducerii nervoase. Acest fenomen este mărit de hipotonia facială care poate să mascheze expresiile și mimicile, factori care participă mult în comunicare. Dificultățile de limbaj și de vorbire pot să micșoreze exprimarea în toate domeniile.

Această particularitate este importantă și trebuie luată în considerare în asumarea răspunderii problemelor medicale, dentare și chirurgicale. Modificările de caracter, apariția tulburărilor de comportament, regresia, blocajul, tristețea, un sindrom depresiv pot să fie moduri de exprimare a unui rău existențial în legătură cu o patologie, o durere sau chiar o dificultate afectivă sau socială. În fața acestor situații, pentru a identifica mai bine cauza reală și a începe un eventual tratament,

se recomandă examenul clinic și examenele complementare (biologice și altele) sistematice, în special pentru căutarea celor mai frecvente patologii.

Inima

În teorie, la 40-50% dintre copiii cu sindrom Down există o cardiopatie congenitală la naștere, cu o mare frecvență a defectului de canal atrioventricular. Simptomatologia (suflul cardiac) nu este mereu prezentă la auscultare. O evaluare sistematică de către un cardiolog pediatru, cu efectuarea unei ecografii este obligatorie și trebuie să fie făcută rapid după naștere și controlată în prima lună.

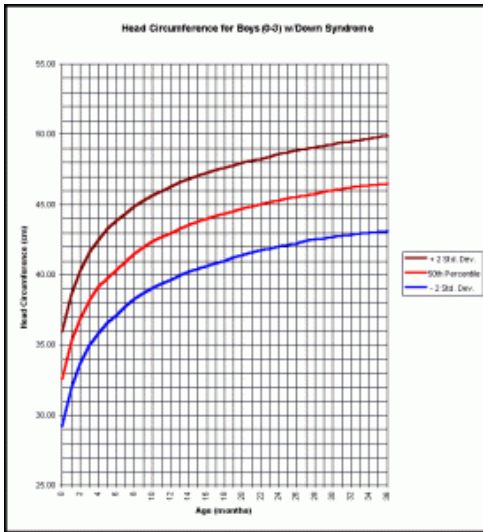
La copiii cu sindrom Down anumite malformații pot să evolueze destul de repede către hipertensiune arterială pulmonară care odată formată, face imposibilă orice corecție chirurgicală. Chirurgul cardiac, după efectuarea cateterismului intracardiac va decide eventuala intervenție chirurgicală și va fixa data acesteia. Pronosticul și riscurile operatorii nu sunt diferite de cele ale copiilor obișnuiți. Cardiologul este cel care fixează ritmul supravegherii și cel care dă avizul medical pentru efectuarea anumitor sporturi. În general, exercițiul fizic nu este contraindicat.

La adultul cu sindrom Down, chiar dacă nu a avut niciodată simptome de cardiopatie, pot să apară secundar, leziuni valvulare mitrale sau aortice (prolaps, regurgitări) care necesită un tratament chirurgical. De aceea, inima trebuie supravegheată în mod continuu, iar ecocardiograma și ecografia cardiacă trebuie efectuate din 5 în 5 ani sau mai frecvent, în situația în care apar semne clinice cum ar fi o scădere a tonusului general sau o pierdere a achizițiilor.

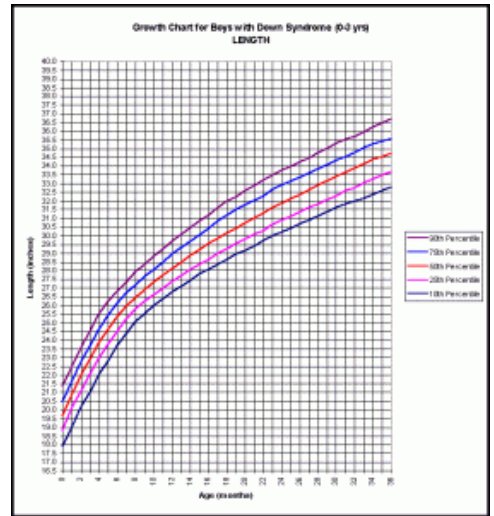
Creșteri staturo - ponderale

Este important ca acest domeniu să fie evaluat în mod regulat atât la copil, cât și la adult, deoarece poate să fie un indicator al existenței unei probleme medicale intercurrente.

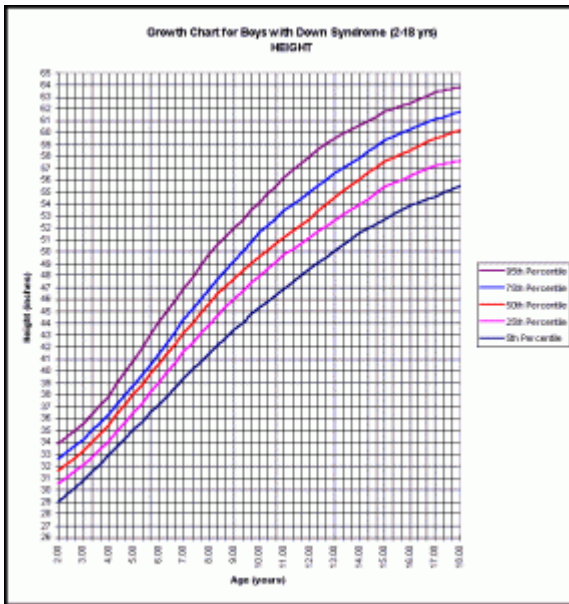
Statura este de obicei normală la naștere, iar viteza de creștere scade în primii doi ani de viață, pentru ca apoi să evolueze, în medie, la limita inferioară a curbei normale, adică în zona a cel puțin două deviații standard. Întârzierea în înălțime este variabilă de la o persoană la alta, corelată cu staturile parentale, la fel ca la populația obișnuită. Poate să fie accentuată în caz de malformație cardiacă, de hipotiroidie, de apnee de somn sau de maladie abdominală. De aceea, în caz de ruptură a curbei de înălțime sau de întârziere importantă a creșterii trebuie efectuate investigații în aceste direcții. În urmă cu câțiva ani s-a pus în discuție tratamentul cu hormonul de creștere de sinteză, iar utilizarea acestuia a fost tentantă, deși nu există un deficit obiectiv al acestui hormon în trisomia 21, nu se exclude posibilitatea ca un copil trisomic să poată avea un deficit, în plus de cel al trisomiei. Cu toate acestea, utilizarea acestui tratament nu este preconizată datorită argumentației riscurilor de incidență a leucemiilor și a diabetului, patologii deja mai frecvente în trisomia 21.



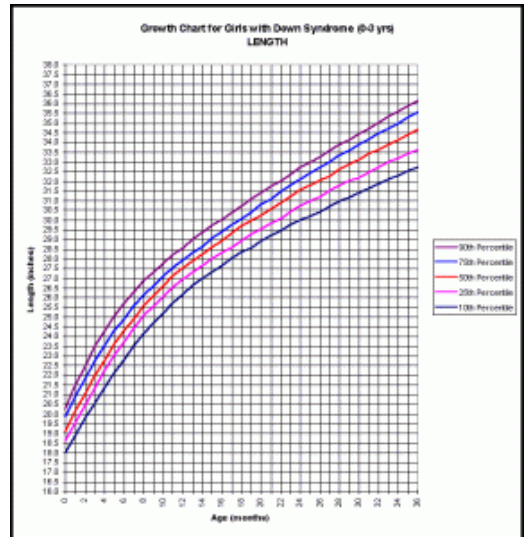
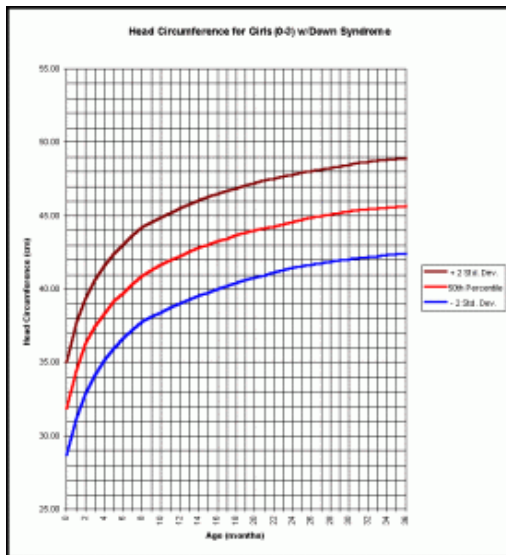
Băieți între 0-3 ani ~ circumferința capului



Băieți între 0-3 ani ~ lungime

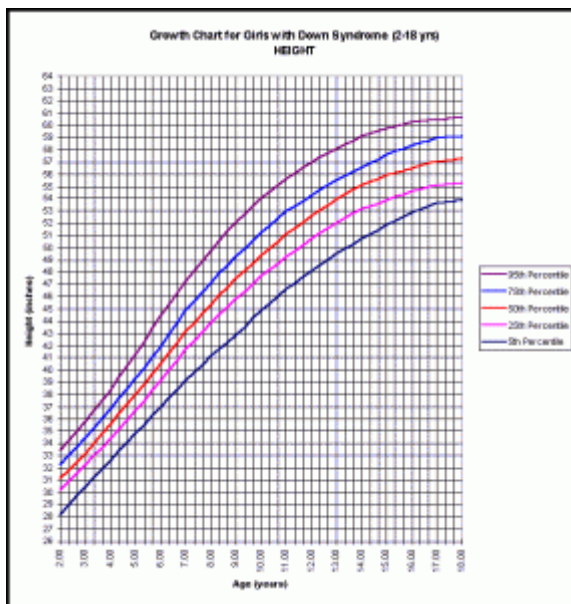


Băieți între 2-18 ani ~ înălțime



Fete între 0-3 ani ~ circumferința capului

Fete între 0-3 ani ~ lungime



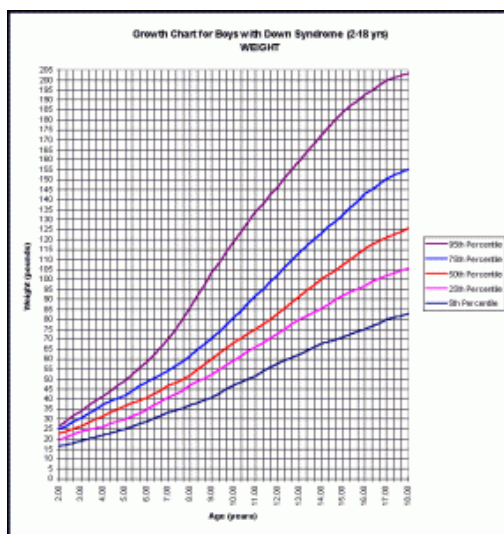
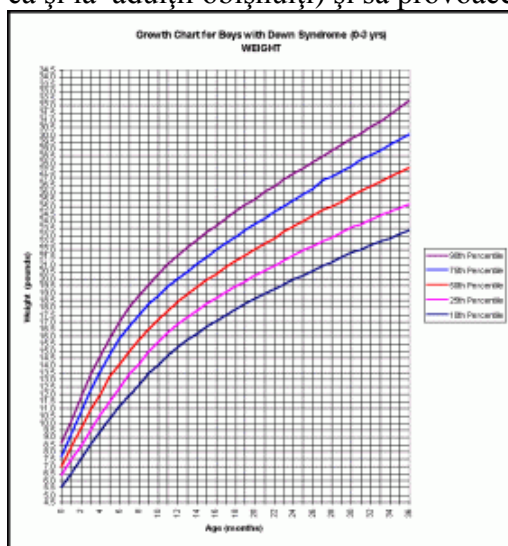
Fete între 2-18 ani ~ înălțime

Greutatea - La copil lipsa creșterii în greutate conduce la investigații în special pentru identificarea unei posibile maladii abdominale și a problemelor endocrine.

La polul opus, se descrie clasic un exces de greutate la persoanele purtătoare ale trisomiei 21. Acest aspect nu este totuși o fatalitate existând mai mulți factori care pot să permită un echilibru bun:

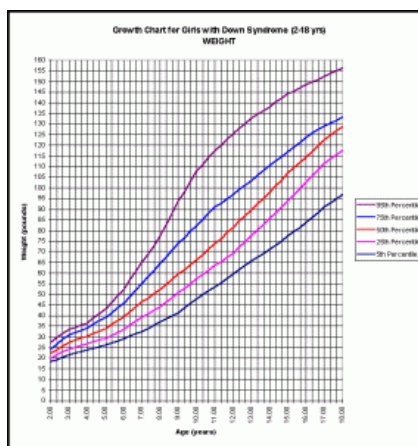
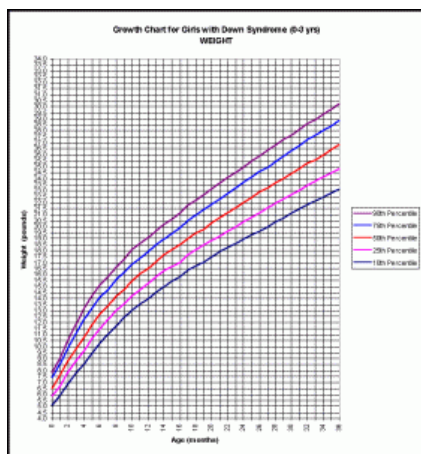
- ca pentru orice copil, educația trebuie să aibă în vedere și comportamentul alimentar (alimentația echilibrată și diversificată, fără adaosuri de grăsimi și sucuri acidulate, fără gustări în afara meselor principale).
- tonifierea sferei buco-faciale prin intervenția paramedicală de la o vârstă fragedă (logopedie, kinetoterapie, dentist) permițând ameliorarea dificultăților și insuficiențelor de masticție și de evitare a apariției unei bulimii secundare la trecerea prea rapidă a alimentelor în cavitatea bucală;
- igiena și îngrijirile dentare trebuie să fie primordiale;
- supravegherea hormonală este importantă (tiroida);
- exercițiul fizic trebuie să fie practicat regulat de-a lungul vieții.

La adult excesul de greutate poate să aibă legătură cu o dereglare hormonală (hipotiroidie, diabet) sau cu tulburări psihiatrice cu incidență directă a anumitor tratamente. Maladia abdominală poate să aibă manifestări atipice (la fel ca și la adulții obișnuiți) și să provoace creștere în greutate.



Băieți între 0-3 ani ~ greutate

Băieți între 2-18 ani ~ greutate



Fete între 0-3 ani ~ greutate

Fete între 2-18 ani ~ greutate

Aparatul digestiv

Malformațiile digestive pot să fie evidențiate la naștere, în particular atrezia duodenală a cărei intervenție chirurgicală, cel mai adesea, este simplă și fără sechele. Maladia Hirschsprung (absența celulelor neuro-ganglionare ale colonului și ale rectului) poate să fie prezentă cu o frecvență puțin mai ridicată decât la restul populației. Orice constipație persistentă trebuie să fie investigată prin manometrie și dacă este cazul prin biopsie.

La orice vârstă constipația este frecventă și accentuată de hipotiroidie, insuficiența exercițiului fizic și proastele obiceiuri alimentare. Ea poate să provoace fisuri anale care sunt dureroase și care trebuie investigate, dat fiind deficitul în exprimarea durerii pe care îl cunoaștem la persoanele cu sindrom Down. Din aceleași motive, trebuie investigați și hemoroizii, care apar destul de frecvent.

La aproximativ 20% dintre adulții cu trisomia 21 se observă hernii hiatale legate poate de hiperlaxitatea țesutului conjunctiv. Hipotonia și hiperlaxitatea favorizează refluxul gastro-esofagian la micuț și va dispărea mai lent decât la copilul obișnuit. La fel ca la toți copiii, refluxul gastro-esofagian nu este întotdeauna exteriorizat și poate să fie responsabil de false piste uneori cu bronșite repetate sau cu pneumopatii interstițiale.

Infecția cu *Helicobacter pylori* este frecvent întâlnită.

Urechea și auzul

Hipoacuziile (deficit de auz) sunt probleme frecvente (hipoacuzia de percepție apare la circa 4-5 % din persoanele cu sindrom Down față de 1 la 1000 în cazul populației generale) și pot să treacă neobservate, datorită dificultăților de exprimare și de comunicare. În mod obligatoriu ele trebuie depistate, prevenite și tratate ca să se evite cumulul de dizabilități. La sugari și la copii, hipoacuzia poate să fie de tip neurosenzorial (percepție) sau mai ales de transmitere, prin otita sero-mucoasă, sau mixtă. De aceea, este necesar să se efectueze la toți sugarii un studiu al oto-emisiilor acustice provocate. Absența lor conduce la propunerea unor potențiali evocatori auditivi în primele șase luni de viață. De asemenea, se pot folosi teste subiective de reacție la zgomot. Ulterior, o evaluare a auzului va fi efectuată anual până la vârsta de 10 ani, apoi din 2 sau 3 ani exceptând un aviz contrar al ORL-istului. Conductele auditive externe sunt strânse și fac dificile explorările instrumentale în timpul unui examen pediatric obișnuit, de unde reiese necesitatea examenului de specialitate (examen al timpanului prin otoscopie microscopică).

Otitele sunt favorizate de un anumit deficit de imunitate, infecțiile locale, stânjenea rinofaringiană (hipertrofie adenoidă și amigdaliană) și de hipotonia trompei lui Eustachio aparand un deficit de drenaj al secrețiilor. Refluxul gastro-esofagian este de asemenea un factor favorizant, prin inflamarea și hipersecreția mucoaselor pe care le provoacă. Sunt prezente otitele purulente, dar la 70% dintre copiii cu sindrom Down este vorba de otite sero-mucoase (OSM), caracterizate prin prezenta de lichid nepurulent în urechea mijlocie. OSM-urile pot să apară încă din perioada neo-natală, antrenând o scădere a auzului. De aceea este necesar

să se aplice tratamentele ORL adecvate, pentru reducerea repercursiunilor tulburărilor de auz asupra limbajului. Atitudinea terapeutului este de a propune o nouă consultație la una, două luni după diagnosticarea unei otite sero-mucoase cu hipoacuzie. Dacă ameliorarea nu apare, se prescrie tratament cu antibiotice. Dacă după o lună starea este identică, se poate indica ablația vegetațiilor cu sau fără folosirea aeratorilor trans-timpanieni. Se impune examenul anual al timpanului și al auzului la copilul cu sindrom Down, dat fiind riscul hipoacuziei de transmisie asociat cu OSM. Colesteatomul este o altă posibilă complicație, a cărei evoluție poate să fie gravă cu risc de infecție și cu distrugerea urechii mijlocii. În hipoacuzia de percepție trebuie să se realizeze o tomografiere a urechii interne în căutarea malformațiilor care apar frecvent.

La adult, controalele ORL și de auz trebuie să fie sistematice. Pierderea auzului poate să înceapă foarte devreme (20 de ani). Dacă nu sunt detectate și corectate, aceste hipoacuzii pot să antreneze o regresie sau o modificare a comportamentului, care poate să fie pe nedrept interpretată ca o tulburare psihiatrică.

Somnul

Somnul este organizat după cum urmează: la naștere, sugarii au două tipuri principale de somn: somn agitat (50-60% din timpul somnului) și somn liniștit (30-40%). Restul timpului de somn (10-20%) este somnul nedeterminat. Ciclurile sunt de aproximativ 50 de minute. Copilul doarme un somn agitat aproximativ de la 2 până la 9 luni. După, apare somnul lent, profund, iar somnul agitat devine somnul paradoxal (somnul viselor). Către doi ani, ciclurile de somn sunt de 90 de minute, la fel ca la adult. Începând cu patru ani, găsim toate stadiile de somn: stadiile 1, 2, 3, 4 ale somnului lent și ale somnului paradoxal. Ritmul veghe/somn este sub dependența unui ceas biologic și al sincronizărilor exterioare (donatori de timp) precum lumina și factorii sociali. Un număr mare de copii, adolescenți și adulți obișnuiți prezintă insomnie. Cauzele sunt comportamentale în 70% din cazuri la copilul de vârstă preșcolară (mod de viață, televizor, condiționare anormală de adormire, absența limitelor, erori alimentare, proasta organizare a siestei) și în 6% din cazuri, ele sunt legate de proaste interpretări ale anturajului (treziri fiziologice cu ocazia unor schimbări de stadiu interpretate ca treziri, intervenții foarte precoce în caz de mișcări sau de strigăte ale copilului, adormiri inadecvate).

Somnul la persoanele cu sindrom Down: sugarii au tulburări de somn cu o întârziere a maturației electrice a somnului (prelungirea perioadei de somn agitat, apariția tardivă a stadiilor de somn lent), persistând anomaliile în structura somnului, cu mai puțin somn paradoxal, mai multă fragmentare a somnului (creșterea mișcărilor, a trezirilor, a schimbărilor de stadiu). Datorită acestor tulburări, profesioniștii din sănătate trebuie să fie foarte vigilenți, astfel încât anturajul sugarilor și al copiilor cu sindrom Down să asigure, încă de la vârsta fragedă, condițiile optime pentru adormire și somn: culcarea și trezirea la ore regulate, instaurarea unui moment de destindere înainte de culcare (fără TV sau jocuri video), a unui ritual de culcare (povestire, stingere a luminii, veiozei), adormirea fără prezența părinților, așteptarea a cinci minute înainte de a interveni

în caz de plâns sau de trezire. Somnul poate să fie perturbat de apnee de somn, mai frecventă la acești copii decât la populația obișnuită.

Nas, gât, apnee în somn

Obstrucționarea căilor aeriene superioare este o problemă frecventă la copii și la adulți, având în vedere hipoplazia etajului mijlociu al feței, al hipertrofiei frecvente, a amigdalelor și vegetațiilor adenoide, a hipotoniei și a infecțiilor ORL repetate. Ea este responsabilă de hipopnee și de apnee în timpul somnului. Diagnosticul de sindrom de apnee în somn este suspectat în cazul prezenței sforăitului nocturn, a pauzelor respiratorii, a somnului agitat, a oboselii diurne (adormiri), a nicturiei (treziri frecvente pentru a urina în timpul nopții), a salivării importante, a iritabilității, a tulburărilor de învățare, și chiar de modificare a curbei greutății și a taliei la copil. În fața acestor simptome, este necesar să se facă un examen ORL pentru a evalua hipotrofia amigdalelor și a vegetațiilor adenoide. În apneele obstructive, este necesară ablația amigdalelor și a vegetațiilor adenoide dacă acestea sunt hipertrofiate, chiar și în stadiu moderat. În situația unei intervenții, trebuie să fie luată în considerare asumarea răspunderii post-operatorii a pacienților apneici având în vedere consecințele hipoxice. Hipoxia suprasolicită sistemul nervos și sistemul cardiovascular. În consecință, apneicul de somn este candidat sigur la hipertensiune arterială și boală coronariană.

La adult, dar și la copil, apneele pot să fie de origine centrală sau mixtă (obstructive și centrale). Diagnosticul trebuie să fie pus în bune condiții, după o consultație specializată și o înregistrare polisomnografică nocturnă, realizată într-o secție specializată. Cel mai adesea, consultațiile la domiciliu sunt dificil de pus în practică și incomplete. Tratamentul constă în eliminarea obstrucției printr-o ventilație cu presiune pozitivă continuă (PPC), tratament care va fi bine tolerat dacă este prescris cu bună-credință și însoțit de un infirmier la domiciliu. Beneficiul acestui tratament este imediat.

Atât la adult cât și la copil este important să se trateze obstrucția nazală. Spălăturile nazale, minim de una-două ori pe zi, cu apă caldă, sărată sunt foarte eficiente. Numai în cazuri excepționale se recomandă chirurgia limbii, a cărei talie aparentă, legată de hipotonie, este responsabilă de apnee sau de problemele ORL. Hipotonia linguală poate să fie corectată într-un cadru reeducativ.

Ortezele mandibulare nu sunt recomandate la persoanele cu sindrom Down având în vedere frecvența hipoplaziei de mandibula. Este bineînțeles important să se trateze infecțiile, dar și să se prescrie tratamente imunostimulatoare și preventive ca să se diminueze incidența infecțiilor sezoniere. Învățarea regulilor de igienă personală și socială este, de asemenea, indispensabilă pentru a optimiza autonomia la vârsta adultă.

Stridorul laringian congenital esențial sau laringomalacia apare frecvent și tranzitoriu, cel mai adesea la sugarii de câteva săptămâni purtători ai trisomiei 21. Este benign și se manifestă printr-un zgomot la inspir. Este legat de o imaturitate neuromusculară și dispare spontan către un an, un an și jumătate. Formele severe (jena respiratorie, dispnee) sunt excepționale și impun recurgerea la chirurgie.

Ochiul, vederea

Malformațiile congenitale sunt mai puțin frecvente, dar grave dacă nu sunt corectate, pentru că antrenează pierderea vederii. Este de dorit să se facă un examen medical timpuriu și să se ceară sfatul oftalmologului în cazul dificultății vizualizării fundului de ochi, strabism sau nistagmus. Explorările oftalmologice de rutină trebuie să înceapă către 9 luni și să fie repetate la fiecare unu-doi ani; chiar și la copiii mici trebuie să se examineze și să se corecteze viciile de refracție, care sunt frecvente. Tulburările axelor oculare (strabism) trebuie, de asemenea să fie supravegheate și tratate. În asociere cu această problemă particulară se poate dezvolta un torticolis, care, în absența tratamentului, poate duce la dezvoltarea unei scolioze. În consecință, s-ar putea să fie necesară o reeducare orto-optică, avându-se în vedere intervenția chirurgicală, pentru corectarea axelor de vedere. Atât cât este posibil, se vor alege ochelari elastici (lentile subțiate, dacă este necesar) pentru a se evita alunecarea pe nas și obstrucționarea nărilor. Din nefericire, costul ridicat este o dificultate în alegerea acestui tip de material. Stenozele canalelor lacrimare, blefaritele și conjunctivitele, ce apar destul de frecvent, trebuie să fie tratate ca de obicei.

La vârsta adultă, cataracta poate să survină mai devreme decât la populația obișnuită. Uneori este descrisă chiar înainte de 20 de ani. Cataracta trebuie să fie rapid recunoscută pentru a fi tratată. Cheratocoanele (deformări ale corneei) se întâlnesc mai adesea decât la populația obișnuită.

Funcțiile endocrine

La orice vârstă trebuie luată în calcul incidența tulburărilor tiroidiene, hipotiroidie în special, dar și hipertiroidie, având tendința de a crește odată cu vârsta. Conform studiilor, hipotiroidia congenitală este mai frecventă la bebelușii cu sindrom Down decât la populația generală. Hipotiroidia poate să influențeze în special creșterea somatică și funcțiile cognitive și să producă o dizabilitate asociată. Simptomele de hipotiroidie (întârziere în dezvoltarea somatică și neuropsihică, creșterea greutateii, pielea uscată, căderea părului, constipație, hipotonie) pot fi confundate cu semnele trisomiei 21. De aceea este necesar să se efectueze o evaluare la fiecare unu sau doi ani, prin dozajul sangvin al TSH-ului și al hormonului tiroidei, FT4. La copiii mici, se întâmplă adesea să se găsească un dozaj de hormon tireostimulin (TSH) crescut, cu procente normale de tiroxină (FT4). Există un risc de evoluție către hipotiroidie. În aceste cazuri, este recomandat să se controleze valorile TSH-ului și ale FT4-ului la fiecare șase luni, să se verifice în mod egal anticorpii antitiroidieni (antitiroglobuline și antitiroperoxidaze) și să nu se înceapă un tratament substitutiv decât atunci când FT4 se coboară sau când TSH-ul are o creștere importantă. Nu există un consens în acest domeniu, iar de aceea este bine, în aceste cazuri, să se ceară un aviz specializat. Testul la TRF poate să fie util diagnosticului. Anumite echipe recomandă fără dificultate un tratament lejer, estimând ca există o hipotiroidie sub-clinică. În toate cazurile se impune o urmărire strict clinică și biologică.

Hipotiroidiile în sindromul Down sunt adesea de origine auto-imună. Uneori această evoluție se face printr-o trecere în hipertiroidie. Adevăratele hipertiroidii sunt în mod egal frecvente atât la copii cât și la adulți și trebuie să fie

tratate de către specialiști. Diabetul (ca și celelalte endocrinopatii auto-imune) este mai frecvent în sindromul Down .

La adult, orice alterare a stării generale, pierderea achizițiilor sau modificarea comportamentului trebuie să conducă la examinarea problemelor endocrine (tiroida, diabet). Pubertatea survine la aceeași vârstă ca și la populația obișnuită, cu aceleași caracteristici. Fetele sunt fecunde și băieții ar fi hipofertili (dar datele obiective lipsesc). Pubertățile precoce se văd azi și la persoanele trisomice: este important să se depisteze și să se trateze pentru a se evita o statură definitivă prea mică. In medie, menopauza survine mai devreme la femeile cu sindrom Down.

Maladia abdominală sau intoleranță la gluten

Conform studiilor prevalența ei este de aproximativ 5-15% la persoanele cu sindrom Down, față de 1 la 133 persoane la populația generală. Diagnosticul este uneori înșelător la persoanele obișnuite, dată fiind existența numeroaselor simptome care nu par a fi gastro-intestinale. Dificultatea la persoanele cu sindrom Down este că simptomele pot să fie atribuite trisomiei 21: întârziere de statură, dureri abdominale repetate, constipație, tulburări de râs și de comportament(a se vedea tulburările psihiatrice). Diagnosticul se bazează pe o pozitivitate a anticorpilor IgA antiendomisiu și IgA antitransglutaminaze cu o dozare a IgA-urilor totale, pentru a evita capcana unui rezultat fals negativ în caz de deficit în IgA. Biopsia jejunală confirmă diagnosticul. Scoaterea glutenului din alimentație duce la scaderea anticorpilor și la normalizarea biopsiei. Depistarea maladii abdominale poate să se facă sistematic încă de la vârsta de 3 ani. Totuși, aceste dozări sunt costisitoare și nu se pot propune decât în prezența unui semn evocator (ruperea curbei de înălțime, variații de greutate, diaree și/sau constipație, tulburare de comportament, dureri abdominale repetate). La adult, dată fiind simptomatologia înșelătoare, prescrierea dozajului anticorpilor martori ai maladii abdominale ar trebui să se facă periodic.

Imunitatea infecțiilor

În literatură se descrie un deficit relativ al imunității umorale și celulare a cărui origine nu este cunoscută și cu rezultate de analiză variabile de la o persoană trisomică la alta. Acesta explică faptul că persoanele cu sindrom Down au cea mai mare incidență de infecții, mai ales la nivelul căilor respiratorii, și de aceea se recomandă testarea imunității pentru depistarea deficitelor ce pot fi tratate.

Persoanele cu sindrom Down trebuie să se vaccineze după programele obișnuite, inclusiv împotriva hepatitei B având în vedere riscul important de complicații și de evoluție spre hepatita cronică. Tulburările de imunitate explică incidența puțin mai ridicată decât la populația generală a patologiilor auto-imune de care am vorbit deja (tireopatie, maladia abdominală, diabet, alopecie). Anumite studii arată că maladia abdominală ar fi asociată cu un risc crescut al altor patologii auto-imune.

Îngrijiri dentare

Dentiția apare adesea cu întârziere, într-o ordine neobișnuită. Anumiți dinți temporari sau definitivi pot să lipsească. Uneori dinții de lapte persistă atunci când dinții permanenți se așează pe arcadă. Hipotonia linguală, particularitățile oro-faciale ale persoanelor cu sindrom Down, absența masticației, deficitul imunitar, explică instalarea precoce a unei maladii parodontale agresive, specifică trisomiei 21 care va antrena căderea precoce a dinților definitivi dacă nu se face nimic. Îngrijirile de igienă buco-dentară trebuie deci să facă parte din viața cotidiană a copiilor încă de la o vârstă fragedă. Educarea necesară dobândirii gesturilor de igienă eficiente trebuie aplicată de timpuriu. Dificultățile psihomotrice impun menținerea unui ajutor mai îndelungat pentru pierderea dinților. Uneori acest ajutor este încă necesar la vârsta adultă. Cariile trebuie să fie tratate ca pentru orice alt copil, inclusiv atunci când ele ating dinții de lapte. La adolescent și la adult pot să fie necesare detartrajele. Hipotonia linguală este responsabilă de hipo-dezvoltarea maxilarului superior, ceea ce favorizează propulsarea mandibulei. Aceste situații sunt puțin favorabile deglutiției și masticației eficiente, iar la adult pot să creeze patologii ale articulațiilor temporo-mandibulare.

Ortodonția este adesea necesară la adolescent. La copil purtarea de mici aparate mobile, de noapte și/sau de zi permite optimizarea funcțiilor orale la stadiile oportune ale dezvoltării neuro-motorii ale copilului. Igiena dentară zilnică la vârsta adultă este la fel de importantă ca și igiena realizată de către un profesionist, aproximativ de 3 ori pe an, în special pentru persoanele care au cardiopatie, imunodeficiență sau o mare predispoziție la infecțiile bronho-pulmonare. În ceea ce privește îngrijirile dentare, proiectele de tratament trebuie să privilegieze îngrijirile conservatoare și îngrijirile protetice. În toate cazurile, aceste proiecte trebuie să ia în considerare necesitatea optimizării stabilității mandibulare și trebuie să vizeze restabilirea contactelor inter-arcadiene echilibrate pentru ameliorarea funcțiilor (deglutiție și masticație). În anumite cazuri, tulburările cognitive și anxietatea situațională generează comportamente de opoziție la îngrijirile care pot să justifice punerea în practică a tehnicilor cognitiv-comportamentale specifice îngrijirilor și a tehnicilor de sedare conștientă prin inhalare (MEOPA) sau prin administrare de benzodiazepine.

Ortopedia

Se estimează că instabilitatea atlas-axis legată de laxitatea ligamentară există în 10-20% din cazuri. Ea se definește prin existența unui spațiu de 5 mm sau mai mult, între atlas și apofiza odontoidă a axis-ului, pusă în evidență pe radiografia dinamică de profil ale coloanei cervicale, centrate pe primele două vertebre cervicale C1-C2, în poziție normală, în flexie și extensie forțată. În majoritatea cazurilor, pacienții care prezintă această laxitate nu au simptome. Este important să se măsoare de asemenea lărgimea canalului rahidian în C1. În sfârșit, anumite anomalii mai rare (ale apofizei odontoide de exemplu) pot conduce la dezbateri îndelungate. Cea mai logică conduită de luat în seamă este de a fi atent la apariția semnelor clinice de compresiune medulară: tulburări ale mersului, torticolis, ataxie, pierderi senzoriale, tulburări ale defecației sau ale micțiunii, reflexe vii, apariția unui semn Babinski, care sunt indicații de operație cât mai curând posibil. La cea mai mică îndoială trebuie să se efectueze o radiografie

cervicală. Doar 1-2% dintre persoanele trisomice dezvoltă o compresiune medulară, fără ca să existe neapărat o legătură cu instabilitatea. Examenul neurologic clinic este metoda care dă cea mai bună informație, dar eventual prea tardivă. Se va recomanda totuși, ca toți copiii să fie examinați radiologic la vârsta preșcolară și/sau în jurul vârstei de 12 ani.

Nu există contraindicații sportive în sindromul Down. În caz de laxitate, se vor evita sporturile care solicită foarte mult articulația cervicală. Fiecare caz este de studiat separat.

În caz de anestezie generală trebuie luate precauții speciale pentru menținerea axei cap-gât, din cauza riscului de traumatism medular cervical, chiar dacă nu există instabilitate radiologică. Hipotonia și hiperlaxitatea ligamentară pot să favorizeze probleme ale articulațiilor, în special laxitate rotuliană și instabilitate coccis-femurală. Scoliozele trebuie să fie depistate și tratate ca la toți copiii și adolescenții. Torticolis-ul ocular de care am vorbit deja în problemele oculare este un factor favorizant și trebuie să fie tratat la timp. La nivelul picioarelor, există o amprentă a piciorului evocând un picior plat cu o poziție frecventă în valgus a calcaneului. După caz, branțurile cu un colț de calaj posterio-intern pot să amelioreze statica și să evite degradarea articulațiilor care sunt deasupra. Ele îmbunătățesc adesea confortul în timpul mersului și sunt prescrise doar atunci când mersul este dobândit, ca și pentru ceilalți copii. Este necesar să se aducă un aport de vitamina D și de calciu în cantitate suficientă în timpul copilăriei și adolescenței pentru a diminua riscurile de osteoporoză.

La adult este descrisă o frecvență mai mare de atingere degenerativă sau articulară precoce, precum și osteoporoza accentuată de insuficiența exercițiului. Accesul la o viață profesională diminuează aceste riscuri. Trebuie să fim atenți la aceste persoane cu dificultăți de exprimare, trebuie acordată atenție deosebită patologiilor care sunt "vorbitoare" doar atunci când leziunile sunt deja foarte avansate.

Dermatologia

Pielea este adesea uscată și utilizarea cremelor adaptate ei este recomandată zilnic, încă din copilărie. La adolescent și adult există frecvent, la nivelul ridurilor, în regiunile de frecare sau de transpirație, foliculite care pot să devină foarte dureroase. Sfaturile de igienă pot să diminueze aceste manifestări: curățenie meticuloasă, uscarea îngrijită după toaletă, purtarea de haine de bumbac și foarte puțin strâmte. Dacă acestea nu sunt suficiente, trebuie să se folosească tratamente locale sau pe cale generală. Alopecia (căderea unei părți sau în totalitate a părului întreruptă de perioade de recreștere) și vitiligo survin cu o frecvență mai importantă decât la populația obișnuită. Originea este fără îndoială auto-imună, dar destul de des este o declanșare legată de o problemă psihologică. Tratamentele sunt decepționante și răbdarea, pentru moment, este singurul remediu.

Ginecologia

Tinerele fete trebuie să fie urmărite de către un ginecolog. Explorările ginecologice cu frotiu ale colului uterin sunt recomandate la cele care sunt active

sexual sau care au tulburări ale menstruațiilor sau alte simptome. Supravegherea trebuie să fie organizată ca pentru orice altă femeie, cu o atenție particulară în caz de luare de contraceptive.

În aceeași măsură la femeia adultă, supravegherea ginecologică trebuie să fie asigurată într-un mod regulat și în funcție de activitatea sexuală. Se va investiga existența unui sindrom premenstrual, de dismenoree, simptome de menopauză și se va stabili un tratament medicamentos dacă este necesar. Dată fiind incidența mai scăzută a tumorilor țesuturilor la persoanele trisomice față de populația obișnuită, recomandările actuale preconizează o supraveghere a sânilor pe o perioadă lungă de timp, cu o palpăre anuală mai atentă a sânilor, cu excepția cazurilor de antecedente familiale unde supravegherea trebuie să fie normală.

Menopauza se instalează frecvent precoce, cu un risc firesc osteoporotic crescut.

Tulburări cognitive

Dezvoltarea urmează etapele obișnuite, dar este mascată de lentoare și heterocronie. Capacitățile de adaptare și de comunicare sunt divers afectate (senzorio-motrice, raționament logic, limbaj). Este important ca o echipă pluridisciplinară experimentată să fie partenerul familiei și al persoanei cu sindrom Down, pentru ca aceasta să-și construiască proiectul de viață începând de la a dobândi cunoașterea propriei personalități. Această axă educativă foarte individualizată este necesară pentru construirea unei persoane armonioase, motivată pentru a se integra în comunitate și pentru a acționa cu autonomie, adică știind să ceară și să obțină ajutorul de care are nevoie pentru elaborarea și realizarea propriilor proiecte.

Neurologie

Epilepsia are o incidență mai ridicată la persoanele cu deficiențe mentale și se estimează o frecvență de circa 8% în sindromul Down (ceea ce reprezintă mai puțin decât în alte forme de deficiență mentală) cu culmi de frecvență înainte de 1 an și după 30 de ani. Maladia spasmelor în flexiune, sau sindromul West, sau hiposaritmia este forma cea mai frecventă la sugar și la copilul mic. Vindecarea și pronosticul sunt legate de rapiditatea diagnosticului, la fel ca la copiii netrisomici. La copilul cu sindrom Down hipotonia poate să mascheze simptomatologia și de aceea bebelușului care regresează, a cărui hipotonie crește, care geme, care dă impresia că ar avea colici trebuie să i se facă o electroencefalogramă. Acest examen dă diagnosticul.

Epilepsiile adultului sunt mai degrabă de tip tonico-clonic și răspund de asemenea bine la tratament. Epilepsia poate să fie un simptom de început al maladiei Alzheimer.

Hematologie – Cancerologie

Anomaliile hemoleucogramei sunt frecvente și nu au neapărat consecințe patologice. Astfel, creșterea volumului mediu al globulelor roșii poate să fie în legătură cu o malformație cardiacă, dar poate să fie și izolată și permanentă. Trebuie pur și simplu să se cunoască această particularitate care poate să

mascheze o anemie microcitară printr-un deficit de fier, de exemplu, sau o talasemie. Este important să se trateze deficitul de fier și este posibil să fie necesare investigații biologice suplimentare pentru diagnosticarea sa.

10% dintre nou-născuții cu sindrom Down dezvoltă o reacție leucemică tranzitorie care se caracterizează printr-o proliferare clonală a blastilor care regresează spontan, fără tratament cel mai adesea în primele trei luni. Este recomandat să se efectueze hemograma în mod regulat în timpul primilor ani la copiii care prezintă această mieloproliferare tranzitorie. Riscurile de apariție a leucemiei sunt crescute de 10-20 de ori față de populația obișnuită. Leucemia mieloidă survine între 1 și 5 ani și este foarte sensibilă chimic la dozele mici de tratament la copiii cu sindrom Down. Ea are o rată de supraviețuire superioară și o rată de recidivă inferioară față de populația generală. Riscul de leucemie limfoblastică este de asemenea crescut: acesta se observă la copiii mai mari care trebuie să fie tratați ținându-se seama de marea lor sensibilitate chimică.

Persoanele cu sindrom Down au o incidență mai mică a tumorilor solide cu excepții: tumorile testiculare sunt cele mai frecvente la băieții purtători ai trisomiei 21. Un examen detaliat al testiculelor trebuie să fie efectuat în mod regulat, începând de la 13 ani. Se pare că anumite cancere digestive sunt mai frecvente în prezența factorilor favorizanți: carcinoame ale esofagului în caz de reflux, cancer al vezicii biliare în caz de litiază și al ficatului și al pancreasului în caz de hepatita B. Supravegherea trebuie să fie crescută în caz de cancer familial, ca pentru toți.

Anomaliile psihiatrice

Anomaliile psihiatrice pot să existe atât la copil cât și la adult și sunt foarte dificil de diagnosticat. Se poate să fie vorba de episoade de depresie (adesea legate de constatarea inaptitudinilor asociate cu depășirea situației. La copii pot să apară simptome sau stări autiste sau psihotice care sunt foarte des considerate ca făcând parte integrantă din trisomia 21. Acestea nu protejează copilul de alte dificultăți psihologice sau psihiatrice, dar îl fac mai mult vulnerabil.

La un adult cu sindrom Down care prezintă o scădere a capacităților sale, o repliere asupra lui însuși, tulburările de comportament trebuie să se investigheze în paralel cu cauzele psihologice, cauzele medicale precum o infecție, o *boală* tiroidiană, un efect iatrogen al tratamentului sau scăderea ori pierderea capacităților senzoriale. Deși *boala* Alzheimer poate să fie cauza unui declin funcțional, trebuie de asemenea să ne gândim la o depresie, la tulburări bipolare sau la situații de tristețe exagerată, probleme care pot să aibă o soluție terapeutică adaptată. O stare de tristețe sau de agitație care durează mai mult de două săptămâni, tulburări de somn, accese de plâns, o izolare, pierderea gustului pentru activitățile apreciate înainte, existența plângerilor, a durerilor sunt *indicii* de depresie. Anumite persoane pot să aibă conduite de automutilare. Se va ține cont, deși nu este esențial, de existența antecedentelor psihiatrice familiale.

Există puține lucrări cu privire la tulburările bipolare. Sunt evocate pe o criză de mânie cu un comportament de mare agitație și iritabilitate, pierderea somnului, hiperactivitate, logoree și început sau creștere a activității de mutilare. Persoanele cu sindrom Down sunt foarte sensibile la pierderea persoanelor din

familie sau a prietenilor. Durerea pe care o resimt poate să se exprime sub forma unei alterări a conduitelor sau a activităților, care poate să dureze mai multe luni și necesită atenție și sfaturi. Dacă această stare durează, trebuie să se evoce existența unei depresii. Există puține date asupra existenței psihozei la persoanele cu sindrom Down. Ele pot și să se exprime ca niște alterări depresive sau bipolare. Se pot observa regresii psihomotrice, la orice vârstă, care sunt fără îndoială un strigăt de ajutor față de o situație care depășește capacitățile de adaptare. Ridicarea factorului declanșant ameliorează persoana. Dificultatea este uneori de a găsi această origine (relațională, exces de stimulare, medicamentoasă, medicală). Această problemă este dificilă și anturajul persoanei și practicienii sunt în general lipsiți de probe.

Îmbătrânirea

Îmbătrânirea la persoanele cu sindrom Down se instalează după aceleași criterii ca și la populația generală: este multi-factorială, de altfel, diferind în funcție de aptitudini (într-un domeniu dat, anumite capacități se alterează primele, altele sunt conservate, altele ameliorate), variabilă în funcție de indivizi (modulată de înnăscut, starea de sănătate și mediul înconjurător). Trebuie să reamintim riscul crescut și precoce de osteoporoză, de probleme de artroză necesitând uneori de protezare. Anumite persoane cu sindrom Down prezintă o demență de tip Alzheimer, mai devreme decât populația generală.

Procentajele variază în funcție de studii. Prezența în trei copii a cromozomului 21 are un rol specific în acest risc de Alzheimer (în special gena APP), dar nu este suficient. La mărirea factorului de risc contează probabil mediul înconjurător și modul de viață trecut și prezent (mulți adulți împărtășesc viața și ritmul părinților lor îmbătrâniți). Într-adevăr, persoanele cu sindrom Down îmbătrânesc fără să prezinte semne precoce de demență. Depunerile de proteină amiloidă, pe care o găsim în maladia Alzheimer, sunt prezente în creierul tuturor adulților cu sindrom Down către vârsta de 36 de ani fără ca pentru asta să dezvolte toți această maladie. Diagnosticul de demență este dificil de pus, în special la persoanele care prezintă un handicap. Alterarea memoriei și a altor funcții cognitive trebuie să fie prezentă de cel puțin șase luni.

Studiile de specialitate prezintă anumite criterii pentru a pune un diagnostic de demență:

- afectarea memoriei de fapte recente și trecute;
- prezența a cel puțin una dintre disfuncțiile care urmează: afectarea gândirii abstracte și a capacităților de judecare, afazie, agnozie, apraxie;
- schimbări de personalitate;
- efecte negative ale acestor simptome asupra muncii, activităților sociale și a capacităților relaționale ale persoanei;
- simptomele nu trebuie să releve alte afecțiuni (depresie, confuzie mentală, problemă medicală citată mai sus).

Epilepsia poate să fie un mod de începere a acestei maladii. Este important să se elimine toate cauzele tratabile de tulburare (pot să coexiste mai multe). Cele mai importante tulburări sunt: tulburare endocrină; probleme senzoriale; maladie abdominală; insuficiență cardiacă, tulburare hematologică; probleme neurologice

(mielopatie cervicală, hematom subdural cronic); efect secundar al medicațiilor; problemă psihiatrică (depresie în special); inadaptare la mediul înconjurător; carențe nutriționale (adesea asociate cu un fond depresiv și cu o inadaptare). Se știe că neuroplasticitatea creierului este importantă pentru fenomenele de memorie și de învățare. Ea este prezentă la orice persoană și până la o vârstă avansată. Ea este în legătură cu mediul înconjurător și este favorizată de stimulări cu condiția ca aceste condiții exterioare să motiveze persoana prin fenomene precum plăcerea, satisfacția, alegerea asupra vieții sale.

La fel ca pentru orice altă persoană, socializarea, autonomia, activitatea, întreținerea achizițiilor dar și plăcerea, viața afectivă, motivația sunt cei mai buni factori de luptă împotriva îmbătrânirii și a deteriorării intelectuale.

Tratamente

Patologiile care au fost evocate beneficiază în majoritatea cazurilor de tratamente, care trebuie, bineînțeles, să fie puse în practică atunci când aceste patologii sunt depistate. Anticolesterazicele pot să fie încercate în bănuielile de maladie Alzheimer cu o atenție deosebită acordată apariției efectelor secundare. La ora actuală, nici unul dintre tratamentele alternative propuse pentru a atenua deficiențele persoanelor cu sindrom Down nu și-a demonstrat științific eficacitatea. Decriptarea cromozomului 21, cunoașterea unui mai mare număr de gene și de proteine vor permite să se propună tratamente bazate pe o înțelegere științifică a mecanismelor legate de supradozajul genetic și susceptibile să amelioreze calitatea de viață a acestor persoane. Anumite piste sunt în curs de studiu pe modelele trisomice. Intervenția timpurie, medicina preventivă și programele educative personalizate și adaptate și-au demonstrat eficacitatea în zilele de azi asupra unei mai bune calități de viață a persoanelor cu sindrom Down.

Speranța de viață

În ultimii cincisprezece ani, media de viață a persoanelor cu sindrom Down a crescut la peste 65 de ani și longevitatea lor continuă să progreseze în medie cu 1,7 procente an de an. Asumarea răspunderii, a problemelor medicale, recursul la chirurgie pentru malformațiile cardiace, educația precoce, însoțirea paramedicală și educativă, integrarea socială și profesională și reculul instituționalizării sunt, fără nici o îndoială, principalele cauze ale acestei ameliorări.

TRISOMIA 21 / URMĂRIRE MEDICALĂ					
	1-12 luni	1-3 ani	3 -10 ani	Adolescența	Adulți
Examen clinic și neurologic	La fiecare 2 luni	2/an	1/an	1/an	1/an
Greutate/ înălțime/ dieta	La fiecare 2 luni	2/an	2/an	2/an	supraveghere greutate
Ecou cardiac	dacă nu este făcut la naștere	(*)	(*)	(*)	Eco. + ECG(*), sau 1/5 ani
ORL - Auz	la 6 luni și la 1 an	1/an	1/an	* sau 1/3 ani	* sau 1/3 ani
Apnee de somn	(*)	(*)	(*)	(*)	(*)
Oftalmologie	naștere și 9 luni	1/an	1/an	1/an	1/an
Tiroida	la 6 luni și la 1 an	1/an	1/an	1/an	* sau 1/3 ani
Diabet	(*)	(*)	(*)	(*)	(*)
Igiena dentară și îngrijiri (dentist)		1/an	2/an	3/an	3/an
Dezvoltare orofacială (dentist și/sau ortodontist)	între 6 luni 1 an (**)	1 /an (***)	către 4 ani apoi la recomandare (***)	către 12 ani apoi la recomandare (***)	
Maladie abdominală	la 6 luni	(*)	(*)	(*)	(*) sau 1/3 ani
Ortopedie	(*)	(*)	(*)	(*)	(*) sau 1/5 ani
RX atlas-axis			la 6 ani	la 12/13 ani	(*)
Ginecologie				1/2 ani	(*) sau 1/2 ani
Asumarea răspunderii paramedicale	De la 3 luni	continuu	continuu	continuu	continuu

(*): După simptomatologie sau în fața unei scăzute stări generale sau a pierderii achizițiilor

AO: calculul vârstei osoase

(**): Consultația de informare

(***): În absența nevoilor particulare deja identificate

URMĂRIREA MEDICALĂ IN FUNCȚIE DE VÂRSTA PERSOANEI PURTĂTOARE A SINDROMULUI DOWN

Nașterea și prima lună

- **Confirmarea diagnosticului: cariotip** = Confirmarea suspiciunii diagnosticului de trisomie 21, prin studiul cromozomic (cariotip) completat eventual prin studiul în hibridare în situ (FISH). Acest studiu va permite să se determine tipul de trisomie: liberă, în mozaic sau prin translocație, ceea ce este important pentru sfatul genetic.
- **Examen general al noului-născut** = Examen clinic și complet al nou-născutului insistându-se în special pe identificarea de malformații externe și interne; cataracta congenitală; examenul neurologic și explorarea tonusului muscular, maladia Hirschprung.
- **Explorarea cardiacă** = Ecografie cardiacă sistematică, deoarece 40-50% dintre copii au o cardiopatie congenitală fără traducere clinică uneori. În caz de anomalie, investigații complementare eventuale și discuțiile de tratament medical sau chirurgical.
- **Explorări complementare** = Ecografie abdominală, ecografie renală, control sistematic metabolic, în special tiroidian și hematologic (supraveghere specială în caz de anomalie); programarea unei explorări auditive: diagnosticarea oto-emisiilor acustice provocate (OEAP); programarea unui examen oftalmologic (cataractă congenitală).
- **Consultația genetică** = Explicarea rezultatului cariotipului, a consecințelor cromozomului în plus. Eventual, studiul cariotipului părinților pentru a se confirma caracterul accidental al mecanismului de producere al majorității trisomiilor 21. Studiul familial dacă este necesar. Evaluarea riscului pentru sarcinile ulterioare. Propunerea de a întâlni o structură locală de intervenție, dacă există, furnizarea documentațiilor și telefoanelor asociațiilor locale și naționale care se ocupă de problematica persoanelor purtătoare ale trisomiei 21 și familiilor lor. Indrumarea către intervenția timpurie posibilă și absolut necesară, transmiterea de documente asupra subiectului. Anunțarea fraților și surorilor, bunicilor, abordarea propunerii unei eventuale întâlniri cu aceștia. Prevederea sistematică a unei consultații la 2-3 luni pentru urmărirea stării generale, pentru explicații suplimentare.
- **Încurajarea alăptatului matern** = laptele matern este esențial în dezvoltarea copilului.
- **Asumarea răspunderii sociale** = Evaluarea tuturor disfuncționalităților; Expertizare complexă în vederea încadrării în grad de handicap; Deficiențele funcționale și biologice conduc la încadrarea în gradul grav, cu supraveghere permanentă; alocație complementară; dreptul la însoțitor plătit de către stat; dosar pentru Casa de Asigurări de Sănătate în vederea obținerii medicației și eventualelor intervenții chirurgicale, ortopedice, în mod gratuit.

De la 1 la 6 luni

- **Pediatrie generală** = Consultațiile medicale regulate, la datele obișnuite, cu interogatoriu și examen clinic complet, orientat asupra supravegherii speciale a următoarelor aspecte: stare generală, alimentație, creștere staturo-ponderală, evoluție psihomotrică, examen neurologic cu o atenție specială la maladia spasmelor în flexie (sindromul West), incidența infecțiilor (mare tendință către infecții, în special ORL și respiratorii), piele uscată, depistarea și tratarea tulburărilor de tranzit: constipație, măsuri dietetice sau dacă sunt insuficiente, laxativ blând. În caz de constipație marcată, a fi atenți la o maladie Hirschsprung, reflux gastro-esofagian nu întotdeauna exteriorizat.
- **Examen paraclinice** = Urmărirea biologică orientată după simptomatologie sau existența anterioară a anumitor rezultate îndoielnice (tiroidian în special), investigații complementare dacă sunt necesare. EEG dacă există suspiciunea unei maladii a spasmelor în flexiune.
- **O. R. L.** = Explorarea auzului, supraveghere regulată a timpanelor pentru tratarea otitelor seroase.
- **Oftalmologie** = Depistarea afecțiunilor oculare, dacă ele nu au fost depistate înainte.
- **Intervenția orientată către părinți și familie, inclusiv frați și surori** Propunerea de întâlnire cu o structură locală de sprijin a noilor părinți ai copilului cu sindrom Down, dacă nu a fost propusă sau dacă nu a fost făcută deja. Punerea în legătură cu asociațiile de sprijin a persoanelor cu sindrom Down și a familiilor. Explicarea diferitelor moduri de sprijin, incitarea la întâlnire a responsabililor diferitelor servicii, la vizitarea lor. Sprijinul familiei poate fi acordat înainte de împlinirea vârstei de 6 luni a copilului, într-o manieră blândă. Evocarea, din nou, a anunțării fraților și surorilor. Propunerea unui ajutor dacă nu a fost deja dat. Cererea drepturilor și facilităților legislative, dacă nu au fost puse la punct.
- **Respectarea calendarului de vaccinare** = Același calendar ca și la copiii obișnuiți.

Între 6 și 12 luni

- **Pediatrie generală** = Supravegherea medicală lunară și asumarea răspunderii obișnuite cu examen clinic complet, examen neurologic, supravegherea prin interogatoriu și întotdeauna examinarea specială a următoarelor aspecte: stare generală, creștere staturo-ponderală, evoluție psihomotrică, semne de spasme în flexiune, existența semnelor evocatoare ale unui reflux gastro-esofagian, ale apneei de somn, incidența infecțiilor, piele uscată, tulburările de tranzit (constipație), existența unui reflux gastro-esofagian, sfaturi dietetice și asupra somnului.
- **Examen para-clinice** = Controlarea dozajelor tiroidiene (FT4, TSH) dacă este necesar; EEG dacă există suspiciunea unei maladii a spasmelor în flexiune, hemograma controlată la vârsta de un an.

- **O. R. L.** = Explorarea auzului, dacă nu a fost deja efectuată (OEAP, PEA), examen ORL regulat, dar și în caz de infecție (otitele seroase sunt frecvente și adesea în legătură cu hipertrofia adenoidă și amigdaliană care ar putea fi cauza apneei în somn de origine obstructivă), conductele auditive externe sunt obstructate și dopurile de ceară frecvente.
- **Oftalmologie** = Depistarea afecțiunilor oculare, dacă ele nu au fost investigate înainte, depistarea tulburărilor de refracție, a strabismului către vârsta de 9 luni.
- **Dezvoltarea oro-facială** = Consultația de informare (dentist sau ortodontist)
- **Vaccinările** = Respectarea vaccinărilor din calendarul de vaccinare
- **Începerea intervenției timpurii** = Educația familială precoce, kinetoterapie, psihomotricitate și logopedie, intervenție educativă și psihologică. Acestea se pot face în structuri ale statului, ale asociațiilor și fundațiilor care furnizează servicii sociale sau liber. Indiferent de caz, este important ca răspunderea să fie asumată în mod coordonat și pluridisciplinar.

Între 1 și 3 ani

- **Pediatrie generală** = Evaluarea anuală sau bianuală obișnuită, cu atenție deosebită acordată următoarelor aspecte: creșterea staturo-ponderală, prevenirea obezității prin sfaturi nutriționale, tranzit intestinal (depistarea semnelor de absorbție proastă), evaluarea dezvoltării psihomotorii, examen neurologic (depistarea semnelor eventuale de compresiune medulară cervicală prin anomalie a joncțiunii, în special subluxare atlas-coccis); semnul Babinski, reflexe vii, lipsa de utilizare a unui membru superior, căderi, tulburări sfincteriene, depistarea unei patologii de somn (apnee, tulburări de adormire), vaccinuri (calendar vaccinal), îngrijiri de igienă adecvate pielii.
- **O. R. L.** = Evaluare generală anuală, pe lângă examenul ORL, examene complementare de auz specializate în audiofonologie, supravegherea hipertrofiei amigdalienă și a vegetațiilor. Dacă acestea sunt responsabile de apnee de somn sau de tulburări de deglutiție sau de otite cu repetare putem să fim îndreptățiți să cerem o intervenție chirurgicală în ciuda vârstei.
- **Oftalmologie** = Controlul vederii în fiecare an sau la doi ani, în funcție de indicațiile oftalmologului, reeducarea ochiului în caz de strabism, dacă este necesar.
- **Ortopedie** = Controlul poziției în picioare și a mersului, supravegherea boltelor plantare, prescrierea de brânțuri în caz de hipotonie sau de deformări importante.
- **Îngrijiri dentare** = Supravegherea dentară (pusee și carii), îngrijiri profilactice și de igienă, supravegherea angrenării dentare și a poziției linguale.
- **Examene complementare** = Explorarea funcției tiroidiene, în fiecare an, radiografie și investigație cervicală dacă există semne clinice de comprimare, căutarea maladiei abdominale dacă există semne de diaree sau de rupere a curbei de statură sau de schimbare a comportamentului.

- **Educația timpurie** = Intervenție kinetoterapeutică și psihomotrică, logopedie, cel mai târziu către 1 an, cu stimularea comunicării, pre-lingvajului. Este important să se dezvolte și căile de comunicare non-verbală care vor permite instaurarea unei comunicări înainte de apariția limbajului, acesta fiind adesea întârziat. Ghidarea precoce pentru prevenirea tulburărilor funcționale rezultate din hipotonia buco-facială și din poziția limbii în protruzie, asumarea răspunderii pluridisciplinare: kinetoterapie, logopedie, psihomotricitate și ortodentție.

Între 3 și 10 ani

- **Pediatrie generală** = Examen general și al următoarelor aspecte: creștere staturo-ponderală, controlul obiceiurilor de igienă și de nutriție, examen neurologic, depistarea comprimării medulare cervicală (a se vedea mai sus), depistarea apneei de somn (trezire dificilă, adormire diurnă, pauze respiratorii în timpul somnului, transpirație nocturnă excesivă, încetinirea creșterii, enurezis), depistarea tulburărilor de tranzit (constipație, diaree), supravegherea semnelor de începere a pubertății (pilozitate, dezvoltarea sanilor), evaluare și tratament de încetinire a pubertății, dacă este necesar, vaccinări obișnuite.
- **Oftalmologie** = Control anual al vederii sau ori de câte ori este indicat de oftalmolog.
- **ORL** = Examen anual sau bianual al auzului, examen al timpanelor (otite seroase, dopuri de ceară), supravegherea hipertrofiei amigdaline și adenoide și ablația, dacă există angine sau otite seroase repetate, sau dacă există o obstrucție sau un sforăit cu apnee în somn.
- **Ortopedie** = Evoluția mersului, examen al boltelor plantare și al axelor calcaneului (prescrierea de brânțuri dacă este necesar), supravegherea clinică și radiologică, dacă este nevoie, a coloanei vertebrale (scolioză). Asumarea răspunderii și tratamente obișnuite.
- **Psihologie** = Urmărirea etapei de pre-pubertate, asumarea răspunderii în cazul apariției tulburărilor de comportament.
- **Examene complementare** = Funcțiile tiroidiene, anticorpii anti-endomisiu și anti-transglutaminazele în caz de simptome evocatoare ale unei maladii abdominale sau ale unei rupturi staturo-ponderale sau ale unei alterări a stării generale; explorarea axei hipotalamo-hipofizare dacă există semne foarte precoce de începere a pubertății. Către 6-7 ani: radiografie a coloanei cervicale centrată pe C1-C2, în profil, în poziție normală, flexie forțată și extensie forțată (interesul este contestat, dar este recomandat în lipsa unui examen mai bun), examen clinic orientat și investigație cervicală în caz de anomalie. Chirurgie indicată dacă există leziuni medulare simptomatice și discutarea ei în caz de anumite anomalii chiar și asimptomatice.
- **Îngrijiri dentare** = Supraveghere anuală sau bianuală, detartraj și tratament al cariilor, supravegherea existenței și al puseului dinților definitiv, supravegherea evoluției deglutiției, a angrenării dentare și tratament ortodontic dacă este necesar.

- **Intervenția** = Asumarea răspunderilor reeducative (logopedie, kinetoterapie și psihomotricitate), educația în grădinițele și școlile publice sau învățământ special, educarea deprinderilor de autonomie personală, însoțirea în scopul favorizării integrării sociale și al autonomiei la vârsta adultă, educația nutrițională.

Între 11 și 17 ani

- **Pediatrie generală** = Examen anual general și al aspectelor deja citate mai sus: creștere staturo-ponderală, deprinderi de igienă și de nutriție, evaluare neurologică (depistarea comprimărilor medulare cervicale, a patologiilor de somn, simptomelor epileptice, etc.), depistarea afecțiunilor intestinale și/sau ale pielii, vaccinări obișnuite, evaluare a dezvoltării la pubertate.
- **Oftalmologie** = Control anual sau la doi ani al vederii.
- **ORL** = Examen ORL în caz de infecții repetate; în absența acestor probleme, controale de auz din 2 în 2 ani.
- **Ortopedie** = Radiografie și investigație cervicală dacă există simptomatologie, supraveghere clinică și radiologică, dacă este nevoie, a coloanei vertebrale (scolioză); asumarea răspunderii și tratamente obișnuite; supravegherea boltelor plantare; prescrierea de orteze dacă este necesar.
- **Pedichiura** = Supravegherea regulată și îngrijiri speciale ale unghiilor, dacă este necesar (persoanele cu sindrom Down au o predispoziție accentuată spre afecțiuni ale unghiilor).
- **Ginecologie** = O consultație este necesară la tinerele fete în caz de dismenoree (menstruații dureroase), sau de hipermenoree (menstruații foarte abundente), ea este oricum recomandată după începerea ciclurilor menstruale pentru informarea și stabilirea unei supravegheri regulate în acest domeniu (examen al sânilor, frotiul, contracepție).
- **Îngrijiri dentare** = Supraveghere pluriannuală, tratament și prevenire a problemelor odontologice, parodontologice și de ortodentție.
- **Explorările complementare** = Radiografie a coloanei cervicale către vârsta de 12-13 ani (interesul este contestat, dar este recomandată în lipsa unui examen mai bun), analize tiroidiene anuale, analize imunitare și simptomatologie evocatoare; evaluarea diabetului dacă sunt semne evocatoare, controale obișnuite pentru copiii și adolescenții de aceeași vârstă, controale specifice în caz de malformație (cardiacă, de exemplu).
- **Intervenția – Asumarea răspunderii** = Intervenția educativă și psihologică în situații de integrare școlară și stagii pre-profesionale; conversație, urmare a cunoștințelor școlare; continuare sau reluare a asumării răspunderii educative pentru favorizarea integrării sociale și profesionale, participarea la grupuri de comunicare, urmărirea etapei de pubertate, a dezvoltării afectivității și sexualității, intervenția psihologului sau psihiatrului, educația de viață afectivă și sexuală, educația de prevenire a riscurilor, integrarea în activități culturale și de timp liber, educația către autonomie și autodeterminare.

Vârsta adultă

- **Examenne medicale** = Evaluarea anuală a greutateii și a stării generale, investigația în vederea depistării: afecțiunilor de tranzit, tulburărilor de apnee de somn, semnelor de reflux gastro-esofagian, schimbărilor de comportament, tulburărilor de caracter, pierdere a cunoștințelor, a memorie, muțenie, tristețe, dubii, alte semne de depresie, tulburări de alimentație (anorexie, bulimie, tulburări de masticăție și de deglutinare), semne evocatoare ale unei epilepsii care poate să fie de orice tip și poate să fie de asemenea un mod de începere a maladiei Alzheimer, examen clinic complet, examen neurologic în căutarea semnelor de comprimare medulară cervicală, examen al pielii, al părului, unghiilor.
- **Oftalmologie** = Controlul vederii și al ochiului din 2 în 2 ani: miopie foarte frecventă, cataractă degenerativă mai precoce, keratocon.
- **ORL** = Examen al auzului efectuat sistematic, din 5 în 5 ani cel puțin, examen ORL în caz de simptomatologie infecțioasă.
- **Cardiologie** = Examen cardiologic, ECG și ecografie cardiacă din 5 în 5 ani sau în fața apariției unui semn de ascultare la examenul clinic sau la interogarea pentru depistarea apariției unei valvulopatii.
- **Aparatul pulmonar** = Supraveghere regulată.
- **Aparatul urinar** = Supraveghere regulată pentru că există riscul de infecții nedepistate și de incontinență, palparea anuală a testiculelor la bărbat.
- **Îngrijiri dentare** = Consultații la un dentist de 3 ori pe an pentru detartraj, pentru prevenirea maladiei peri-odontale, tratamentul cariilor, proteză, dacă este necesar.
- **Dermatologie – Igiena corporală** = Educația pentru igiena corporală făcută cu grijă (uscarea completă după duș, în special la nivelul încrețiturilor și a zonelor de frecare), purtarea de lenjerie de corp puțin strâmtă, utilizarea de creme hidratante.
- **Ortopedie – Reumatologie** = Examen al aparatului locomotor static și dinamic, supravegherea articulațiilor (genunchi, șolduri, atlas-coccis), tratament al fenomenelor dureroase.
- **Pedichiura** = Supravegherea regulată și îngrijiri speciale ale unghiilor, dacă este necesar (persoanele cu sindrom Down au o predispoziție accentuată spre afecțiuni ale unghiilor), orteze plantare dacă este necesar (bolțuri), îngrijiri ale picioarelor.
- **Ginecologie** = Supraveghere cu frotiu dacă există relații sexuale, contracepție, tratament al tulburărilor de menstruație, urmărirea instalării menopauzei.
- **Explorări complementare** = Radiografie și investigații ale coloanei cervicale dacă se prezintă semne neurologice de comprimare medulară; radiografiile ale articulațiilor dacă există simptome dureroase sau este prezentă o simplă jenă; controale biologice și tiroidiene la recomandarea specialiștilor, sau din 2 în 2 ani în absența unei anomalii; depistarea diabetului sau a altor endocrinopatii în caz de semne clinice sau de scădere a stării generale, a tulburărilor de comportament, a dubiilor, a pierderii cunoștințelor; depistarea maladiei abdominale în caz de tulburări digestive, de tranzit sau de comportament, de

pierdere sau de creștere în greutate, investigații cerebrale în caz de regresie sau de tulburări de comportament neexplicate altfel; evaluări regulate ale comportamentelor adaptatoare și ale semnelor evocatoare ale unui declin cognitiv.

- **Intervenția** = După caz, continuare sau reluare a asumării răspunderii paramedicale (logopedie, kinetoterapie, psiho-motricitate); conversație pe baza cunoștințelor școlare acumulate anterior; participări active la activități culturale, sportive și de petrecere a timpului liber cu integrare socială, medii incluzive, în grupuri și în perechi; Urmărirea și continuarea intervenției către autonomie și autodeterminare; educație profesională, urmărire, însoțire și sprijin în mediul profesional. Intervenția unui psiholog sau a unui psihiatru în caz de sindrom depresiv, de doliu, de stress.

Sindromul Down apare atunci când oamenii au în loc de două, trei copii ale cromozomului 21.

Copiii sunt copii, indiferent de cât de mulți cromozomi au!

Sindromul Down NU este o MALADIE.

Sindromul Down NU este o BOALA.

Sindromul Down ESTE o CONDITIE GENETICA/STARE GENETICA.

Persoanele care se nasc cu sindromul Down, NU SUFERA DE sindromul Down, dar se bucură de viața lor!

Persoanele care se nasc cu sindromul Down, NU SUNT VICTIME ale sindromului Down.

Persoanele cu sindromul Down NU SUNT MONGOLOIZI.

Persoanele cu sindromul Down sunt oameni cu personalități și caracteristici familiale proprii.

Există persoane cu sindromul Down, NU EXISTA DOWNIENI.

Persoanele cu sindrom Down SIMT ceea ce simte oricare altă persoană atunci când este numită RETARDAT sau HANDICAPAT.

Un mediu familial stimulat, o îngrijire corectă a sănătății și suportul pozitiv atât din partea specialiștilor cât și din partea familiei le permite atingerea potențialului lor maxim și trăirea unei vieți împlinite.

Sfaturi pentru părinți

1. Consultați medicul de familie cât mai curând posibil.
2. Mergeți la cel mai apropiat Laborator de Sănătate Mintală, cât mai curând posibil, pentru expertiza medicală de specialitate.
3. Mergeți la cea mai apropiată Direcție Generală de Asistență Socială și Protecția Copilului pentru a afla care sunt drepturile copilului și cum puteți beneficia de acestea, cât mai curând posibil.
4. Luați legătura cu cea mai apropiată asociație de sprijin pentru părinți și cu cel mai apropiat centru de intervenție timpurie, cât mai curând posibil.
5. Efectuați consultațiile medicale recomandate, pe parcursul întregii vieți.