



ASOCIAȚIA RIANA

pentru dezvoltarea vieții și sprijin familial

B-dul DACIA, nr. 13, bl. A1, sc. A, ap. 35,

PIATRA NEAMȚ, NEAMȚ, ROMÂNIA

C.I.F.: 26781177

Cont IBAN: R079 RZBR 0000 0600 1249 2765

RAIFFEISEN BANK, Ag. Pietricica, Piatra Neamț

Telefon fix: 0233.273993;

Mobil Vodafone: 0726.306068;

Mobil Orange: 0757.762760;

Email: asociatiariana@yahoo.com; asociatiariana@gmail.com

Internet: www.sindromuldown.ro; www.asociatiariana.ro

Facebook: <http://facebook.com/asociatiariana>



**...CAND SE NASTE
UN COPIL CU
SINDROM DOWN ...**

3

Cuprins

<i>Bine ati venit in Olanda</i>	1
Prezentarea proiectului	3
Comunicarea diagnosticului	5
Programul de sanatate pentru persoanele cu sindrom Down	13
Puncte comune si realitati despre persoanele cu sindrom Down	19
Asociatia Riana pentru dezvoltarea vietii si sprijin familial	23

Traducere si adaptare: Lavinia Apopei Pruteanu

Tehnoredactare si prezentare grafica: Lorian Apopei Pruteanu

Multumim AIPD Italia pentru sprijinul acordat si informatiile furnizate
in realizarea acestui proiect.



AIPD Nazionale

Viale delle Milizie, 106, 00192 Roma, Italia
Tel: +39.06.3723909, Fax: +39.06.3722510



- promoveze initiative de sensibilizare a opiniei publice in favoarea persoanelor cu sindrom Down;
- tipareasca brosure, pliante cu informatii referitoare la sindromul Down.

ASOCIAȚIA RIANA

pentru dezvoltarea vieții și sprijin familial

B-dul DACIA, nr. 13, bl. A1, sc. A, ap. 35, PIATRA NEAMT, NEAMT, ROMÂNIA

C.I.F.: 26781177 Cont IBAN: R079 RZBR 0000 0600 1249 2765

RAIFFEISEN BANK, Ag. Pietricica, Piatra Neamt

Telefon fix: 0233.273993;

Mobil Vodafone: 0726.306068; Mobil Orange: 0757.762760;

Email: asociatiariana@yahoo.com; asociatiariana@gmail.com

Internet: www.sindromuldown.ro; www.asociatiariana.ro



Martie 2012 - Toate drepturile rezervate. Orice reproducere parțială sau totală este interzisă. Transmiterea electronică, mecanică, copierea sau înregistrarea prin orice fel de mijloace se va face numai cu acordul scris al:

Asociația Riana pentru dezvoltarea vieții și sprijin familial

B-dul Dacia, nr. 13, bl. A1, sc. A, ap. 35, Piatra Neamț.

www.asociatiariana.ro

Bine ati venit in Olanda

Deseori am fost rugata sa descriu experienta de a avea un copil cu dizabilitati, in scopul de a-i ajuta pe cei care nu au trecut prin aceasta experienta, sa o inteleaga, sa-si imagineze ceea ce simti. Este asa...

Cand vrei sa ai un copil, e ca si cand ai planifica o excursie de vis in Italia. Cumperi un ghid turistic si iti faci planurile. Colloseumul. David al lui Michelangelo. Gondolele din Venetia. Incepi sa inveti cateva fraze utile in italiana. Totul este extraordinar. Dupa luni de nerabdare, ziua cea mare vine, in sfarsit. Iti faci bagajele si pleci. Cateva ore mai tarziu, aterizeaza avionul, iar stewardesa vine si spune, „Bine ati venit in Olanda.”. „Olanda?!?” spui. „Cum adica Olanda? Trebuia sa fiu in Italia! Am visat toata viata samerg in Italia!” „S-a produs o schimbare in planul de zbor. Am aterizat in Olanda si trebuie sa ramai...”

Lucrul important este ca nu te-au dus intr-un loc oribil, dezgustator si murdar, plin de foamete si boala. E doar un loc diferit. Deci trebuie sa mergi si sa cumperi un nou ghid. Si trebuie sa inveti ceva fraze intr-o limba complet noua. Si vei cunoaste un grup de oameni cu totul si cu totul nou, pe care nu l-ai fi cunoscut. E doar un loc diferit. Este un loc mai domol decat Italia, mai putin atragator decat Italia. Dar dupa ce stai acolo un timp, incepi sa te uiti in jur... si sa observi ca Olanda are mori de vant... si Olanda are lalele. Olanda il are pe Rembrandt. Dar toti cunoscutii tai vin si pleaca din Italia... si toti se lauda ca s-au distrat foarte bine acolo. Si toata viata o sa spui, „Da, acolo trebuia sa ma duc. Asta imi planificasem.” Dar... daca iti petreci viata jelind faptul ca nu ai ajuns in Italia, s-ar putea sa nu fi niciodata liber sa te bucuri de lucrurile minunate... ale Olandei.

Emily Perl Kingsley



Asociatia Riana

pentru dezvoltarea vietii si sprijin familial

Asociatia Riana pentru dezvoltarea vietii si sprijin familial este o asociatie de parinti a persoanelor cu sindrom Down, infiintata potrivit Hotararii nr. **9897/279/2009** din **17.03.2010** si si-a obtinut personalitatea juridica in data de **15.04.2010**. Este o asociatie non-profit ce isi doreste a fi, inainte de toate, un punct de referinta pentru parinti, personal medical, asistenti sociali, cadre didactice si pentru toti cei care doresc sa afle mai multe despre sindromul Down.

Scopuri

Scopurile principale ale Asociatia Riana pentru dezvoltarea vietii si sprijin familial sunt:

- asigurarii unui nivel de viata corespunzator dezvoltarii fizice, psiho-spirituale, morale si sociale a persoanelor cu dezabilitati promovand totodata dreptul acestora la integritate si imbunatatirea calitatii vietii.
- crearii sansei de integrare a copiilor in comunitate.
- crearii unor grupuri suport pentru parinti (sau alte persoane care doresc sa se simta utili si doresc sa fie alaturi de acesti copii).
- sa acorde sprijin, sfaturi si informatii în mod direct persoanelor cu sindrom Down si familiilor acestora în vederea dezvoltarii si educarii copiilor si tinerilor cu sindrom Down.

Pentru realizarea acestor scopuri Asociatia Riana se angajeaza sa:

- furnizeze consultanta in ceea ce priveste sindromul Down familiilor, cadrelor medicale, asistentilor sociali si cadrelor didactice;
- promoveze initiative menite sa favorizeze integrarea sociala a persoanelor cu sindrom Down;
- comunice informatii actualizate despre sindromul Down structurilor publice si



toate intrebarile sale. Cu cat se va discuta explicit despre limitele sale si in acelasi timp se vor pune in evidenta capacitatile sale, cu atat constientizarea propriei identitati a persoanei cu sindrom Down va fi traita cu serenitate.

Stereotip: Vor trai mereu cu parintii si apoi cu fratii.

Realitate: O persoana cu sindrom Down va dori inca din adolescenta relatii alternative, decat cele exclusive cu familia. E in masura sa faca parte din comunitate si are exigente efective si sociale la fel ca oricare alta fiinta umana. Solutiile pentru o viata adulta relativ autonoma de familie sunt foarte scazute la noi in tara, dar speram ca va creste numarul persoanelor ce vor dori sa facem acest lucru posibil, pentru a ajuta adultii cu sindrom Down sa duca o viata cat mai adecvata propriilor lor exigente.

Stereotip: Pentru copiii cu sindrom Down scoala e, inainte de toate, un loc de socializare.

Realitate: Copiii cu sindrom down pot invata la orice varsta. In clasele primare marea lor majoritate invata sa citeasca si sa scrie si achizitioneaza abilitatile matematice de baza. Dobandirea autonomiei personale e mai apropiata de normal in detrimentul achizitiilor didactice.

Stereotip: Familia persoanelor cu sindrom Down e "handicapata".

Realitate: Potrivit numeroaselor studii din ultimul timp, in familiile cu persoane cu sindrom Down nu mai sunt atat de frecvente divorturile intre parinti. Dimpotriva, exista o mai mare constientizare sociala: in orice tara progresele din domeniul medicinei, legislatiei si al integrarii sociale sunt, in mare parte, datorate asociatiilor create de catre parinti.

Toti avem drepturi egale, dar toti suntem diferiti.



Prezentarea proiectului

Aceasta brosură a fost elaborată în cadrul proiectului "...cand se naste un copil cu sindrom Down...", al Asociației Riana pentru dezvoltarea vietii si sprijin familial.

Motivul pentru care acest proiect a fost elaborat este sentimentul de dezamăgire și sentimentul de revoltă care, de cele mai multe ori, însoțesc părinții în momentul nasterii unui copil cu sindrom Down. Aceste sentimente pot apărea și datorită modului în care le-a fost comunicat diagnosticul.

Modul în care părinții sunt informați poate avea urmări asupra felului în care se vor adapta noii situații și mai ales, asupra comportamentului față de propriul copil.

Proiectul se adresează:

– Părinților și rudelor copiilor cu sindrom Down din momentul nasterii până la vârsta de un an.

– Medicilor (obstetricieni, neonatologi și pediatri) și personalului medical.

Obiectivele proiectului sunt: informarea despre sindromul Down pentru o comunicare corectă a diagnosticului părinților și suportul medical specific primului an de viață al copilului.

Această **brosură informativă** este adresată personalului medical, pentru a-i îndruma să găsească modul cel mai potrivit în comunicarea diagnosticului, caracteristicilor și problematicei sindromului Down, posibilităților reale de dezvoltare și integrare a acestor persoane în societate. De asemenea, se dorește a fi un ghid pentru medicii ce urmăresc creșterea persoanelor cu sindrom Down.



Stereotip: Au parinti in varsta.

Realitate: Sunt destul de multe cazurile cand un copil cu sindrom Down se naste in familii cu parinti cu varste intre 20 si 30 de ani.

Stereotip: Nu sunt capabili sa aiba relatii interpersonale care pot conduce la prietenie, iubire sau casatorii.

Realitate: Fals. Afectivitatea persoanelor cu sindrom Down este selectiva si inteligenta. In perioada prescolara, scolara mica, relatiile de amicitie sunt gestionate, in mare parte de catre parinti. Dar, adolescenta coincide cu perioada vietii in care, colegii, amicii si chiar fratii incep sa se indeparteze si sa-l includa cat mai putin in activitatile lor: cand isi doreste a se distanta de nucleul sau familial, unica sa alternativa fiind de a ramane in casa sau de a iesi doar cu parintii. In aceasta perioada e mai usor ca raporturile afective si de amicitie sa se nasca intre persoane cu aceleasi disabilitati, cu interese si capacitati de comunicare asemanatoare. S-a dovedit ca intre persoane cu sindrom Down sau alte afectiuni pot naste relatii de prietenie sau iubire. Sunt si cazuri, chiar daca foarte rare, de casatorii in care perechea e in gradul de a trai singura in mod relativ autonom (cu suportul familiei sau al serviciilor de sustinere). A sta impreuna cu persoane cu aceleasi disabilitati nu inseamna marginalizare, ci de a avea amici si a desfasura diferite activitati, atunci cand alternativa e de a se izola in casa.

Stereotip: Nu realizeaza ca au dificultati cognitive.

Realitate: Un copil cu sindrom Down este in masura sa inteleaga inca de cand e mic propria sa diversitate comparativ cu amicii sau fratii sai. Poate sa profite de propria sa conditie pentru a obtine ceea ce doreste mai usor. Poate simti teama, anxietate cand nu reuseste sa-si faca temele si sa se prefaca, ca citeste si scrie, ca si colegii sai, cand inca nu e in masura sa o faca. Pentru o persoana cu sindrom Down relatia cu propriile dificultati va fi cu atat mai armonioasa cu cat parintii sai vor reusi sa invinga cu el disconfortul situatiei si vor discuta deschis, raspunzand la



avea dificultati minore). Diferentele intre o persoana cu sindrom Down si alta depind de conditiile individuale, de eventualele probleme specifice de sanatate, de oportunitatile educative si de reabilitare pe care le-a avut.

Stereotip: Persoanele cu sindrom Down nu traiesc mult.

Realitate: Media de varsta a crescut destul de mult. Astazi, multumita progresului medicinei si a imbunatatirii generale a conditiilor de viata, media de varsta a persoanelor cu Down e de **45-46** de ani, iar o persoana din **10** ajunge la **70** de ani.

Stereotip: Nu pot mentine timp indelungat o munca care implica disciplina si sens de responsabilitate, sau pot efectua activitati ce se bazeaza pe acte repetitive.

Realitate: Sunt tot mai numeroase exemple de persoane cu sindrom Down care, multumita integrarii sociale, reusesc sa munceasca, pot rezolva probleme noi cu creativitate, dincolo de orice expectativa precedenta.

Stereotip: Persoanele cu sindrom Down sunt hipersexuale sau eterni copii dezinteresati de aspectele sexuale.

Realitate: Adolescentii cu sindrom Down nu se deosebesc de ceilalti nici in ceea ce priveste varsta de inceput de pubertate, nici prin anatomia organelor sexuale. Au dorinte si fantezii sexuale asemenea persoanelor de aceeasi varsta.

Capacitatea de reproducere a barbatilor cu sindrom down este improbabila. Se cunosc doar doua cazuri de barbati cu sindrom Down care au avut copii. Femeile sunt fertile. Circa **40%** au ovulatie normala, iar **30 %** au ovulatie putin probabila.

In caz de graviditate, studiile arata ca, dupa cum e de asteptat, cam **50 %** din copii vor avea sindrom Down. Varsta la care se instaleaza menopauza e variata, dar in medie vine dupa **40** de ani.



Comunicarea diagnosticului

In timp ce stirile despre descoperirile „genetice” abunda in mass-media, inducand sperante, totusi continua sa se nasca, peste tot in lume, copii cu sindrom Down. Este cu siguranta jenant, pentru medici si pentru toti operatorii sanitari implicati, care isi dedica propria viata tratarii si vindecarii, de a avea sarcina comunicarii unui diagnostic neasteptat si ireversibil, intr-un moment deosebit si fericit asa cum este cel de a aduce pe lume un copil.

In multe studii gasim variatele faze prin care trec parintii in momentul in care primesc vestea: de la impactul socant, la senzatia de pierdere a copilului mult asteptat, la negatie („nu este posibil, au gresit”), la confuzia in care se cauta cu disperare un raspuns la dorinta de a pleaca in asa zisele „calatorii ale sperantei”, pana in faza de desemnare si reorganizare.

Modalitatile si timpii acestui parcurs sunt diversi de la familie la familie, in functie de caracteristicile si resursele fiecareia. De la o prima perioada critica in care orice comportament al copilului vine observat „cu eticheta Down”, se trece la faza in care el devine copilul „lor”, copil in care regasesc asemanari cu ceilalti componentii ai familiei. Aici se nasc primele zambete si in acest moment se lasa ajutati sa-i deventa mama si tata. Chiar daca in anumite momente pot reaparea sentimente ambivalente, iar handicapul poate parea din nou inacceptabil, va avea oricum intaietate, acea legatura puternica aparuta intre parinti si copil in acest proces ce s-a consolidat acum.

Modalitatea in care este comunicat diagnosticul, in momentul in care incepe acest nou drum, va produce reactii si sentimente care vor influenta comportamentul noilor parinti in relatia cu copilul si va avea urmasi si asupra resurselor la care acestia vor apela pentru ca nou-nascutul sa aiba o dezvoltare normala si o viata satisfacatoare.

Aceasta modalitate este desigur conditionata de imaginea mentala si de previziunile de dezvoltare a copilului cu sindrom Down, pe care medicul sau



cadrulul sanitar le-o prefigureaza. Pentru ca aceasta imagine si aceste previziuni sa fie realiste si pozitive este necesara o cunoastere completa si actualizata asupra persoanelor cu sindrom Down.

O lucrare de cercetare americana (Sharpe, Strauss, Lorch „Communicating medical bad news. Parents experiences and preferences” J.Ped. 1, 1992) aduce la cunostinta ca, nevoile cele mai mari ale parintilor in momentul comunicarii diagnosticului erau: ca medicul sa demonstreze o mai mare implicare emotionala (97%), sa le permite sa vorbeasca liber (95%), sa-i lase sa isi exprime emotia (93%), sa le ofere mai multe informatii despre sindromul Down (90%), sa le da mai multa incredere (89%), sa le dea lor posibilitatea de a vorbi cu alti parinti cu aceeasi problema (87%).

In concluzie din partea parintilor reiese nevoia de informatie, dar mai ales prioritara era nevoia de empatie si solidaritate din partea personalului medical intr-un moment asa dificil.

Inspirati de aceasta cercetare si confruntand-o cu ceea ce ne-au confesat nenumarati parinti de copii cu sindrom Down credem ca, in momentul intalnirii cu parintii, medicul se gaseste in fata unui sentiment de neputinta, generat de existenta unei conditii care este inca explicata ca si „incident genetic” (si imposibil de evitat), si a unei stari de disconfort. Toate acestea duc la comunicarea diagnosticului prin cuvinte si modalitati „reci”, incerte, consolatoare, ori exclusiv bazate pe ceea ce copilul „nu este”, de ceea ce il tine departe, mai mult sau mai putin, dar oricum departe de „normalitate”.

Pentru a recunoaste si administra un asemenea disconfort este nevoie poate de a incepe cu intrebarea:

„Daca mi s-ar da mie o asemenea veste, ce nevoi as avea?”

Poate as avea nevoie de:

- 1. De a avea informatii potrivite despre sindromul Down.**
- 2. De a le primi intr-un mod adecvat.**
- 3. De a nu ma simti singur, ci de a simti reala solidaritate.**



Puncte comune si realitati despre persoanele cu sindrom Down

Oricare dintre noi atunci cand aude pronuntate cuvintele „sindrom Down” i se creeaza in minte o imagine stereotipa a ceea ce, in viziunea noastra, reprezinta aceasta afectiune. Dar, in realitate lucrurile stau cu totul altfel. Iata mai jos prezentate cateva dintre ele:

Stereotip: Persoanele cu sindrom Down sunt toate la fel (afectuoase, iubitoare de muzica, pictura, blonde, etc.).

Realitate: Nu este asa. Singurele caracteristici pe care le au in comun sunt un cromozom in plus fata de ceilalti (47 in loc de 46), dificultati cognitive si anumite aspecte somatice. Diferentele depind de factorii genetici, de tipul de educatie primita in familie si in scoala, de prezenta sau absenta serviciilor sociale din zona de resedinta.

Stereotip: Persoanele cu sindrom Down sunt intotdeauna fericite si multumite.

Realitate: E cel mai des intanit stereotip. Ca si pentru oricine altcineva, serenitatea unui copil, a unui adolescent, a unui adult cu sindrom Down, e legata de caracterul sau, de mediul si clima familiala, de activitatea sa sociala si deci de calitatea vietii sale. O persoana cu sindrom Down manifesta in mod foarte explicit emotiile sale (fericire, tristete, multumire, ostilitate, etc.) si orice comportament afectiv.

Stereotip: Exista forme usoare si forme grave de sindrom Down.

Realitate: Variabilitatea observata intre persoanele cu sindrom Down nu depinde de tipul de trisomie (chiar daca vorbim de “Trisomia 21 – mozaic”, valabila in 2-3 % de cazuri in care trisomia nu e prezenta in toate celulele si da impresia de a



Perioada adulta

La adulti trebuie investigata in amanunt posibilitatea unui deficit auditiv: se recomanda efectuarea de **examene auditive** la fiecare 2-3 ani.

Este util un control al **functiilor tiroidei** la fiecare 2 ani, avind in vedere procentul de hipotiroidism al adultilor de 30-40%.

Este posibila aparitia unei cataracte: se recomanda **control oculistic** anual.

La adultii cu Down exista probabilitatea aparitiei prolapsului valvei mitralice si insuficienta aortica, de aceea se recomanda un **control cardiac** la fiecare 2 ani.

O atentie deosebita trebuie atribuita **tulburarilor neuro-psihiatrice**: in particular adultii se confrunta in mod semnificativ cu tulburari depresive, dementa precoce si Alzheimer.

Este nevoie de a reflecta asupra fiecareia dintre aceste nevoi ale noilor parinti, de a incerca sa le indeplinim si sa recunoastem ca in realitate corespund calitatii si prestatiei proprii, adecvate profesionalitatii personalului medical. Primele doua nevoi ating doua componente absolut necesare oricarei profesii cu caracter de asistenta si sprijin, adica pregatire profesionala pe deoparte si calitati comunicative de cealalta parte. A treia nevoie se refera la profesionalist ca si persoana. Este foarte important ca personalul medical, in asemenea situatii, sa gestioneze clar granita dintre profesie si propria persoana, pentru a raspunde tuturor acestor nevoi fara a crea confuzie.

1 - A detine/a oferi informatii

Medicul pentru a da aceste informatii trebuie sa le si primeasca: primele informatii oferite trebuie sa fie **simple dar complete** si este important ca cel care le da sa fie informat in mod complet si actualizat, considerand ca in ultimii ani s-au schimbat multe lucruri in viata persoanelor cu sindrom Down.

Informatiile trebuie sa fie **clare si explicite**, dand posibilitatea parintilor de a pune toate intrebarile pe care le doresc.

Informatiile trebuie sa fie **adevarate**, evidentiind potentialul de dezvoltare si definind un diagnostic care sa nu se bazeze doar pe ceea ce copilul „nu e”: aceasta ar lasa un gol in sufletul parintilor, fara a oferi elemente pentru a construi in imaginatia lor o relatie cu un copil diferit de cel mult asteptat.

2 - A primi/a da informatii intr-un mod adecvat

Chiar si dupa multi ani, marea majoritate a parintilor isi amintesc exact modul in care au fost anuntati de diagnosticul copilului si sunt in masura sa reproduca asta prin fraze precise. Din pacate si astazi intalnim parinti care ne povestesc ca s-au confruntat cu urmatoarele:

- *Diagnostic rece si brusc, in care medicul a comunicat diagnosticul scurt si apoi „a fugit”, probabil pentru ca se adauga la disconfortul sau si incapacitatea de a reactiona fata de reactiile de disperare ale parintilor.*

- *Diagnostic incert („suspect de”), in care exista, intr-o oarecare masura,*



ideea de a pregăti în etape părinții și poate, de a se elibera de obligația de a confirma diagnosticul. Va fi, de fapt, geneticianul și cariotipul a confirma diagnosticul definitiv. În realitate, această situație de incertitudine împiedică părinții să se obișnuiască cu realitatea și mulți dintre ei își amintesc această perioadă ca fiind „cea mai dificilă”.

– Diagnostic consolator sau „diagnostic pe jumătate”: „este Down dar nu se vede, este un Down ușor”

– Diagnostic târziu, o atmosferă ciudată înconjoară familia până când cineva „se decide” să comunice diagnosticul.

– Diagnostic comunicat unui singur părinte, de obicei tatălui, lasându-i lui sarcina de a-l comunica mamei.

Având în vedere toate acestea, credem că în momentul comunicării diagnosticului sunt necesare următoarele:

– A fi **constienți de efectul** pe care acest moment îl va avea asupra viitorului acestei familii.

– De a **înțelege reacțiile emotive** ale părinților.

– Să **respecte experiența lor de viață**.

– Să **dea considerație și încredere capacității lor de a trăi în mod corespunzător** propriul rol chiar dacă este diferit de cel pe care îl așteptau.

– Să folosească un **limbaj simplu și pe înțelesul tuturor**, repetând, dacă va fi nevoie, informațiile ce trebuie memorate, prezentându-le și informații scrise (în momentul de față li se poate prezenta broșura pentru părinți a Asociației Riana).

– Să fie în același timp **sinceri, atenți și empatici**.

– Aminti-va că aceasta **nu înseamnă** să vă lăsați copleșit de emoțiile părinților și nici să vă detașați complet.



hipotalam-hipofiza-tiroida de unde reiese că 50% din populația Down prezintă valori limitate ale TSH-ului cu variații în timp (TSH ondulant) ceea ce înseamnă că nu necesită o terapie regulatoare ci doar supraveghere în timp.

Este util să se facă și controale ale anticorpilor antigliadină și antiendomisiu pentru urmărirea apariției celiachiei, prezenta în 8% din persoanele cu Down. Dacă testele sunt pozitive, diagnosticul va trebui confirmat prin biopsie duodenală. Până la vârsta de 10 ani există de asemenea și un risc de apariție a leucemiei, în particular leucemia promielocitică.

Igiena dentară: copiii Down, asemenea tuturor copiilor, trebuie obișnuiți să își facă o atenă igienă orală; se consiliază o vizită la stomatolog o dată pe an pentru îngrijirea și prevenția apariției parodontitei și continuarea profixiei prin fluor.

Coloana cervicală: la vârsta de 3 ani se consiliază realizarea unei radiografii a coloanei cervicale: 10-13% din copii demonstrează o instabilitate atlanto-axială asimptomatică. La aceste persoane nu le va fi recomandat practicarea sportului sau gimnastica.

Probleme ortopedice: există o prevalență crescută de displazie de sold și subluxație a rotulei, legată în principal de o anomală laxitate ligamentară. Programele de prevenție și intervenție sunt identice cu cele ale restului populației (ecografie chiar din luna 3-4 și Rx la bazin din luna 5-6 pentru displazia de sold).

Infecții ale căilor respiratorii: până la vârsta de 5 luni este crescută incidența de infecții ale căilor respiratorii superioare și inferioare, în principal de natură virală și otite medii acute și esuberante. Orice caz va fi investigat clinic.

Probleme dermatologice: sunt destul de frecvente erupțiile de acnee, de craparea buzelor și foliculită; se recomandă un control dermatologic anual.



Evaluare oculistica: se intalneste deseori prezenta unei stenoze a canalului lacrimal impreuna cu o dacriocistita: daca simptomele nu dispar in primul an de viata se poate recurge la o sondare lacrimara pentru dilatarea canalelor lacrimale.

Evaluare audiologica: in primul an de viata trebuie efectuata o evaluare audiologica pentru diagnosticarea precoce a unei posibile surditati congenitale.

Varsta 3–18 ani

Evaluare oculistica: de urmarit anual, deoarece apare frecvent strabismul, nistagmusul si defecte de refractie, ce trebuiesc atent monitorizate si daca este necesar tratate precoce: este mult mai usor de a obisnui un copil de 3–4 ani cu un bandaj sau cu ochelari decat un copil de 7–8 ani.

Evaluare ORL: sunt frecvente prezenta atat a otitelor medii acute cat si prezenta secretiilor endotimpanice (50–70%): este indicat un control ORL anual.

Evaluarea cresterii si greutatii: copiii cu sindrom Down trebuie monitorizati atent in ceea ce priveste greutatea si inaltimea (conform graficelor specifice): sunt mai scunzi decat populatia generala, dar trebuie avut in vedere un eventual deficit auxologic (de crestere si dezvoltare) atribuit unor cauze care nu au legatura cu potentialul genetic (Ex: celiachia – deficit al hormonului GH – hipotiroidismul – cardiopatia congenitala).

De asemenea, este esential sa se stabileasca inca din primii ani de viata cateva reguli si obiceiuri alimentare sanatoase pentru a se evita obezitatea: persoanele Down datoreaza supraponderabilitatea care caracterizeaza un procent mare de persoane faptului ca trebuie sa confrunte greutatea lor cu o inaltime redusa si unui abuz alimentar „cronic”; metabolismul lor este comparabil cu cel al tuturor.

Evaluare hematologica: se consiliaza efectuarea anuala a analizelor pentru depistarea eventualelor anomalii in functionarea tiroidei. Aproximativ 15–20% dintre persoanele Down vor suferi, de-a lungul vietii, de un hipotiroidism aparut datorita bazei imunitare: ne amintim ca apare frecvent o dereglare a raportului



3– A nu se simti/a fi lasati singuri, ci a receptiona/a da solidarietate

A nu fi singuri

– Este important ca **toti cei ce se afla in jurul** mamei/copilului (ne referim la personalul medical si paramedical), sa impartaseasca o atitudine solidara, evitand privirile lungi sau de mila care intaresc convingerea unei drame inacceptabile, precum si atitudinea excesiv consolatoare care variaza de la excesul de atentie si sentimentalism pana la negarea realitatii.

– Un ajutor semnificativ pentru familie este acela de a da informatii despre **posibilitatea de a se intalni cu alti parinti** care au trecut prin aceleasi experienta, sau cu **Asociatii de parinti**. Acestia le pot oferi mai multe detalii informative despre calitatea vietii persoanelor cu sindrom Down, despre educarea si dezvoltarea copilului lor si despre viitoarea integrare scolara si sociala. Dar mai ales le pot oferi indicatiile necesare obtinerii drepturilor reabilitativ-terapeutice.

Solidaritatea

- **nu reprezinta sentimentalism excesiv/compasiune,**
- **nu reprezinta „multe cuvinte”,**
- **dar nici tacere stanjenitoare.**



Concluzii

In ultimii ani, diverse Asociații de părinți au identificat unele **indrumări**, care pot fi oferite personalului medical pentru a ușura rolul lor dificil de a comunica diagnosticul.

Unde și când

- Părinții, de cele mai multe ori, doresc să fie informați **cat mai repede cu putință**: în primele 24 de ore sau maxim în primele trei zile.
- De obicei prefera să **afle împreună**, pentru a se sprijini reciproc, a înfrunța împreună momentul și a avea posibilitatea de a-și aminti tot ceea ce le-a fost spus.
- Este necesar să se comunice diagnosticul într-un **loc privat, fără grabă**, pentru ca părinții să poată pune toate întrebările pe care le doresc, și să-și poată descarca sentimentele fără să fie deranjați. Poate fi util, dacă doresc, să rămână un pic singuri, în locul respectiv.
- Este important ca și **copilul să fie prezent**, ceea ce permite ca informația să se confrunte cu un copil real și nu cu o imagine fantastică și abstractă, care deseori este mai urâtă decât realitatea.
- Este util, după ce a fost petrecut timpul necesar comunicării, să propuneți **o a doua întâlnire** înainte de ieșirea din spital.

Ce

Pentru a oferi o informație clară și completă asupra sindromului, prezentând adevărul despre copil într-o manieră pozitivă și realistă, se pot lua în considerare următoarele cinci puncte, care trebuie clarificate părinților:



Examen oftalmologic: 2-3 % din noi-născuții cu sindrom Down suferă de cataractă congenitală și necesită o intervenție chirurgicală imediată pentru a preveni ambliopia.

Examinarea tiroidei: nou-născuții cu sindrom Down prezintă un risc crescut atât pentru hiper, dar mai ales pentru hipotiroidism congenital (1%): motiv pentru care nou-născuții Down, așa cum se întâmplă și în cazul celorlalți nou-născuți, trebuie să urmeze analizele specifice pentru a preîntâmpina efectele negative asupra creșterii osoase și neurologice create de funcționarea necorespunzătoare a tiroidei.

Controlul hematologic: un procent scăzut din nou-născuții cu sindrom Down sunt afectați de poliglobulie, factor ce a fost pus în relație cu disfuncțiile neurologice ale perioadei adulte: se consiliază, în orice caz, monitorizarea hematocitelor în primele zile de la naștere. De asemenea, de semnalat o posibilă reacție leucemoidă, deseori cu rezolvare spontană.

Prima copilărie (0-2 ani)

Alăptarea: ca și în cazul oricărui nou-născut, trebuie încurajată alăptarea, dacă este posibil exclusiv, de obicei este obstrucționat de un supt lent, în special în prima lună de viață.

Florul: de asemenea, se consiliază folosirea florului, în dozele recomandate de pediatru, pentru prevenirea cariilor.

Ecocardiografia: este obligatoriu efectuarea unei ecocardiografii în primul trimestru de viață, efectuată de un medic specialist cardiolog pediatru; se consiliază repetarea examenului la 7-8 luni, chiar dacă primul control a ieșit bine.

Vaccinarea: trebuie efectuate toate vaccinările obligatorii, la termenele reglementate; existând și posibilitatea unor vaccinări facultative.



Perioada neonatala

Diagnosticul clinic de sindrom Down este pus esential in urma cariotipului si obiectiv in functie de semnele neurologice si clinice. Tinem sa precizam ca unicul parametru comun prezent in **100%** din cazuri este hipotonia generalizata; toti ceilalti parametri „clasici” cum ar fi fantele palpebrale oblice si un singur pliu de flexie palmara, sunt probabilitati variabile si pot fi intalnite si la restul populatiei, iar prezente singular nu determina un posibil suspect de trisomie **21**.

Diagnosticul trebuie certificat in urma cariotipului; rezultatul le va fi de folos parintilor si pentru a evalua un eventual risc in cazul unui nou fat. Va amintim ca rezultatul de mozaicism nu inseamna un „Down usor”, iar aspectul estetic nu influenteaza cu nimic capacitatile neurologice si psihice pe care le va capata persoana.

Va prezentam posibilele probleme medicale asociate:

Anomaliile gastrointestinale: au fost observate la nou-nascutii trisomici diverse anomalii gastroenterologice, cum ar fi: atrezia traheo-esofagiana, atrezia duodenala, megaloon aganglionar, anus neperforat. Marea majoritate a acestor anomalii necesita o interventie chirurgicala imediata pentru corectarea deficitului anatomic. O deosebita atentie trebuie acordata eliminarii meconiului (obligatoriu in primele **24** de ore de la nastere) si semnelor de ocluziune intestinala.

Cardiopatia congenitala: aproximativ **40%** din persoanele cu sindrom Down sunt afectate de cardiopatie congenitala, iar mai bine de jumatate dintre acestea necesita o interventie chirurgicala. Asta se intampla rar in primul trimestru de viata. Este necesara efectuarea unei atente evaluari cardiologice la nastere pentru identificarea precoce a defectelor cengenitale, printre cele mai frecvente se numara: probleme la canalul atrioventricular, defectele interatriale si defectele interventriculare.

- **Nu exista „vinovati”** intre parinti (nu este din cauza stresului, medicamentelor, atitudinii ori sentimentelor negative)
- Sindromul Down **nu este o boala**
- Copilul, chiar daca cu o oarecare intarziere, va avea aceleasi **etape de dezvoltare motorie ca si ceilalti copii**
- **Nu exista probleme medicale proprii** sindromului Down, problemele medicale pot fi prezente la toata populatia, ci doar ca probabilitatea este mai mare la astfel de nou-nascuti.
- Persoanele cu Down **pot trai** in jur de **55-60** ani.
- Persoanele cu sindrom Down pot capata **propria lor autonomie, independenta si o viata sociala satisfacatoare.**

Este important ca parintii atunci cand ies din spital sa aiba bine intiparite anumite puncte de referinta:

- Asociatiile de parinti
- Serviciile teritoriale unde copii cu dizabilitati sunt ajutati.

Aici parintii vor putea fi sprijiniti si vor evita costisitoare si inutile „calatorii ale sperantei”.

Indicarea unei persoane de contact, va face mai usoara acomodarea cu noua situatie.



Programul de sanatate pentru persoanele cu sindrom Down

In ultimii ani s-au facut progrese in intelegerea problemelor clinice asociate anomaliilor cromozomiale, in particular al sindromului Down, cunoscut si sub denumirea de Trisomia 21.

In urmatoarele pagini vor fi rezumate principalele etape ce alcatuiesc programul de sanatate pentru persoanele cu sindrom Down, amintind ca nu exista o patologie specifica sindromului Down, ci doar o probabilitate procentuala crescuta pentru anumite probleme medicale.

Pentru o usoara consultare a programului de sanatate, acesta a fost impartit in urmatoarele etape:

perioada neonatala

prima copilarie (0-2 ani)

varsta 3-18 ani

perioada adulta

