



ASOCIAȚIA DIANA
pentru dezvoltarea vieții și sprijin familial

B-dul DACIA, nr. 13, bl. A1, sc. A, ap. 35, cod 610107,
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>

NOTE INFORMATIVE DESPRE CONTROALELE DE SANATATE ALE COPIILOR CU SINDROM DOWN



Începând cu anul 2010 am pus bazele *Asociației Riana pentru dezvoltarea vieții și sprijin familial*, din dorința de a fi un punct de referință pentru persoanele cu sindrom Down, familiile acestora, cadrele medicale, cadrele didactice și pentru toți cei interesați de această temă.

Scopul nostru este acela de a organiza campanii de informare, de a contribui la incluziunea școlară, în muncă și socială sub toate aspectele, de sensibilizare asupra realelor lor capacități fizice și psihice, de cooperare cu mass-media, instituțiile publice și alte asociații sau fundații în realizarea acestor scopuri.

Pentru mai multe informații vizitați site-ul: <http://www.sindromuldown.ro>



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

Cuprins

Introducere	pag. 3
Controalele medicale ale nou născutului (de la naștere până în 1 lună)	pag. 5
Controalele medicale în primul an de viață	pag. 8
Controalele medicale între 1 și 6 ani	pag. 11
Controalele medicale între vârsta de 7 ani și sfârșitul adolescenței	pag. 14
Controalele medicale între adolescență și maturitate	pag. 15
Importanța pediatrului/medicului de familie	pag. 17
Concluzii	pag. 18
Graficele de creștere specifice pentru sindromul Down	pag. 19
Bibliografie esențială	pag. 31



Bibliografie esențială

Luca Diociaiuti, Arianna Langer, Sara Serretti
Medici pediatri, consultanți în cadrul Secției AIPD de la Roma,
Serviciul de Informații și Consultanță (S.I.C.)

Anna Contardi
Asistent social, Coordonator Național AIPD

Pierpaolo Mastriacovo
Director ICBD (Centrul Internațional al defectelor din naștere, Roma)

Traducere și adaptare: Ana Maria Crețu și Lavinia Apopei Pruteanu
Tehnoredactare și prezentare grafică: Lorian Apopei Pruteanu

Mulțumim AIPD Italia pentru sprijinul acordat și informațiile furnizate
în realizarea acestui proiect.



AIPD Nazionale

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

A cure di Luca Diociaiuti, Arianna Langer, Sara Serretti con la
collaborazione di Anna Contardi, Pierpaolo Mastriacovo, Alcune
Note Informative sui Controlli di Salute nei bambini con sindrome di
Down.

European Down Syndrome Association, AA.VV., Health care
guidelines for people with Down syndrome (Coll. The EDSA
Essentials).

Cassidy S.B. and Allanson J.E. (Eds), Managementul of Genetic
Syndromes 2nd edition Wiley Liss, 2005.

Hijii, et al, Clin Pediatr, June 97, 1997.

American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics, Pediatrics
107, 2001.

Pueschel and Scola, Pediatrics, 80, 1987.

Jagiello G. In: de la Cruz F.F., Gerald PS, eds Trisomy 21 (Down
Syndrome):. Research Perspectives. Baltimore, M.D.: University Park
Press, 1981.

Cronk C., Crocker A.C., Pueschel S.M., et al. Pediatrics 81., 1988.



Introducere

Această scurtă cărțică despre controalele medicale ale copiilor cu sindrom Down fost concepută pentru a oferi informații generale părinților cu privire la principalele controale medicale recomandate la nivel internațional și de a explica importanța fiecăruia dintre ele.

Textul nu este adresat medicilor sau personalului socio-sanitar, ci părinților persoanelor cu sindromul Down, în consecință vor fi folosiți adesea termeni care nu sunt întotdeauna "exacti din punct de vedere tehnic" pentru a descrie anumite situații sau condiții.

Vă rugăm să rețineți că orice inițiativă medicală trebuie să fie luată împreună cu medicii responsabili și nu în mod independent.

Informațiile medicale conținute în acest document pot suferi modificări în timp, în lumina noilor cercetări științifice.

În conținutul cărții, în plus față de controalele medicale de bază, sunt incluse pe scurt și recomandări ale Asociației Europene a Sindromului Down, regăsindu-se de asemenea și unele indicii de tip educațional, de aprofundat cu specialiștii din domeniu (de exemplu: grădinița, reabilitarea, controalele neuro-psihiatrice, etc.).

La persoanele cu sindrom Down (SD) este posibil să apară unele probleme de sănătate, comune și în cazul populației generale, dar cu o incidență mai mare. Aceasta justifică necesitatea efectuării controalelor medicale periodice, de obicei o dată pe an.

Sensul acestor controale nu este acela de a găsi cu siguranță ceva patologic, ci, dimpotrivă, de a confirma că totul este "în regulă".

Este oportun ca aceste controale să fie efectuate de către personalul care a acumulat o vastă experiență practică în efectuarea de controale medicale la copii cu sindrom Down.

De asemenea, este important ca monitorizarea să urmărească ghidurile specifice și să nu fie condusă în mod contrar de convingerile sau experiențele personale ale medicilor dintr-o singură structură/specializare.

Controalele periodice recomandate de către organizațiile majore, cum ar fi de exemplu Academia Americană de Pediatrie (AAP) sau Asociația Europeană Sindrom Down (EDSA), vizează în principal promovarea sănătății persoanelor cu sindrom Down, pentru a permite fiecărei persoane să se dezvolte la potențialul lor maxim și de a oferi acestor persoane o viață plină și importantă.



Aceste măsurători vor deveni un bun indicator despre starea generală de sănătate a copilului, în special în primii 3 ani.

Graficele de creștere sunt o unealtă importantă de monitorizare a dezvoltării copiilor cu sindrom Down, dar sunt doar una din multe metode folosite pentru a ne asigura că un copil crește și se dezvoltă normal.

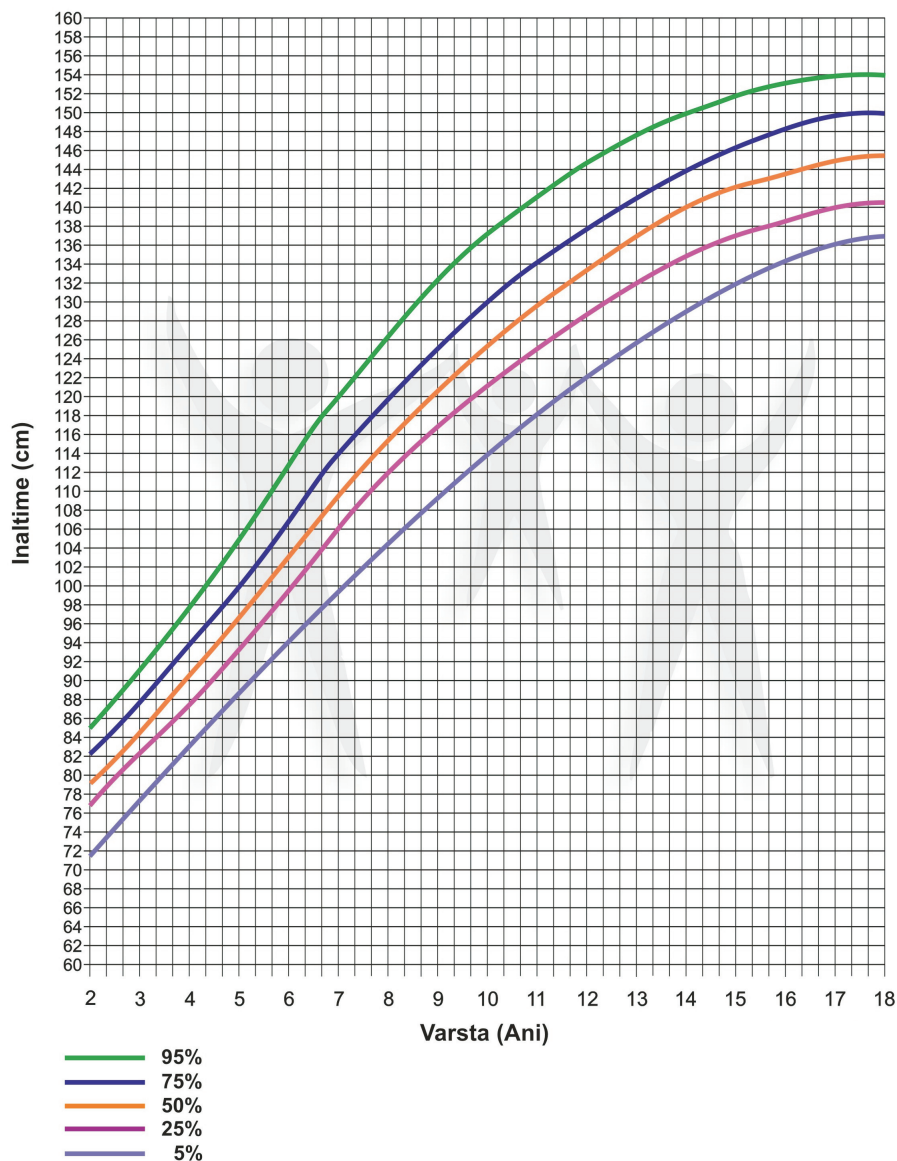
Curbele ce urmăresc procentajele, reprezintă procentul din copiii cu sindrom Down ce au aceeași înălțime sau greutate. Procentul de 50% este înălțimea sau greutatea medie pentru fiecare grup de vârstă, astfel încât 50% din copii vor fi peste acest punct și 50% sub această valoare. Dacă o fetiță cu sindrom Down de 3 ani are 11kg atunci ea se încadrează în procentajul de 25% pentru această vârstă. Asta înseamnă că 75% din fetițele cu sindrom Down de 3 ani cântăresc mai mult decât ea dar și că ea cântărește mai mult decât 25% din fetițele de aceeași vârstă.

Felul în care copilul dumneavoastră crește poate fi mai important decât procentajul în care se încadrează. Copiii care se încadrează în grupul de 5% pentru greutate pot avea o dezvoltare normală dacă viteza de creștere sau rata de creștere este normală. Este important să urmăriți o cifră cu diferite valori de înălțime și greutate în timp pentru a vă da seama de rata de creștere a copilului.

Nu uitați! Mulți factori influențează felul în care copiii cresc, inclusiv potențialul genetic (înălțimea părinților și a altor membri ai familiei), problemele medicale și starea generală de nutriție.



Grafic de crestere pentru fete cu sindrom Down (2- 18 ani)
INALTIME



Controale medicale ale nou născutului (de la naștere până în 1 lună)

În multe cazuri, diagnosticul clinic este posibil la naștere. Acesta poate fi dificil în cazul copiilor foarte mici, ca și în cazul de nou-născuți prematuri sau de vârstă gestațională mică, sau în cazul în care există probleme grave clinice care distrag atenția de la caracteristicile fenotipice (*caracteristici fenotipice = aspectul fizic*) ale nou-născutului. Diagnosticul, sau suspiciunea lui, ar trebui să fie comunicate ambilor părinți cât mai curând posibil, chiar dacă nu este încă disponibil rezultatul examenului cromozomial, într-un mod simplu, concis, ilustrând caracteristicile fizice ale nou-născutului și scoțând în evidență aspectele pozitive ale dezvoltării în viitor, capacitatea de a învăța și posibilitățile pentru o viață independentă. De obicei este necesară efectuarea mai multor întâlniri. De asemenea, este de dorit să se ofere sprijin psihologic și apoi recomandarea unei consilieri genetice.

Harta cromozomială (cariotipul) este necesară nu numai și nu atât de mult pentru a confirma diagnosticul, ci este mai degrabă pentru a defini tipul de SD al copilului.

Cel mai comun tip este trisomia 21 liberă (95% din cazuri), în care toate celulele corpului au un cromozom 21 în plus (trei în loc de doi), apoi urmează formele de translocatie și de trisomia 21 liberă în mozaic cromozomial. Trebuie menționat că, deși există trei forme principale de anomalii cromozomiale, manifestarea SD la copii este în esență aceeași, cu excepții, în unele cazuri de mozaicism, în care unele aspecte ale sindromului pot fi mult mai nuanțate. Fiecare cuplu care a avut un copil cu sindromul Down ar trebui să aibă o întâlnire cu un genetician sau cu un medic specialist pentru definirea riscului de recurență SD (*posibilitatea ca următorul nou-născut al cuplului să fie un copil cu sindrom Down*), care variază după caz, și de posibilitățile de diagnostic prenatal pentru ulterioarele sarcini. În cazul formelor de translocatie, printr-o prelevare de sânge ar trebui să fie identificat părintele purtător "sănătos" al translocării iar în cazul când un părinte este purtător, studiul genetic trebuie extins la rude. În cazul formelor de translocatie în care unul dintre părinți este un purtător, riscul de recurență este mai mare decât alte forme de SD.

Diagnosticul clinic și comunicarea lui părinților

Analiza citogenetică (Analiza citogenetică = cariotip)



Controlul cardiologic

Aproximativ patru din zece copii cu SD, prezintă o cardiopatie congenitală. În general, defectele cardiace constau într-o închidere “incompletă” a pereților care delimitează cele patru camere, care sunt în mod normal prezente în inimă. În scop informativ vă prezentăm o listă a frecvențelor principalelor defecte în perete și nu numai: Canal atrioventricular (CAV) (41%), defect intraventricular (DIV) (35%), defect septal interatrial (DSA) (8%), persistența de canal arterial (PCA) (7%), Tetralogia Fallot (TF) (1%).

Incidența mare a bolilor cardiace congenitale justifică o evaluare cardiologică a tuturor copiilor născuți cu sindrom Down, de asemenea, efectuarea unei ecocardiografii. Posibilitatea de a corecta chirurgical bolile de inimă congenitale a fost unul dintre factorii cu cea mai mare influență în creșterea speranței de viață a persoanelor cu Sindrom Down. Un copil cu sindromul Down și cu boli cardiace congenitale ce necesită o corecție chirurgicală și care este operat în timp util, va avea o evoluție și o speranță de viață comparabile cu cele ale unui copil născut cu sindromul Down, fără boli cardiace.

Controlul ocular

Este indicat la naștere sau foarte devreme, în primul rând pentru a exclude prezența cataractei congenitale, eveniment rar, dar care se regăsește mai frecvent decât în cazul populației generale.

Controlul audiologic

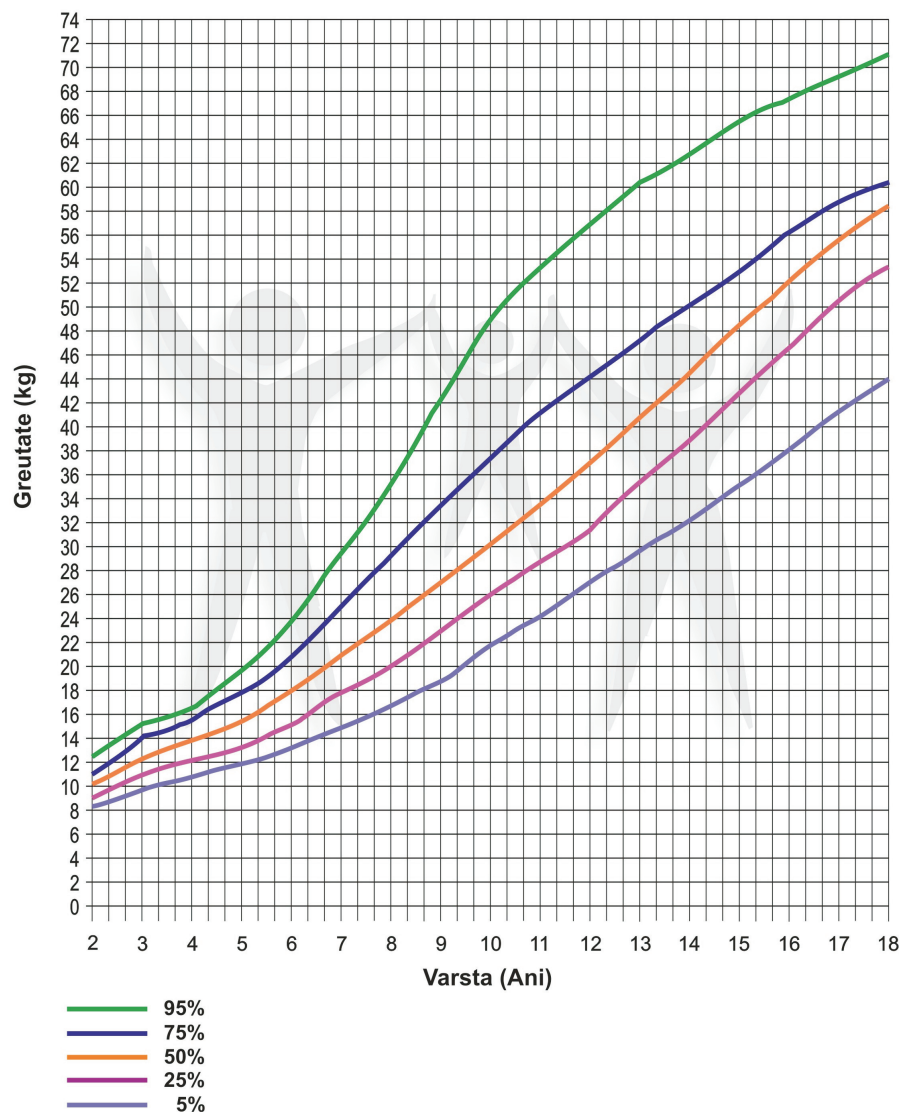
Posibilitatea unei pierderi de auz congenital de tip neuro-senzorială este mai frecvent la copii cu SD, dar este încă rară în termeni absoluți. Mult mai răspândit este pierderea auzului din cauza acumulării de flegma (a se vedea mai târziu).

Deficitele senzoriale (*deficit senzorial = funcționarea defectuoasă a organelor de simț, cum ar fi vederea și auzul*), dacă sunt prezente, sunt de mare importanță în dezvoltarea psihică a unui copil cu sindrom Down, deoarece acestea pot reduce în mod semnificativ eficacitatea oricărui program de reabilitare, chiar și cel mai performant precum și dobândirea de noi competențe. Acest lucru este valabil în special în primul an de viață. Din acest motiv, AAP recomandă o evaluare audiologică prin tehnici instrumentale, (otoemisii acustice (OAE) și potențiale evocate auditive precoce (ABR/AEP)), la naștere sau în termen de trei luni.

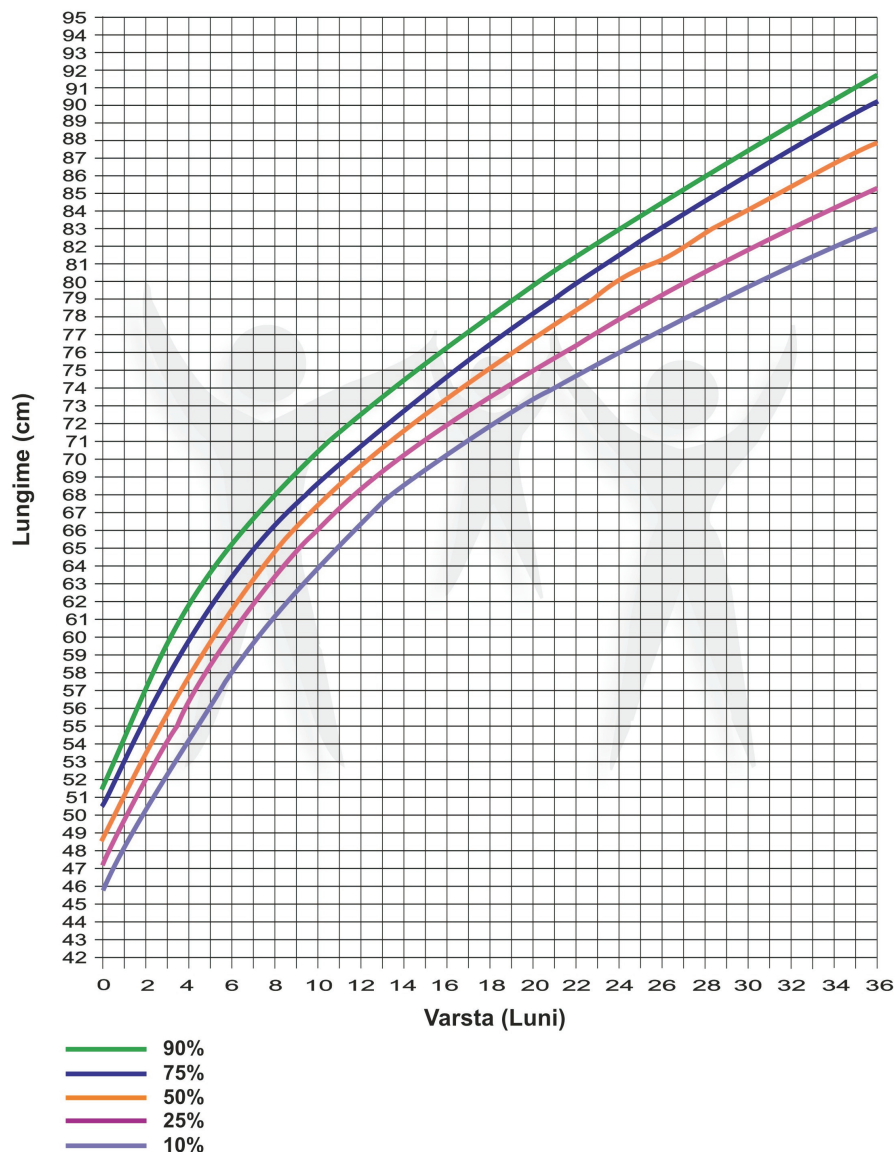
Controlul hematologic

Controlul hematologic se face printr-o simplă analiză de sânge pentru: policitemie (*Policitemia = prezența unui număr mare de globule roșii în sânge*), reacția leucemoidă (*reacție leucemoidă = boli hematologice, cum ar fi leucemia, dar care prezintă o recuperare spontană*), leucemie. În ceea ce privește leucemia, aceasta apare rar, la mai puțin de 1% din copii.

Grafic de creștere pentru fete cu sindrom Down (2- 18 ani)
GREUTATE



Grafic de creștere pentru fete cu sindrom Down (0- 3 ani)
LUNGIME



(Screening-ul neonatal de rutină = analizele de sânge de rutină efectuate tuturor nou-născuților la naștere, stabilite prin lege, cu privire la unele boli comune) Printre acestea este verificată și funcția tiroidei, care este uneori afectată la copii cu SD.

Posibilitatea apariției unui hipotiroidism congenital este mai frecventă în cazul copiilor cu SD decât la populația generală, rămânând totuși un eveniment rar întâlnit. Cel mai frecvent este hipotiroidismul dobândit ulterior pe parcursul vieții (a se vedea mai târziu).

Analizele de screening neonatal de rutină



Controale medicale în primul an de viață

Controlarea alimentației și a dezvoltării specifice SD

Ar trebui să se sublinieze importanța unei alimentații echilibrate, precum și întărire într-un timp adecvat (aceleași ca și în cazul copiilor fără SD).

În cazul persoanelor cu sindrom Down sunt folosite curbele de creștere specifice (a se vedea mai târziu), pentru a evalua dezvoltarea organismului și pentru a o pune în relație cu starea de sănătate în modul cel mai oportun.

Controlul audiologic și oftalmologic

Dacă nu au fost efectuate, este necesară efectuarea lor cât mai curând posibil și în conformitate cu AAP, să se repete la vârsta de un an.

Principalele probleme oculare la copiii cu sindrom Down sunt: cataractă congenitală, strabismul (30%), erorile de refracție (60%), (hipermetropie, astigmatism, miopie).

În primii ani de viață, aproximativ 6 din 10 copii cu sindrom Down au probleme de refracție. Aceste probleme sunt de obicei ușor de rezolvat prin prescrierea de ochelari, care pot fi purtați de către copii mai mici sau cu alte strategii terapeutice, specifice după caz.

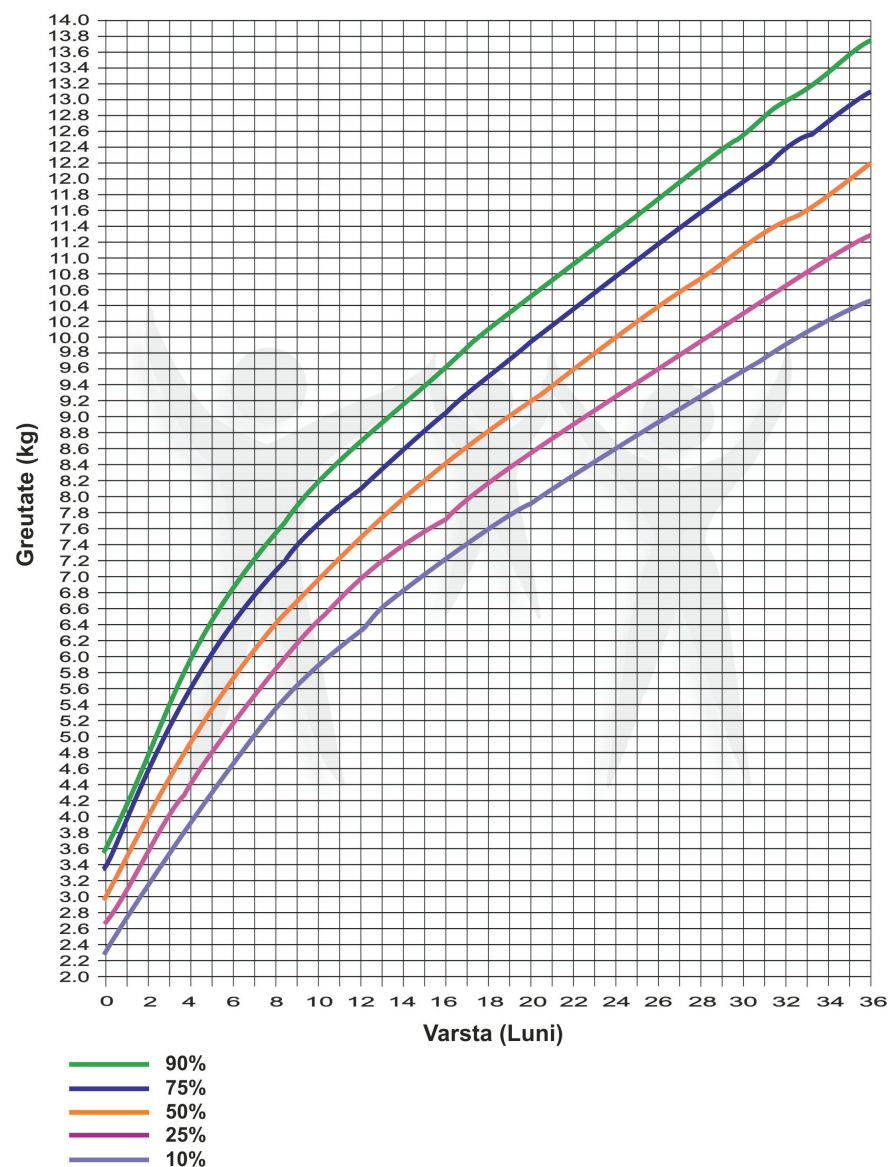
Analize la sânge

Aceste controale vizează în principal funcționalitatea tiroidei și controlul în cazul unei eventuale intoleranțe la gluten.

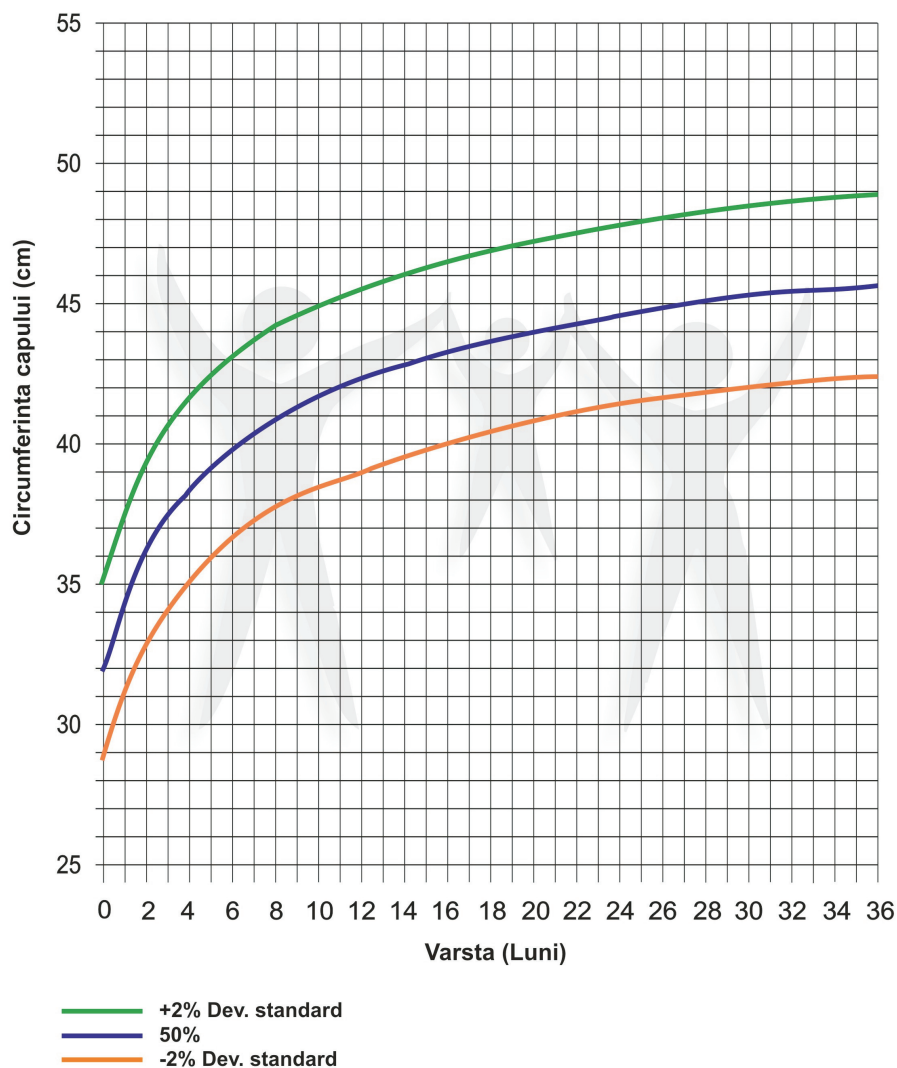
Tiroida este o glandă care produce printre alte lucruri importante și hormoni fundamentali în dezvoltarea fizică și mentală a copiilor. De-a lungul anilor, circa 3 din 10 persoane cu sindrom Down sunt identificați cu hipotiroidism. Posibilitatea apariției hipotiroidismului la un copil cu sindrom Down odată cu trecerea anilor, justifică monitorizarea periodică a hormonilor tiroidieni. Nu este indicată neefectuarea controalelor, bazându-se numai pe posibilitatea de a recunoaște simptomele și semnele hipotiroidismului prin vizite medicale, deoarece SD și hipotiroidismul au multe în comun și este practic imposibilă punerea unui diagnostic în timp util, fără ajutorul laboratorului.

Controlul funcției tiroidiene, în afară de cel de la naștere și de cel la 6 luni, este recomandabil să se efectueze ulterior la interval de un an. În ceea ce privește intoleranța la gluten trebuie să spunem ca

Grafic de creștere pentru fete cu sindrom Down (0- 3 ani)
GREUTATE



Circumferința capului fete cu sindrom Down (0- 3 ani)



aproximativ 5% din persoanele cu sindrom Down au această problemă.

Incidența destul de mare a bolii celiace la persoanele cu SD justifică analize la sânge pentru găsirea anticorpilor direcți împotriva glutenului, care sunt lumina eventualei intoleranțe. Testele actuale disponibile nu arată o acuratețe de 100%, motiv pentru care de obicei, se preferă să se repete o parte a acestui control de câteva ori pe an.

ALTE PROBLEME ÎNTÂLNITE ÎN PRIMUL AN DE VIAȚĂ

În perioada neonatală apar frecvent unele dificultăți de alăptare, din cauza unei „vivacități” reduse în prima perioadă a nou-născutului, hipotoniei, cavității bucale mai mici, dar cu unele mici trucuri, cum ar fi menținerea nărilor curate înainte de hrănire, crește frecvența meselor, dar mai ales nedescurajarea permite adesea depășirea acestor mici obstacole, care de obicei se rezolvă. Doar în cazuri rare dificultățile de supt pot fi importante și necesită sprijinul unui specialist (de ex. copii cu boli cardiace majore, copii cu malformații gastro-intestinale, copii foarte prematuri, etc.).

Acesta este frecventă în primele luni de viață și necesită o abordare normală din partea pediatrului. Numai în cazuri deosebit de severe sau rezistente la terapii este necesară consultarea unui specialist, având în vedere posibilității mai crescute la copiii cu SD să dezvolte o patologie a intestinului care poate conduce la o constipație accentuată.

Este mai frecvent în primele luni, testele de diagnostic și tratamentul în cazul acestei probleme fiind aceleași ca și în cazul populației generale. În cazurile mai grave este utilă consultarea unui specialist pentru a exclude unele malformații în partea inițială a intestinului, care pot duce rareori la forme deosebit de importante de reflux gastro-esofagian.

Majoritatea persoanelor cu SD prezintă alterații nespecifice la diferiți parametri de laborator legați de funcția sistemului imunitar. Însă acești parametri, se reflectă, în general, într-o sensibilitate la infecții ridicată, dar nu atât de gravă, astfel încât este justificat un control imunobiologic "obligatoriu" pentru toate persoanele cu SD. Aceste controale aprofundate sunt necesare numai la pacienții care au prezentat infecții severe sau dau dovadă de imunodeficiențe, (același lucru este valabil pentru populația generală). Calendarul de imunizare/vaccinare a copiilor cu SD, cu privire la

Probleme de alăptare la sân

Constipația

Reflux gastro-esofagian

Vaccinările și infecțiile



Vizitele dese la neuro-psihiatrul infantil

Controlul coborârii testiculare

vaccinările prevăzute prin lege nu este diferit de cel care este urmat în cazul copiilor fără SD.

Sunt, de asemenea, recomandate vaccinările opționale (este adecvată consultarea pediatrului încă de la primul consult), și este, de asemenea, util să se ia în considerare posibilitatea de administrare a vaccinului antigripal. Nu există nici o contraindicație pentru vaccinările obligatorii și recomandările legate de SD. Cazurile foarte rare în care există o contraindicație pentru o vaccinare sunt aceleași ca și în cazul populației generale.

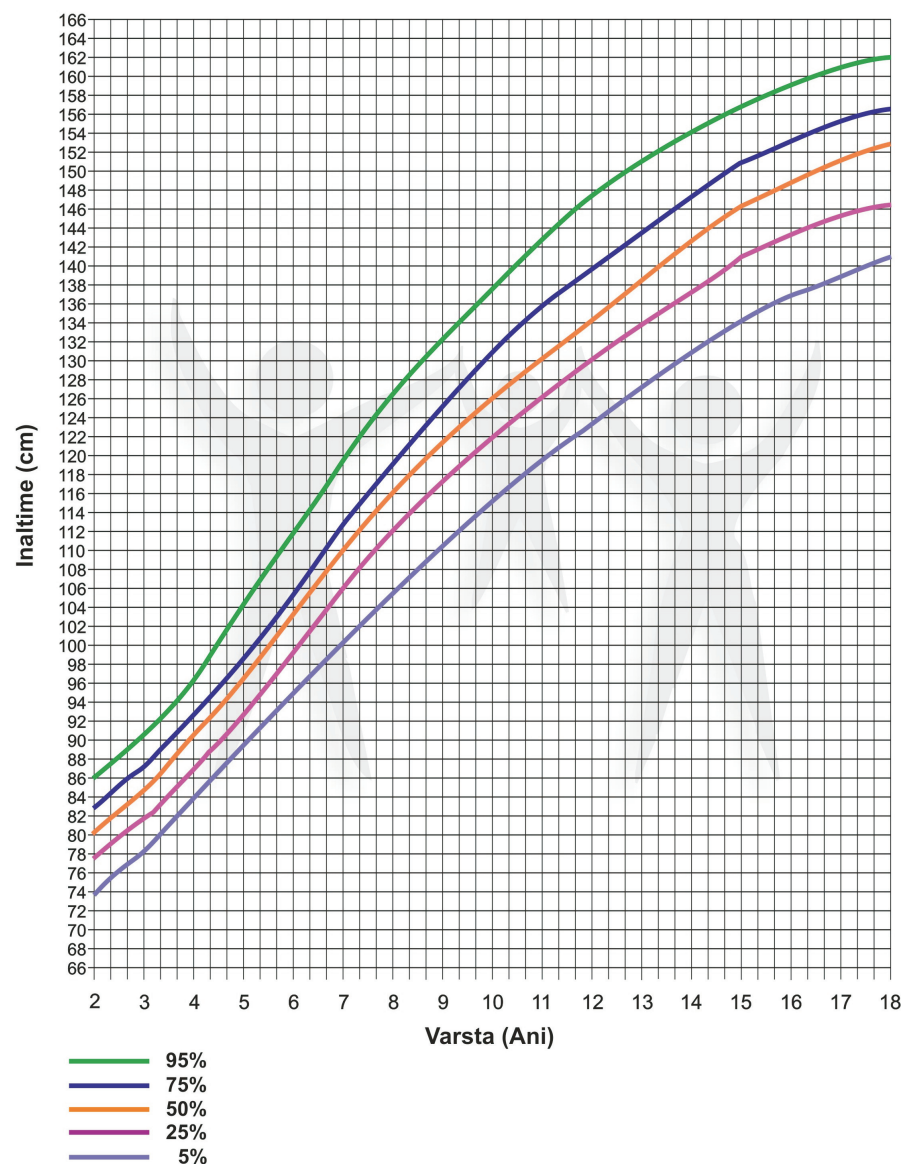
Sunt fundamentale pentru a monitoriza progresele înregistrate în dezvoltarea psihomotorie și pentru a organiza o reabilitare "pe măsură" începând din primele luni de viață.

Retenția testiculară este foarte frecventă la copii cu Sindrom Down. Neverificarea coborârii complete a unui testicul și neintervenirea chirurgicală la timp, duce la apariția de leziuni testiculare și unui risc crescut de boli degenerative ale testiculului în sine (aceste controale sunt efectuate de medicul pediatru, încă din primele luni de viață).

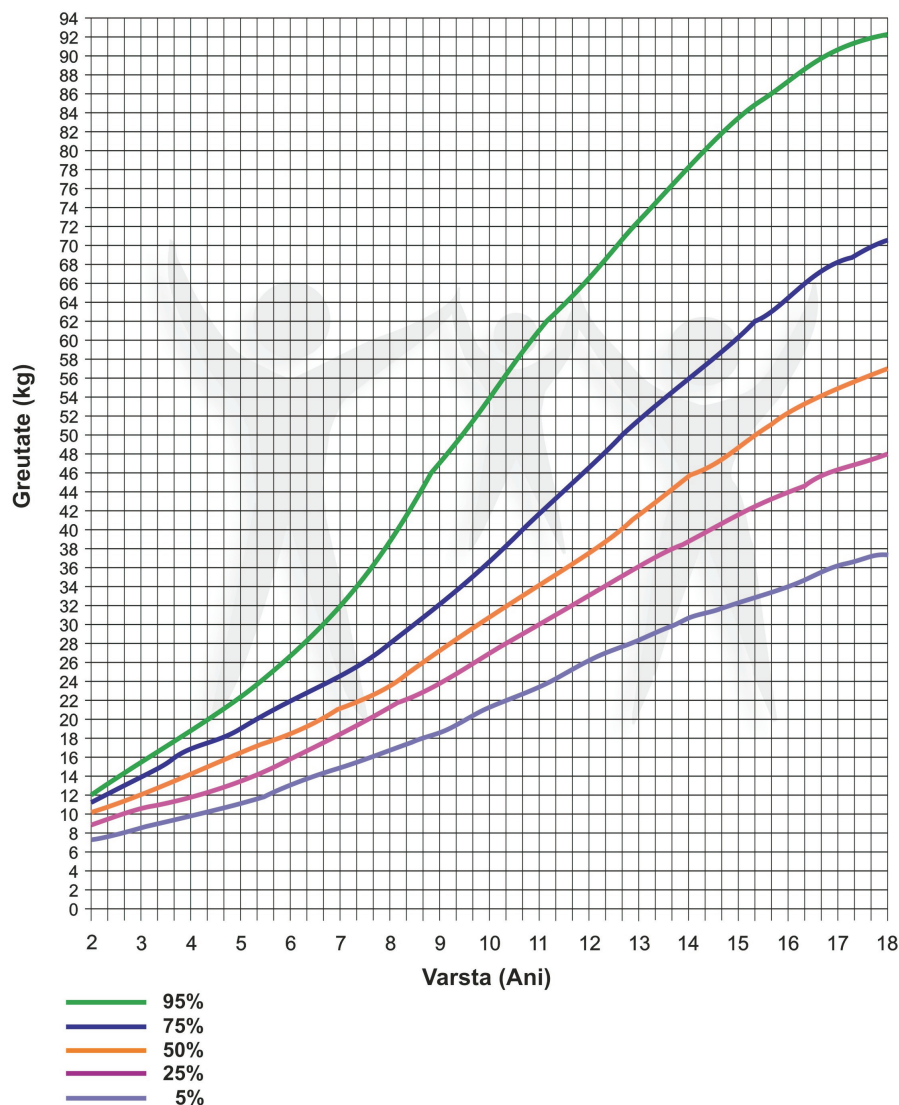
ALTE RECOMANDĂRI PENTRU PRIMUL AN DE VIAȚĂ

- Consultați asociațiile de părinți sau grupurile de sprijin pentru SD.
- Consultați DGASPC-ul din apropiere și centrele specializate de reabilitare.
- Sprijiniți familia, acordând o atenție deosebită fraților.

Grafic de creștere pentru baieti cu sindrom Down (2- 18 ani)
INALTIME



Grafic de crestere pentru baieti cu sindrom Down (2- 18 ani)
GREUTATE



Controale medicale între 1 și 6 ani

Tendința de obezitate în SD este bine cunoscută. Apare de obicei în principal la adulții tineri: pentru aceasta trebuie să fie pus în aplicare un plan de prevenire încă din copilărie, cu o atenție deosebită în perioada de adolescență. Este important să se concentreze atât pe activitatea fizică, cât și pe nutriție. Aportul caloric cere o atenție specială. Controlul greutății corporale se poate dovedi a fi o sarcină dificilă uneori, dar prin monitorizarea precoce și regulată a creșterii în greutate se poate avea o posibilitate foarte bună în menținerea unei condiții fizice optime iar implicarea persoanei cu SD în problemă, îmbunătățește respectul de sine și percepția de sine.

Sunt în general prezente conformații particulare ale gurii, anomalii de forma și de dimensiune a dinților, întârzierea/lipsa erupției, anomalii, poziționări greșite, boala parodontala.

Anomaliile aparatului dentar sunt o problemă frecventă, a cărei soluție este adesea complexă. Dificultățile obiective întâmpinate în consultarea și tratarea copiilor și adulților cu dizabilități intelectuale duc la subestimarea incidenței acestor probleme. În ciuda acestui fapt, cariile sunt mai puțin frecvente decât la populația generală.

Examinările dentare trebuie să fie programate în mod constant din copilărie până la maturitate pentru a preveni consecințele deteriorării aparatului dentar. Corecțiile problemelor dentare după o anumită vârstă, prin utilizarea de „dispozitive” comune, permite obținerea nu numai a avantajelor estetice, dar mai presus de toate a celor funcționale.

Îngrijirea cât mai atentă a igienei orale (utilizând periuța dentară și ața dentară) și efectuarea vizitelor dentare regulate permit pe termen mediu-lung păstrarea la maxim a stabilității dinților.

Aproape constante sunt relaxarea ligamentară și hipotonia musculară. Piciorul plat, genunchiul valgus (*genunchi valgus* = *genunchi a cărui axă mare este deviată în afară*), instabilitate de rotulă sunt principalele cauze implicate în dificultatea de a merge împreună cu problemele de postură cum ar fi scolioza și cifoza (*cifoza* = o curbura a spatelui care formează o convexitate

Controale periodice ale alimentației și pentru prevenirea obezității

Controlul dentar

Controlul ortopedic



posterioară).

Prevenirea este posibilă și constă în practicarea timpurie a activităților motorii, stilului de viață activ, sport, și în caz de necesitate, prin consultarea unui specialist ortoped.

Un alt aspect de subliniat este instabilitatea atlanto-axială (*instabilitatea atlanto-axială = "lentoarea/încetinirea" articulațiilor între prima vertebră cervicală, cunoscută sub denumirea de atlante, și a doua, numită axis*), care are o importanță deosebită în ultimii ani; prevalența este ridicată la SD (10-15%) și este, de obicei, o anomalie asimptomatică. Riscul crescut de dislocații este legat în principal, de traumatisme cervicale sau de mișcare bruscă a capului, cu complicații neurologice în cazul în care survine compresia măduvei spinării. Însă în realitate, doar o mică parte a cazurilor reprezintă cazuri clinice reale. Raritatea posibilității unei suferințe a măduvei spinării și capacitatea limitată a examinării radiologice comune pentru a detecta o situație patologică, înseamnă că nu există un acord cu privire la definirea cazurilor în care este necesar un control radiologic al coloanei vertebrale.

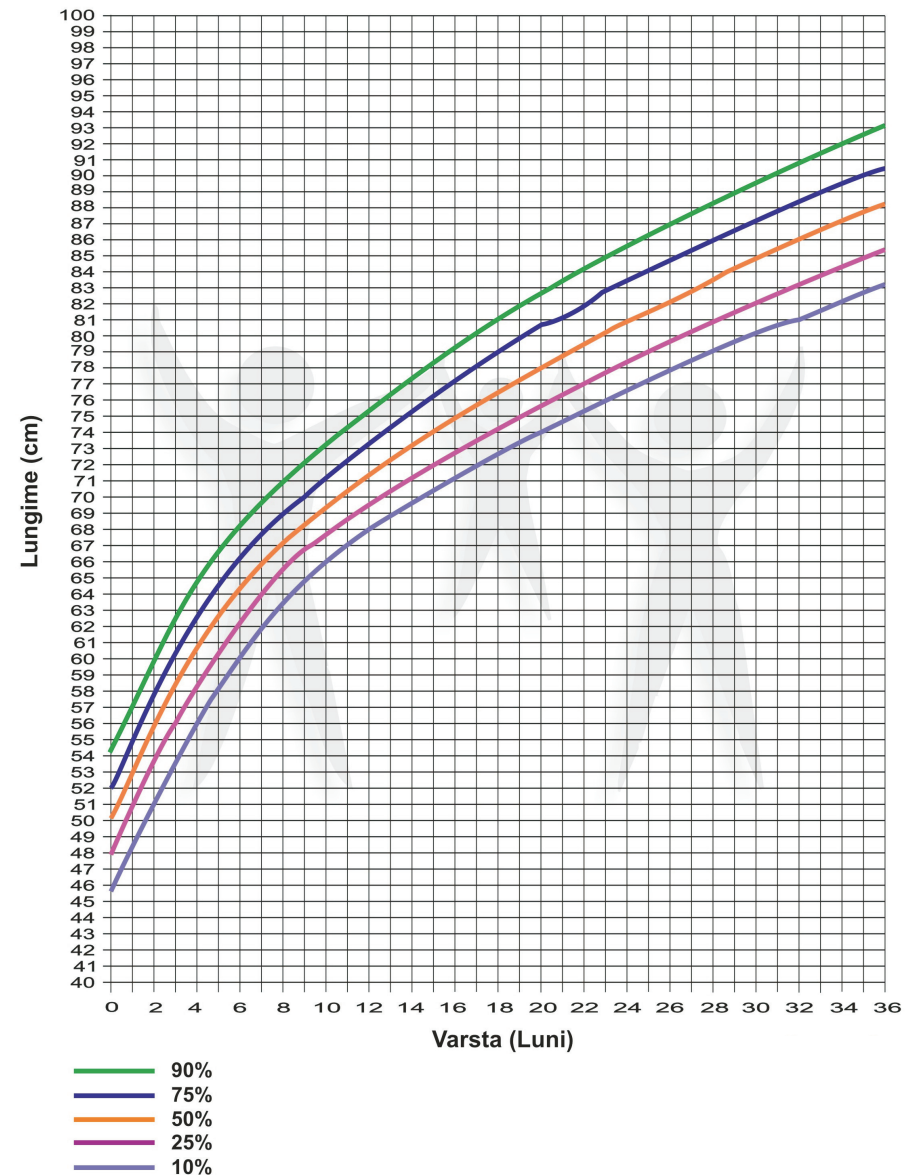
Indicațiile cele mai folosite pentru moment sunt de a efectua o radiografie a zonei atlanto-axială, în funcție de criterii precise în cazul activităților cu risc de traumatism cervical (cum ar fi călăria, sporturi de contact).

O evaluare neurologică de urgență și eventual, un studiu prin intermediul TAC sau RMN-ul este necesar, în schimb, în cazurile simptomatice (pierderea de urină / scaun inexplicabil, probleme bruște de mers, etc.).

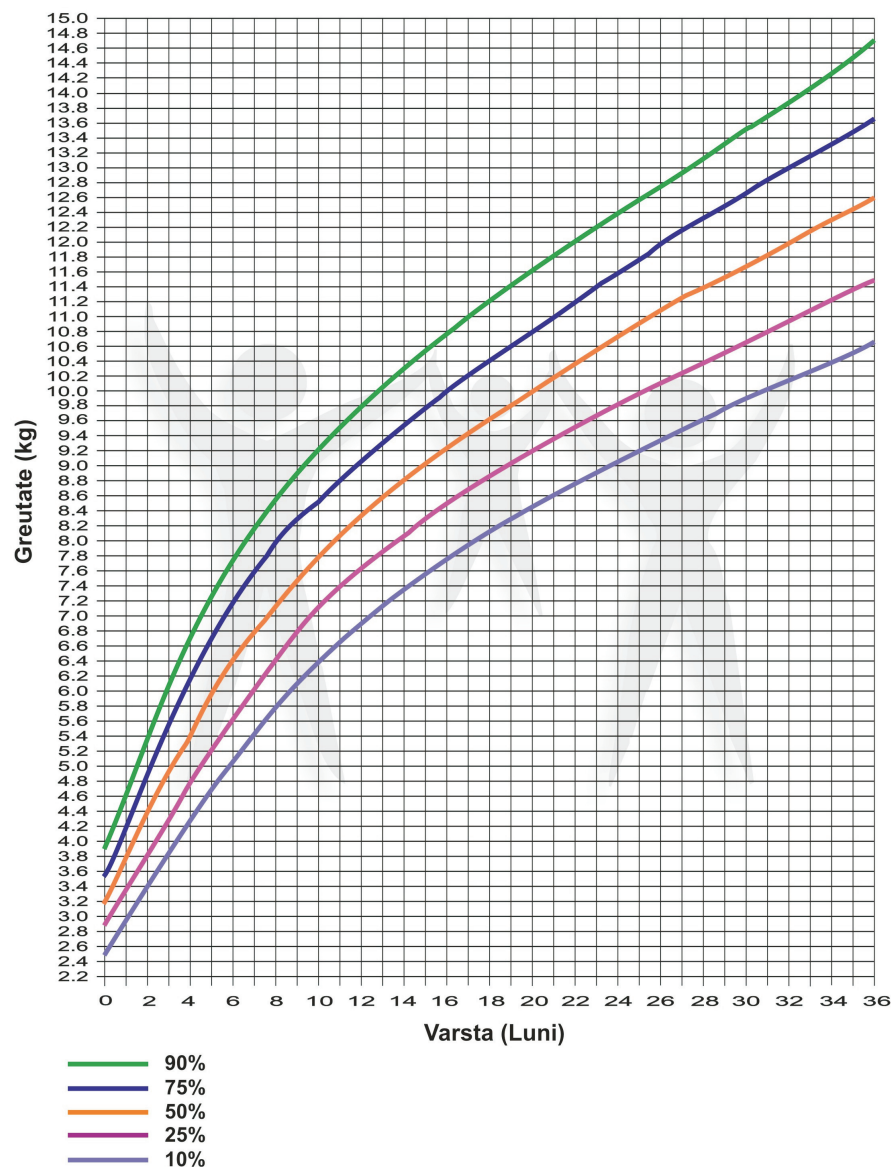
Principala problemă la copiii cu SD este otita medie umedă, adică o acumulare de flegmă în interiorul urechii, (de fapt, urechea medie, în termeni medicali). Se estimează că aproximativ 50-70% din copiii cu sindrom Down prezintă această problemă. Ar trebui să se efectueze în primele zile de naștere o evaluare atentă a auzului, de obicei, prin potențiale evocate auditive, completate de impedansmetria, (utilizată pentru a evalua cantitatea de secreție acumulată), și repetarea împreună cu o vizită la ORL, dacă sunt dubii. Verificați dacă capacitatea auditivă este la nivelele maxime acceptabile, este de o importanță fundamentală pentru a da copiilor cu SD posibilitatea de a dezvolta la maxim propriul limbaj. Eventuala prezență a unei cantități excesive de secreții în spatele timpanului este de multe ori rezolvată cu tratamentul stabilit în funcție de caz de către specialistul ORL-ist.

De asemenea, este important să se continue, la termenele menționate de specialist, controalele oftalmologice, eventual, apelând la un oftalmolog cu experiența pediatrică.

Grafic de creștere pentru baieti cu sindrom Down (0- 3 ani)
LUNGIME



Grafic de crestere pentru baieti cu sindrom Down (0- 3 ani)
GREUTATE



Sunt destul de frecvente problemele de hipertrofie amigdaliană și adenotonsilară, probleme mecanice respiratorii, apneea în somn.

Se continuă evaluarea anuală a funcției tiroidiene, iar atunci când este necesar a eventualei prezențe a anticorpilor anti gluten (Celiachia).

ALTE RECOMANDĂRI DIN PARTEA EDSA PENTRU PERIOADA 1 ȘI 6 ANI

- Continuarea programelor de reabilitare (în continuare).
- Logopedia.
- Incluziunea socială, (grădinița).

**Evaluările
altor
probleme
ORL**

**Analize
la sânge**



Controale medicale între vârsta de 7 ani și sfârșitul adolescenței

Repetarea evaluărilor

Repetăți evaluările în mod regulat în funcție de indicațiile specialistului: stomatologie, oftalmologie, analize la sânge, controlul greutateii și înălțimii.

Evaluarea problemelor ORL

Atunci când este necesar, (de exemplu în cazul problemelor de otită recurentă sau obstrucția căilor respiratorii), este necesară o vizită la ORL (completată eventual de măsurători de auz).

Evaluarea ortopedică

Când este necesar, să se recurgă la o evaluare din partea unui ortoped pediatru, (scolioză, genunchi valgus, etc.).

Dezvoltarea sexuală

Maturizarea sexuală este similară cu cea a populației generale. La bărbați, volumul testicular și mărimea penisului ating valorile normale în timpul pubertății. La femei, dezvoltarea caracteristicilor sexuale secundare urmărește evoluția sa normală. Menstruația este regulată. Menopauza este prematură. Sunt recomandate vizite regulate ginecologice ca în cazul celorlalte femei și o educație a persoanei cu SD în privința igienei menstruale. Fertilitatea este redusă la femei: a fost raportat doar un număr mic de sarcini, nașteri de copii, atât cu SD cât și fără SD. În cazuri speciale, poate fi prevăzută contracepția.

Barbații sunt aproape întotdeauna sterili (există doar două cazuri raportate de non-mozaic, care au avut un fiu). Această cifră va fi reevaluată în funcție de oportunitățile ridicate de interacțiune socială, este sigur că o persoană cu SD de sex masculin are o fertilitate mult mai mică decât cea a bărbaților de aceeași vârstă. Deoarece includerea socială a persoanelor cu sindromul Down a devenit tot mai frecventă, adolescenții ar trebui să fie pregătiți pentru o viață sexuală activă. Este responsabilitatea părinților, psihologilor și medicilor să instruiască cu sensibilitate și răbdare tinerii cu sindromul Down despre posibilitățile pe care viața le poate oferi acestora, precum și riscurile posibile.

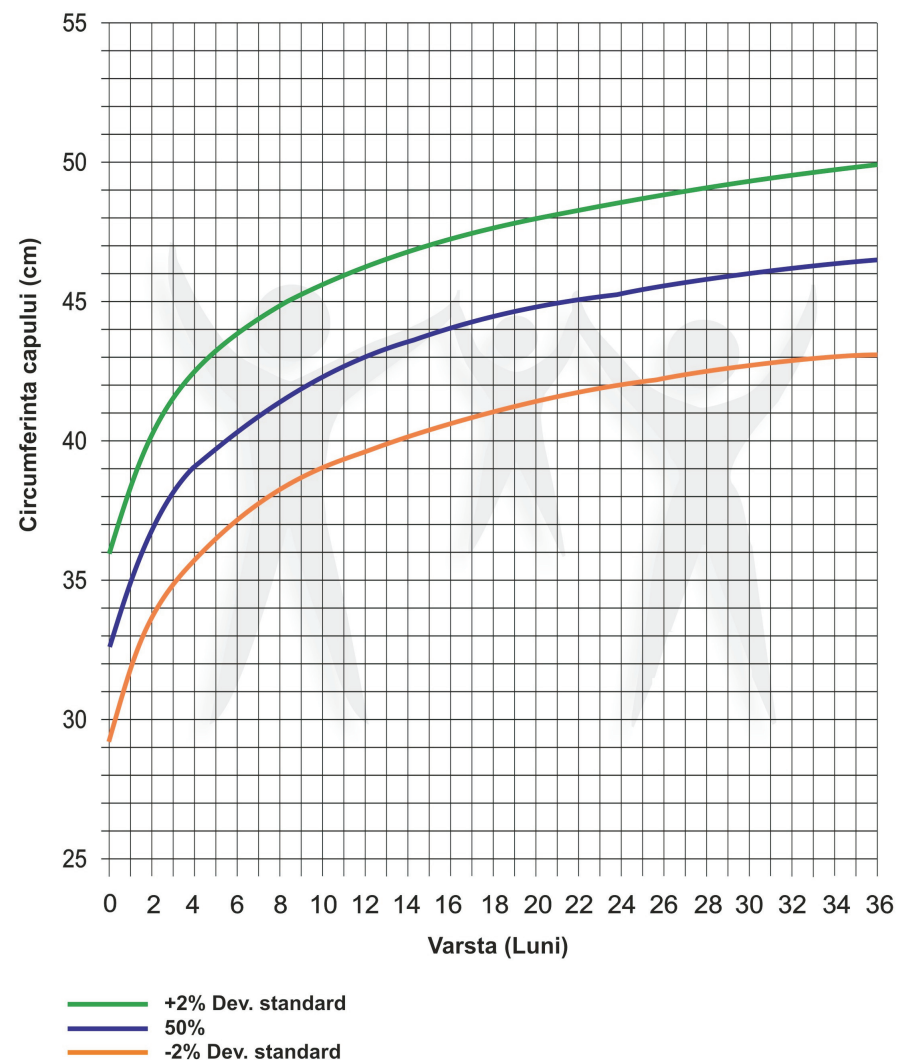
ALTE RECOMANDĂRIALE EDSA

- Acordarea de sprijin familiilor.
- Introducerea în școli și activități recreative.



Graficele de creștere specifice pentru sindromul Down

Circumferința capului băieți cu sindrom Down (0-3 ani)



- Copiii cu sindrom Down pot prezenta unele probleme de sănătate, cu o frecvență mai mare decât populația generală.
- Acest lucru justifică efectuarea controalelor medicale regulate și a unor teste de specialitate.
- Marea majoritate a problemelor de sănătate care pot apărea în cazul copiilor cu sindrom Down sunt ușor de gestionat.
- Este important efectuarea controalelor în centrele cu experiență vastă, în acest scop, este util să se consulte cu pediatrul/medicul lor de familie și cu asociațiile care se ocupa de sindromul Down pe teritoriul lor.
- Efectuarea cu regularitate a puținelor controale necesare pentru a interveni rapid în cazul oricărei boli care permite fiecărui copil să se dezvolte la 100% din potențialul de dezvoltare al acestuia.



Nu este scopul acestei cărți acela de a trata pe larg problemele de sănătate ulterioare vârstei pediatrice, dar este important să ne amintim că și la maturitate, ar trebui să continue monitorizarea stării de sănătate a persoanelor cu SD, precum și pe lângă unele boli care pot apărea în primii ani de viață și continua în perioadele ulterioare, pot să apară unele probleme de sănătate specifice persoanei adulte cu sindromul Down.

Recomandările, (parțial modificate) ale EDSA, cu privire la vârsta adulților sunt următoarele.

Controale medicale generale.

Ecocardiografia pentru reflux aortic sau prolaps de valvă mitrală (*reflux aortic sau prolaps de valvă mitrală = "încetinirea" activității a două valve care fac parte din inimă*). Nu sunt disponibile date atât de numeroase ca în cazul copiilor cu privire la statutul cardiac al adulților cu sindromul Down. Din datele recente din literatura de specialitate rezultă clar că adulții cu sindrom Down pot avea alte probleme cardiace decât defectele congenitale. Cele mai frecvente anomalii la adulții asimptomatici sunt prolapsul de valvă mitrală și refluxul aortic cu o prevalență de până la 70%. Aceste defecte par să apară numai în cazul adulților, deoarece acestea nu au fost detectate în copilărie. Evident, este recomandat efectuarea examenelor medicale precise la adulții tineri, mai ales înainte de proceduri chirurgicale și de intervenții dentare pentru descoperirea acestor defecte. Ar trebui să fie luate în considerare în profilaxia cu antibiotice pentru endocardită (*profilaxia cu antibiotice pentru endocardită = administrarea de antibiotice pentru a preveni atașarea de germeni la structurile inimii, eventualitatea mai probabilă în cazul intervențiilor chirurgicale, de exemplu, de tip dentar atunci când coexistă unele anomalii structurale ale inimii*).

**Controale
clinice
anuale**

**Controale
cardiologice**



Controale neurologice și psihiatrice

Îmbătrânirea prematură, depresia, boala Alzheimer, autismul: problemele neuropsihiatrice devin frecvente o dată cu vârsta. Cu toate acestea, studiile recente sugerează că majoritatea adulților cu SD îmbătrânesc normal, deși, probabil, devreme și pot fi la un risc mai mic de boală Alzheimer decât cel presupus anterior.

De asemenea, este posibil ca o reabilitare intensivă precoce de integrare socială să fie eficientă în încetinirea declinului mental și în îmbătrânire.

Controale clinice și instrumentale pentru boli oncologice

La persoanele cu SD unele boli patologice neoplazice sunt mai reprezentate, în timp ce multe altele sunt mult mai rare față de populația generală.

Vaccinările specifice vârstei sau condițiilor de risc

Gripa, anti-pneumococice, etc.

Controale periodice ale alimentației

Controale ortopedice

Controale dentare

Controale ginecologice

Controale oculare

Controale audiologice

Analize de sânge pentru anemie, boli tiroidiene, boala celiacă, imunitate, etc.

Programe pentru îmbunătățirea/întreținerea competențelor dobândite

Încurajarea activității fizice

Încurajarea activităților recreative

Consiliere psihologică individuală

Posibile includeri în structuri rezidențiale adecvate (comunitate)

Importanța pediatrului/medicului de familie

- Este necesar și principal pentru sănătatea copiilor. Pediatrul/medicul de familie ar trebui să fie implicat și informat de medicul din spital cu privire la externarea din spital a nou-născutului după controalele de specialitate.
- De obicei, pediatrul/medicul de familie nu este un coordonator al controalelor de specialitate (dar ar putea să fie), dar în afara controalelor periodice este un profesionist care poate detecta de multe ori eventuale probleme de sănătate urgente.
- Pediatrul/medicul de familie ar trebui să fie informat în legătură cu posibilele probleme de sănătate care pot apărea la un copil cu sindromul Down și de așa-numitele semne și simptome de alarmă.
- Trebuie să fie pe cât posibil favorizat un contact între pediatrul/medicul de familie și structura în care sunt efectuate controalele de specialitate periodice.
- Din punct de vedere al asistenței, pediatrul/medicul de familie poate urmări un copil cu sindrom Down ca orice alt pacient (vaccinări, înțărcare, episoade febrile, etc.), pur și simplu ținând cont de eventualele boli asociate.
- Nu pretindeți ca pediatrul/medicul de familie să aibă imediat o competență în privința SD (dați-i timp pentru a învăța / a-și actualiza informațiile).
- Controalele generale de sănătate efectuate de pediatrul/medicul de familie sunt esențiale, vizitele regulate la centrele specializate în SD sunt o completare, dar nu pot și nu ar trebui să înlocuiască vizitele generale ale pediatrului/medicului de familie.

