

Oblici podrške za osobe sa sindromom Down

Trubelja, Tamara

Undergraduate thesis / Završni rad

2020

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University North / Sveučilište Sjever**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:328422>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

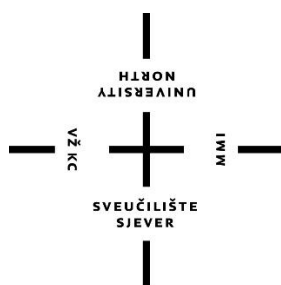
Download date / Datum preuzimanja: **2024-04-16**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





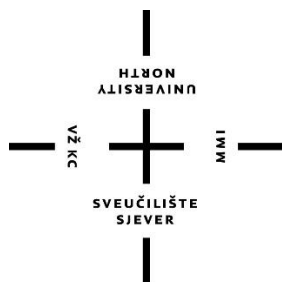
**Sveučilište
Sjever**

Završni rad br. 1244/SS/2020

Oblici podrške za osobe sa sindromom Down

Tamara Trubelja, 1861/336

Varaždin, travanj 2020. godine



Sveučilište Sjever

Odjel za sestrinstvo

Završni rad br. 1244/SS/2020

Oblici podrške za osobe sa sindromom Down

Student

Tamara Trubelja, 1861/336

Mentor

dr. sc. Jurica Veronek, v. pred.

Varaždin, travanj 2020. godine

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL Odjel za sestrinstvo

STUDIJ preddiplomski stručni studij Sestrinstva

PRISTUPNIK Tamara Trubelja

MATIČNI BROJ 1861/336

DATUM 05.03.2020.

KOLEGIJ Zdravstvena njega osoba s invaliditetom

NASLOV RADA Oblici podrške za osobe sa sindromom Down

NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU Forms of support for people with syndrome Down

MENTOR dr. sc. Jurica Veronek

ZVANJE viši predavač

ČLANOVI POVJERENSTVA

1. izv.prof.dr.sc. Karlo Houra, predsjednik
2. dr. sc. Jurica Veronek, mentor
3. doc.dr.sc. Marin Šubarić, član
4. Valentina Novak, mag.med.techn., zamjenski član
- 5.

Zadatak završnog rada

BROJ 1244/SS/2020

OPIS

Sindrom Down je kromosomski poremećaj koji nastaje uslijed pogrešnog prijenosa kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica te uzrokuje pojavu viška jednog kromosoma ili samo dijela kromosoma. Uz specifična obilježja i karakteristike, navedeni kromosomski poremećaj može se dijagnosticirati još u trudnoći te je individualno koje će poteškoće osobe sa sindromom Down imati. Zbog prisutnosti intelektualnih teškoća, osobe sa sindromom Down sporije uče i sporije savladavaju određene vještine. Vrlo je važno djecu sa sindromom Down uključiti u program rane intervencije kako bi se što više razvio djetetov potencijal. Cilj ovog rada je osvijestiti probleme djece sa sindromom Down te život i rad njihovih roditelja. U radu će se opisati vrste i oblici pomoći za osobe s sindromom Down ali i prikazati konkretan primjer desetogodišnje djevojčice sa sindromom Down kroz individualni pregled njenog razvoja i učenja, poteškoća s kojima se susrela, procjene od strane stručnjaka te njena integracija u dječji vrtić i školu. Medicinska sestra ima vrlo važnu ulogu u edukaciji i informiranju roditelja, zajednice i samih osoba sa sindromom Down radi postizanja što veće samostalnosti, socijalizacije, umanjenja predrasuda te unaprjeđenja kvalitete života.

ZADATAK URUČEN

13.03.2020.

POTPIS MENTORA



Handwritten signature in blue ink.

Predgovor

Zahvaljujem se mentoru dr. sc. Jurici Veronek na stručnoj pomoći, usmjeravanju i savjetima u procesu izrade ovog rada. Također se zahvaljujem i svim profesorima i suradnicima Sveučilišta Sjever na prenesenom znanju i vještinama. Veliko hvala mojoj obitelji koja mi je omogućila školovanje i pružila podršku, strpljenje i razumijevanje. Zahvaljujem se i svim kolegama i prijateljima koji su bili uz mene kroz ove tri godine studiranja.

Posebno se zahvaljujem sestri Juliji na iznimnoj motivaciji, podršci i ljubavi.

Sažetak

Sindrom Down je neizlječiv kromosomski poremećaj koji nastaje uslijed pogrešnog prijenosa kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica te uzrokuje pojavu viška jednog kromosoma ili samo dijela kromosoma. Tako osobe sa sindromom Down na 21. kromosomskom paru imaju tri umjesto dva kromosoma, a od tuda dolazi i naziv trisomija 21. Osobe sa sindromom Down imaju specifičan fizički izgled s karakteristikama: kosi položaj očiju, kratki i široki vrat s previše kože, kratke šake, mišićnu hipotoniju, malena glava, okruglo lice izravnog profila i kraći prsni koš. Osim zaostatka u tjelesnom razvoju, prisutan je i zaostatak u mentalnom razvoju, ali većina djece ima lake do umjerene intelektualne teškoće. Sindrom Down predstavlja rizik za razna zdravstvena oboljenja, a u zdravstvene teškoće ubrajaju se: srčane greške, problemi s probavnim sustavom, problemi s respiratornim sustavom, s jezikom, s kožom, problemi s hranjenjem, bolesti štitnjače, problemi s imunitetom, otorinolaringološki problemi te mnogi drugi. Dijagnostika sindroma Down provodi se: ultrazvučnim pregledom, analizom hormona, probirom seruma majke, amniocentezom i kariotipizacijom.

Cilj ovog rada bio je osvijestiti probleme djece sa sindromom Down te život i rad njihovih roditelja. Uz roditelje, u radu i razvoju djeteta sa sindromom Down pomaže i stručni tim koji se sastoji od logopeda, edukacijskog rehabilitatora, fizioterapeuta i psihologa. Već od ranog djetinjstva, djecu sa sindromom Down trebalo bi uključiti u socijalni život, u ranu intervenciju te što više educirati kako bi postali što više samostalniji. Samim time imaju jednake mogućnosti razvoja svojih spoznajnih, tjelesnih, društvenih i emocionalnih sposobnosti. U ovom radu prikazan je i prikaz slučaja desetogodišnje djevojčice sa sindromom Down te individualni pregled njenog razvoja i učenja, poteškoće sa kojima se susrela, procjene od strane stručnjaka te njena integracija u društvo (dječji vrtić, škola).

Dječji vrtić je za djecu sa sindromom Down od velike važnosti jer tamo djeca uče, steknu znanja s područja socijalizacije, discipline, povećavaju samostalnost, finu motoriku te se potiče djetetova komunikacija kroz igru i druženja sa ostalom djecom. Djecu sa sindromom Down potrebno je uključiti i u školski sustav gdje postaju članovi društva, ostvaruju bolju svakodnevicu i pripremaju se za što samostalniji oblik življenja. Medicinska sestra ima vrlo važnu ulogu u edukaciji i informiranju roditelja i samih osoba sa dijagnozom sindroma Down te i cjelokupne populacije. Vrlo je važno da medicinska sestra svojim znanjem i djelovanjem umanjuje prisutnost predrasuda u svrhu održavanja i unaprjeđenja kvalitete života osoba sa sindromom Down.

Ključne riječi: sindrom Down, integracija, komunikacija, medicinska sestra, edukacija

Abstract

Syndrome Down is an incurable chromosomal disorder that results from chromosome misfolding during cell division of germ cells and causes the appearance of an excess of one chromosome or only part of the chromosome. Thus, people with syndrome Down have three instead of two chromosomes on the 21st chromosome pair, hence the name trisomy 21. People with syndrome Down have a specific physical appearance with characteristics: oblique eye position, short and wide neck with too much skin, short fists, muscular hypotonia, small head, round face with a flattened profile and shorter chest. Except for a lag in physical development, there is also a mental developmental disability, but most children have mild to moderate intellectual disabilities. Syndrome Down is a risk for various health conditions, and health problems include: heart defects, digestive problems, respiratory problems, tongue, skin, feeding problems, thyroid disease, immunity problems, otorhinolaryngological problems and many others. Syndrome Down diagnosis is performed by: ultrasound examination, hormone analysis, maternal serum screening, amniocentesis and karyotyping.

The aim of this paper was to raise awareness of the problems of children with syndrome Down and the life and work of their parents. Next to the parents, a professional team consisting of speech therapists, educational rehabilitator, physical therapists and psychologists helps in the work and development of the child with syndrome Down. From an early age, children with syndrome Down should be included in social life, early intervention and educated as much as possible to become more independent. Therefore, they have equal opportunities to develop their cognitive, physical, social and emotional abilities. This paper also presents a case report of a 10-year-old girl with syndrome Down and an individual review of her development and learning, the difficulties she encountered, estimates by experts and her integration into society (kindergarten, school).

Kindergarten is of great importance for children with syndrome Down because it is there that children learn, acquire knowledge in the field of socialization, discipline, increase their independence, fine motor skills and encourage children's communication through play and socializing with other children. Children with syndrome Down need to be included in the school system where they become members of society, achieve a better everyday life and prepare for the most independent form of living. The nurse has a very important role in educating and informing parents and individuals with a diagnosis of syndrome Down and the entire population. It is very important for the nurse to reduce the presence of prejudice in her knowledge and actions in order to maintain and improve the quality of life of people with syndrome Down.

Key words: Syndrome Down, integration, communication, nurse, education

Popis korištenih kratica

SD	sindrom Down
UZV	ultrazvuk
EKG	elektrokardiogram
RTG	rendgen
GERB	gastroezofagealna refluksna bolest
TSH	tiroidni stimulirajući hormon
T3	trijodtironin
T4	tiroksin
ADHD	poremećaj pozornosti s hiperaktivnošću
IgG	imunoglobulin G
AGA	anti-glijadinska protutijela
ATA	tiroidna protutijela
TSI	TSH stimulirajući hormon
ATGA	tireoglobulinska antitijela
AMA	antimitohondrijska antitijela
SŽS	središnji živčani sustav
FISH	fluorescentna in situ hibridizacija
PCR	lančana reakcija polimeraze
DNA	deoksiribonukleinska kiselina
IEP	individualni edukacijski program
HZDS	Hrvatska zajednica za Down sindrom
PCS	engl. Picture Communication Symbols
SMBS	smanjena mogućnost brige o sebi

Sadržaj

1.	Uvod.....	1
2.	SINDROM DOWN.....	3
2.1.	<i>Povijest sindroma Down</i>	3
2.2.	<i>Kako dolazi do sindroma Down</i>	4
2.3.	<i>Epidemiologija sindroma Down.....</i>	6
2.4.	<i>Klinička slika sindroma Down</i>	6
3.	Poteškoće osoba sa sindromom Down.....	8
3.1.	<i>Kardiološki problemi kod osoba sa sindromom Down</i>	8
3.2.	<i>Probavni sustav kod osoba sa sindromom Down.....</i>	9
3.3.	<i>Bolesti štitnjače kod osoba sa sindromom Down</i>	10
3.4.	<i>Otorinolarinološki problemi kod osoba sa sindromom Down</i>	10
3.5.	<i>Problemi respiratornog sustava kod osoba sa sindromom Down</i>	11
3.6.	<i>Neurološke poteškoće kod osoba sa sindromom Down</i>	11
3.7.	<i>Osjetilne i taktilne poteškoće kod osoba sa sindromom Down</i>	12
3.8.	<i>Razvoj mozga kod osoba sa sindromom Down</i>	13
3.9.	<i>Imunološki sustav i hormoni kod osoba sa sindromom Down</i>	13
3.10.	<i>Hematološki sustav kod osoba sa sindromom Down</i>	14
3.11.	<i>Lokomotorni sustav kod osoba sa sindromom Down.....</i>	14
3.12.	<i>Problemi kože kod osoba sa sindromom Down</i>	14
3.13.	<i>Oftalmološki sustav kod osoba sa sindromom Down.....</i>	15
3.14.	<i>Stomatološki status i bolesti usne šupljine kod osoba sa sindromom Down.....</i>	15
3.15.	<i>Poteškoće ponašanja kod osoba sa sindromom Down.....</i>	16
3.16.	<i>Poteškoće u komunikaciji kod osoba sa sindromom Down.....</i>	17
4.	Prenatalna dijagnostika sindroma Down.....	18
5.	Rana intervencija kod osoba sa sindromom Down.....	21
5.1.	<i>Stvaranje individualnog programa rada</i>	23
6.	Važnost igre kod osoba sa sindromom Down.....	25
7.	Zdravstvena skrb djece i odraslih sa sindromom Down	26
8.	Adolescencija kod osoba sa sindromom Down	28
9.	Uključivanje djece sa sindromom Down u predškolske i školske programe.....	30
10.	Inkluzija djece sa sindromom Down.....	33
11.	Edukacija roditelja i osobe sa sindromom Down	34
12.	PRIKAZ SLUČAJA – J.T.....	35
13.	Hrvatska zajednica za Down sindrom.....	43
14.	Prava osoba sa sindromom Down.....	45
15.	Zaključak.....	46
16.	Literatura.....	49

1. Uvod

Sindrom Down (SD; DS-Down Syndrome) je vrlo česti genetski poremećaj. Uzrok nastajanja je pogrešno razvrstavanje kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, tako da se u stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma. Jezgra svake stanice sadrži 46 kromosoma (23 para) naslijeđenih od oba roditelja, a u kariotipu osoba sa sindromom Down vidi se trisomija na 21. kromosomu, tako da umjesto 46 kromosoma, osobe sa sindromom Down imaju 47 kromosoma. Sindrom Down se često naziva i trisomija 21 [1].

Unatoč godinama istraživanja, razlog ovakve pogrešne podjele stanica je nepoznat. Sam sindrom je prvi opisao John Langdon Down 1866. godine te je i prema njemu dobio naziv [2].

Izgled i životne funkcije čovjeka određene su njegovim genima, tako su i tjelesna obilježja djeteta sa sindromom Down oblikovana njegovim genima, a budući da dijete ima osobine i majke i oca, ono sliči donekle i jednome i drugome (na primjer boja kose i očiju, tjelesna građa) [3].

Međutim, zbog dodatnih gena na njihovome trećem kromosomu 21, djeca sa sindromom Down pokazuju tjelesne posebnosti koje ih razlikuju i od njihovih roditelja, braće i od djece bez oštećenja, a zbog dodatnog kromosoma 21 u svim svojim stanicama koji jednako utječe na njihovu tjelesnu građu, djeca sa sindromom Down međusobno pokazuju dosta sličnosti [3].

Jedno od 650 novorođene djece rađa se sa sindromom Down te se može javiti u bilo kojoj obitelji nevezano uz zdravlje roditelja, načinu života ili ekonomsku situaciju, a pogađa sve rasne skupine [1].

Kod osoba sa sindromom Down vanjski izgled i zdravstveni problemi su vrlo različiti te zbog oštećenosti mnogih tjelesnih organa mogu imati općenito više zdravstvenih problema od ljudi koji žive bez tog kromosomskog poremećaja. Međutim, većina osoba sa sindromom Down je dobroga zdravlja ukoliko su pod redovitom i dobrom liječničkom i zubarskom kontrolom [3].

U dojenačkoj dobi djece sa sindromom Down zapažene su različite prirođene anomalije od kojih neke mogu ugrožavati život pa zahtijevaju hitnu obradu, a dok se druge uočavaju tek nekoliko dana ili tjedana nakon rođenja djeteta (primjeri prirođenih anomalija: prirođena siva mrena, prirođene anomalije probavnog trakta, promjene zubnog mesa, epileptični napadaji, oboljenja dišnih putova i srčane greške) [3].

Kod djece sa sindromom Down prisutna su odstupanja u kognitivnom razvoju, intelektualne poteškoće koje utječu na procese zaključivanja, pamćenja i razumijevanja pa zbog toga teže pamte i obrađuju auditivne informacije. Odgođeni razvoj govora, kognitivne integracije,

motoričkih vještina i poteškoće percepcije otežavajuće su okolnosti za prilagodbu i funkcioniranje djeteta sa sindromom Down [4].

Sindrom Down moguće je prenatalno dijagnosticirati, putem metoda koje se primjenjuju u suvremenoj prenatalnog dijagnostici. Metode poput amniocenteze i analize korionskih resica primjenjuju se u posljednjih tridesetak godina, a u današnje vrijeme se intenzivno razvijaju neinvazivne metode koje bi trebale biti sigurne za plod i majku [5].

Potrebno je puno razumijevanja i učenja o sindromu Down kako bi se osobama sa sindromom Down i obiteljima olakšao život te pružila prilika da on bude aktivniji, produktivan i sretan. Nekad se djecu sa sindromom Down izoliralo i skrivalo, nije im se pružila adekvatna medicinska ni stručna pomoć. Često se zanemarivalo, a djeca sa sindromom Down su isto djeca kao i sva druga koja su željna ljubavi, pažnje, prijateljstva, intelektualnog poticanja i kulturnog izražavanja, no nažalost, svi ljudi često vide samo izgled i oštećenje, a ne dijete kao osobu i ljudsko biće [1].

Sve osobe sa sindromom Down i svih dobnih skupina su ponajprije osobe koje imaju iste potrebe za ispunjenjem života u svim segmentima kao i svi drugi. Na osobe sa sindromom Down ne treba gledati kao različite, već kao osobe kojima se dogodilo da imaju neke dodatne potrebe (medicinske i edukacijske) i one nisu takve da ih isključe iz redovnih mogućnosti za učenje i socijalne odnose od kojih svi ljudi imaju velike koristi [1].

U mnogim zemljama u svijetu život osoba sa sindromom Down se značajno poboljšao, a medicinska skrb je sve dostupnija i bolja te je bolje razumijevanje razvojnih i edukacijskih potreba i mogućnosti djece sa sindromom Down. Veće su mogućnosti za napredak i učenje, povećano je socijalno prihvaćanje te aktivnije sudjelovanje u zajednici. Mnoga djeca sa sindromom Down integrirana su u škole zajedno s drugom djecom gdje uče čitati i pisati te postižu i bolje akademske uspjehe nego što je to bilo prije desetak ili više godina te sudjeluju u različitim sportskim i drugim klubovima, u ritmičkim aktivnostima i dramskim grupama [1].

Samim time tako postaju članovi društvene zajednice, ostvaruju bolju i zadovoljniju svakodnevnicu te se bolje pripremaju za što samostalniji život [2].

U zadnjih desetak godina mnogo je više mladih i odraslih osoba sa sindromom Down koji su postali vrlo angažirani i bore se za svoja prava, a mnogi dobivaju prilike i za zapošljavanje, za samostalan život ili s prijateljima, a neki osnivaju i obitelj. Potrebno je puno znanja, spoznaja, upornosti roditelja, stručnjaka i samih osoba sa sindromom Down kako bi se dobra iskustva prenijela i kako bi se pokazalo više mogućnosti za bolje uključivanje djece sa sindromom Down u vrtiće i škole, mladih i odraslih sa sindromom Down u što aktivniji život kroz rad, učenje, socijalizaciju i slično [1].

2. SINDROM DOWN

2.1. Povijest sindroma Down

Osoba sa sindromom Down je zasigurno bilo oduvijek, a najstarija svjedočanstva čine glinene i kamene figure iz Olmečke kulture prije 3000 godina. Prvi pisani opis sindroma Down dao je liječnik Esquirol 1838. godine, a kliničku sliku psiholog Seguin 1846. godine u Parizu [1].

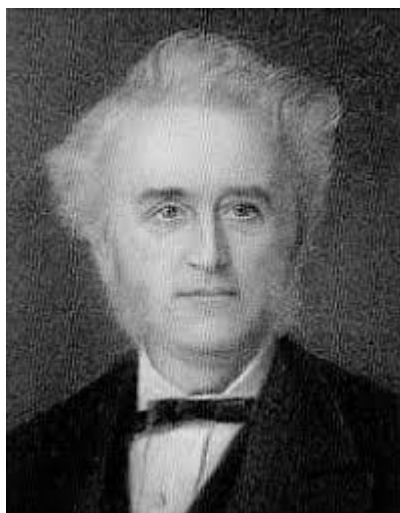
Dokaz postojanosti sindroma Down prije nego li je uočen i opisan medicinski te prije nego li se znalo za genomsku promjenu (-tri-21), pokazuje arheološki nalaz lubanje djeteta u starom saksonskom grobu iz VIII. stoljeća, koja je imala sva anatomska obilježja sindroma Down; mikrokraniju, brahicefaliju, prošireni sfenoidni kut, hipoplaziju orbita [5].

Sam naziv sindrom Down nastao je prema engleskom liječniku Johnu Langdonu Down (1828.-1896.) [1].

J. Langdon Down je opisao sindrom Down na vlastitom djetetu 1866. godine, a francuski genetičar Jerome Lejeune, 1957. godine otkrio je trisomiju kao genetski uzrok [6].

Na samom početku Lejeuneove medicinske karijere (1950-ih godina), zanimala su ga djeca koja su imala zaostatak u mentalnom razvoju i koja su često bila izolirana u ustanovama bez odgovarajuće terapije, a koja bi im uvelike mogla olakšati udružene zdravstvene tegobe. Lejeune je 1958. godine, koristeći novu tehnologiju kariotipizacije (kromosomska analiza embrija), otkrio da pacijenti sa sindromom Down posjeduju jedan dodatni kromosom na 21. paru, a u cijeloj stanici 47 umjesto uobičajenih 46 kromosoma. Tako je nastala genetska dijagnoza poznata kao trisomija 21, otkrivajući po prvi put povezanost mentalne onesposobljenosti i kromosomskog poremećaja. Ovo je otkriće bilo od neprocjenjive važnosti za osobe s opisanim stanjem i njihove obitelji, iako u početku tek sa simboličkog gledišta. Lejeune je bio poseban i po tome što je nastojao educirati i osvijestiti ljude da osobe pogođene ovim sindromom imaju pravo na ljudsko dostojanstvo te potrebu za ljubavlju i potporom, baš kao i svi ostali [1].

John Langdon Down radio je u ustanovi za teško mentalno zaostale osobe u Engleskoj (od 1858. do 1868.), a kasnije je i sam otvorio takvu ustanovu. Smatrao je da se zaostatak u mentalnom razvoju prema porijeklu može podijeliti na 3 djela: 1) kongenitalnu, 2) kongenitalno-akcidentalnu i 3) razvojnu. Nadalje, tvorac je i etničke klasifikacije u kojoj je iznio podatke koji dokazuju da zaostatak u mentalnom razvoju nije vezan samo uz jednu rasu, već je podjednako zastupljen u svim rasama i geografskim područjima [7].



Slika 2.1.1. John Langdon Down

[\[https://images.app.goo.gl/5HUUz1feUj9LsbDK6\]](https://images.app.goo.gl/5HUUz1feUj9LsbDK6)

U Hrvatskoj 1925. godine, pedijatar Ivan Kohler po prvi puta spominje naziv mongoloidna idiotija te je prikazao četveromjesečno dijete sa SD na VII. Skupštini Zbora liječnika Hrvatske [5].

Prvi pisani rad o SD objavljen je 1936. godine kada je pedijatrica Đurđa Mušić - Severova opisala dvojke od kojih je jedno dijete bilo normalno, a drugo mongoloidni idiot [5].

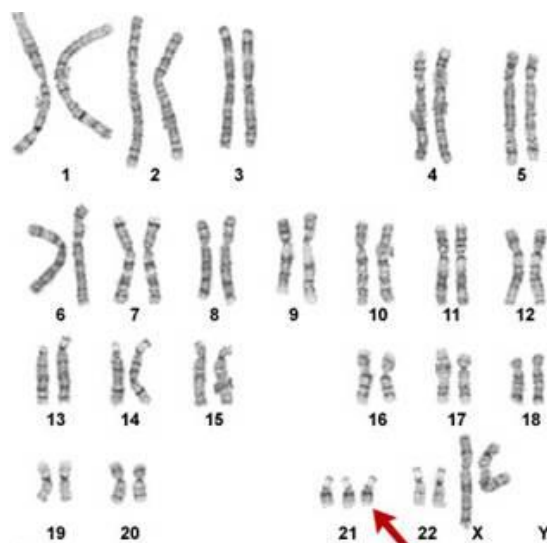
Taj neugodan i pogrešan naziv „mongoloizam“ postupno je napušten, ali se nažalost još uvijek pojavljuje i koristi, a prihvaćen je naziv „Down's Syndrome“ prema Johnu Langdonu Downu, koji je prvi opisao sindrom. Znao je reći da to nije poželjno stanje, ali da ima divnih specifičnosti [1].

2.2. Kako dolazi do sindroma Down

Sindrom Down je najpoznatiji i najčešći kromosomski poremećaj [5].

Ljudsko tijelo se sastoji od velikog broja stanica. Svaka stanica u svojem središtu ima jezgru u kojoj je smješten gen (nasljedni materijal). Geni se nalaze oko štapićastih struktura koje se nazivaju kromosomima. Jezgra svake stanice sadrži 46 kromosoma, dakle 23 para, naslijeđenih od oba roditelja. Muške i ženske zametne stanice s generacije na generaciju prenose genetski zapis ili kod, koji sadržava sve naše osobine. Djeca rođena sa sindromom Down imaju u svim svojim stanicama višak cijelog ili dijela jednog kromosoma (kromosoma koji je numeriran brojem 21) jer stanica sadržava 23 različita para kromosoma numerirana brojevima od 1 do 23. Spol djeteta određuje upravo 23. par kromosoma. Sindrom Down je uzrokovan pogrešnim prijenosom kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica. Najčešće nastaje u jajnoj stanici prije, a rjeđe nakon oplodnje, dok se u manjem broju slučajeva pojavljuje u spermijima [1].

Dakle, u tom slučaju stanice ne sadrže 46 kromosoma, već 47 jer se pojavljuje jedan prekobrojni kromosom (kromosom 21). Sindrom Down naziva se još i trisomija 21 jer postoje tri kopije 21. kromosoma [1].



Slika 2.2.1. Kariotip muške osobe sa sindromom Down

[\[https://images.app.goo.gl/GhmRcE9ndEMevn5R6\]](https://images.app.goo.gl/GhmRcE9ndEMevn5R6)

Citogenetski se razlikuju 3 tipa sindroma [5].

Prvi, klasični tip je nastao zbog nerazdvajanja kromosoma, a najčešće se naziva trisomija 21 [1]. Osim klasične trisomije 21, postoje osobe sa sindromom Down koje imaju dvije različite vrste stanica, jednu sa normalnim brojem kromosoma - 46, a drugu sa 47 kromosoma. Taj se drugi tip sindroma naziva mozaički. Do trećeg oblika dolazi kada se dio 21. kromosoma odvoji tijekom podjele stanica i zakvači za drugi kromosom pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma. S obzirom da je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje pojavu simptoma sindroma Down. Takvo stanje naziva se translokacija ili premještanje te je prema tome ovaj tip sindroma dobio naziv translokacijski. Mozaički tip se javlja u samo 1-2% slučajeva sindroma Down, translokacijski se javlja u 3-4% slučajeva, dok je klasični tip najčešći i javlja se u 95% slučajeva [1].

Unatoč godinama istraživanja, razlog nastajanja pogrešne podjele stanica još uvijek je nepoznat, a na oblik sindroma Down se ne može utjecati niti ne ovisi o vanjskim činiteljima. Na osnovi dugogodišnje statistike, uočeno je da kod žena iznad 35. godina starosti postoji veća vjerojatnost da će roditi dijete s sindromom Down (1:400 djece). S godinama se rizik povećava, a do 40. godine on iznosi 1:110, a do 45. godine 1:35. Oko 70% djece sa sindromom Down je rođeno od majki koje su bile mlađe od 35. godina. Trisomija 21 nije nasljedna, no šanse su ipak veće da se dobije iduće dijete ukoliko u obitelji već postoji dijete sa sindromom Down [1].

2.3. Epidemiologija sindroma Down

SD je sve češći genetski poremećaj u populaciji. Učestalost pojave SD ne razlikuje se značajno kod populacija, naroda ili rase. Rizik rađanja djeteta sa SD je 1.6%, odnosno da je svako 600-800 novorođeno dijete zapravo osoba sa SD. Nadalje, taj broj nije jednak u svim zemljama, a ovisi o tome provode li se pretrage ranog probira na SD te postoji li mogućnost prekida trudnoće na zahtjev [5].

Rizik rađanja djece sa sindromom Down procjenjuje se na 1:300-500 djece, a prema nekim autorima 1:700 djece. S napretkom citogenetike utvrđeno je da je tek 1 od 150 zametaka sa SD sposobno za život nakon rađanja [7].

U svijetu se danas pojavljuje prosječno jedan slučaj na 1000 živorođenih, a u Republici Hrvatskoj se podaci o osobama sa SD (koja su ostvarila određena invalidska prava), prate u Registru osoba s invaliditetom, a u kojem su 1706 osoba sa sindromom Down. Kao najčešći predisponirajući rizični čimbenik za pojavu sindroma Down spominje se dob majke. Rizik kod trudnica u dobi od 20 godina iznosi 0,066 % ili 1:1.500 i višestruko je niži u odnosu na majke u dobi od 40 godina, kod kojih iznosi 1,0 % ili 1:100 [8].

Prema podacima Hrvatskog registra o osobama s invaliditetom, iz izvješća donesenog u Zagrebu, svibanj 2019. godine, može se vidjeti da je u Republici Hrvatskoj, dana 20.05.2019. godine ukupno 1672 osoba sa sindromom Down, a u Varaždinskoj županiji, dana 20.05.2019. godine, ukupno 77 osoba sa sindromom Down [9].

Uz genetiku roditelja, dob majke te prethodnim rođenjem djeteta sa sindromom Down, čimbenici rizika za rođenje djeteta sa sindromom Down uključuju i metabolizam folata, prehranu, način života, okoliš, profesionalne, genetske i epigenetske čimbenike s naglaskom na čimbenike rizika roditelja [10].

2.4. Klinička slika sindroma Down

Dijete sa SD uočljivo je već pri rođenju. Uz karakteristike SD, često je prisutna i smanjena porođajna težina i dužina [5].

SD se klinički očituje intelektualnim teškoćama, iako stupanj teškoće može varirati od djeteta do djeteta, a uz to postoji i znatno intrauterino i postnatalno zaostajanje u tjelesnom razvoju i rastu [6].

Postoji preko 50 karakterističnih obilježja sindroma Down, a njihov broj i intenzitet razlikuje se od osobe do osobe. Ukoliko dijagnoza nije postavljena prenatalno, na sindrom Down se vrlo često može posumnjati odmah nakon poroda, zbog specifičnog fizičkog izgleda djeteta. Neka djeca sa sindromom Down imaju samo neka obilježja, dok ih druga imaju mnogo više [1].

Među najčešćim karakterističnim obilježjima izgleda djeteta sa sindromom Down su: malena glava, kraći prsni koš, široki vrat, no dijete može imati i kratak vrat s previše masnog tkiva i kože, mišićna hipotonija (smanjenje napetosti (tonusa) mišića), abnormalni oblik uški, kosi položaj očnih otvora, okruglo lice izravnatog profila, kratke šake (na dlanu jedne ili obje ruke može postojati specifična poprečna brazda), malena usta i nos s neproporcionalno velikim jezikom, kratke i široke ruke i noge (veliki razmak između nožnog palca i susjednog prsta) [1].

Na šarenicama očiju imaju Brushfieldove pjege, a prisutan je nistagmus i strabizam te nerijetko i slabovidnost [5].

U dijagnozu sindroma Down može se posumnjati odmah nakon poroda, a ukoliko postoji sumnja da se radi o sindromu Down, liječnik će zatražiti pretragu iz krvnih stanica djeteta za potrebu izrade kariotipa. Ukoliko se u kariotipu pronađe višak cijelog ili dijela 21. kromosoma, tada će liječnik potvrditi dijagnozu sindroma Down [1].



Slika 2.4.1. Karakterističan izgled djeteta sa sindromom Down

[<https://images.app.goo.gl/GbBwMTiwzEJqdNpf9>]

3. Poteškoće osoba sa sindromom Down

Uz karakterističan izgled javljaju se i mnogobrojne poteškoće koje otežavaju život osoba i djece sa SD. Međutim, individualno je koje će poteškoće i probleme osoba imati [5].

Uz veliki broj poteškoća, najčešće su poteškoće sa srcem, problemi probavnog sustava, bolesti štitnjače, otorinolaringološki problemi, neurološki problemi, problemi s imunološkim (hematološkim) sustavom i hormonima, poteškoće lokomotornog sustava, oštećenje vida i sluha, problemi respiratornog sustava, stomatološki problemi i poteškoće u ponašanju i komunikaciji [1].

Kod novorođene djece sa sindromom Down zapažene su različite prirođene anomalije od kojih neke mogu ugrožavati život, a druge se uočavaju tek nekoliko dana ili tjedana nakon rođenja djeteta [3].

Djeca sa SD imaju usporen psihomotorni razvoj, različite tipove i stupnjeve neurorazvojnih poremećaja. Socijalni smijeh izražavaju s 2 mjeseca, sa 6 mjeseci rotaciju, s 9 mjeseci sjede, a s 11 mjeseci pužu. Hipotonija i hiperfleksibilnost zglobova dominiraju kod djece sa SD pa zbog toga kasnije samostalno stoje i prohodaju od ostale djece (prosječno s 20. mjeseci). Također su prisutna i dominantna odstupanja u području kognitivnog razvoja i govora [5].

Istraživanjem koje je provedeno u Americi te u kojem je bio cilj utvrditi učestalost medicinskih problema kod osoba sa sindromom Down, otkriveno je da je 81% ispitanika imalo prekomjernu težinu ili bilo pretilo, značajno oštećenje vida bilo je prisutno u 18%, a značajno oštećenje sluha u 12%. Daljnjih 12% imalo je srčani šum, a 15% muškaraca problem s testisima, ravna stopala nađena su kod većine ispitanika (70%), s kserozom kod više od trećine ispitanika (39%). Podaci niskog broja otkucaja srca i snimanja niskog krvnog tlaka bili su tipični nalazi. Povijest epilepsije pronađena je u 8% ispitanika. Posebnu brigu treba posvetiti pretilosti, oštećenju osjeta i disfunkciji štitnjače te se preporučuje redovita provjera svih odraslih osoba s sindromom Down [11].

3.1. Kardiološki problemi kod osoba sa sindromom Down

Srčanu grešku ima 30-60% djece sa SD, a srce djeteta je jedna od prvih stvari koju će pedijatar provjeriti odmah pri porodu. Budući da određeni broj djece sa SD ima srčanu grešku, preporuka je da ultrazvuk (UZV) srca (uz klinički pregled, laboratorijskih nalaza, EKG (elektrokardiogram), RTG (rendgen) srca i pluća, bude zlatni standard u kardiološkoj skrbi djeteta sa SD. Prema tome kardiolog će procijeniti i predložiti način liječenja i praćenja [1].

Srčane greške mogu biti u srčanim šupljinama, srčanim pregradama, srčanim zaliscima i/ili velikim krvnim žilama koje dovode ili odvođe krv iz srca te uključivati pogrešku u razvoju istih [1].

Simptomi koji (dijete može, a i ne mora imati) mogu ukazati na srčanu grešku su: [1]

- šum na srcu,
- brzina disanja ili otežano disanje,
- boja kože (blijeda, plavkasta, siva),
- oblik prsnog koša.

Samo neke od srčanih grešaka zahtijevati će kardiokirurško liječenje, a tome obično prethodi invazivnija pretraga – kateterizacija srca [1].

Kiruršku korekciju srčanih mana poželjno je učiniti u optimalno vrijeme zbog daljnje kvalitete djetetova života [3].

3.2. Probavni sustav kod osoba sa sindromom Down

Osobe sa SD često imaju poteškoće u obradi osjeta u ustima te su preosjetljivi na dodir i stimulaciju oko lica, nemaju mogućnost spajanja usnica te imaju poteškoće s kontrolom jezika i čeljusti. Zbog smanjenog mišićnog tonusa mogu otežano gutati i sisati [1].

U novorođenčadi sa SD javljaju se različite prirođene promjene na želucu i crijevima [3].

Zbog hipotonije mišića, jezika i usta, novorođenčad jede puno sporije i teže te je i samo dojenje dugotrajnije [1].

Stanja koja zahvaćaju probavni sustav su: [5]

- Nutritivni poremećaji (celijakija)
- Anatomske anomalije (duodenalna stenoza)
- Funkcionalni poremećaji (GERB opstipacija, Hirschprungova bolest)

Neka od nabrojanih stanja su poprilično rijetka, a stanja poput duodenalne atrezije ili inperforirani anus, uočljivi su odmah pri rođenju pa ih je potrebno riješiti kirurški [1].

Problemi poput orofacijalne dismorfije i neuromotorni problemi, vezani su uz teškoće žvakanja kod osoba sa SD [5].

Čest problem je i opstipacija, a ona se kod većine može smanjiti adekvatnom prehranom, adekvatnim unosom tekućine i fizičkom aktivnošću [1].

3.3. Bolesti štitnjače kod osoba sa sindromom Down

Kod osoba sa SD najčešći je problem poteškoća u funkcioniranju štitne žlijezde koje će imati gotovo 20% osoba sa SD do odrasle dobi. Najčešće se radi o hipotireozu što uzrokuje smanjeni rast, poremećaj sna, promjenu apetita, umor i mnoge druge [1].

Kontrolu hormona TSH, T3 i T4 radi procjene funkcioniranja štitne žlijezde, nužno je preventivno učiniti u određenim vremenskim razdobljima, čak i ukoliko dijete sa SD nema tipičnih simptoma za hipotireozu [1].

3.4. Otorinolaringološki problemi kod osoba sa sindromom Down

Problemi poput sklonosti slinjenju, curenju nosa i slaboj kontroli jezika mogu se riješiti sami postupno kako dijete odrasta. Neki od poremećaja mogu biti često neotkriveni, a ti problemi su vrlo ozbiljni jer se odnose na naglušnost i gluhoću. U odnosu na ostalu populaciju, kod djece sa SD naglušnost je češća, a budući da je dobar sluh bitan za razvoj komunikacije i govora, bitno je što ranije otkriti poteškoću sluha. Provodna oštećenja sluha su nešto češća od osjetilnog oštećenja sluha kod osoba sa SD. Oštećenje sluha kod djece sa SD se nerijetko opaža od strane roditelja, pa djetetovo nereagiranje na roditeljsko obraćanje većinom pripisuju samom sindromu, mentalnom i kognitivnom kašnjenju, a da se zapravo radi o tome da dijete ima mogućnost problema sa sluhom [1].

Pregled sluha se preporuča odmah po rođenju u rodilištu, a daljnja audiološka obrada potrebna je u dobi od 6 mjeseci, zatim jednom godišnje sve do 12 godine i svake dvije godine do 18 godine [5].

Stoga je vrlo važan rani probir sluha i dodatna obrada i praćenje. Anatomske razlike kao što su visoko postavljen grkljan, kratki i široki vrat, izmjenjuju glasovne karakteristike. Visoko nepce, kratka usna šupljina, začepljenje nosne šupljine i izbočeni jezik stvaraju funkcionalne poteškoće pri govoru, a smanjen tonus jezika usana i mišića lica utječe na razvoj sposobnosti hranjenja i motoriku usne šupljine koja je potrebna za razvoj govora [5].

Govor se u djece sa SD uvelike razlikuje u sposobnostima ovladavanja jezičnih vještina uz usporen razvoj jezičnih sposobnosti. Prve riječi izgovaraju u dobi od 2-3 godine, a u fazi formiranja rečenica često izostavljaju veznike, prijedloge i priloge pa je važno aktivno učenje pomoću posebnih programa i metoda. Vrlo je važan individualan rad jer je svako dijete individualno za sebe [5].

Vrlo je važno djecu sa SD od najranije dobi uključiti u logopedski program rane intervencije [1].

Zbog protruzije jezika oštećena je artikulacija određenih glasovnih skupina. Uz poteškoće u učenju, djeca sa SD mogu učiti i napredovati, uz posebne programe i u poticajnom obiteljskom okruženju ishod je bolji [5].

3.5. Problemi respiratornog sustava kod osoba sa sindromom Down

U djece sa SD česte su poteškoće s disanjem zbog manjih zračnih puteva nosa i usta. Stanja kao što su prehlada, gripa, uvećani krajnici ili alergije mogu pogoršati disanje. Djeca sa SD sklonija su infekcijama gornjih i donjih dišnih putova [1].

U gornjim dišnim putovima najčešće smetnje su: [5]

- produžena nazalna sekrecija,
- hrkanje u snu,
- opstrukcija nosa s disanjem na usta,
- opstruktivna apneja tijekom spavanja,
- protruzija jezika,
- kronična sekretorna upala srednjeg uha.

Najotpornije na liječenje je disanje na usta, a nastaje zbog hipertrofije limfatičnog prstena. Uzrok opstrukcije su velike protrudirajuće tonzile, a zbog začepljenosti nosa izostaju nazopulmonalni i nazotorakalni refleksi. Tome je posljedica slaba oksigenacija i površnije disanje pa zbog toga djeca dodatno zaostaju u fizičkom i psihičkom razvoju. Opstrukciju tube auditivne uzrokuju adenoidne vegetacije, a posljedica tomu je poremećaj aerizacije srednjeg uha, oslabljeni sluh i razvoj kronične sekretorne upale srednjeg uha. Adenoidektomija ili tonziloadenoidnektomija je često indiciran kirurški zahvat zbog slabog učinka konzervativnog liječenja [5].

3.6. Neurološke poteškoće kod osoba sa sindromom Down

SD na žičani sustav utječe na više načina, a efekt tog utjecaja se pokazuje kao poteškoća u području kognitivnog funkcioniranja, učenja ili govora. Također su promijenjeni i mišićni tonus i mišićna kontrola jer oni ovise o funkcioniranju živčanog sustava [1].

Djeca sa SD mnogo kasnije počinju hodati, sjediti i govoriti nego zdravi vršnjaci. Razvoj svih njihovih funkcija je daleko sporiji, a proces starenja je brži. Intelektualne teškoće su temeljni znak SD, a odgovorne su tipične makroskopske promjene, zastoj sazrijevanja neurona i sinapsa te smanjen broj neurona [5].

Razina intelektualnih teškoća je u većine djece sa SD na nekoj sredini, ali se sa sigurnošću zna da prilagodbom metoda, načina i principa rada od najranije dobi, djeca sa SD imaju priliku pokazati daleko veće sposobnosti. Neuropedijatar pomaže u procjeni neurološkog razvoja djeteta te je sastavni dio tima koji prate razvoj djeteta s SD i ujedno je i stručnjak koji savjetuje u slučaju da dijete ima epilepsiju [1].

Kod djece sa SD, epilepsija je 5-10 puta češća nego u djece koja nemaju SD. Kod SD se vrste epilepsije ne razlikuju od onih u općoj populaciji, a prisutna su 2 najčešća razdoblja javljanja epilepsije: [5]

- a) do 2. godine (karakterizirano pojavom infantilnih spazma),
- b) između 20. i 30. godina (karakterizirano toničko-kloničkim napadajima)

Liječenje se provodi antiepilepticima, a ishod je jednak onom u općoj populaciji za sve vrste epilepsije [5].

U oko 5-10% djece sa SD javljaju se konvulzije, a oko 40% ih se javlja do prve godine života [1].

Djeca i odrasli sa SD mogu imati psihičke probleme i smetnje ponašanja [1].

U 20-40% djece sa SD uočavaju se poremećaji ponašanja, a njih oko 5% ima autistične osobine, u 6-8% dijagnosticira se ADHD (poremećaj pozornosti s hiperaktivnošću). Poremećaj spavanja ima oko 30% djece sa SD, a najučestalija je opstruktivna apneja u snu koja zbog nedostatnog sna i hipoksije može biti uzrokom pospanosti tijekom dana i uzrokom poremećaja ponašanja. Tijekom ranih faza razvoja, neurorazvojno praćenje je vrlo bitno zbog rane intervencije i prevencije određenih poremećaja [5].

Na procese zaključivanja, pamćenja i razumijevanja utječu kognitivne teškoće pa zbog toga djeca sa SD kratkoročno i teže zapamte i obrađuju auditivne informacije [1].

3.7. Osjetilne i taktilne poteškoće kod osoba sa sindromom Down

Kod osjetilnih teškoća, mnoga djeca sa SD mogu biti preosjetljiva na dodir, pokret, zvuk, vizualne podražaje, te reagirati na njih plašljivošću, vrištanjem, odnosno sve takve situacije doživljavati kao neugodne. S druge strane dijete može biti i neosjetljivo pa će ono slabije reagirati na podražaje (ili tražiti intenzivne stimulacije: guranje ruku u usta, griženje, pretrpavanje usta hranom) [1].

Taktilne vještine uključuju dodirivanje usnama, jezikom, ustima, rukama (to djeci pomaže uspostaviti vezu s osobama, okolinom i predmetima), a djeca sa SD su vrlo osjetljiva na dodir

pa razvijaju taktilnu obranu. Neka djeca ne vole da im se dodiruju usta ili se opiru češljanju, šišanju i pranju [1].

3.8. Razvoj mozga kod osoba sa sindromom Down

Godine 1876. Fraser je prvi opisao mozak osoba sa sindroma Down te je ukazao na velike makroskopske razlike u izgledu i veličini mozga između osoba sa i osoba bez sindroma Down [5].

Poremećaj u razvoju mozga nastaje već u fetalno doba (20.-22. tjedna gestacije) na razini diferencijacije neurona, sinaptogeneze, migracije te sazrijevanja mozga. Javljaju se intelektualne teškoće zbog nepravilne ekspresije gena, odnosno smanjene količine proteina koji sudjeluju u neuromorfogenezi i pravilnom funkcioniranju moždanih stanica. Na nastanak intelektualnih teškoća djeluje i aminokiselina tirozin koja remeti pravilan razvoj mozga i moždanih stanica. Prerano starenje ili senilnost nastaje zbog preuranjene neurodegeneracije [5].

3.9. Imunološki sustav i hormoni kod osoba sa sindromom Down

Kod djece sa SD istraživanja pokazuju da je kod nekih snižen IgG (imunoglobulin G) te da imaju smanjen celularni imunitet, pojavnost leukemije je češća u odnosu na ostalu populaciju (ali valja naglasiti da je pojavnost mala) [1].

Česte su i upale dišnih putova i ostale infekcije, sklonost aterosklerotskim promjenama i autoimunom tireoiditisu (Hashimotov tireoiditis), te sklonost dijabetesu [5].

Uz česte infekcije dišnih putova i začepljenje nosa, u male djece sa SD preporuča se čišćenje sekreta nosa pumpicom i fiziološkom otopinom [1].

Javljaju se alergijske reakcije, dijabetes, hipotireoza, celijakija i Alzheimerova bolest. Kod djece sa SD, dobar pokazatelj celijakije su AGA (anti-glijadinska protutijela). Za praćenje promjena u štitnjači važna je kontrola TSH, ATA (tiroidna protutijela) te serumskih lipida. Za Gravesovu bolest (Basedowljeva bolest, difuzna toksična guša, najčešći je oblik hipertireoze) nužno je pratiti razinu TSI (TSH stimulirajući imunoglobulin), ATGA (tireoglobulinska antitijela) i AMA (antimitohondrijska antitijela) te liječiti sve dok se ne normalizira razina TSI [5].

3.10. Hematološki sustav kod osoba sa sindromom Down

Djeca s sindromom Down imaju 10 do 20 puta povećan rizik od razvoja leukemije. Kumulativni rizik za leukemiju u dobi od 5 godina iznosi oko 2%. Mnoga djeca sa sindromom Down i akutnom leukemijom mogu se uspješno liječiti odgovarajućim liječenjem [12].

3.11. Lokomotorni sustav kod osoba sa sindromom Down

Uzrok raznih ortopedskih poteškoća u osoba sa SD odnosi se na mišićnu hipotoniju (označava smanjenu napetost mišića) i pretjeranu fleksibilnost ligamentarnog aparata [1].

Zbog grube motoričke sposobnosti koja se sporije razvija rezultira time da djeca sa SD prohodaju kasnije od svojih vršnjaka te je potrebna timska pomoć fizioterapeuta u razvoju pravilnih pokreta [1].

Djeca sa SD sklonija su subluksaciji kukova, patele i vratne kralješnice (u području C1-C2). U kliničkom pregledu sustava za kretanje pozornost treba usmjeriti na kukove, koljena, stopala i kralješnicu, a na sumnju na postojanje patoloških promjena savjetuje se konzultacija specijalista ortopeda [5].

Hipotonija se očituje na zglobovima nogu pa je smanjena funkcija donjih ekstremiteta te nastaju smetnje u hodu. Kod 7,9% djece prisutni su problemi s kukovima koji su povezani s laksitetom ligamenata i zglobne čahure, a upravo zbog tog laksiteta dolazi do hiperobilnosti zgloba i abnormalnog hoda (gegasti hod) [4].

3.12. Problemi kože kod osoba sa sindromom Down

Koža kod novorođenčadi sa SD je vrlo suha pa je potrebno redovno masiranje i svakodnevno mazanje dječjim uljem ili preparatima koji neće naštetiti koži djeteta te da bi se izbjeglo isušivanje i pucanje kože [1].

U djece sa SD češći su problemi s kožom, kosom i noktima, a poteškoće su atopijski dermatitis, seboroički dermatitis i suhoća kože. U adolescenata su česte gljivične infekcije noktiju, tabana i kože. U 77% osoba sa SD javlja se gljivična infekcija stopala (atletsko stopalo), a suhoća kože je u 85% osoba prisutna već u petoj godini života. Alopecia areata (žarišno opadanje kose) javlja se u 6-9% osoba sa SD između 5. i 10. godine života. U osoba sa SD često se javlja ubrzano starenje kože i ostalih tkiva [5].

3.13. Oftalmološki sustav kod osoba sa sindromom Down

Kod novorođenčadi sa SD veća je učestalost kongenitalne mrežnice, kongenitalnog strabizma i nistagmusa. Učestalost refrakturnih anomalija javlja se tijekom djetinjstva i mladosti, a u adolescentskoj dobi i keratokonusa. Kod dojenčadi je veća pojavnost upalnih poremećaja suznog aparata i spojnice [1].

Najčešće fenotipske osobitosti su epikantus, hipertelorizam, epiblefaron, entropij, refrakcijske anomalije, nistagmus, strabizam, blefaritis, konjuktivitis, začepljenje suznih kanalića uz epiforu, dakriocistitis, kronične vanjske infekcije kapaka, keratokonus, katarakta, glaukom, Brushfieldove pjege, retinovaskularne anomalije. Prema ovim znacima oftalmolog može posumnjati na trisomiju 21 [5].

Kod vizualnih teškoća u osoba sa SD potrebno je vježbati kontakt očima, vizualnu pažnju i vizualno praćenje predmeta pokretima očiju već u najranijoj dobi [1].

U novorođenačkoj dobi je obavezan pregled specijaliste oftalmologa, a zatim jednom godišnje do 12. godine i svake dvije godine do 18. godine života [5].

3.14. Stomatološki status i bolesti usne šupljine kod osoba sa sindromom Down

Osobe sa SD vrlo često karakterizira izrazito visoka stopa parodontalnih bolesti [5].

U poteškoće stomatološkog statusa kod djece sa SD ubrajaju se: poteškoće u brzini i načinu izbijanja zubića (zbog anatomske posebnosti, broj i oblik zubića te veličina usne šupljine), problemi disanja na usta, fisure jezika i usana, sklonost peridontalnim bolestima i gingivitisu (zbog smanjenog celularnog imuniteta) [1].

Nesrazmjer između muskulature usana i obraza naspram mišića jezika uzrokuje otvoreni zagriz, a smanjenu učinkovitost žvakanja i fiziološkog čišćenja zubi uzrokuje smanjeni tonus mišića. Kod osoba sa SD često je disanje na usta zbog malenog nazalnog dijela dišnog puta uz karakteristike otvorenih usta s velikim jezikom. No, najčešće je riječ o relativnoj makroglosiji gdje je jezik normalne veličine, a opseg usne šupljine je smanjen zbog nerazvijenosti srednjeg lica. Kod pregleda usne šupljine nepce izgleda visoko i usko, a zapravo se radi o plitkom nepcu normalne visine, ali su nepčane ploče abnormalne debljine pa rezultira malim prostorom za smještaj jezika i ta se promjena odražava na žvakanje i govor [5].

U svemu tome veliku ulogu ima logoped koji osobe sa SD uči o točnom položaju jezika u usnoj šupljini te vježbama za podizanje tonusa orofacijalne muskulature [5].

Usne i jezik s godinama postaju fisurasti i ispućani zbog kroničnog disanja na usta. Fisurast jezik je jedna od najupečatljivijih osobina u osoba sa SD te s vremenom on postaje jako izražen te uzrokuje halitozu [5].

Osobe sa SD potrebno je educirati o adekvatnoj higijeni usne šupljine i zuba te prilikom održavanja higijene usne šupljine također treba četkicom oprati i jezik. U posljedicu kroničnog disanja na usta spada i smanjena količina sline što uzrokuje simptome suhih usta što je uzrok smanjenog fiziološkog čišćenja usne šupljine i time pogoduje nastanku karijesa. Nicanje zubi je zakašnjelo (između 2. i 3. godine) i oni niču nepravilnim redoslijedom pa je potrebna i prilagodba prehrane i pritom je važno što duže sačuvati zdravima zube mliječne denticije. Hipodontija je učestala u mliječnoj i trajnoj denticiji i može se naći u 38-63% osoba sa SD [5].

Istraživanje iz Japana izvještava o pozitivnim učincima posjeta stomatologa te čišćenja zuba u razmacima od 3 do 4 mjeseca za skupinu mladih i odraslih osoba s sindromom Down. U navedenom istraživanju usporedili su osobe koje su obavljale redovnu njegu i posjete sa osobama koje nisu obavljale nikakvu oralnu higijenu više od godinu dana. Napredak parodontalnih bolesti bio je značajno manji u skupini sa redovnom njegom [13].

3.15. Poteškoće ponašanja kod osoba sa sindromom Down

U poteškoće ponašanja kod osoba sa SD učestala je pojava raznih nepoželjnih ponašanja poput namjernog plaženja jezika, pljuvanja, pljeskanja, odbijanja, reagiranja na upit, gledanja u oči sa smješkanjem ili buljenjem, vikanja, trčanja, skrivanja, ležanja, sjedenja na podu i mnoga druga [1].

U oko 20-40% djece sa SD uočavaju se poremećaji ponašanja. Oko 5% djece sa SD ima autistične osobine, u 6-8% se dijagnosticira ADHD [5].

Potrebno je jasno razlikovati zločestoću od teškoća ponašanja, a problemi ponašanja nastaju kada ih takva ponašanja sprečavaju u komunikaciji s okolinom i u uspješnom učenju [1].

Kod djece sa SD veliki je problem plaženje jezika (bilo namjerno ili ne), a oni vjerojatno to ne rade iz zločestoće već iz činjenice jer misle da je to u redu. Većina djece sustavnim programom nauče ne plaziti jezik jer plaženje jezika utječe na ponašanje drugih ljudi, uzrokuje probleme pri izgovoru, a zbog disanja na usta ugroženo je djetetovo zdravlje [1].

Važno je razlikovati probleme nemira, ponašanja i psihičke probleme, a nakon analize ponašanja, njegovih uzoraka i posljedica, radi se program promjene ponašanja u kojem se definira problem, postavljaju se ciljevi i sastavi se plan poduke za postizanje tih ciljeva [1].

Provedenim istraživanjem u Americi, dokazano je da su osobe sa sindromom Down ženskog spola imale bolje kognitivne sposobnosti i proizvodnju govora u usporedbi s osobama muškog spola sa sindromom Down. Osobe muškog spola imale su više problema s ponašanjem nego osobe ženskog spola. Ponašanje koje sugerira poremećaj hiperaktivnosti deficita pažnje često je viđeno u djetinjstvu. Depresija je dijagnosticirana uglavnom u odraslih s blagim do umjerenim intelektualnim teškoćama, dok je autistično ponašanje bilo najčešće kod pojedinaca s teškim intelektualnim teškoćama. Starije osobe često su pokazale pad adaptivnog ponašanja povezanog s Alzheimerovom bolešću [14].

3.16. Poteškoće u komunikaciji kod osoba sa sindromom Down

Proces u kojem jedna osoba oblikuje i šalje poruku drugoj osobi koja je prima naziva se komunikacija. Komunikacija se provodi putem govora, koristeći razne geste, položaj tijela, facijalnu ekspresiju i slično. Djeca sa sindromom Down puno bolje razumiju jezik prije nego što ga progovore, a u ranoj dobi nesrazmjer između govora i razumijevanja može biti 2-3 godine i više, pa je iz tog razloga nužno razvoj jezičnog razumijevanja popratiti razvojem augmentativnih i alternativnih oblika komunikacije koja će djetetu omogućiti da unatoč govornim teškoćama razvije zadovoljavajuću komunikaciju te na taj način smanji ili izbjegne frustracije koje su vrlo česte u djece sa sindromom Down koja puno brbljaju svojim nerazumljivim jezikom i bivaju neshvaćena i na taj način prestaju se truditi govoriti [1].

Usporen razvoj jezičnih sposobnosti očituje se kasnom pojavom prve riječi, koja se javlja u periodu između druge i treće godine djetetova života. Pri formiranju rečenice često izostavljaju veznike, prijedloge i priloge [15].

Razna izvješća dokazuju da su djeca sa sindromom Down koja su koristila komunikacijski sustav izmjene slika razvila govorni jezik. Komunikacijske ploče i knjige su individualno dizajnirani komunikacijski sustavi koji uključuju upotrebu slika, rebusa, slova, riječi ili piktograma, a slike se mogu držati u bilježnicama, te dijete da bi komuniciralo, obično pokazuje na sebi svojstven način sliku za riječ koju želi upotrijebiti [1].

4. Prenatalna dijagnostika sindroma Down

Već od 11. tjedna moguće je posumnjati na SD neinvazivnim probirom na osnovu ultrazvučnih nalaza i biokemijskih testova [5].

Uvidom u kariogram ploda postavlja se konačna dijagnoza invazivnom dijagnostikom: [5]

- biopsijom korionskih resica (10.-13. tjedna trudnoće),
- amniocentezom (15.-20. tjedan trudnoće),
- kordocentezom (nakon 18. tjedna trudnoće)

Pacijenticama koje imaju 35. godina ili više, preporučuje se uzorkovanje korionskih resica ili amniocentezu drugog tromjesečja. Ženama mlađim od 35. godina preporuča se screening u serumu majke u dobi od 16. do 18. tjedana gestacije. Majčinski markeri u serumu koji se koriste za probir trisomije 21 su: alfa-fetoprotein, nekonjugirani estriol i humani korionski gonadotropin. Upotreba ultrazvuka za procjenu gestacijske dobi poboljšava osjetljivost i specifičnost pregleda majčinog seruma [16].

Danska je bila prva država na svijetu koja je svim trudnicama provela nacionalnu, besplatnu ponudu prenatalnog probira na sindrom Down. Od 1973. do 1993. godine, screening na temelju dobi majke i pokazatelja visokog rizika rezultirao je stalnim porastom invazivnih postupaka. Nakon uvođenja trostrukog testa 1994. godine, invazivni postupci su se smanjili prvi puta nakon 20 godina. Nakon uvođenja ponude kombiniranog probira za sve trudnice (2004. godine), broj invazivnih postupaka znatno se smanjio, dok je istodobno došlo do porasta prenatalnih dijagnoza sindroma Down. Uz to, broj živorođenih sa SD smanjio se iznenada i značajno, ali se nakon toga stabilizirao na 23-35 godišnjih živorođenih. Od toga, većini je dijagnosticirano postnatalno [17].

U djece sa sindromom Down, nuhalni nabor je povećan uslijed nakupljanja tekućine na stražnjoj strani vrata. Mjerenjem nuhalnog nabora u 10.-14. tjednu trudnoće, pri standardnim uvjetima (u kombinaciji s dobi majke), omogućava otkrivanje 72% plodova s sindromom Down uz 5% lažno pozitivnih nalaza. Na kromosomsku abnormalnost mogu upućivati i veličina nosnih kostiju, ehogena žarišta u mišiću srca, ciste pleksus korioideusa u SŽS (središnji živčani sustav), ehogeno crijevo, kraće bedrene kosti, proširenje bubrežne čašice i drugi. Navedeni pokazatelji mogu se naći na UZV, ali su nespecifični i mogu se naći u drugim bolestima (i u zdravih plodova), pa njihovu prisutnost treba oprezno tumačiti [5].

Studija uključuje retrospektivnu analizu podataka - 157 prenatalno otkrivenih slučajeva sindroma Down, rutinski dijagnosticiranih između 6448 prenatalnih ispitivanja provedenih tijekom razdoblja od 2002. do 2014. godine u jednom tercijalnom centru. Učestalost dijagnosticiranih slučajeva SD iznosila je 2,4%. Sama dob majke bila je indikacija za prenatalnu

dijagnozu u 47 slučajeva (45,2%), povećani biokemijski screening test prvog i drugog tromjesečja u 34 slučaja (21,7%), abnormalni ultrazvučni pregled u 69 slučajeva (43,9%), pozitivna obiteljska anamneza za kromosom abnormalnosti u 4 slučaja i visoki rizik za trisomiju 21 otkriveni su DNA ispitivanjem bez stanica u 3 slučaja. Ultrazvučne anomalije bile su prisutne u ukupno 94 fetusa (59,8%). Najčešća abnormalnost bila je cistična higroma koja je pronađena u 46 slučajeva (29,3%). Redoviti oblik SD (trisomija 21) nađen je u 147 slučajeva (93,6%), Robertsonova translokacija u 6 slučajeva (3,8%), a mozaični oblik u 4 slučaja (2,6%) [18].

Trudnice kojima se probirom ustvrdi povećani rizik za rođenje djeteta sa SD, treba uputiti na genetsko informiranje gdje će im biti ponuđene invazivne dijagnostičke tehnike (amniocenteza ili metoda uzimanja uzorka korion frondoza) u sklopu razgovora s liječnikom. Preporučuje se u dobi od 18.-20. tjedna detaljan UZV pregled ploda radi otkrivanja postojanja prirođenih malformacija poput srčane greške, abnormalnosti probavnog sustava i mnoge druge. U prenatalnoj dijagnostici rabe se i razne druge citogenetičke metode poput rutinske kariotipizacije koja daje pregled broja i strukture svih kromosoma, a nalazi se čekaju relativno dugo. FISH (fluorescentna in situ hibridizacija) je metoda kojom se fluorescentnom bojom selektivno boji određeni kromosom ili njegov dio, a mana ove metode je ta što govori samo o kromosomu ili dijelu kromosoma koji se žele ispitati, a ne daje podatke o izgledu broju ostalih kromosoma i kromosomskih područja [5].

U prenatalnoj dijagnostici, interfazna FISH metoda pokazala se praktičnom jer se upotrebom kromosom specifičnih sonda dobivenim tehnikom korion frondoza ili amniocentezom, može se brzo i djelotvorno dijagnosticirati najčešće numeričke kromosomske abnormalnosti, a u otkrivanju SD je 100%-tna. PCR (lančana reakcija polimeraze) metoda je kvantitativne fluorescentne reakcije koja koristi kratke polimorfne ponavljajuće sekvence DNA (deoksiribonukleinska kiselina), a zasniva se na zapažanju u proporcionalnosti količine produkata PCR i količini početne ciljane sekvence što će rezultirati da će u SD biti i veća količina produkata PCR [5].

Na dobrovoljnom pristanku budućih roditelja temelji se genetičko informiranje i utvrđivanje prenatalnog rizika za razvoj SD. U procesu se buduće roditelje upoznaje s mogućnostima neinvazivnih i invazivnih metoda dijagnostike ili probira te mogućnostima lažno pozitivnih i lažno negativnih nalaza. Informiranje budućih roditelja treba sadržavati sve dobrobiti i uputstva u negativne strane prenatalnog ispitivanja. Roditelji moraju dati pismeni pristanak za provođenje testova, a ukoliko se utvrdi da plod nosi trisomiju 21, roditeljima treba dati detaljne informacije o poremećaju te im uz puno razumijevanja pomoći o vlastitoj odluci o daljnjem tijeku trudnoće [5].

Istraživanje koje je provedeno na temu kako su roditelji prenatalno dijagnosticirane djece sa SD doživjeli dijagnostički proces i njihovu odluku da nastave trudnoću, podaci polustrukturiranog, kvalitativnog ispitivanja intervjua u kojemu je sudjelovalo 8 majki i 5 očeva prenatalno dijagnosticirane djece sa SD rođenim između 2008. i 2017. godine, analizirani su tematskom analizom. Nekoliko parova je naglasilo kako se nisu nadali djetetu sa sindromom Down, ali nakon dijagnoze snažno su osjećali da je to dijete koje im je „dano“. Parovi su naglasili da SD nije najgore što se moglo dogoditi. Svi su parovi tražili iskustva izvan bolnice kako bi istražili potencijal za život ispunjenog života s SD. Pet parova se pozitivno osjećalo kod davanja rezultata SD. Tri su se bračna para osjećala negativno, uglavnom zbog toga što je namjera raskida bila prihvaćena. Nakon odluke o nastavku trudnoće, njihova interakcija s zdravstvenim radnicima općenito je doživljavana kao pozitivna i potpora [19].

Međutim, neki su se parovi i dalje osjećali ranjivima jer su bili svjesni da je njihova odluka neuobičajena. Zdravstveni radnici bi trebali pažljivo razgovarati na objektivan način tijekom dijagnostičkog postupka i predstavljati i prekid i nastavak trudnoće kao jednako legitimne mogućnosti [19].

5. Rana intervencija kod osoba sa sindromom Down

Odmah nakon što su utvrđene određene teškoće kod djeteta ili je postavljena dijagnoza, pažljivo se planira i individualno usmjerava učenje u vrlo ranom razdoblju djetetova života, a sve to definira ranu intervenciju [1].

Dijete neprestano uči i za njega nema razlike između igre i učenja. Učenje je proces i djetetu je potrebno aktivno hrabrenje i povjerenje u njegovu sposobnost da uspije, a u svemu tome uloga je roditelja da djetetu omogući pristup u svijet [20].

Postoje dva važna aspekta odgovornog učenja. Jedan je fokus na osposobljavanje roditelja u reagiranju, a ne na strategijama, za igranje i podučavanje svoje djece. Drugi je fokus na pomaganju djeci u razvoju središnjeg ponašanja koje im omogućuje da postanu uspješniji i neovisniji učenici [21].

Cilj je omogućiti djetetu da što bolje razvije svoje mogućnosti te dobije iskustva koja su mu potrebna, a djetetova okolina treba buditi njegovo zanimanje i pažnju, poticati cjelokupan djetetov razvoj te u poticaju na što aktivnije sudjelovanje u interakciji s okolinom [1].

Rana intervencija obuhvaća edukacijsku, psihološku i rehabilitacijsku pomoć te je ujedno i podrška roditeljima. Za djetetov razvoj vrlo je važna okolina, a proces uređenja djetetove okoline na način koji povećava vjerojatnost da napravi ili nauči određene stvari naziva se podučavanje [1].

Djeca sa SD se treba prilagoditi okolina kako bi dobili što više poticaja i informacija jer zbog manjka motivacije i slabijeg očnog kontakta, njihovo je vrijeme reakcije dulje pa je i prijenos u mozak otežan i usporen. Zbog zaostatka u intelektualnom razvoju djece sa SD, potrebno je više vremena za učenje [2].

Intelektualne teškoće svrstavaju se u četiri kategorije: [2]

1. Lake intelektualne teškoće - IQ 55-70
2. Umjerene intelektualne teškoće - IQ 40-55
3. Teže intelektualne teškoće – IQ 20-40
4. Teške intelektualne teškoće - IQ ispod 20

Kod djece sa SD, razine intelektualnih teškoća su u širokom spektru, no većina ih se nalazi na nekoj sredini, ali prilagodbom načina, principa i metoda rada od najranije dobi, sa sigurnošću se može reći da tako dobivaju priliku te pokazuju daleko veće sposobnosti [1].

Za razvoj moždanih stanica potrebna je djetetova aktivacija unošenjem informacija u mozak i veze s drugim stanicama, a te veze, mreže i putovi će djetetu omogućiti da razvije vid, jezik,

osjet mirisa, mišićnu kontrolu i rasuđivanje. Komunikacija je aktivirana senzornim iskustvima djeteta, a ona su važna za razvoj mozga [20].

Prve tri godine djetetova života su najvažnije jer se 85% moždanih struktura razvija upravo u to vrijeme. Razvoj je neprekidan i ovisi o zrelosti mozga, živčanog sustava i ostalih dijelova tijela, a on se u nekim slučajevima može usporiti, ali nikad ne prestaje [20].

Rani razvoj djeteta obuhvaća 4 glavne vještine: [20]

1. Gruba motorika – grube motorne vještine: održavanje položaja, kretanja i koordinacija zahtijevaju veliku upotrebu velikih mišića kod sjedenja, stajanja, puzanja, hodanja, trčanja i drugih aktivnosti.
2. Fina motorika – fine motorne (adaptivne) vještine: uključuju manipulativne vještine poput odijevanja ili uzimanja jela te vještine potrebne za međusobno djelovanje s okolinom. Obuhvaćaju i male mišiće prstiju i šake u zadacima kao što je hvatanje malih predmeta (takozvani pincetni hvat).
3. Komunikacija – komunikacijske vještine potrebne su za razumijevanje drugih i vlastito izražavanje. Sposobnost obrade, primanja i razumijevanja informacija i značenja predstavlja razvoj receptivnog jezika. Također uključuje i ekspresivni jezik (sposobnost prijenosa informacija).
4. Društvene vještine – predstavljaju sposobnost interakcije s drugim ljudima.

Kako bi dijete moglo odgovoriti fizičkim, jezičnim, emocionalnim i socijalnim zahtjevima, razvoj u nabrojanim područjima treba se pojavljivati istovremeno [20].

Djeca sa sindromom Down imaju ogroman potencijal, ali tek se nedavno naučilo raditi s njima da bi se taj potencijal maksimizirao. Rad s njima na razvoju brzih motoričkih sposobnosti može biti posebno dobar kada je riječ o području razvoja u kojem se napredak prilično lako vidi. Iako će dijete motoričke sposobnosti steći sporije, ipak će savladati osnovne motoričke sposobnosti kao što su sjedenje, hodanje, trčanje, skakanje i vožnja tricikla. Također će naučiti složenije vještine kao što su ples, plivanje, jahanje, karate, jogging i sport. Za većinu djece sa SD grube motoričke sposobnosti s vremenom postaju jedna od njihovih snaga. I poput ostale djece, sposobni su razvijati i usavršavati nove motoričke sposobnosti čitavog života [22].

Uključivanjem u program rane intervencije, djeca uče prave stvari na pravi način u pravom trenutku, stoga je poželjno započeti što ranije (već u prvih 6-8 tjedana života). Specijalisti rane intervencije su edukacijski rehabilitator i logoped te zajedno izvode sam program [1].

Ovisno o teškoćama i potrebama obitelji, uključuju se i ostali specijalisti: psiholozi, audiolozi, oftalmolozi i drugi. Poželjno je da se u početku program izvodi unutar obitelji, a već sa oko 18. mjeseci djeca se mogu uključiti u grupni rad u manjim skupinama djece sa sličnim

teškoćama, a kasnije, pod supervizijom specijaliste za ranu intervenciju i u redovne predškolske ustanove [1].

Neki od temeljnih principa rane intervencije su: [2]

- Sva djeca uče, pa tako i djeca sa SD, ali uče sporije i zato im treba više puta ponoviti određenu stimulaciju.
- Kao i sva druga djeca, djeca sa SD moraju učiti iste vještine poput onih vještina koje im pomažu da se igraju, vještina da postanu samostalniji i sastavni dio društva te vještinu sudjelovanja u interakciji.
- Prve godine djetetova života su najvažnije za učenje, a onog trenutka kad se utvrdi teškoća, tu učenje treba početi.
- Najvažniji učitelji svoga djeteta su roditelji.
- Za poticaj boljeg učenja pažljivo su odabrani postupci ocjenjivanja i podučavanja.
- Uz razvoj djetetovih mogućnosti sprječavaju se dodatne teškoće.
- Stvaranje pozitivnog odnosa između djeteta, roditelja i ostalih članova obitelji.

5.1. Stvaranje individualnog programa rada

Stručni naziv programa rane intervencije je individualni edukacijski program (Individual Education Program - IEP). Prvi korak u oblikovanju programa rada s određenim djetetom je procjena njegove sposobnosti, a prvu procjenu radi edukacijski rehabilitator. Kroz promatranje pokušava dobiti što više informacija o djetetu kako bi mogao procijeniti što učiniti sljedeće. Za cjelokupan uspjeh programa rada rane intervencije vrlo je bitan postupak procjene [1].

U slučaju precijenjenosti djetetove sposobnosti može se za dijete napraviti pretežak program pa će ono u to situaciji biti spriječeno zadovoljavajuće napredovanje. Uvjeti koji mogu uspješno garantirati djetetovu spremnost za učenje nekog teškog zadatka jest kvalitetno izvršavanje zadataka. Uspješan program točno pokazuje što dijete može, a što ne, pa je vrlo važna objektivnost stručnjaka i roditelja u procjeni kako bi se mogao izraditi uspješan program koji nije prelagan ili pak pretežak. Procjenu djeteta na područjima fine motorike, grube motorike, spoznaje i razumijevanja, komunikacije, socijalizacije i igre vrši edukacijski rehabilitator, a za govorno-jezični razvoj i teškoće specijaliziran je logoped. Ciljevi programa su strogo individualni za svako dijete te se definiraju prema rezultatima ocjenjivanja. Različitosti su normalne i uobičajene pa je tako i uobičajen nesrazmjer funkcioniranja na pojedinim područjima [1].

Roditelji uključivanjem u program rane intervencije posvećuju vrijeme sa sigurnošću u sebe te stručnim vodstvom manje lutaju i istražuju pa tako mogu provoditi kvalitetno vrijeme s djetetom. U programu je poželjno da je uključena cijela obitelj, a uspjeh je ključ svakog učenja. Uspjeh povećava samopouzdanje, razvija pozitivnu sliku o sebi te zadaci postaju sami sebi nagradom. Uspjeh se kreira tako da se zadaci razdijele na manje korake te se pohvali ili nagradi točan odgovor, a izbjegava se kritika ako je on netočan [1].

6. Važnost igre kod osoba sa sindromom Down

U ranom razvoju svakog djeteta igra je temeljno obilježje. Dijete posjeduje dar svjesnosti što je osnova za njegovu igru (posebno tijekom prvih dviju godina) pa ga roditelj ne treba učiti kako istraživati svijet. Igra je životno važna od djetetova rođenja pa sve do njegove sedme godine te je ujedno i temelj djetetova društvenog, tjelesnog i intelektualnog razvoja. Otkrivanje svijeta i istraživanje kroz igru sve je od čega se sastoji rano djetinjstvo, bilo da dijete grabi, baca, proteže, gleda i kuša, ono doživljava svoje osjete u potpunosti. Djetetu se treba ponuditi širok spektar mogućnosti. Nakon navršene dvije do tri godine, dijete je prošlo kroz osjetilno-motoričko razdoblje te se počinje razvijati njegova mašta. Ispunjavajući svoj život bajkama, igrom, maštarijama i glazbom, dijete mnogo dobiva te u sklopu istraživanja igre, djetetov intelektualni rast se odvija bez imalo svjesnog napora. Oko druge godine djetetova života, ono postaje sve više svjesno vlastitog identiteta, a sve to čini temelj njegove sanjarske i maštovite igre. Sigurnost djeteta omogućuje interakciju s drugom djecom i odraslima te motivira dijete na igru, a ako je okolina više stimulirajuća, dijete je više spremno i sretno, dok previše stimulirajuća okolina može biti stresogena. Roditelji ili učitelji bi trebali organizirati aktivnosti za zajedničku igru djece te jedan od načina proširenja igre na druge je sudjelovanje roditelja ili učitelja u toj igri. Neke od ključnih karakteristika igre su: igra je radost i zadovoljstvo, spontana je i voljna, igra zahvaća aktivni angažman igrača, ona je djetetova privatna stvarnost. Igra se premalo koristi kao preduvjet spremnosti za školu, a roditelji bi trebali biti uvjereni da je igra važan čimbenik u emocionalnom, kognitivnom i socijalnom razvoju djeteta između druge i pete godine života [20].

Upute za igru od psihoterapeuta i edukacijskog rehabilitatora učiniti će ju najefikasnijom. Dati će korisne savjete o tome kako se kojom igračkom služiti kako bi se djetetovo iskustvo obogatilo te poboljšala fina motorika. Primjerenom stimulacijom i potporom može se dovesti dijete (koje zaostaje u razvoju), da se zainteresira za teže i zahtjevnije zadatke, ali oni moraju biti pokazani na ugodan način i pružiti djetetu osjećaj uspješnosti. Svi pokušaji djetetove igre moraju uvijek biti povezani s opipljivim ili vidljivim promjenama (na primjer: ako stišće polugu, okreće se kotač i slično). Izuzetno su važna iskustva stečena u igri ako u kući ima braće i prijatelja. Djeca sa sindromom Down često se osjećaju ugodnije u društvu mlađe djece [3].

7. Zdravstvena skrb djece i odraslih sa sindromom Down

Pravo na redovitu i kvalitetnu zdravstvenu skrb, odrasli i djeca sa sindromom Down imaju u mjeri i obujmu kao i svi ostali članovi društva, a zdravstvena skrb osoba sa SD treba uključivati multidisciplinarni pristup i kontinuiranost te puno sudjelovanje same osobe sa SD i njene obitelji. Kod zdravstvene skrbi osoba sa SD treba gledati osobu u svoj njoj cjelovitosti te treba znati i vidjeti posebnosti bez obzira na sindrom Down [1].

Jedno od najvažnijih načela sestrinske skrbi za djecu s teškoćama u razvoju je individualizirani pristup. Individualizirani pristup podrazumijeva prihvaćanje djetetove razvojne dobi i stvarnih mogućnosti, a ne djetetova oštećenja i kronološke dobi [23].

U osoba sa SD zdravstvenu zaštitu treba stalno unaprjeđivati sukladno novim spoznajama [1].

Ovisno o stupnju intelektualnih teškoća i o postignutoj samostalnosti, osobe s intelektualnim teškoćama trebaju pomoć uže i šire zajednice, a podrške mogu biti u različitim životnim razdobljima ili različitim vremenskim okvirima [24].

Razina pomoći koja je djetetu potrebna razlikuje se o stupnju intelektualnih teškoća te ona može biti: [23]

- Povremena ili prema potrebi – kod promjene životnih okolnosti, na primjer odlazak u vrtić ili školu i ona može biti raznog intenziteta.
- Ograničena – u određenom vremenskom razdoblju intenzitet potrebne potpore je stalan.
- Opsežna – vremenski nije ograničena, ali je redovito potrebna u određenim okolnostima.
- Sveobuhvatna – pomoć je stalno potrebna u većoj mjeri te u svim situacijama tijekom cijeloga života.

Kod prvog pregleda djeteta sa SD (u dobi od jednog mjeseca), liječnik će dijete pregledati, izvagati i izmjeriti dužinu tijela i opseg glave, pogledati će sve dotadašnje nalaze, posavjetovati o dojenju i o njezi djeteta, o programu cijepljenja te za daljnje praćenje djeteta. Cilj ovih pretraga je na vrijeme uočiti i intervenirati zdravstvene teškoće koje su u djece sa SD nešto češće od ostale populacije [1].

Intervencije i ciljevi zdravstvene njege za osobe s intelektualnim poteškoćama, usmjereni su na osiguravanje potrebne pomoći, razne edukacije o samozbrinjavanju, unaprjeđenje zdravlja te u prevenciji bolesti i povreda [24].

Ciljevi zdravstvene skrbi za osobe s intelektualnim poteškoćama su: [23]

- Omogućiti osobi što bolju integraciju u društvo uz potporu regionalnih službi,
- Stvaranje povoljnih uvjeta za život, stanovanje, obrazovanje, zapošljavanje i ostalo,
- Stvaranje uvjeta za optimalan psihički, fizički i socijalni razvoj uz prihvatanje individualnih posebnosti,
- Uspostava i održavanje trajno dobrih međuljudskih odnosa,
- Omogućavanje osobnog razvoja i stila življenja.

Kvalitetna sestrinska skrb temelji se na razvojnim potrebama, mogućnostima i utvrđenim problemima djeteta i obitelji te se naglasak stavlja na normalizaciju, uključujući i adaptaciju [23].

Medicinska sestra procjenom prepoznaje koje su poteškoće i problemi prisutni u djeteta i njegovih roditelja te ih nastojati olakšati ili riješiti uz pomoć ostalih članova tima [23].

Prisutnost obiteljske podrške je vrlo važna u ostvarivanju kvalitete života u osoba s intelektualnim poteškoćama. Mogućnost izbora oblika odgoja, obrazovanja i rehabilitacije (za koju smatraju da će biti najprikladnija), u suradnji sa stručnjacima, pravo je roditelja [24].

U odrasloj dobi važna je prevencija institucionalizacije te osiguravanje adekvatnog stanovanja uz podršku u zajednici te uključivanje u svijet rada i zapošljavanja u zaštićenim uvjetima ili u zajednici uz podršku. Nadalje, važan čimbenik u ostvarivanju kvalitete života je i suodlučivanje, pa roditelje i osobe s intelektualnim teškoćama treba uključiti u kreiranje procesa rehabilitacije o dogovoru o svakodnevnim aktivnostima te u donošenju odluka. Aktivno sudjelovanje u nabrojanim aktivnostima povećava osjećaj odgovornosti i motivaciju za rad [24].

8. Adolescencija kod osoba sa sindromom Down

Adolescencija je razdoblje kada djeca sa SD pokušavaju izaći iz djetinjstva, no nisu još dovoljno osposobljeni da bi preuzeli odgovornosti zrele osobe [1].

Adolescencija je prijelazno razdoblje koje može stvoriti stres i za adolescente i za roditelje. Adolescenti sa SD prolaze iste faze kao i svi ostali adolescenti, ali zbog nedostatka kognitivnih i ponašajnih čimbenika, oni i njihovi roditelji mogu smatrati ovo razdoblje posebno izazovnim [25].

Jedno od najvažnijih pitanja je prepoznavanje i poštivanje kronološke dobi svakog tinejdžera sa sindromom Down te prepoznavanje da njihove socijalne i emocionalne potrebe u velikoj mjeri odgovaraju dobi, unatoč njihovoj jezičnoj i kognitivnoj odgodi. Njihovo društveno razumijevanje obično je naprednije nego što većina ljudi oko njih prepoznaje. Tinejdžeri sa sindromom Down pubertet dostižu u istoj dobi kao i svi ostali. Oni napuštaju školu i kreću kroz život na temelju svoje kronološke dobi. Kao odrasli, oni žele iste stvari kao i svi drugi, vlastiti dom s privatnošću, izborom i dostojanstvom, korisnim zaposlenjem i prijateljima, partnerima i društvenim životom i pristupom svim zajednicama [26].

Današnje generacije mladih sa SD postižu daleko više nego što se prije mislilo da je moguće te se pretpostavlja da će većina moći savladati određene školske programe i s novim mogućnostima postići daleko veću razinu samostalnosti. Osobe sa SD u adolescenciji se više ne smatraju djecom te je rezultat toga da im treba pomoći u pripremi za život u svijetu u kojem će živjeti, raditi i imati odnose s drugim ljudima, s i bez teškoća [1].

Provedena studija u Velikoj Britaniji potiče sve roditelje i učitelje da podrže tinejdžere sa SD u širokom rasponu tjelesnih aktivnosti iz dva razloga: zdravlja i mogućnosti za socijalne kontakte i prijateljstva. Vježbanje će također poboljšati hod i držanje, disanje i opću kondiciju. Ova sportska zanimanja mogu nastaviti proširiti društveni život i u odraslim godinama. Kada se uzmu u obzir vještine pisanja, 90% svih tinejdžera sa SD moglo je pratiti i kopirati slova i riječi, a gotovo svi (93%) mogli su napisati svoje ime. Od tinejdžera sa SD u redovnim školama, 94% ih je moglo napisati svoja i obiteljska imena, 83% je moglo napisati jednostavne rečenice, a 61% napisati vlastitu adresu, jednostavne poruke, jednostavne priče i kratko pismo. Od tinejdžera s SD u posebnim školama, 48% je moglo pisati svoja obiteljska imena, 30% je moglo pisati jednostavne rečenice i vlastitu adresu, 17% je moglo pisati jednostavne poruke, 4% je moglo pisati jednostavne priče, a 22% kratko pismo [26].

Isto tako, nedavna studija pokazala je da djeca sa SD često nemaju svijest o svom invaliditetu usprkos vidljivosti svog stanja. Ova studija koristila je nove zadatke kako bi istražila njihov uvid. Svi sudionici izrazili su sklonost uključivanju u društvene aktivnosti s vršnjacima u razvoju [27].

Većina sudionika sa SD identificirala se s osobom u razvoju. Iako su svi sudionici pripisali više pozitivnih deskriptora fotografijama pojedinaca koji se obično razvijaju, oni su ostali pozitivni prema sebi. Rana svijest o razlici koju pokazuju mladi ljudi sa SD sugerira da ovo može igrati važnu ulogu u njihovom razvoju identiteta [27].

Sve osobe, bez obzira na invalidnost, reproduktivna su bića. Pojedinci s sindromom Down i drugim intelektualnim teškoćama, mogu se susresti s društvenim predrasudama i značajnom roditeljskom anksioznošću. Kao pacijenti, imaju pravo na rutinsku reproduktivnu zdravstvenu zaštitu koja je pružena populaciji. Kognitivne i jezične poteškoće mogu predisponirati ovu populaciju neželjenoj trudnoći, spolno prenosivim bolestima i seksualnom iskorištavanju. Reproductivno obrazovanje prilagođeno na kognitivnoj razini, stilu učenja i načinu života, ključno je za obrazovanje djece i mladih sa sindromom Down [28].

Najvažnije je prihvatiti pravo djeteta da odraste jer će ono bez obzira na ograničenja i količinu pomoći, postati odrasla osoba. Uz puno razumijevanja i uz prihvaćanje djetetovih ciljeva, osjećaja i snova, treba im pomoći u razvijanju sposobnosti da mogu govoriti u vlastito ime i da postanu individue koje imaju pravo biti prihvaćene u društvu i razvijati vlastite interese, ukuse, stavove i talente [1].

U usmjeravanju adolescenata sa sindromom Down prema zdravom i produktivnom životu odraslih osoba, zdravstveni djelatnici se mogu služiti zdravstvenim smjernicama, a također bi se trebao primijeniti i širi interdisciplinarni pristup kako bi se osiguralo da socijalni, obrazovni i profesionalni planovi postoje kako bi se podržalo fizičko i mentalno zdravlje i razvoj tijekom tranzicije u odraslu dob. Mnoga od ovih pitanja imaju širu primjenu na bilo kojeg adolescenta s intelektualnim teškoćama [29].

Adolescencija je vrlo specifično razdoblje odrastanja koje zahtijeva puno razumijevanja i specifične fizičke, psihološke, intelektualne, hormonalne i društvene promjene kroz koje prolaze sva djeca. Najvažnije je beskrajno voljeti svoje dijete te mu željeti da stekne što je moguće bolje temelje za produktivan, bogat, pun, sretan i samostalan život [1].

9. Uključivanje djece sa sindromom Down u predškolske i školske programe

Bez obzira na stupanj intelektualnih teškoća, sve osobe imaju pravo na obrazovanje i razvoj koji odgovara njihovim mogućnostima i potrebama te nijednoj osobi ne smije biti uskraćen pristup odgovarajućem obrazovanju [23].

Za razvoj djeteta sa SD vrlo važnu ulogu imaju godine provedene u dječjem vrtiću te upravo to djeci može pojačati osjećaj pripadnosti, a roditeljima osjećaj pružanja podrške društva odnosno mjesne zajednice [3].

U dječjem vrtiću dijete sa SD može naučiti mnogo. Dječji vrtić svakom djetetu pruža stjecanje znanja s područja socijalnih iskustva, povećanja samostalnosti, blage discipline, koordinacije grube i fine motorike. Jedno od najvažnijih sposobnosti koje dijete može usvojiti u dječjem vrtiću je samostalno igranje, a igra je prirodno sredstvo za razvoj i učenje. Dječji vrtić je najbolja mogućnost za integraciju djece sa SD uz najvažniju prednost - kontakt s djecom koja su govorno razvijenija. Također, u dječjem vrtiću djeca sa SD dolaze do najvišeg stupnja normalizacije zbog kontakta s ostalom djecom. Međutim, odgajateljica bi trebala imati veliku sposobnost prilagodbe te dobro poznavati zakonitosti općeg razvoja djeteta, a dobra veza između roditelja i vrtića je presudna za daljnji razvoj djeteta [3].

Rana intervencija i kontinuirani rad s djetetom sa SD priprema dijete za uključivanje u vrtiće i škole te je potrebno napraviti individualni edukacijski program za svaku godinu u vrtiću i za svaki razred u školi [1].

U pripremi plana vrlo je bitna suradnja roditelja i stručnjaka u vrtiću i školi uz psihologa, edukacijskog rehabilitatora, pedagoga i logopeda. Uz integraciju djece sa SD u vrtiće i škole, važna je i integracija djece, mladih i odraslih u društvene, sportske i kulturne organizacije [1].

Također je važno uključivanje djece sa SD u sve aktivnosti u razredu, posebno tijekom blagdana i sudjelovanje na priredbama (naročito u onima koje se pripremaju za roditelje) [2].

Nedavnim istraživanjem provedenim u Udruzi za Down sindrom Osječko – baranjske županije i grada Osijeka, istražio se utjecaj glazbeno-ritmičkih stimulacija na likovno izražavanje djece na području kolorigrama slike tijela i slobodnom crtežu, a dokazalo se da je glazba na različite načine bila pokretač psihoemocionalnog izražavanja kod djeteta što se odnosi na razine mišljenja, koncentracije, zaključivanja, raspoloženja [30].

Istraživanje provedeno u Americi pokazuje da osobe s sindromom Down bolje uče kada vide ilustrirane stvari. To je otkriće pokazano na brojnim područjima razvoja, uključujući usvajanje jezika, motoričkih sposobnosti i pismenosti. Studija poručuje da će poučavanje biti učinkovitije kada se informacije prezentiraju uz podršku slika, gesta ili predmeta [31].

Mnoga djeca s sindromom Down mogu unaprijed razviti sposobnosti čitanja što bi se moglo očekivati na njihovoj kognitivnoj i jezičnoj razini. Čitanje daje važan doprinos rječniku i jezičnom razvoju za svu djecu i to može biti od posebne koristi za djecu s sindromom Down, s obzirom na njihova specifična jezična odlaganja. Motoričke sposobnosti razvijaju se sporije za djecu s sindromom Down u odnosu na ostalu djecu. Ova kašnjenja u motoričkom razvoju smanjuju mogućnost novorođenčadi za istraživanje i učenje o svijetu oko sebe i stoga dodatno utječu na kognitivni razvoj. Loša oralna motorička kontrola može utjecati na razvoj jezičnih vještina [31].

Djeca s sindromom Down pokazuju specifična kašnjenja u učenju korištenja govornog jezika u odnosu na njihovo neverbalno razumijevanje. Gotovo svako dijete će imati izražajni jezik koji kasni u odnosu na njihovo jezično razumijevanje. Djeca doživljavaju dvije vrste izražajnih poteškoća: kašnjenje u savladavanju rečenica i gramatike te specifične poteškoće u razvoju jasnog stvaranja govora [31].

Obrada i sjećanje izgovorenih informacija se poboljšavaju kada su podržane relevantnim slikovnim materijalom. Ove su informacije dovele do toga da su odgajatelji naglasili važnost korištenja vizualnih potpora, uključujući slike, znakove i ispis pri poučavanju djece s sindromom Down, jer ovaj pristup u potpunosti koristi njihove jače vještine pamćenja [31].

Djeca s sindromom Down, koja su obrazovana u svojim osnovnoškolskim sredinama uz odgovarajuću podršku, pokazuju značajna jezična postignuća tijekom vremena, kako u strukturi tako i u jasnoći. Važnost razvoja govora i jezika za kognitivni i društveni razvoj ne može se preuveličati. Riječi i rečenice su sastavni dijelovi intelektualnog razvoja; mislimo, razmišljamo i pamtimo koristeći se govornim jezikom. Riječi su glavni izvor saznanja o svijetu. Govorne i jezične vještine utječu na sve aspekte društvenog i emocionalnog razvoja, sposobnost pregovaranja o društvenom svijetu i sklapanje prijateljstava, razmjene briga i iskustva te sudjelovanje u obitelji i zajednici [32].

Optimalno okruženje za učenje djece sa sindromom Down je učenje s vršnjacima koji nemaju oštećenje u intelektualnom ili psihomotornom području. Djeca uče od svojih vršnjaka, tako da će promatranje i sudjelovanje u nastavnom planu i programu vršnjaka, koji se obično razvija, pružiti mogućnosti učenja tijekom dana. Očekivanja u učionici veća su u redovnim školama. Nastavni plan i program postavljen je za djecu bez teškoća, a njihovo učenje nudi modele pismenosti i jezika za dijete s sindromom Down [32].

Roditelji i učitelji trebaju učiniti više kako bi osigurali da se prijateljstvo s vršnjacima s invaliditetom ostvari izvan škole. Poboljšanje razumijevanja i podrške tinejdžerima i odraslima s sindromom Down u njihovim domovima, na radnim mjestima, u trgovinama i slobodnim aktivnostima mogao bi biti jedan od mnogih pozitivnih rezultata uključivanja [32].

Djeca sa sindromom Down u redovnim školama također trebaju više mogućnosti za druženje s vršnjačkom skupinom djece sa sličnim stupnjem intelektualnih poteškoća. To se može postići osiguravanjem da djeca s sindromom Down imaju prijatelje sa sličnim invaliditetom u školi ili izvan nje [32].

10. Inkluzija djece sa sindromom Down

Proces učenja i odgajanja djece s poteškoćama u razvoju zajedno s djecom normalnog razvoja naziva se inkluzija. Uz inkluziju djeca imaju jednake mogućnosti u razvoju svojih emocionalnih, tjelesnih, društvenih te drugih sposobnosti. Također omogućuje djeci s poteškoćama u razvoju mogućnost za promatranje, imitiranje i doticaje s djecom normalnog razvoja [33].

Socijalna integracija djece s poteškoćama u razvoju i njihovih vršnjaka daje mogućnost svoj djeci da uče, igraju se i žive zajedno, te da se razvijaju u osobe koje razumiju i poštuju jedni druge. Mnogi istraživači vjeruju da su socijalne interakcije s vršnjacima osnova za razvoj i socijalizaciju djeteta i da ti odnosi mogu doprinijeti najvišim postignućima djeteta te njegovom socijalnom i intelektualnom razvoju [33].

Navedena su ključna područja u kojima odnosi s vršnjacima imaju glavni utjecaj: [33]

- Razvoj socijalnih vrijednosti, stavova i opće sposobnosti djeteta
- Predviđanje i utjecaj na buduće intelektualno zdravlje djeteta
- Podučavanje djece kako da ne budu socijalno izolirani
- Podučavanje djece kako da kontroliraju agresivno ponašanje
- Pomoć pri razvijanju spolnog identiteta
- Pomoć pri razvijanju širih pogleda na svijet
- Utjecaj na obrazovno postignuće djeteta i njegove ciljeve za budućnost.

Koristi inkluzije za roditelje djeteta sa sindromom Down: [33]

- Dijete dobiva najviše prilika koliko je to moguće
- Prihvatanje razlika
- Osjećaj da je dijete prihvaćeno
- Informacije o djetetu u usporedbi s drugom djecom.

Inkluzijom se pokušavaju suzbiti predrasude, segregacija i diskriminacija kao i osvještavanje zajednice prema toleranciji i razvoju pozitivnih stavova prema osobama koje su "drugačije" [4].

11. Edukacija roditelja i osobe sa sindromom Down

Nedvojbeno je da će se postavljanjem dijagnoze SD u novorođenog djeteta promijeniti život roditelja i obitelji, ali prije svega preporučljivo je unaprijed se pripremiti za sve predstojeće izazove te porazgovarati s liječnikom o mogućnostima pronalaska pedijatra ili specijalista te pokušati što više naučiti o ovom kromosomskom poremećaju uz pomoć interneta, knjiga, iskustava drugih ljudi i ostalo. Liječenje je simptomatsko dok potpuni oporavak nije moguć [1].

Sindrom Down nije nasljedan [5].

Djeca sa SD prolaze kroz jednake razvojne etape kao i sva ostala djeca, samo je njihov ulazak u pojedinu etapu nešto sporiji i kasniji, a ostanak na pojedinoj etapi razvoja nešto dulji [34].

Suvremeni pristup skrbi o osobama s intelektualnim teškoćama usmjeren je na povećanje kvalitete života koju čini: individualna procjena vlastitog zadovoljstva s načinom života, uvjetima života i tijekom života, mogućnostima i ograničenjima te perspektivama, a vrlo značajnu ulogu u svemu tome ima prisutnost obiteljske podrške [24].

Pravo roditelja je mogućnost izbora oblika odgoja, rehabilitacije i obrazovanja za koje smatraju da će biti najprikladnija u primjeni kod njihovog djeteta u suradnji sa stručnjacima. U skladu s načelima normalizacije, inkluzije i integracije, vrlo je važno omogućiti djetetu boravak u vlastitoj obitelji što je duže moguće, a u odrasloj dobi važna je prevencija institucionalizacije te osiguravanje adekvatnog stanovanja uz podršku u zajednici i uključivanje u svijet rada i zapošljavanja [24].

Važno je naglasiti da primjerenim i prilagođenim poticajnim postupcima, ranim uočavanjem teškoća te ranom rehabilitacijom, razvoj djece sa SD može se ubrzati i znatno unaprijediti, imajući realna očekivanja djeteta te vodeći računa o njihovim temeljnim sposobnostima [34].

Djeca sa sindromom Down su dobra, topla, vesela, dobroćudna te se vole zabavljati uz glazbu i igru. Dijete s SD odrasta u odraslu osobu te kao takvo želi ostvariti sve aktivnosti kao i ostale odrasle osobe, a ima i osoba s SD koji nikad ne uspiju naučiti brinuti se o sebi ili naučiti čitati, dok s druge strane ima pojedinaca koji su završili studij i zaposlili se [1].

Uz integraciju i inkluziju, osobama sa sindromom Down pruža se prilika i mogućnost da vode ispunjen život u skladu s vlastitim mogućnostima, potrebama i sposobnostima unutar obitelji i zajednice kojoj pripadaju. Također, uz socijalnu integraciju, kvaliteta života pojedinca uključuje i optimalno tjelesno i psihičko zdravlje, socijalno-ekonomske i socijalno-psihološke aspekte života, funkcionalne sposobnosti, društvene odnose, osobnu imovinu te kulturne aktivnosti i iskustva [23].

12. PRIKAZ SLUČAJA – J.T.

Nakon što su izložene opće karakteristike i osobitosti sindroma Down, temeljem prikupljenih podataka intervjuom majke te promatranjem i analizom podataka, u ovom radu biti će prikazan individualan slučaj desetogodišnje djevojčice sa sindromom Down, od njezina rođenja, poteškoće s kojima se susrela, uključivanje u ranu intervenciju, sam rad i razvoj, socijalizacija, inkluzija i integracija u dječjem vrtiću pa sve do uključivanja u školski program u Centar za odgoj i obrazovanje „Tomislav Špoljar“.

J.T. je djevojčica rođena sa sindromom Down. Uz samu dijagnozu, J.T. je rođena i sa nizom drugih prirođenih anomalija (srčana greška, komplikacije respiratornog trakta). J.T. živi u obiteljskoj kući s majkom, ocem te ima stariju sestru i brata. U dobi od tri mjeseca polazila je kompleksnu fizikalnu terapiju u okviru majka-dijete programa u Specijalnoj bolnici za medicinsku rehabilitaciju u Varaždinskim Toplicama te je bila uključena u program rane intervencije u sklopu Udruga za sindrom Down Međimurske županije. Rana intervencija obuhvaćala je fizikalnu terapiju, vježbe logopeda i edukacijskog rehabilitatora, terapijsko jahanje i plivanje te gimnastiku. Djevojčičin razvoj je obuhvaćao neprestani nadzor te uključivanje cijele obitelji pri učenju, pružanju pomoći, razumijevanju, njezi te u savladavanju svih mogućih teškoća. J.T. je već od prvog dana pokazala zainteresiranost u programu rane intervencije pa tako i njezin napredak nije izostajao. Djevojčičina majka kroz intervju naglašava da je bilo jako važno svakodnevno ponavljati uz demonstraciju sve što je naučila kako bi usvojila što više vještina i da ne bi došlo do zaboravljanja naučenog. S dvije godine krenula je u dječji vrtić Bambi, a njezina integracija je bila iznenađujuće povoljna. J.T. je bila prihvaćena od cijelog tima odgajatelja i ostale djece. Majka kaže da je J.T. u dječjem vrtiću pokazivala veliku sreću i zadovoljstvo te je njezina odgajateljica bila od velike važnosti jer je upravo ona bila ta koja je djevojčicu uključivala u sve svakodnevne radne aktivnosti, a koordinacija grube i fine motorike bitno se razvijala uz razna slikanja prstima, držanje kista, bojica (pincetni hvat), igranje plastelinom, trčanje, skakanje i slično. Odgajateljica je ujedno i pripremala i učila ostalu djecu o posebnostima J.T. te odgovarala na sva pitanja ostale djece o J.T. Djevojčičin govor u vremenu polaska u dječji vrtić bio je minimalan, sa samo par riječi pa je tada bilo i malo teže komunicirati s njom, no obitelj se trudila što više razumjeti što bi J.T. željela reći. Majka navodi da je J.T. prohodala s 26 mjeseci te da joj je boravak u dječjem vrtiću donio mnogo prijatelja, omogućio socijalizaciju te pripremu za školu. Kod prirođenih srčanih anomalija J.T., problem je bio dijagnosticiran otvoreni *ductus arteriosus persistens*.

Ductus arteriosus (ductus Botalli) označava normalnu vezu između plućne arterije i aorte te je nužan za pravilnu fetalnu cirkulaciju, a u trenutku rođenja, porast parcijalnog tlaka kisika u

krvi i pad koncentracije prostaglandina uzrokuje zatvaranje *ductus arteriosus*, u pravilu unutar prvih 10 do 15 dana života [35].

Ako ne dođe do tog normalnog zatvaranja, dolazi do otvorenog *ductus arteriosus* što je bio slučaj kod J.T.. Majka navodi kako je J.T. srčana mana stvarala mnoge poteškoće prilikom hranjenja i disanja, puzanja i hodanja, pa ne bi imala dovoljno jakosti za izvođenje nabrojanih aktivnosti, a s vremenom se javila i plućna hipertenzija s dispnejom. S navršenih četiri godine, proveden je operativni zahvat kojim se uspješno zatvorio *ductus arteriosus persistens*, a jedanput godišnje odlazi na kontrolu koja potvrđuje da je sve uredno. J.T. je imala i čestih problema s otežanim disanjem i začepjenosti dišnih putova, također s četiri godine djevojčici je provedena adenoidektomija (dijagnoza: Vegetationes adenoideae hypertrophicae) nakon čega se opće stanje poboljšalo. S navršenih sedam godina, J.T. je upisana u školu u Centar za odgoj i obrazovanje „Tomislav Špoljar“. Majka navodi da bez obzira što je dobro pratila programe učenja, njena testiranja psihomotornog razvoja te mnoga druga koje su provodili stručnjaci, pokazala su da J.T. ne zadovoljava upis u redovnu školu. Za svaku školsku godinu ima individualiziran odgojno-obrazovni program koji je prilagođen za njene sposobnosti i mogućnosti. J.T. je trenutno blizu završetka 4. razreda te uči globalno čitanje koje se temelji na vještini vizualnog učenja kod djece sa sindromom Down. Funkcionalne poteškoće pri govoru stvaraju joj visoko nepce, kratka usna šupljina, začepljenje nosne šupljine i prevelik jezik. Također, hipotonija mišića odnosno smanjeni tonus jezika, usana i mišića lica utječe na sposobnost hranjenja, ali i motoriku usne šupljine potrebnu za razvoj govora. S obzirom da je za djecu sa sindromom Down prosječno usvajanje komunikacijskih vještina nešto kasnije nego za djecu s normalnim razvojem, djevojčičin govorno-jezični razvoj je u zaostatku u odnosu na ostale vršnjake te je govor nerazumljiv nepoznatim ljudima, a česte su i pogreške u izgovoru te je jezično izražavanje manjkavo i ponekad neusklađeno. U školi ima i predmete socijalizacije, radnog odgoja, komunikacije, tjelesnog i zdravstvenog odgoja te razvoj kreativnosti uz glazbeni i likovni koji J.T., temeljem izjava majke, najviše voli. Motorički je nešto naprednija, a kroz igru su joj uključene razne situacije za učenje. Od velike važnosti su i iskustva stečena u igri sa sestrom i bratom koji su uključeni zajedno s roditeljima u djevojčičin cjelokupni rast i razvoj. U sklopu školskog rasporeda sati, dva puta tjedno ima logopedске vježbe gdje uči globalno čitanje, čitanje s razumijevanjem, radi razne vježbe, masaže lica različitim didaktičkim pomagalima kako bi što bolje razvijala govorne vještine te kako bi svela mišićnu hipotoniju na minimum. Logopedске vježbe djevojčica nastavlja raditi i kod kuće, kako bi se vidjeli rezultati. Majka navodi da J.T. dosta brzo nauči ono što ima za zadaću te da često dobi pohvale od strane učitelja. U sklopu Centra za odgoj i obrazovanje „Tomislav Špoljar“, J.T. pohađa terapijsko jahanje, a

majka navodi da kada su i praznici, često odlaze na terapijsko jahanje jer se J.T. jako veseli konjiću Santi.

PROGRAM RADA

IME I PREZIME DJETETA: 22 mjeseca

DATUM: 01. 06. 2011.

FINA MOTORIKA:

- primanje sitnih predmeta; usmjeravanje da upotrebljava palac i kažiprst pri dohvatanju
- uzimanje obruča s palice
- traženje skrivene igračke; koristimo dvije tkanine (npr. kuhinjske krpe)
- stavljanje predmeta u posudicu; vađenje predmeta iz posudice (npr. kocke)
- vodoravno potezanje za uzicu da približi igračku (npr. vlakčić)
- listanje po slikovnici zajedno s odraslim
- stavljanje posudice jedna u drugu

GRUBA MOTORIKA:

- iz položaja na trbuhu se postavi u položaj za puzanje na sve četiri i njiše se; iz četveronožnog položaja se postavi u sjedeći; iz sjedećeg u četveronožni
- samostalno puzanje; postavljajte prepreke (npr. jastuke, kutije...) i zovite ju da dođe od vas-igrajte se!
- samostalno sjedenje i održavanje ravnoteže
- radite na ravnoteži-naslonite ju s istegnutim rukama na zid, potičite ju da okrene glavu i pogleda vas. Neka se jednom rukom podupire dok joj u drugu dajete da drži igračku

SOCIJALIZACIJA I IGRA:

- sudjeluje u igri skrivanja „ku-ku“
- igranje loptom-dodaje loptu suigraču
- igra se sama 15-20 minuta u blizini odrasle osobe
- pijenje iz čaše uz pomoć
- uzimanje i jedenje malih komadića hrane

Slika 12.1. Program rane intervencije J.T., 01.06.2011. godine

[izvor: autor]

PROGRAM RADA

IME I PREZIME DJETETA:

DATUM ROĐENJA:

DATUM: 13. 12. 2012.

GRUBA MOTORIKA:

- ustajanje s dječje stolice (bez pomoći)
- hodanje u/iz različitim smjerovima/različitih smjerova
- stepenice (penjanje-drži se jednom rukom, na stepenicu staje s obje noge; silaženje-potpora u obje ruke, na stepenicu staje s obje noge)
- šutiranje lopte
- poskakivanje

FINA MOTORIKA:

- vježbe za izdvajanje kažiprsta od ostalih prstiju
- vježbe za razvoj pincet-hvata
- građenje stupa od kockica; povećavati broj kockica; mijenjati veličine kockica
- manipulacija predmetom/igračkom s obje ruke
- slaganje posudica jedne u drugu
- umetanje kruga u odgovarajući otvor (3 mogućnosti)
- sparivanje predmeta/igrački

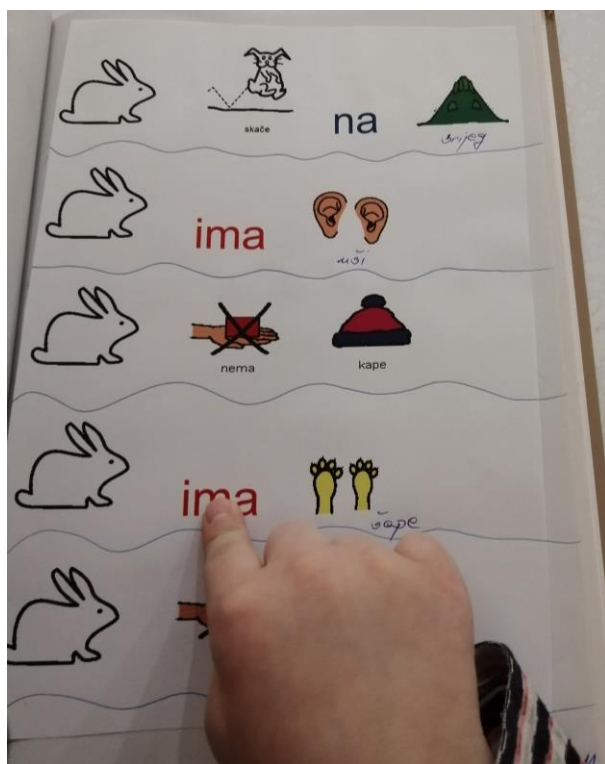
SOCIJALIZACIJA I IGRA:

- napraviti što se očekuje od nje u 50% slučajeva
- što veća samostalnost kod hranjenja
- skidanje hlača
- toalet trening
- pranje dijelova tijela

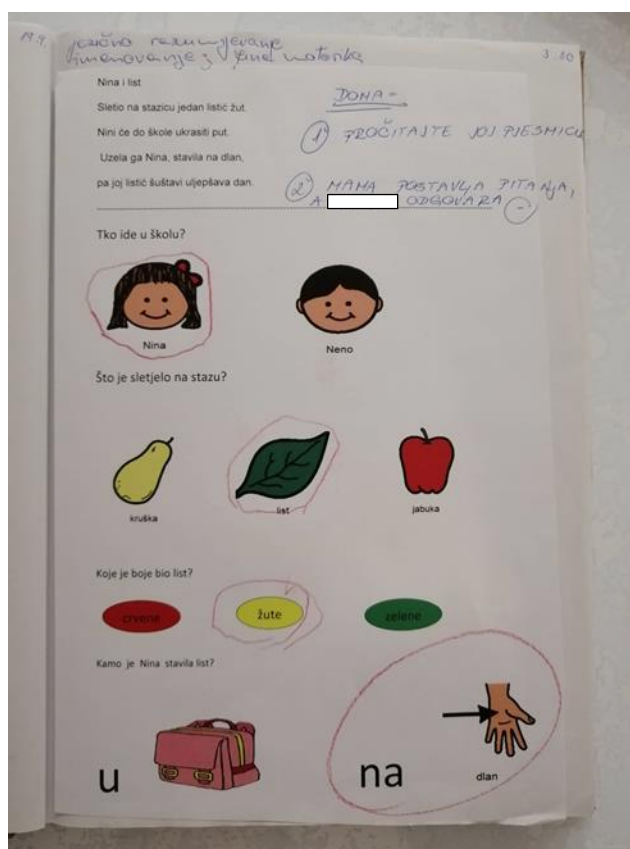
Slika 12.2. Program rane intervencije J.T., 13.12.2012. godine (18. mjeseci kasnije)

[izvor: autor]

Slika 12.1. Program rane intervencije J.T., 01.06.2011. godine [izvor: autor] i slika 12.2. Program rane intervencije J.T., 13.12.2012. godine (18. mjeseci kasnije)[izvor: autor], prikazuju program rada rane intervencije kod djevojčice, izrađen od strane stručnjaka. Može se vidjeti kako su se navedeni programi mijenjali i razvijali prema potrebama i mogućnostima djevojčice u usporedbi od 18. mjeseci. Djevojčičinom razvoju i napretku doprinijele su prikazane aktivnosti i vještine koje se koriste za razvoj grube i fine motorike, za socijalizaciju i igru te mnoge druge. Na slikama je izbrisano ime i prezime djeteta zbog zaštite identiteta.



Slika 12.3. J.T. uči čitanje s razumijevanjem uz pokazivanjem s kažiprstom
[izvor: autor]



Slika 12.4. Primjer učenja jezičnog razumijevanja uz pomoć koordinatora (majke)
[izvor: autor]

Nadalje, kod oftalmoloških poteškoća, J.T. je dijagnosticiran strabizam koji korigira s naočalama te odlazi 2-3 puta godišnje na preglede vida kod oftalmologa. Kod poteškoća u probavnom sustavu, djevojčici je dijagnosticiran sindrom iritabilnog crijeva s dijarejom, a majka kaže da se bolovi i grčevi u crijevima javljaju kada J.T. posrijedi neka emocija ili uzbuđenje. Također, majka navodi da J.T. redovito kontrolira štitnjaču kako bi se prevenirale moguće poteškoće koje su karakteristične za osobe sa sindromom Down.

Na samom kraju navedenog prikaza slučaja, uz promatranje i analizu medicinske dokumentacije djevojčice te prikupljenim podacima od strane roditelja, prikazana su najnovija stručna mišljenja (iz 2019. godine) na djevojčičin sveobuhvatni razvoj i napredak njezine dobi - 10. godina:

1. Mišljenje psihologa

Djevojčica je emocionalno topla, usporenog općeg psihomotornog i intelektualnog razvoja, disharmoničnog testnog profila, u kategoriji lakih intelektualnih teškoća, distraktibilne i teško održive pažnje, nedovoljno razvijenog govora, fine motorike, okulomotorike, emocionalnog i socijalnog razvoja, očekivanog za sindrom Down uz preporuke na nastavak logoterapije i tretman radnog terapeuta kako bi se poticao razvoj njezinih sposobnosti.

2. Mišljenje logopeda

Kratkotrajne je pažnje i koncentracije, ali sada nešto duže uspijeva usmjeriti pažnju na ponuđene aktivnosti i pri tome održava koncentraciju. Komunikacija je intencijska te se ostvaruje za imperativne i deklarativne svrhe. U komunikaciji sve više koristi duže rečenice, ali obično bez upotrebe funkcionalnih riječi, narušene gramatičke strukture. Prikladno upotrebljava socijalne pozdrave. U govoru prisutna eholalija, djevojčica vrlo često ponavlja postavljeno pitanje što je odraz slabog jezičnog razumijevanja i slušnog procesuiranja. Receptivna jezična funkcija je djelomično razvijena. Izvršava jednostavne verbalne upute, složenije upute potrebno je više puta ponoviti ili razlomiti na manje dijelove. Ekspresivna jezična funkcija narušena je artikulacijskim pogreškama izgovora, prisutne su nesustavne greške izgovora (pojedine glasove koje izolirano izgovara, djevojčica u većini slučajeva ispušta ili ih zamjenjuje naročito u fonetski složenijim strukturama). Također, u riječima složenije fonološke strukture prisutno je premještanje slogova unutar riječi i/ili dodavanje slogova. Zbog navedenih odstupanja ekspresivni govor je često nerazumljiv za širu okolinu. U građi artikulacijskih organa, uočava se mala usna šupljina, gotsko nepce, hipotonija facijalne muskulature. Artikulatori su lošije pokretljivosti i slabo su koordinirani. Rječnik odstupa od dobi (siromašniji u odnosu na ostale vršnjake).

Auditivna percepcija i diskriminacija su djelomično razvijene, kod ponavljanja rečenica za logopedom, često ponavlja zadnji dio rečenice. Vještine potrebne za usvajanje čitanja i pisanja nisu razvijene. U logopedski tretman školske godine 2018./2019. uključena je dva puta tjedno. Logopedski tretman usmjeren je na poticanje komunikacije, stimulaciju i pokretljivost govornih organa, razvoj govorne ekspresije, recepcije i slušanja, vještina čitanja i pisanja. Preporuka je nastavak logopedskog tretmana.

3. Mišljenje pedagoga

Učenica je upisana u Centar za odgoj i obrazovanje „Tomislav Špoljar“ i polaznica je odgojno-obrazovne skupine učenika s intelektualnim i utjecajnim teškoćama u razvoju. Učenica je u školi obuhvaćena neposrednim radom učitelja, edukacijskog rehabilitatora i logopeda, te povremeno stručnih suradnika pedagoga i socijalnog radnika. Redovito polazi nastavu i druge oblike odgojno-obrazovnih aktivnosti te sukladno sposobnostima izvršava predviđene zadatke. Do sada je iz škole izostajala zbog bolesti, a što su roditelji redovito opravdali. Učenica je komunikativna i primjerenog ponašanja u socijalnim interakcijama s vršnjacima i odraslima u školi. Suradnja s roditeljima je dobra i uspješna.

4. Mišljenje učitelja razrednog odjela

Djevojčica je uključena u odgojno-obrazovnu skupinu od pet učenika. U skupini ostvaruje dobar socijalni kontakt sa dvoje učenika, a sa neverbalnim učenicima ostvaruje teži kontakt ili ih ignorira. Uključena je u individualan program rada logopeda. Emotivno je toplo dijete s kojim se kontakt lako uspostavlja, ali teže održava. Kratkotrajne je pažnje i koncentracije. Potrebna joj je neprestana motivacija i verbalna nagrada za rad, osobito za aktivnosti koje ne voli. U školu dolazi i odlazi školskim autobusom. Gruba i fina motorika je u razvoju. Dobro se orijentira u prostoru oko sebe. Kad hoda po stepenicama učenica je samostalna i rijetko traži ruku ili rukohvat. Samostalno poskakuje i penje se na ljuljačku ili tobogan. Kod primanja sitnih predmeta ponekad treba pomoć (pincet-hvat u razvoju). Gradi stupove od velikih i malih kocaka, koristi obje ruke uz verbalan nalog. Prihvaća škare i grubo reže uz verbalno i fizičko vođenje. Crtež je na razini šaranja, olovku drži djelomično pravilno te je potrebna daljnja vježba. Slikovnice boja unutar linija i sa puno truda. Uz verbalno usmjeravanje lijepi papir i nastavne listiće. Uz verbalnu pomoć pronalazi uljeza u nizu sličica. U svim aktivnostima skrbi o sebi te joj je potrebna pomoć i nadzor. Djevojčica jede svu hranu, ali uz motivaciju i neprestani poticaj. Pije iz šalice i čaše te traži i odlazi na nuždu. Samostalna je kod oblačenja i svlačenja.

Učitelj navodi da je djevojčičin razvoj ispod prosjeka za njenu kronološku dob u svim područjima te se preporuča nastavak školovanja u posebnoj odgojno-obrazovnoj ustanovi prema programu usvajanja svakodnevnih vještina.

Medicinska sestra kroz plan zdravstvene njege prikuplja podatke koji su potrebni za odabir adekvatnog cilja i intervencija. Kroz plan medicinska sestra uočava kritične čimbenike, vodeća obilježja, ciljeve, intervencije i evaluaciju. U radu sa djecom s intelektualnim teškoćama i sa obitelji, uočava se cijeli niz sestrinskih dijagnoza koje ovise o dobi djeteta, stupnju intelektualnih teškoća te području rada medicinske sestre. Medicinska sestra kod svakog pacijenta izrađuje individualan plan zdravstvene njege, stoga su ciljevi, intervencije i evaluacija za svakog pacijenta različiti i zahtijevaju holistički pristup [36].

Navedene su sestrinske dijagnoze koje se mogu pronaći kod djevojčice:

1. SMBS- hranjenje, odijevanje, osobna higijena, eliminacija u/s kognitivnom i motornom nesposobnošću
2. Visok rizik za ozljede u/s kognitivnom i motornom nesposobnošću
3. Tjeskoba roditelja u/s dijagnozom intelektualnih poteškoća kod djeteta
4. Oštećena verbalna komunikacija u/s oštećenim kognitivnim obrascem patologijom govora
5. Visok rizik za infekciju u/ s oslabljenim imunološkim sustavom
6. Senzorno-perceptivna promjena- vizualna u/s strabizmom što se očituje nepravilnim kretnjama i bježanjem oka
7. Dehidracija u/s dijarejom što se očituje slabošću, suhom sluznicom i kožom

Za osobe s intelektualnim teškoćama, ciljevi i intervencije sestrinske skrbi usmjereni su na osiguravanje potrebne pomoći pri obavljanju osnovnih aktivnosti svakodnevnog života, edukacije o samozbrinjavanju, edukacije same osobe i obitelji, unaprjeđenju zdravlja te prevenciji bolesti i povreda. Kod provođenja intervencija zdravstvene njege ne bi se smjelo zanemariti čuvanje samopoštovanja i dostojanstva osobe, a uz samu edukaciju, obitelji je potrebna i emocionalna potpora i savjetovanje zbog stresnih i specifičnih stanja koja mogu biti posljedica otežanog funkcioniranja. Također, intervencije se planiraju ovisno o stupnju intelektualnog oštećenja, pridruženih zdravstvenih i socijalnih problema te vrsti podrške koju osoba ima [24].

13. Hrvatska zajednica za Down sindrom

Na Prvom simpoziju o SD održanom u Splitu 2004. godine, potaknulo se osnivanje zajednice udruga kako bi se bolje koordinirale aktivnosti udruga te poticalo da se djeci, mladima i odraslima sa SD i njihovim roditeljima pomogne kroz socijalne, zdravstvene i obrazovne mogućnosti u Republici Hrvatskoj [1].

Hrvatska zajednica za Down sindrom (HZDS) osnovana je 2005. godine, te ju čine članice 7 udruga: [1]

1. Udruga za sindrom Down-Zagreb,
2. Udruga 21 za sindrom Down-Split,
3. Udruga za sindrom Down Međimurske županije,
4. Udruga za sindrom Down-Rijeka 21,
5. Udruga za Down sindrom Karlovačke županije,
6. Udruga za Down sindrom Zadarske županije,
7. Udruga za Down sindrom Osječko-baranjske županije).

Danas svih sedam udruga kroz razne projekte osiguravaju stručni rad edukacijskih rehabilitatora, logopeda, psihologa i fizioterapeuta, od najranije dobi te se programi rane intervencije potiču kroz sve udruge s ciljem da se svi ti programi nude svoj djeci u Republici Hrvatskoj, u njihovoj blizini i u njihovom okruženju [1].

Primjeri aktivnosti Hrvatske zajednice za Down sindrom: [1]

- Senzibilizacija javnosti o osobama s SD (kroz predavanja, izložbe, medije, tiskane materijale),
- Uključivanje djece sa SD u redovne vrtiće i škole,
- Poticanje govora uz pomoć simbola (PCS-Picture Communication Symbols; potiče širenje vokabulara, bolji govor i razumijevanje apstraktnih pojmova),
- Obuka stručnjaka po metodama,
- Rješavanje pitanja iz područja socijale,
- Zdravstvene usluge,
- Registar osoba sa SD,
- Prikupljanje, prevođenje i tiskanje literatura na hrvatskom jeziku,
- Osiguravanje poticajnijih oblika življenja uz uključivanje u društvenu zajednicu.

Ujedinjeni narodi, 10. studenog 2011. godine, donijeli su odluku kojom se 21. ožujka obilježava Međunarodni dan osoba s Down sindromom. Usvajanjem ove odluke iskazuju svoju podršku zaštiti prava osoba s Down sindromom u cijelom svijetu, a posebice u zemljama u razvoju [37].

14. Prava osoba sa sindromom Down

Prema postojećim pravilnicima i zakonima iz sustava zdravstva, socijalne skrbi i mirovinskog osiguranja, postoji mnogo vrsta prava koje mogu ostvariti osobe sa SD, njihovi roditelji ili skrbnici [1].

Pravilnici i zakoni za ostvarivanje prava osoba sa SD su: [1]

- Zakon o radu,
- Zakon o socijalnoj skrbi,
- Deklaracija o pravima osoba s invaliditetom,
- Zakon o porezu na dohodak,
- Zakon o doplatku za djecu,
- Pravilnik o pravima roditelja djeteta s težim smetnjama u razvoju na dopust ili na rad s polovicom punog radnog vremena radi njege djeteta,
- Zakon o predškolskom odgoju i naobrazbi,
- Pravilnik o sastavu i načinu rada tijela vještačenja u postupku ostvarivanja prava iz socijalne skrbi i drugih prava po posebnim propisima,
- Pravilnik o posebnim uvjetima i mjerilima ostvarivanja programa predškolskog odgoja te mnogi drugi.

Primjeri prava osoba sa SD: [1]

- Pelene nakon treće godine,
- Nadoknada putnih troškova,
- Uputnice za sve preglede,
- Ortopedska pomagala,
- Osobna invalidnina,
- Rehabilitacija (logoped, edukacijski rehabilitator, fizikalna terapija i drugi)
- Dječji doplatak za dijete s oštećenjem zdravlja ili s težim oštećenjem zdravlja,
- Doplati za njegu i pomoć,
- Dopust do sedme godine djetetova života,
- Osposobljavanje za samostalan rad i život,
- Status roditelja njegovatelja za djecu s velikim teškoćama i mnoga druga.

Za prava od socijalne skrbi i detaljne informacije te ostvarivanje tih prava, potrebno je kontaktirati Centar za socijalnu skrb prema mjestu prebivališta, a neka od prava su: doplati za njegu i pomoć, savjetovanje, osobna invalidnina i drugo [1].

15. Zaključak

S obzirom da je sindrom Down vrlo česti genetski poremećaj, može se pojaviti u bilo kojoj obitelji bez obzira na rasne skupine i ostale čimbenike. Uz specifična obilježja i karakteristike samog sindroma, dijagnosticirati se može još u trudnoći, ne može se izliječiti, ali se napretkom medicine, životni vijek osoba sa Sindromom Down znatno produljio. Mnogo je poteškoća koje imaju osobe sa sindromom Down, ali će cijeli tim stručnjaka pokušati što više olakšati pojedine poteškoće te ih pokušati osposobiti na razinu što većeg stupnja samostalnosti. Još jedna od karakteristika navedenog sindroma je prisutnost intelektualnih teškoća, pa osobe sa sindromom Down sporije uče i sporije savladavaju određene vještine.

Postavljanje dijagnoze bitno mijenja život obitelji. Samo obitelj koja ima člana sa sindromom Down poznaje osjećaje koji se pojavljuju poput očaja, nemoći, straha, neizvjesnosti, pa je vrlo važna prilagodba na novonastalu situaciju te što bolja informiranost i edukacija, a upravo tu je značajan rad medicinske sestre.

Vrlo je važno djecu sa sindromom Down uključiti u program rane intervencije kako bi se što više razvio djetetov potencijal te mogućnost u stjecanju raznih iskustva. Također, važno je uključiti djecu sa sindromom Down u dječje vrtiće i u škole jer društvena prihvaćenost ima veliki utjecaj na njihovu samosvijest, samopouzdanje te izgradnju identiteta. Osobama sa sindromom Down koristi boravak u sredini u kojoj se korektno govori i komunicira, a koristi im i primjer djece bez teškoća, osobito u svladavanju vještina poput čitanja i pisanja te pridonosi i socijalnoj interakcijskoj komunikaciji koja uključuje komunikaciju s vršnjacima i svim školskim osobljem, a odvija se za vrijeme ručka ili odmora.

U prikazu slučaja prikazan je individualan rad i razvoj desetogodišnje djevojčice sa sindromom Down te kako se integrirala u društvo, odnosno u dječji vrtić i školu. Intervjuom majke te prikupljenim podacima može se zaključiti kako je djevojčica vrlo pozitivna i vesela osoba jednako kao i ostala djeca koja nemaju sindrom Down te da je bila prihvaćena od strane društva što je vrlo koristilo njenom razvoju, učenju i komunikaciji. S obzirom da je usporenog općeg psihomotornog i intelektualnog razvoja, što je ujedno i karakteristika za osobe sa sindromom Down, uz rad kod kuće te u timu stručnjaka ne zaostaje te pokazuje zainteresiranost, ali zbog slabije koncentracije, treba puno truda i strpljenja kako ne bi zaboravila naučeno. Djevojčičin govorno-jezični razvoj je u velikom zaostatku u odnosu na vršnjake urednog razvoja, govor je nerazumljiv nepoznatim osobama, u izgovoru su često prisutne pogreške te je jezično izražavanje i dalje manjkavo. Rana intervencija je vrlo doprinijela razvoju djevojčice, a dječji vrtić joj je omogućio razvoj fine motorike (slikanje prstima, držanje flomastera, kistova),

socijalizaciju, potaknuo komunikaciju i iskustva koja je stekla u svakodnevnim kontaktima s okolinom te je stekla mnoge prijatelje.

S obzirom da djeca sa sindromom Down bolje uče putem vizualnog pristupa, razne komunikacijske ploče, kartice i simboli olakšavaju učenje. Nakon rođenja, obitelji je vrlo važno pružiti pažnju, podršku, razumijevanje, prve informacije bi trebale biti kratke i jasne, a roditelji bi trebali znati da se medicinskoj sestri mogu obratiti kada god osjete potrebu. Sestrinska skrb je važna i tijekom trudnoće gdje medicinska sestra priprema majku na roditeljstvo, pruža podršku te educira o zdravim navikama. Nadalje, važno je naglasiti da svaki napredak zahtijeva iznimnu upornost, trud i strpljenje roditelja i cijelog tima stručnjaka. Važno je zadržati pozitivan stav, ohrabrivati dijete u njegovim pokušajima i nagraditi trud, a ne samo željeni rezultat. Iako napredak u rehabilitaciji možda neće odmah biti primjetan, bitno je zapamtiti da to ne znači neuspjeh ili nemogućnost razvoja. Svako je dijete individualno i napreduje u skladu sa svojim mogućnostima, a na stručnom timu je da to podrži i koristi na način da dijete postigne najbolje što može.

Sveučilište
Sjever

UNIVERSITY
NORTH



SVEUČILIŠTE
SJEVER

IZJAVA O AUTORSTVU

I

SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim prisvajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnoga rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, Tamara Trubelja pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključiva autorica završnog rada pod naslovom **Oblici podrške za osobe sa sindromom Down** te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Studentica:

(Tamara Trubelja)

(vlastoručni potpis)

Sukladno Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završne/diplomske radove sveučilišta su dužna trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi istovrsnih umjetničkih studija koji se realiziraju kroz umjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Ja, Tamara Trubelja neopozivo izjavljujem da sam suglasna s javnom objavom završnog rada pod naslovom **Oblici podrške za osobe sa sindromom Down** čija sam autorica.

Studentica:

(Tamara Trubelja)

(vlastoručni potpis)

16. Literatura

- [1] D. Vuković, I. Tomić Vrbić, S. Pucko, A. Marciuš: Down sindrom, vodič za roditelje i stručnjake, Zagreb, 2007.
- [2] S. Zrilić: Djeca s posebnim potrebama u vrtiću i nižim razredima osnovne škole, Zadar, 2011.
- [3] K. Ivanković: Downov sindrom u obitelji, priručnik za roditelje i stručnjake, Zagreb, 2003.
- [4] D. Škrbina: Podrška udomitelja koji udomljavaju djecu s Down sindromom. Život i škola, br. 23, str. 9. – 34., 2010.
- [5] V. Čulić, S. Čulić: Sindrom Down, Naklada Bošković, Udruga 21 za sindrom Down, Split, 2009.
- [6] D. Mardešić i sur.: Pedijatrija, Školska knjiga, Zagreb, 1991.
- [7] D. Kocijan-Hercigonja, A. Došen, V. Folnegović-Šmalc, D. Kozarić-Kovačić: Mentalna retardacija, Naklada Slap, Jastrebarsko, 2000.
- [8] <https://www.hzjz.hr/sluzba-javno-zdravstvo/svjetski-dan-osoba-s-downovim-sindromom/>
(pristupljeno 12.12.2019.)
- [9] https://www.hzjz.hr/wp-content/uploads/2019/05/Invalidi_2019.pdf
(pristupljeno 12.12.2019.)
- [10] F. Coppedè: Risk factors for Down syndrome, 2016.
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27600794/?from_term=risksfactorsfor+downsyndrome+Copped%C3%A8&from_pos=1 (pristupljeno 22.02.2019.)
- [11] V. Prasher: Screening of medical problems in adults with Down syndrome
https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/02/2/screening-medical-problems-adults-down-syndrome/?_ga=2.36984233.869306079.1579209707-1216697859.1579209707 (pristupljeno 17.01.2020.)
- [12] https://www.down-syndrome.org/en-us/about-down-syndrome/health/?_ga=2.38416810.869306079.1579209707-1216697859.1579209707
(pristupljeno 16.01.2020.)
- [13] S. Buckley, B. Sacks: Oral health problems and quality of life
https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/12/1/oral-health-problems-quality-life/?_ga=2.197277350.869306079.1579209707-1216697859.1579209707
(pristupljeno 16.01.2020.)

- [14] T. Määttä, T. Tervo-Määttä, A. Taanila, M. Kaski, M. Iivanainen: Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down syndrome
https://library.down-syndrome.org/en-gb/research-practice/11/1/mental-health-behaviour-intellectual-abilities-people-down-syndrome/?_ga=2.34435496.869306079.1579209707-1216697859.1579209707 (pristupljeno 17.01.2020.)
- [15] V. Pranjić, E. Farago, D. Arapović: Pripovjedne sposobnosti djece s Downovim sindromom i djece s Williamsovom sindromom, Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja, Vol. 52 No. 1, 2016.
https://hrcak.srce.hr/index.php?show=clanak&id_clanak_jezik=238025
(pristupljeno 13.12.2019.)
- [16] D. S Newberger: Down Syndrome: Prenatal Risk Assessment and Diagnosis
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10969860-down-syndrome-prenatal-risk-assessment-and-diagnosis/> (pristupljeno 23.02.2020.)
- [17] S. Lou, O. B Petersen, F. S Jørgensen, I. C B Lund, S. Kjaergaard, Danish Cytogenetic Central Registry Study Group, I. Vogel: National Screening Guidelines and Developments in Prenatal Diagnoses and Live Births of Down Syndrome in 1973-2016 in Denmark
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29194566-national-screening-guidelines-and-developments-in-prenatal-diagnoses-and-live-births-of-down-syndrome-in-1973-2016-in-denmark/?from_term=prenatal+diagnoses+down+syndrome&from_pos=1
(pristupljeno 23.02.2020.)
- [18] A. Vičić, T. Hafner, I. Bekavac Vlatković, P. Korać, D. Habek, F. Stipoljev: Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: A 13-year Retrospective Study
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29241910-prenatal-diagnosis-of-down-syndrome-a-13-year-retrospective-study/?from_term=prenatal+diagnosis+down+syndrome&from_pos=1
(pristupljeno 23.02.2020.)
- [19] S. Lou, M. Retpen Lanther, N. Hagenstjerne, O. Bjørn Petersen, I. Vogel: "This Is the Child We Were Given": A Qualitative Study of Danish Parents' Experiences of a Prenatal Down Syndrome Diagnosis and Their Decision to Continue the Pregnancy
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31733609-this-is-the-child-we-were-given-a-qualitative-study-of-danish-parents-experiences-of-a-prenatal-down-syndrome-diagnosis-and-their-decision-to-continue-the-pregnancy/?from_term=prenatal+diagnosis+down+syndrome&from_filter=years.2020-2020&from_pos=1 (pristupljeno 23.02.2020.)
- [20] M. Pospiš: Programi rane intervencije, Zagreb, 2009.

- [21] https://www.down-syndrome.org/en-us/research/education-21/12/?_ga=2.259683587.869306079.1579209707-1216697859.1579209707
(pristupljeno 16.01.2020.)
- [22] P.C. Winders: Gross Motor Skills in Children with Down Syndrome: A Guide for Parents and Professionals, Woodbine House, United States of America, 1997.
- [23] Mojsović i sur.: Sestrinstvo u zajednici, Zdravstveno veleučilište Zagreb, 2007.
- [24] J. Pavić: Zdravstvena njega osoba s invaliditetom, Zdravstveno veleučilište Zagreb, 2014.
- [25] J. Merrick, I. Kandel, G. Vardi: Adolescents With Down Syndrome
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15148854-adolescents-with-down-syndrome/?from_term=down+syndrome+adolescents&from_pos=8
(pristupljeno 23.02.2020.)
- [26] S. Buckley, G. Bird, B. Sacks, T. Archer: The achievements of teenagers with Down syndrome
https://library.down-syndrome.org/en-us/news-update/02/3/achievements-teenagers-down-syndrome/?_ga=2.134857333.586728216.1582411438-1216697859.1579209707 (pristupljeno 22.02.2020.)
- [27] K. Deakin, D. G Moore, A. Jahoda: Children and Young People With Down Syndrome: Their Awareness of Down Syndrome and Developing Self-Perceptions
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29963734-children-and-young-people-with-down-syndrome-their-awareness-of-down-syndrome-and-developing-self-perceptions/?from_term=down+syndrome+adolescence&from_pos=8
(pristupljeno 22.02.2020.)
- [28] D. Van Dyke, D. McBrien, A. Sherbondy: Issues of sexuality in Down syndrome
https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/03/2/issues-sexuality-down-syndrome/?_ga=2.226693524.869306079.1579209707-1216697859.1579209707
(pristupljeno 16.01.2020.)
- [29] N. Baumer , E. J Davidson: Supporting a Happy, Healthy Adolescence for Young People With Down Syndrome and Other Intellectual Disabilities: Recommendations for Clinicians
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25010137-supporting-a-happy-healthy-adolescence-for-young-people-with-down-syndrome-and-other-intellectual-disabilities-recommendations-for-clinicians/> (pristupljeno 23.02.2020.)
- [30] A. Gvozdanić Debeljak: Glazba i boja u funkciji psihoemocionalnog razvoja i kompleksne rehabilitacije, Media, culture and public relations, Vol. 5 No. 2, 2014.
https://hrcak.srce.hr/index.php?show=clanak&id_clanak_jezik=188965
(pristupljeno 12.12.2019.)

- [31] https://www.down-syndrome.org/en-us/about-down-syndrome/development/?_ga=2.230390037.869306079.1579209707-1216697859.1579209707 (pristupljeno 17.01.2020.)
- [32] J. Hughes: Inclusive education for individuals with Down syndrome https://library.down-syndrome.org/en-us/news-update/06/1/inclusive-education-individuals-down-syndrome/?_ga=2.198005286.869306079.1579209707-1216697859.1579209707 (pristupljeno 17.01.2020.)
- [33] <http://zadar-21.hr/> (pristupljeno 14.12.2019.)
- [34] <https://www.udruga-down-obz.hr/sve-o-sindromu-down/> (pristupljeno 12.12.2019.)
- [35] M. P Haw: Surgical Intervention in Preterm Neonates With Patent Ductus Arteriosus <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27197954-surgical-intervention-in-preterm-neonates-with-patent-ductus-arteriosus/> (pristupljeno 20.02.2020.)
- [36] Vesna Turuk: Zdravstvena njega djeteta, Zdravstveno Veleučilište, studij sestrinstva, Zagreb, 1996.
- [37] <http://www.stampar.hr/hr/moj-doprinos-zajednici-svjetski-dan-osoba-s-down-sindromom-21-ozujka-2018> (pristupljeno 13.12.2019.)

Popis slika

Slika 2.1.1. *John Langdon Down* [<https://images.app.goo.gl/5HUUz1feUj9LsbDK6>, pristupljeno 10.01.2020.]

Slika 2.2.1. *Kariotip muške osobe sa sindromom Down* [<https://images.app.goo.gl/GhmRcE9ndEMevn5R6>, pristupljeno 10.01.2020.]

Slika 2.4.1. *Karakterističan izgled djeteta sa sindromom Down* [<https://images.app.goo.gl/GbBwMTiwzEJgdNpf9>, pristupljeno 10.01.2020.]

Slika 12.1. *Program rane intervencije J.T., 01.06.2011. godine* [izvor: autor]

Slika 12.2. *Program rane intervencije J.T., 13.12.2012.godine (18. mjeseci kasnije)*[izvor: autor]

Slika 12.3. *J.T. uči čitanje s razumijevanjem uz pokazivanjem s kažiprstom* [izvor: autor]

Slika 12.4. *Primjer učenja jezičnog razumijevanja uz pomoć koordinatora (majke)* [izvor: autor]

Prilozi

Prilog 1: Slika 12.1. Program rane intervencije J.T., 01.06.2011. godine [izvor: autor]

PROGRAM RADA

IME I PREZIME DJETETA: 22 mjeseca

DATUM: 01. 06. 2011.

FINA MOTORIKA:

- primanje sitnih predmeta; usmjeravanje da upotrebljava palac i kažiprst pri dohvatanju
- uzimanje obruča s palice
- traženje skrivene igračke; koristimo dvije tkanine (npr. kuhinjske krpe)
- stavljanje predmeta u posudicu; vađenje predmeta iz posudice (npr. kocke)
- vodoravno potezanje za uzicu da približi igračku (npr. vlakčić)
- listanje po slikovnici zajedno s odraslim
- stavljanje posudice jedna u drugu

GRUBA MOTORIKA:

- iz položaja na trbuhu se postavi u položaj za puzanje na sve četiri i njiše se; iz četveronožnog položaja se postavi u sjedeći; iz sjedećeg u četveronožni
- samostalno puzanje; postavljajte prepreke (npr. jastuke, kutije...) i zovite ju da dođe od vas-igrajte se!
- samostalno sjedenje i održavanje ravnoteže
- radite na ravnoteži-naslonite ju s istegnutim rukama na zid, potičite ju da okrene glavu i pogleda vas. Neka se jednom rukom podupire dok joj u drugu dajete da drži igračku

SOCIJALIZACIJA I IGRA:

- sudjeluje u igri skrivanja „ku-ku“
- igranje loptom-dodaje loptu suigraču
- igra se sama 15-20 minuta u blizini odrasle osobe
- pijenje iz čaše uz pomoć
- uzimanje i jedenje malih komadića hrane

Prilog 2: Slika 12.2. Program rane intervencije J.T., 13.12.2012. godine (18. mjeseci kasnije)

[izvor: autor]

PROGRAM RADA

IME I PREZIME DJETETA [REDACTED]
DATUM ROĐENJA: [REDACTED]

DATUM: 13. 12. 2012.

GRUBA MOTORIKA:

- ustajanje s dječje stolice (bez pomoći)
- hodanje u/iz različitim smjerovima/različitih smjerova
- stepenice (penjanje-drži se jednom rukom, na stepenicu staje s obje noge; silaženje-potpoma u obje ruke, na stepenicu staje s obje noge)
- šutiranje lopte
- poskakivanje

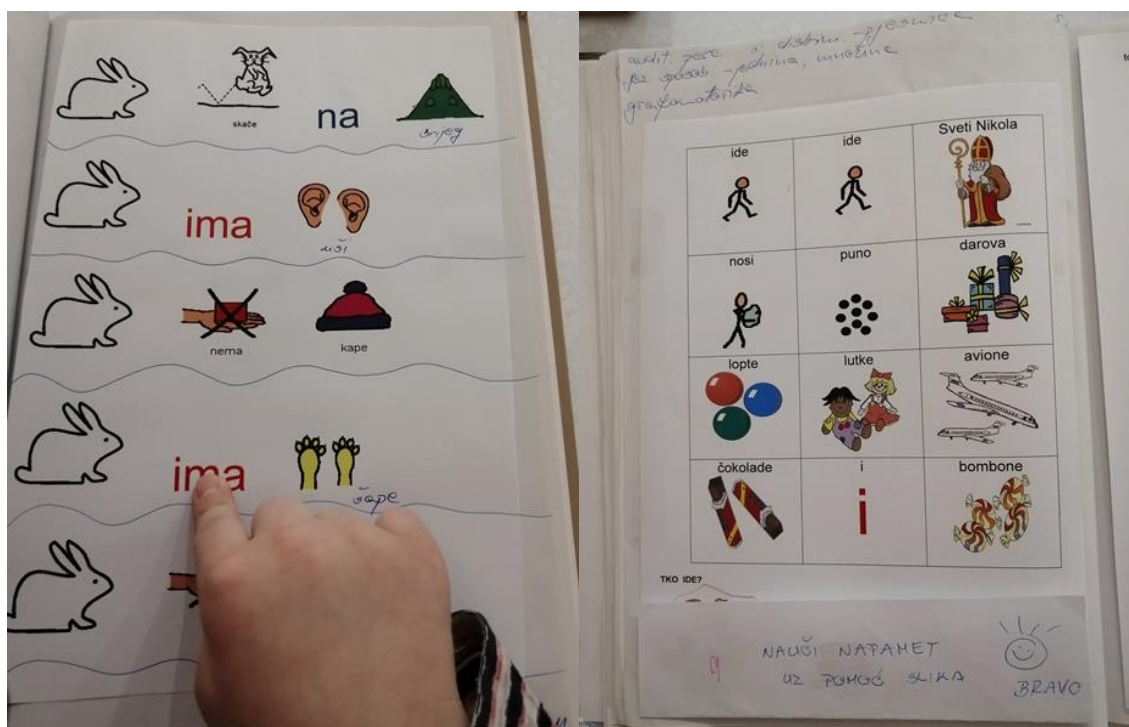
FINA MOTORIKA:

- vježbe za izdvajanje kažiprsta od ostalih prstiju
- vježbe za razvoj pincet-hvata
- građenje stupa od kockica; povećavati broj kockica; mijenjati veličine kockica
- manipulacija predmetom/igračkom s obje ruke
- slaganje posudica jedne u drugu
- umetanje kruga u odgovarajući otvor (3 mogućnosti)
- sparivanje predmeta/igrački

SOCIJALIZACIJA I IGRA:

- napraviti što se očekuje od nje u 50% slučajeva
- što veća samostalnost kod hranjenja
- skidanje hlača
- toalet trening
- pranje dijelova tijela

Prilog 3: Slika 12.3. J.T. uči čitanje s razumijevanjem uz pokazivanjem s kažiprstom
[izvor: autor]



Prilog 4: Slika 12.4. Primjer učenja jezičnog razumijevanja uz pomoć koordinatora (majke)
[izvor: autor]

