

24 Μαρτίου 2012

Παγκόσμια Ημέρα για το Σύνδρομο Down - 21 Μαρτίου

Επιστήμες / Ιατρική - Βιολογία



Παγκόσμια Ημέρα
για το
Σύνδρομο Down

Μαρτίου



Παγκόσμια Ημέρα
για το
Σύνδρομο Down

Μαρτίου

Η Παγκόσμια Ημέρα για το Σύνδρομο Down καθιερώθηκε το 2006 με πρωτοβουλία του γιατρού Στυλιανού Αντωναράκη, καθηγητή Γενετικής στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης. Φέτος, γιορτάστηκε για 7η φορά στις 21 Μαρτίου.

Στόχος της είναι η ευαισθητοποίηση και ενημέρωση της διεθνούς κοινότητας για το σύνδρομο Down. Η συγκεκριμένη ημερομηνία επιλέχθηκε, όχι τυχαία, από τα αριθμητικά δεδομένα του συνδρόμου (3ο χρωμόσωμα στο 21ο ζεύγος = 3.21).

Τι είναι το σύνδρομο Down

Ο Βρετανός γιατρός John Langdon Down ήταν ο πρώτος που περιέγραψε το σύνδρομο Down το 1866.

Το Σύνδρομο Down είναι μια χρωμοσωμική διαταραχή (η πιο συνηθισμένη στους ανθρώπους) που προκαλείται από την παρουσία ενός επιπλέον αντιγράφου του γενετικού υλικού στο 21ο χρωμόσωμα, είτε στο σύνολό του (Τρισωμία 21) ή σε μέρος του (μετάθεση). Προέρχεται κατά 90-95% από το ωάριο και 5-10% από το σπερματοζώαριο.

Τα αποτελέσματα και η έκταση της επιπλέον αντιγραφής ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό μεταξύ των ανθρώπων. Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down, εκτιμάται σε 1 ανά 700 γεννήσεις περίπου, αν και είναι στατιστικά συχνότερη στους ανθρώπους που γίνονται γονείς σε μεγαλύτερη ηλικία, λόγω της παρουσίας μεταλλάξεων στα αναπαραγωγικά κύτταρα. Άλλοι παράγοντες μπορούν επίσης να διαδραματίσουν κάποιο ρόλο.

Τα φυσιολογικά άτομα έχουν 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων στα κύτταρα τους. Κατά την σύλληψη τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων διαιρούνται και αναδιατάσσονται για να σχηματιστούν τα ζεύγη του εμβρύου. Σε κάποιες περιπτώσεις αυτή η διαίρεση δεν γίνεται σωστά, με αποτέλεσμα τα κύτταρα του μωρού να έχουν ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21, το οποίο προκαλεί το σύνδρομο Down, ή αλλιώς Τρισωμία 21. Αυτή είναι η συνηθέστερη περίπτωση εμφάνισης του συνδρόμου.

Οι τρεις μορφές του συνδρόμου

1. **Τρισωμία 21:** Κάθε κύτταρο στο σώμα περιέχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
2. **Μετάθεση:** Ένα επιπλέον κομμάτι του 21ου χρωμοσώματος συνδέεται ή «μετατίθεται» σε ένα άλλο χρωμόσωμα.
3. **Μωσαϊσμός:** Αντί για ένα επιπλέον 21ο χρωμόσωμα σε κάθε κύτταρο, υπάρχουν 46 χρωμοσώματα σε μερικά κύτταρα και 47 χρωμοσώματα σε άλλα.

Σύνδρομο Down και μητέρες μεγαλύτερης ηλικίας

Το σύνδρομο Down δεν είναι μια κληρονομική ασθένεια και τα ακριβή του αίτια δεν είναι γνωστά. Ο κίνδυνος εμφάνισης του γενικότερα συνδέεται με γυναίκες που γίνονται μητέρες σε μεγαλύτερη ηλικία. Παρόλο που οποιαδήποτε γυναίκα μπορεί να γεννήσει παιδί με αυτό το σύνδρομο, η πιθανότητα γέννησης μωρού με σύνδρομο Down είναι 1 στις 1500 στις γυναίκες ηλικίας 20 ετών, 1 στις 900 στις γυναίκες ηλικίας 30 ετών, ενώ αυξάνεται στις 1 στις 100 για γυναίκες από 40 ετών και πάνω.

Προγεννητικός Έλεγχος

Το Σύνδρομο Down στο έμβρυο μπορεί να εντοπιστεί μέσω του προγεννητικού ελέγχου. Σε όλες τις έγκυες γυναίκες προτείνονται σήμερα εξετάσεις για το σύνδρομο Down. Πρώτα γίνονται οι εξετάσεις διερεύνησης και αν τα αποτελέσματα υποδείξουν εγκυμοσύνη υψηλού κινδύνου, τότε ακολουθούν οι διαγνωστικές εξετάσεις.

Εξετάσεις διερεύνησης:

- Εξέταση αίματος της μητέρας μεταξύ της 10ης και της 18ης εβδομάδας κύησης.
- Υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας μεταξύ της 11ης και της 13ης εβδομάδας όπου μετράται η ποσότητα του υγρού που βρίσκεται κάτω από το δέρμα του αυχένα του εμβρύου.

Διαγνωστικές εξετάσεις:

- Δειγματοληψία της χοριακής λάχνης που εκτελείται από την 11η έως την 14η εβδομάδα της κύησης όπου από τον πλακούντα λαμβάνεται ένα μικρό δείγμα ιστού.
- Αμνιοπαρακέντηση, από την 16η εβδομάδα της κύησης, όπου με εισαγωγή βελόνας στη μήτρα, λαμβάνεται δείγμα του αμνιακού υγρού που περιβάλλει το μωρό.

Οι δύο παραπάνω διαγνωστικές διαδικασίες ενέχουν ένα μικρό κίνδυνο αποβολής.

Άτομα με σύνδρομο Down

Δεν υπάρχει τυπικό άτομο με σύνδρομο Down. Όπως όλοι μας, κάθε άτομο που έχει αυτό το σύνδρομο έχει διαφορετική προσωπικότητα και δυνατότητες. Παρόλο που όλα τα άτομα με αυτό το σύνδρομο έχουν δυσκολίες μάθησης, κανείς δεν μπορεί

να προβλέψει κατά τη γέννηση πόσο αυτά τα παιδιά θα είναι δυνατόν να ζήσουν μια αρκετά ανεξάρτητη ζωή, παρόλο που θα χρειάζονται συνεχή βοήθεια και υποστήριξη κατά τη διάρκεια της ζωής τους.

Το σύνδρομο Down μπορεί να επηρεάσει πολλαπλά συστήματα, χωρίς αυτό να σημαίνει πως όλοι όσοι το έχουν θα παρουσιάσουν όλες τις εκδηλώσεις. Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική κατάσταση που εμφανίζεται ανεξαρτήτως φυλής, καταγωγής ή εθνότητας.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν χαμηλότερο δείκτη νοημοσύνης από τα άλλα παιδιά, αλλά δε μπορούμε να καθορίσουμε πόση είναι αυτή η διαφορά γιατί η διακύμανση μπορεί να είναι μεγάλη και βασίζεται σε πολλούς παράγοντες. Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν κινητική και λεκτική υστέρηση η οποία γίνεται εμφανής σε πρώιμη ηλικία (και για αυτό χρειάζονται λογοθεραπεία).

Συχνά το σύνδρομο Down συνδέεται με προβλήματα στην νοητική ικανότητα και την σωματική ανάπτυξη, καθώς και με συγκεκριμένα φυσικά χαρακτηριστικά: ασυνήθιστα μικρό πηγούνι, ασυνήθιστα στρογγυλό πρόσωπο, υποτονία, μικρά αυτιά και μύτη, αδυναμία στον έλεγχο της γλώσσας και μακρογλωσσία, χαρακτηριστική εικόνα ματιών και πτυχή βλεφάρων, μια επιπλέον δερματική πτυχή στον αυχένα, κοντά και πλατιά χέρια, κοντά δάκτυλα και μία εγκάρσια παλαμιαία πτυχή αντί για δύο, κακό μυϊκό τόνο, χαμηλό ανάστημα.

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν συνήθως ήπια έως μέτρια νοητική υστέρηση και μαθησιακή δυσκολία. Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down που έχουν επαρκή στήριξη από την οικογένεια τους, και έχουν λάβει κατάλληλες θεραπείες διδασκαλίας, καταφέρνουν να σπουδάσουν και είναι σε θέση να εργαστούν και να πετύχουν σε διάφορους τομείς.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν βραδύτερη ανάπτυξη και υψηλότερο κίνδυνο εμφάνισης κάποιων ασθενειών κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Αυτές οι ασθένειες είναι οι συγγενείς καρδιοπάθειες, η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, οι υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του αυτιού που μπορεί να οδηγήσουν ακόμα και σε απώλεια της ακοής, η αποφρακτική άπνοια κατά τη διάρκεια του ύπνου, οι δυσλειτουργίες του θυρεοειδούς και η τάση για παχυσαρκία (η οποία με σωστή διατροφή και άσκηση και παρακολούθηση από ενδοκρινολόγο μπορεί να είναι υπό έλεγχο).

Ο μέσος όρος ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down είναι τα 50 χρόνια αν και μερικά ζούνε μέχρι και πάνω τα 70 χρόνια. Η νόσος Alzheimer επίσης μπορεί να επηρεάσει τα άτομα με σύνδρομο Down και μάλιστα σε πιο μικρή ηλικία.

Η νοητική ανάπτυξη και οι διανοητικές ικανότητες των παιδιών με σύνδρομο Down δεν είναι δυνατό να προβλεφθούν. Η πρώιμη παρέμβαση κατά την παιδική ηλικία, ο προσδιορισμός των βέλτιστων εκπαιδευτικών μεθόδων, ο έλεγχος κοινών προβλημάτων, η ιατρική περίθαλψη, όπου ενδείκνυται, το ευνοϊκό οικογενειακό περιβάλλον και η στενή συνεργασία γονέων και δασκάλων μπορούν να βελτιώσουν την ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down. Η εκπαίδευση και η κατάλληλη φροντίδα μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά την ποιότητα της ζωής τους, παρά τους γενετικούς περιορισμούς.

Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Down. Η σωστή ενημέρωση, η συνεχής καθοδήγηση και στήριξη των γονέων που αποκτούν παιδί με σύνδρομο Down και η μέριμνα ώστε να δίνονται ευκαιρίες οι οποίες θα λαμβάνουν υπόψη τους τις ιδιαιτερότητες των ατόμων με σύνδρομο Down, είναι καίριες δράσεις για την πραγματική τους ένταξη στην κοινωνία.

Η προκατάληψη ότι όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι άτομα με βαριά καθυστέρηση, ανήμπορα και πηγή μόνιμου άγχους και φόρτου για τους γονείς τους και την κοινωνία πρέπει να αρθεί. Τα άτομα με σύνδρομο Down μπορούν να συνεισφέρουν με τον τρόπο τους, έχουν τις δικές τους ικανότητες και πρέπει να ενσωματώνονται στην κοινωνία, στην οποία έχουν σίγουρα μια θέση. Αυτήν, μπορούν να την καταλάβουν μόνο αν γίνουν αποδεκτά, νιώσουν ασφάλεια και αγάπη και αν όλοι μας είμαστε διατεθειμένοι να τα στηρίξουμε, να τα καθοδηγήσουμε και να προωθήσουμε την ικανότητα ανάπτυξης τους.

<http://bit.ly/130jUi0>