

Врз основа на член 27 став (1) од Законот за здравствената заштита („Службен весник на Република Македонија“ број 43/12, 145/12, 87/13, 164/13, 39/14, 43/14, 132/14, 188/14 и 10/15), министерот за здравство донесе

У П А Т С Т В О

ЗА МЕДИЦИНСКОТО ЗГРИЖУВАЊЕ ПРИ DOWN-ОВ СИНДРОМ

Член 1

Со ова упатство се утврдува медицинското згрижување при Down-ов синдром .

Член 2

Начинот на медицинското згрижување при Down-ов синдром е даден во прилог, кој е составен дел на ова упатство.

Член 3

Здравствените работници и здравствените соработници ја вршат здравствената дејност на медицинското згрижување при Down-ов синдром по правило согласно ова упатство.

По исклучок од став 1 на овој член, во поединечни случаи по оценка на докторот може да се отстапи од одредбите на ова упатство, со соодветно писмено образложение за причините и потребата за отстапување и со проценка за натамошниот тек на згрижувањето, при што истото од страна на докторот соодветно се документира во писмена форма во медицинското досие на пациентот.

Член 4

Ова упатство влегува во сила наредниот ден од денот на објавувањето во „Службен весник на Република Македонија“.

Бр. 17-2659/1
27 февруари 2015 година
Скопје

МИНИСТЕР
Никола Тодоров

DOWN – ОВ СИНДРОМ

МЗД Упатство
19.1.2011

- Основни податоци
- Епидемиологија
- Дијагноза и примарна превенција
- Рана рехабилитација
- Типични здравствени проблеми, поврзани со Down-ов синдром
- Значењето на антиоксидантна терапија
- Поврзани извори

ОСНОВНИ ПОДАТОЦИ

- Пациенти со Down-ов синдром (ДС) треба да се лекуваат во општа амбуланта за вообичаени болести на детството и на подоцнежната возраст.
- Сепак, треба да се упатат за помош во специјални служби за проблеми кои се типични за ДС.
- Овие типични нарушувања, како конгенитална срцева болест, проблеми со очи, уши и тироидеа, треба да се дијагностицираат рано за да се намали нивното влијание врз развојниот напредок на пациентот.

ЕПИДЕМИОЛОГИЈА

- Инциденца на ДС во западниот свет е 1/600-1/900; кај мајки на возраст од 40 години околу 1/100.
- Најчеста причина е тризомија 21, ретко мозаицизам и во 1-2% основна причина е транслокација од родителско потекло.

ДИЈАГНОЗА И ПРИМАРНА ПРЕВЕНЦИЈА

- Постои голема варијација на локалните политики во поглед на пренатална дијагноза на Down-ов синдром. Следниве стратегии се користат во Финска:
 - Рутински ултрасонографски преглед во 10-13-та недела од бременоста.
 - Ран скрининг преку крв во 9-11-та недела од бременоста.
 - Ако е индицирано со оглед на скорот за ризик, мерење на нухална транслуценција со ултрасонографија во 11-13-та недела.
 - Ако гореспоменатите иследувања биле пропуштени, во средината на бременоста се прави скрининг преку серум во 15-16-та недела.
 - Ако е потребно, се прави скрининг за хромозомални абнормалности од хорионски ресички или амниоцентеза.
- Клиничарите треба да можат да дадат непристрасни, точни информации на семејството за Down-ов синдром и службите кои се достапни за овие деца.
 - Често се присутни различни здравствени проблеми.
 - Повеќето луѓе со ДС имаат умерена интелектуална попреченост, но нивното интелектуално ниво може да варира од длабоко до лесно нарушување. Некои деца со помош можат да следат нормално основно училиште барем неколку години.
 - Повеќето луѓе со ДС живеат среќен живот, особено ако се обучени и компетентно се поддржани. Така “превенција” на ДС е ретко насочена кон страдањата на заболеното лице, како што е случај со тешки прогресивни метаболни заболувања. Тоа е повеќе

прашање за тоа како реагираат родителите и другите и ги вклучува и економските аспекти за нивна заштита и рехабилитација.

- Одлуката за продолжување или прекинување на бременоста треба да се остави на семејството. Тие може да сакаат да се подготват за раѓање на хендикепирано дете или да ја прекинат бременоста ако чувствуваат дека не можат да се грижат за дете со ДС поради финансиски и социјални причини.

РАНА РЕХАБИЛИТАЦИЈА

- Пожелно е доенче со ДС да се дои, не само поради интимноста на раното поврзување меѓу мајката и детето, туку и за развој на оралните моторни функции и развојот на имунитетот. Ако бебето има проблеми со цицањето, специјализиран кадар на детска клиника или логопед може да даде препораки.
- Раната рехабилитација го поддржува развојот на детето. Рехабилитацијата треба да биде индивидуална и да се базира на планирањето на мултидисциплинарниот тим. Раната интервенција често следи одредени методи кои поддржуваат различни области од развојот на детето. Родителите ја спроведуваат програмата од дома со поддршка од инструктор кој ги посетува дома. Дневните престои исто така се вклучуваат во овие програми. Неопходно следење на програмата, оценка од страна на физиотерапевт и поддршка на семејството, а понекогаш е потребна и индивидуална физиотерапија.
- За развој на говорот на детето се докажа корисно раното започнување со невербална комуникација, како што е знаковен јазик. Спротивно на заблудите дека тоа го одлага стекнувањето со говор, всушност може да го помогне.
- Специјално и стручно образование, како и служби за попречени лица, обезбедуваат поддршка за развивање на мајсторството на животни вештини.

ТИПИЧНИ ЗДРАВСТВЕНИ ПРОБЛЕМИ, ПОВРЗАНИ СО DOWN-ОВ СИНДРОМ

Раст

- Лица со тризомија 21 се покуси и имаат помал обем на главата во споредба со општата популација. Модифицирани криви на раст за деца со ДС се на располагање од доктори кои се специјализирани за водење на интелектуално попречени деца.
- Индивидуи со ДС имаат склоност кон дебелеење. Основна причина за тоа е спориот метаболизам, но исто така и навиките за исхрана, неактивноста и хипотироидизмот. Целната тежина треба да биде тежината на здрави деца за соодветната висина.

Кардиоваскуларен систем

- Кај 40-50% од децата со ДС се забележуваат вродени срцеви маани. Најчести се атриовентрикуларен септален дефект (АСД), вентрикуларен септален дефект (ВСД), отворен дуктус артериосус (ДАП) и Тетралогија Фаллот (ТФ).
 - Кај секое дете суспектно за ДС треба да се направи ехокардиографски преглед и ЕКГ во текот на првата недела од животот. Ако новороденото има симптоми за вродена срцева болест, ехокардиографски преглед се прави непосредно пред да се пушти од породилиште. Ако новороденото нема симптоми, суспектни за срцево засегнување, ехокардиографскиот преглед се прави во текот на првите 2 месеци од животот.
 - Атриовентрикуларниот септален дефект кој е најчест, предизвикува пулмонална хипертензија, особено кај деца со ДС. Откако ќе се развие пулмонална хипертензија, не се препорачува хируршко решавање на кардиопатијата. Понекогаш хируршкиот зафат треба да се направи на возраст помала од 3 месеци, обично се препорачува на возраст под 6 месеци. Индикациите и резултатите од хируршкиот зафат се исти како и кај другите деца.
- Запомнете, давање на антибиотска профилакса пред секоја забна процедура, како што е отстранување на забен камен.

- Во адолесценција може да се развие митрална и аортна регургитација како резултат на лабавоста на сврзното ткиво.

Сензориум

- Офталмолошките проблеми се чести кај овие деца.
 - Кај доенчиња и мали деца е често отсуство на акомодација. Корисно е користење на бифокални очила.
 - Кај половина од децата и возрасните се детектирани рефрактерни аномалии (миопија, хиперметропија и амблиопија) кои се корегираат со очила.
 - Често се јавува страбизам.
 - Ретко се открива конгенитална катаракта, но со растење на детето често се развива катаракта и може да бара хируршко решавање.
 - Кај 50% од децата подоцна во животот се развива со време кератоконус, што исто така бара хируршки третман.
 - Ретко се сретнува нистагмус како проблем во зреењето.
 - Дете со ДС треба да биде прегледано од офталмолог на возраст од 6 месеци, на почетокот од основно училиште, при вработување и редовно во текот на животот.
- Проблеми со ушите
 - Надворешниот ушен канал е тесен, особено кај децата и затоа често е опструиран со церумен. Се препорачува редовно чистење со препарати кои го раствораат церуменот.
 - Кај скоро 60% од децата се открива нарушување во слухот од различна причина.
 - Сепак, најчест проблем е секреторен отитис медија, придружен со нарушување на кондуктивниот слух. Затоа е неопходно редовно следење од страна на ОРЛ специјалист, особено зашто тесниот надворешен ушен канал може да доведе до неправилна дијагноза и третман ако не се користат специјални инструменти во текот на прегледот.
 - Потребно е да се испита слухот во текот на првата година, а потоа еднаш годишно во текот на детството, сè со цел да се оптимизира развојот на говор. Кај возрасни, тест на слух се препорачува на секои 3 години за да се планира рехабилитација, бидејќи дегенерацијата на кохлеата и влошувањето на слухот веќе почнува да се јавува на возраст од 20 до 30 години.

Централен нервен систем

- Кај 3 % од децата се сретнуваат инфантилни спазми. Инциденцата на епилепсија како тонично клонични конвулзии се зголемува со возраста до 30%.
- Почеста е апнеја во сон во споредба со општата популација, како резултат на структурни и мозочни проблеми и бара интервенциски третман.
- Амилоидни плаки од типот на Алцхајмер се јавуваат веќе на возраст од 8 години и веќе на возраст од 40 години се наоѓаат скоро кај сите лица со ДС. Ако се развие деменција, таа почнува со слични симптоми како во општата популација, но инциденцата е повисока. Симптомите на деменција почнуваат да се манифестираат во секојдневните активности, на работа и при хоби активностите. Постојаното набљудување на овие активности помага во започнувањето на третман кога е потребно.
- Чести се мозочни инфаркти.
- Кај овие пациенти во диференцијална дијагноза треба да се мисли на псевдодеменција, асоцирана со хипотироидизам.

Психијатрија

- Знаци на аутизам се наоѓаат кај 10% од лица со ДС.
- Тешки ментални нарушувања и проблеми со однесувањето се сретнуваат кај 18-38% од децата со ДС, што е помалку отколку кај другите деца со развојни нарушувања, но повеќе во споредба со здрави деца. Кај деца со ДС со тешки нарушувања во однесувањето може да се проба со рisperидон. Обично се користат вообичаени психотропни лекови. Иницијално

се почнува со половина од нормалните дози. Се препорачува постепено зголемување на дозата.

- Депресијата е 2-3 пати почеста, во споредба со лица со други развојни нарушувања. Симптоми кои се јавуваат се: повлекување, склоност кон плачење, губиток на апетит, нарушување на сонот, агресивност и промени во расположението. Диференцијално дијагностички доаѓа во предвид хипотироидизам и sleep апнеја. Примарна терапија се серотинергични лекови.

Ендокрини нарушувања

- Хипотироидизам е чест и инциденцата се зголемува со растењето.
- Клиничката слика не може да се заснова само на клиничко следење, туку е потребно редовно следење на лабораториските вредности. Даунов синдром посебно се карактеризира со висока преваленција на супклинички хипотироидизам (ТСХ е покачен, но слободен Т4 е нормален кај повеќе од 30%). Кај една третина супклиничкиот хипотироидизам спонтано се повлекува, но може да претходи на тироидна болест, па затоа следењето е потребно да се прави на пократки интервали.
- Автоантитела се докажуваат почесто кај луѓе со Даунов синдром отколку кај нормалната популација, особено кај лица со хипотироидизам. Нивната асоцијација со дисфункцијата не е јасна, но појавата на антитела наспроти пероксидаза може да предвиди појава на болест.
- Следење:
 - ТСХ се одредува од папчана врвца.
 - ТСХ на возраст од една година. Ако резултатот е нормален, се следи секои 2 години во текот на животот.
 - Ако ТСХ е покачен, мерењето на слободен Т4 се додава во режимот на следење.
 - Ниски вредности на слободен Т4: мора да се започне со супституциона терапија со тироксин.
 - Нормални вредности на слободен Т4 и ТСХ помеѓу 6-10: ТСХ, слободен Т4 и ТПО антитела се одредуваат еднаш годишно.
 - Нормални вредности на слободен Т4 и ТСХ > 10: ТСХ, слободен Т4 и ТПО антитела се одредуваат секои 6 месеци, но ако има симптоми мора да се започне со супституциона терапија со тироксин.
- Исто така и хипертироидизмот е почест отколку кај општата популација.
- Постои зголемен ризик за дијабетес мелитус.

Гастроинтестинални нарушувања

- Конгениталните аномалии се чести, особено атрезија и бараат ран оперативен третман.
- Многу често се јавува опстипација и се решава со диета и со лекови. Може да доведе до анални фисури кои може да предизвикаат нелагодност и болка што доведува до проблеми во однесувањето и до влошување на симптомите.
- Болеста на Хиршпрунг треба да се има предвид како можна причина за опстипација.
- Ризикот за целијакија е 6-7% кај лица кај кои се спроведува скрининг, но само 0.8-3% од лицата со Даунов синдром страдаат од симптоми во некој период од животот, што е за 15 пати поголема честота во споредба со општата популација. Скрининг се препорачува на која било возраст доколку има и лесни симптоми на болеста. Одредувањето на ХЛА ја ограничува потребата за дополнителни тестови кај 30%.
- Камења во жолчното кесе се откриваат веќе во детството кај 1/5 од децата.

Орално здравје и заби

- Лицата со Даунов синдром имаат висока склоност кон периодонтални болести. Како резултат на имунолошките нарушувања, добра хигиена на устата е единствено делумно ефективно како превентивна мерка. Правилната исхрана игра важна улога во одржувањето на оралното здравје. Редовни проверки од страна на стоматолог или максилофацијален хирург е од особена важност (доколку е потребно, се изведува под општа анестезија).
- Запамтете - давање на антибиотска профилакса кај лица со срцев дефект.

Уринарен тракт

- Конгенитални аномалии може да бидат непрепознаени причини за инфекции на уринарниот тракт.

Гениталии

- Често е присутен крипторхизам и се препорачува хируршка корекција во периодот пред школска возраст (во спротивно се зголемува ризикот за карцином на тестис).
- Мажите со Даунов синдром се речиси инфертилни.
- Многу жени со Даунов синдром се фертилни, затоа треба да се има предвид потребата од контрацепција.

Мускулоскелетен систем и сврзно ткиво

- Зглобовите се невообичаено подвижни, а мускулите се хипотонични.
- Треба да се избегнува рано исправање и оптоварување со тежина.
- Стабилни чевли се добри. Доколку рамните стапала предизвикуваат болка, потребни се влошки со лак. Кај деца на возраст помали од 10 години доаѓа до спонтано решавање на дислокацијата на колкот. Ако остане перманентна, потребна е консултација со ортопед. Исто така, треба да се консултира ортопед и во случај на безопасна луксација на патела која станува болна.
- Кај 10-40% од лицата со Даунов синдром во зависност од начинот на мерење се открива абнормален атлантаксијален проктор. Можеби 2% имаат симптоми на компресија на ѓрбетниот мозок. Овие пациенти треба да се упатат за иследување до невролог или неврохирург.
- Не е познато дали трахеална интубација или хируршка интервенција на глава и вратна регија претставува ризик за повреда на ѓрбетниот мозок. Претходното барање за рендгенско иследување на вратната регија пред секоја спортска активност денеска е напуштено.

Имунолошки и хематолошки нарушувања

- Доста се чести инфекции на респираторниот тракт и на ушите. Чувствителноста кон инфекции може да се должи на дефицит на клеточен имунитет кој се поврзува со чести габични инфекции и периодонтални болести. Нарушувањата во имуниот одговор условен со антитела се лесни и се секундарно предизвикани. Чувствителноста кон инфекции соодветствува со ИгГ4 дефицит. Треба да се има предвид дека мукозниот секрет, конгестија, wheezing може да се резултат од тесните дишни патишта и од структурата на мукозните мембрани наместо од инфекција.
- Постои зголемен ризик од леукемија, особено кај деца кои имаат транзитрна леукемоидна реакција (леукоцитоза, миелобласти и хепатоспленомегалија) во неонатален/доенечки период. Третманот и прогнозата се исти како и кај другите деца.
- Нарушена функција на леукоцитите е асоцирана со силна склоност кон гингивитис.
- Автоантитела се наоѓаат почесто во однос на општата популација.

Кожни нарушувања

- Често кожата е сува, особено на образите. Рани на петиците наложува користење на масти.
- Себороичен егзем е честа појава.
- Тинеа понекогаш може да биде агресивна.

ЗНАЧЕЊЕТО НА АНТИОКСИДАНТНА ТЕРАПИЈА

- Користа од антиоксидативна терапија (селен, цинк, витамин Е и Б6) е контраверзна.
- Теоретски, овие супстанции ја успоруваат предвремената дегенерација на ткивата која е предизвикана од слободните радикали.

- Сепак, нивната ефикасност не е докажана сè уште во пракса или во контролирани студии. Соодветна суплементација на исхраната треба да се даде при очигледни случаи на дефицит.
- Користењето на големи дози на витамини нема никаква корист.
- Ентузијастичкото нудење на антиоксидативна терапија, која не ги исполни очекувањата, може само да го засили негирањето на состојбата на детето.

ПОВРЗАНИ ИЗВОРИ

- Кохранови прегледи
- Други збирни докази
- Интернет извори

КОХРАНОВИ ПРЕГЛЕДИ

- Антиепилептичките лекови кај лица со интелектуална попреченост може да бидат ефикасни исто како и во општата популација со епилепсија (ннд-С).
- Нема доволно докази за ефикасноста на организациски интервенции кои се насочени кон здравствените услуги на лица со интелектуална попреченост и истовремено со физички или ментални проблеми (ннд-Д).
- Програми за аеробик вежби може да ја подобрат работоспособноста кај возрасни со Даунов синдром, но кардиореспираторните мерења изгледа не се подобруваат (ннд-С).

ДРУГИ ЗБИРНИ ДОКАЗИ

- Програми, наменети за подобрување на кардиоваскуларниот фитнес може да се корисни кај лица со Даунов синдром (ннд-С).

ИНТЕРНЕТ ИЗВОРИ

- Trisomy 21. Orphanet ORPHA870

Authors: Maija Wilska Previous authors: Hannu Westerinen

Article ID: ebm00676 (032.010)

© 2012 Duodecim Medical Publications Ltd

1. **EBM-Guidelines, 19.01.2011, www.ebm-guidelines.com**
2. **Упатството треба да се ажурира еднаш на 4 години.**
3. **Предвидено е следно ажурирање до мај 2015 година.**