

## **21. hromosomas trisomija**

### **Dauna sindroms**



Informatīvs materiāls  
vecākiem

## Saturs

Par Dauna sindromu (21.hromosomas trisomiju) .....	3
Dauna sindroms un mans bērns.....	7
Bērna iemaņas.....	20
Bērna nākotne.....	21
Sabiedrība. Ko teikt citiem?.....	22
Attiecības ar savu partneri.....	24
Vēsture, iedzimtība un diagnostika.....	25
Esiet sveicināti Holandē .....	31
Noderīga informācija .....	33

## Par Dauna sindromu (21.hromosomas trisomiju)

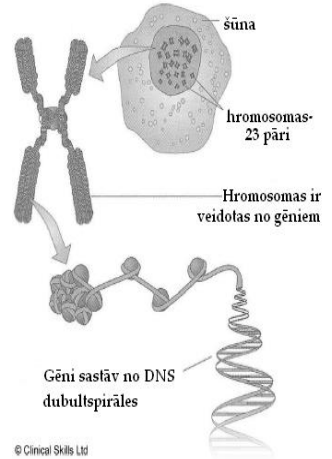
Dauna sindroma biežums ir 1 uz 600-800 dzīvi dzimušiem bērniem. Šī ir viena no biežākajām hromosomālajām patoloģijām, un šī patoloģija skar cilvēkus jebkurā vecumā, visās rasēs un ekonomiskajos līmeņos. Mūsdienās indivīdi ar Dauna sindromu ir aktīva sabiedrības daļa- ir lielākas iespējas attīstīt savas spējas, atklāt savus talantus un piepildīt savus sapņus.

*“Ja būtu bijusi iespēja redzēt bērnu, kāds viņš ir tagad, toreiz, kad uzzinājām par diagnozi, būtu aiztaupītas daudz sirdssāpes. Savā prātā iztēlojos briesmīga paskata apātisku būtni, kura neko nesaprot un visu mūžu ir pilnīgi kopjama. Bet, redzot gan savu bērnu augot, gan satiekot jau lielākus bērnus un jauniešus, es saprotu, ka mani priekšstati ir bijuši ļoti vecmodīgi un nepatiesi. Medicīna ir ļoti attīstījusies un laicīgi novēršot problēmas, piemēram, vairogdziedzera disfunkciju, uzlabojas arī fiziskā un garīgā attīstība. Bērnu mīlot un ar viņu nodarbojoties, arī viņš attīstās pavisam savādāk nekā ieslogot pansionātā, kur bērns tiek norakstīts kā nevienam nevajadzīga lieta, kuru valstij ir pienākums uzturēt veģetatīvā stāvoklī.*

*Kad meitiņa piedzima, es pilnīgi noteikti negaidīju, ka viņa divos gados staigās pa māju ar manām cepurēm galvā, vilks no somiņas lūpu krāsas, lai mēģinātu uzkrāsot, un tad, kad gadāsies piecūrāt grīdu, pati iespēc salvetēm un mēģinās saslaucīt. Tāpat negaidīju, ka viņai būs fantastiska personība, kas pat tos cilvēkus, kuriem bērni īsti nepatīk, spēs apšarmot ar savu koķetēšanu un gaisa bučām”, tā saka māmiņa kādā no portāla Cālis.lv sadaļām.*

## Kas ir Dauna sindroms?

Cilvēka ķermenis ir veidots no šūnām. Visām šūnām ir centrs, saukts arī par kodolu, kurā glabājas gēni. Gēni, kuri satur visu informāciju par iedzimtām pazīmēm, ir sagrupēti hromosomās. Parasti katras šūnas kodolā ir 23 pāri hromosomu, kur puse hromosomu mantota no mātes, otra puse no tēva.

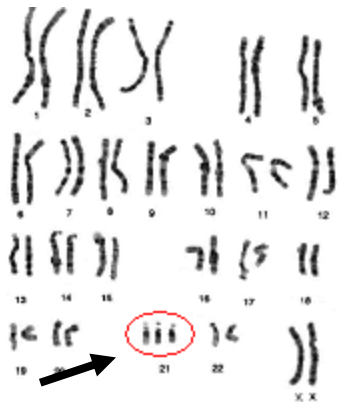


Dauna sindroms veidojas, ja dažas vai visas ķermeņa šūnas satur lieku 21. hromosomu.



Cilvēka vienas šūnas hromosomu komplekts (23 pāri), kāds tas ir redzams gaismas mikroskopā.

Sagrupēts hromosomu komplekts. Redzamas trīs 21. hromosomas divu vietā. Šādas izmaiņas apstiprina Dauna sindromu.



Dauna sindroma **citoģenētiskie veidi** ir sekojoši:

- 1) Visbiežākais variants (95%) ir klasiskā jeb tīrā 21.hromosomas trisomija, kas nozīmē, ka ikvienā šūnā ir 47, nevis 46 hromosomas. Šī trisomija nav pārmantota no vecākiem, bet rodas 21.hromosomu neatdalīšanās dēļ olšūnas vai spermatozoīda nobriešanas laikā. Embrijam attīstoties tālāk, šī liekā hromosoma tiek pavairota tāpat kā visas citas hromosomas un nodota jaunajām šūnām, kas turpina augt un dalīties. Tas ir spontāns process šūnu līmenī, ko nevar nekādi ietekmēt vai novērst.
- 2) Ļoti retos gadījumos (1-2%) ir atrodams 21.hromosomas trisomijas mozaicisms, kas veidojas nepareizas 21.hromosomu sadalīšanās dēļ vienā no pirmajām šūnu dalīšanās reizēm pēc apaugļošanās. Tā rezultātā ķermenī ir daļa šūnu, kas satur 46 hromosomas un daļa - 47 hromosomas ar lieku 21. hromosomu.
- 3) Translokācijas forma sastopama 3-4% gadījumos. Tā veidojas, kad šūnu dalīšanās laikā atdalās daļa no 21.hromosomas un pievienojas pie citas hromosomas, visbiežāk pie 14.hromosomas. Lai arī kopējais hromosomu skaits šūnā ir 46, liekais 21.hromosomas gabaliņš veido Dauna sindromam raksturīgās pazīmes.

Daļējas vai pilnīgas trisomijas iemesls un cēlonis joprojām nav skaidri zināms. Tas, ko mēs zinām - šo hromosomu sadalīšanās kļūdu neietekmē praktiski nekādi vides faktori un to

nevar izraisīt nekas, ko māmiņa ir darījusi grūtniecības laikā vai pirms tās. Trisomiju nevar iegūt, pārslimojot infekcijas slimības, to neizraisa asins grupu nesaderība vai sliktas domas. Vienīgais zināmais un pierādītais faktors, kas palielina risku dzemdēt bērniņu ar Dauna sindromu, ir vecāku vecums, jo nepareizas hromosomu sadalīšanās jeb vienkāršāk – kļūdas iespēja palielinās līdz ar vecumu. Piemēram, 35 gadus vecas sievietes risks piedzemdēt bērniņu ar Dauna sindromu ir 1 no 350. Risks 45 gadu vecumā ir 1 no 30. Risku palielina arī tēva vecums, ja tas ir virs 45 gadiem.

Translokācijas iemesls var būt arī nejaušība hromosomu sadalē, bet šī forma var būt arī mantota no vecākiem. Tas ir iespējams gadījumā, ja kādam no vecākiem divas hromosomas (visbiežāk 14. un 21.) ir apvienojušās vienā, bet abas funkcionē normāli. Ja bērniņš no šī vecāka saņem vienu 21.hromosomu un šo “apvienoto” hromosomu, viņam būs Dauna sindroms. Šāda hromosomu pārvietošanās, pārraušanās un apvienošanās visbiežāk notiek nejauši, bet to var izraisīt arī pastiprināts starojums (daudzkārt veikta dzimumdziedzeru reģiona rentgenoloģiska izmeklēšana, radioaktīvu vielu ekspozīcija u.c.).

## Dauna sindroms un mans bērns

Papildus hromosoma nozīmē, ka ikvienā šūnā ģenētiskā materiāla ir par daudz. Ir svarīgi saprast, ka tas atstāj iespaidu uz bērna attīstību, bet neietekmē bērna potenciālu. Dauna sindroms ir bērna stāvoklis, bet ne viņš pats. Tāpat kā visiem



cilvēkiem, iemaņas un zināšanas, ko bērns apgūs, būs unikāla kombinācija no dabas dotumiem un dzīves pieredzes.

Visā visumā bērns ir tieši tāds pats kā pārējie zīdaiņi- viņš ir jābaro, jāauklē un par visu visvairāk- jāmīl.

### Kādi ir bērni ar Dauna sindromu?

Ārsti parasti atpazīst bērniņus ar Dauna sindromu jau tūlīt pēc piedzimšanas. Parasti jaundzimušajiem ar Dauna sindromu ir atšķirīga sejiņa, kakls, rokas, pēdas un muskuļu tonuss. Dažādu raksturīgo izmaiņu kopums rada ārstam aizdomas par Dauna sindromu. Pēc izmeklēšanas ārsts parasti nozīmē veikt hromosomu analīzi, lai apstiprinātu diagnozi.



Tālāk ir aprakstītas biežākās pazīmes, kas raksturīgas Dauna sindromam, taču paturiet prātā, ka pazīmju izpausme katram bērniņam ir individuāla un atšķirīga, un ne visiem bērniem būs visas raksturīgās pazīmes. Galvenais - nav atrasta saistība starp pazīmju skaitu vai izteiksmīgumu un bērna uztveres spējām.

### **Zems muskuļu tonuss**

Bērniem ar Dauna sindromu ir zems muskuļu tonuss jeb hipotonija. Tas nozīmē, ka muskuļi ir atslābināti un šķiet “vāji”. Zems tonuss raksturīgs visām ķermeņa muskuļu grupām. Zemais muskuļu tonuss ietekmē bērniņa kustības, spēku un attīstību. Citas pazīmes, kas raksturīgas Dauna sindromam, parasti neietekmē bērna spēju augt un mācīties, bet zemais muskuļu tonuss to var ietekmēt. Piemēram, zemais muskuļu tonuss aizkavē motoro iemaņu attīstību- velšanos, rāpošanu, sēdēšanu un staigāšanu (skatīt iemaņu tabulu). Samazināta mutes muskuļu tonusa dēļ bieži rodas barošanas traucējumi un var būt apgrūtināta šķidra ēdiena uzņemšana.

Hipotoniju izārstēt nav iespējams. Tas nozīmē, ka bērna muskuļu tonuss vienmēr būs nedaudz zemāks kā citiem bērniem. Ar laiku tonuss parasti uzlabojas un to var palīdzēt uzlabot ar fizioterapiju.

### **Raksturīgās izmaiņas sejā**

Bērniņam var būt visas vai tikai dažas no tām pazīmēm, kas raksturīgas Dauna sindromam:



**Deguns:** bērna seja var būt nedaudz platāka un deguna sakne plakanāka kā parasti. Bieži bērniem ar Dauna sindromu deguni ir mazāki kā citiem bērniem. Arī deguna ejas var būt mazākas un tās vieglāk aizsprostojas ar sekrētu.

**Acis:** acu spraugas var būt slīpas-vērstas uz augšu. Šī specifiskā acu izskata dēļ Dauna sindromu agrāk sauca par “mongolismu”. Uz acu iekšējiem kaktiņiem var būt mazas ādas krociņas, ko sauc arī par epikantiem. Varavīksnens (acs



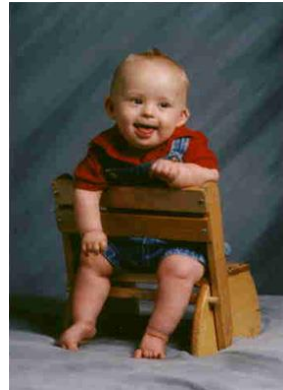
krāsainā daļa) ārējā daļā var būt gaiši plankumiņi, ko sauc par *Brushfield* plankumiņiem. Šīs izmaiņas acīs biežāk novēro tiem bērniem, kuriem ir zilas acis. Tie neietekmē bērna redzi un reizēm tie pat nav pamanāmi. Ir svarīgi pārbaudīt bērna redzi, jo bērniem ar Dauna sindromu redzes problēmas ir biežākas kā citiem, un ir lielāka iespējamība, ka radīsies miopija (tuvredzība).

**Mute** var būt maza un aukslējas var būt zemu novietotas. Ja šīs pazīmes ir kopā ar zemu muskuļu tonusu, tad bērna mēle var būt izbāzta un izskatīties relatīvi liela attiecībā pret muti.

**Zobi** bērniem parasti izšķīļas noteiktā secībā, bet bērniem ar Dauna sindromu zobi šķīļas savādāk - vēlu un neparastā secībā. Zobi arī var būt mazi, neparastas formas un nepareizi novietoti, kāds zobs var arī iztrūkt. Šīs problēmas var saglabāties arī tad,

kad bērnam ir pastāvīgie zobi. Šīs izmaiņas nerada nopietnas medicīniskas problēmas un nekavē bērna attīstību. Taču svarīgas ir periodontālas sasilšanas (smaganu slimības), kuras diezgan bieži novēro bērniem ar Dauna sindromu, un to dēļ var sanākt šķirties no dažiem zobiem. Lai novērstu zobu un smaganu sasilšanas, ļoti liela nozīme ir mutes dobuma higiēnai. Higiēna nozīmē rūpīgu zobu tīrīšanu 2 reizes dienā, tīrīšanu ar zobu diegu, samazinātu cukura lietošanu uzturā, regulāras vizītes pie stomatologa un fluora tablešu lietošanu.

**Ausis** var būt mazas un augšējā malīņa var būt pārlocīta. Dažiem bērniem ar Dauna sindromu ausis ir novietotas zemāk. Ausu ejas parasti ir šaurākas, kas nereti pediatram rada grūtības konstatēt ausu infekciju. Tā kā arī ausu iekšējie kanāli, kas savieno iekšējo ausi ar aizdeguni, ir šaurāki,



kanāli iekaisuma dēļ vieglāk nosprostojas. Nepietiekamas un neefektīvas ārstēšanas gadījumā dažādas elpceļu infekcijas var radīt regulārus vidusauss iekaisumus. Tie var būt pilnīgi asimptomātiski (bērns nesūdzas par sāpēm vai citiem traucējumiem), bet var kļūt hroniski un izraisīt dzirdes samazināšanos vai zudumu. Šī iemesla dēļ svarīgi ir agrīni iekļaut bērna aprūpes sarakstā regulāru audioloģisko izmeklēšanu- dzirdes pārbaudi.

## Galvas forma

Bērniem ar Dauna sindromu galvas apkārtmērs ir mazāks kā citiem bērniem. Parasti viņu galvas apkārtmērs ir zemāks par 3.percentīli, mērot pēc bērnu standarta izmēriem. Teorētiski to sauc par *mikrocefāliju*. Ne vienmēr izmēra atšķirību ir viegli vizuāli pamanīt. Lai arī galva teorētiski ir mazāka, tomēr tā ir proporcionāla ķermenim. Pakaussis var būt plakanāks (*brahicefālija*). Kakls var izskatīties īsāks, un jaundzimušajiem bērniņiem var novērot sabiezētu ādu uz kakla mugurējās daļas, kas ar laiku paliek neizteiktāka. Mīkstie laukumiņi uz galvas (*avotiņi*), kas ir raksturīgi pilnīgi visiem bērniem, var būt pēc izmēra lielāki bērniem ar Dauna sindromu, un tie var slēgties vēlāk kā citiem bērniem.



## Augums

Bērni ar Dauna sindromu piedzimstot parasti ir vidēja garuma un svara, bet viņi neaug tik ātri kā citi bērni. Šī iemesla dēļ bērniem ar Dauna sindromu ir speciālas auguma un svara attīstības līknes gan zēniem,



gan meitenēm. Apmeklējot ārstu, bērns tiks nomērīts un nosvērts un šie rādītāji tiks atzīmēti speciālajās līknēs, lai ārsts būtu drošs, ka augums un svars ir atbilstošs. Pusaudži ar Dauna sindromu savu maksimālo augumu sasniedz vidēji 15 gadu vecumā. Vidējais augums vīriešiem ir 157 cm un sievietēm 146 cm. Pusaudžiem un pieaugušajiem ar Dauna sindromu ir tieksme uz aptaukošanos. Sakarā ar tendenci uz lieko svaru ir ļoti svarīga veselīgas ēšanas ieradumu izveidošana no agras bērnības.

### **Plaukstas un pēdas**

Bērna rociņas var būt mazākas un pirkstiņi var būt īsāki kā citiem bērniem. Plaukstai vietā, kur parasti cilvēkiem ir divas rievas, bērnam var būt viena, kas iet pāri visai plaukstai (*šķērsrieva*) un piektais pirksts (mazais pirksts) var būt nedaudz saliekts plaukstas virzienā. Pēdas parasti nav izmainītas, bet reizēm var novērot lielāku atstarpi starp pirmo un otro pirkstu.



## **Citas pazīmes**

**Krūšu kurvis** var būt piltuvveidīgs (krūšu kauls ir iespiests uz iekšu) vai izvelvēts (krūšu kauls izvirzīts uz āru). Neviena no šīm formas atšķirībām parasti neizraisa medicīniskas problēmas.

**Āda** var būt gaiša un jutīga pret kairinātājiem.

**Mati:** bērniem ar Dauna sindromu mati parasti ir plānāki, mīkstāki un reti augoši.

Lielākajai daļai jaundzimušo ar Dauna sindromu nenovēro visas šeit uzskaitītās un aprakstītās pazīmes. Būtībā biežāk sastopamās un raksturīgākās pazīmes ir samazināts muskuļu tonuss, uz augšu vērstas acu spraugas un mazas austiņas. Visas pārējās pazīmes, izņemot samazināto muskuļu tonusu, nekavēs un netraucēs bērna attīstību.

Tā kā bērnam ar Dauna sindromu ir viena lieka hromosoma, viņam var būt pazīmes, kas padara viņu līdzīgu citiem bērniem ar Dauna sindromu. Bet tā kā bērnam ir arī 22 normālu hromosomu komplekts, viņš būs līdzīgs arī saviem vecākiem, brāļiem un māsām, un viņam būs savas īpašās pazīmes.

## **Bērna inteligence**

Bērniem ar Dauna sindromu ir garīga atpalcība, tas nozīmē, ka viņi mācās lēnāk un viņiem ir grūtības ar komplekso domāšanu un spriedumu izdarīšanu. Garīgās atpalcības pakāpe ir ārkārtīgi dažāda. Bērns *iemācīsies* darīt daudzas lietas, un, kad viņš būs iemācījies, šīs iemaņas nepazaudēs. Pats galvenais ir atcerēties, ka gan intelekts, gan sociālās iemaņas bērniem ar

Dauna sindromu ir augstākas un labākas, ja bērns aug atbalstošā vidē savā ģimenē.

Inteliģence tiek noteikta pēc standartizētiem testiem. Iegūtie rezultāti bieži tiek izteikti kā *inteliģences koeficients (IQ)*. Tas norāda uz bērna spriešanas un domāšanas spējām.

Vispārējā populācijā IQ ir ļoti dažāds. Ir pētījumi, kas norāda, ka aptuveni 95% cilvēkiem ir “normāla” inteliģence ar IQ 70 līdz 130. Aptuveni 2,5% cilvēku ir augstāka inteliģence ar IQ virs 130 un 2,5% cilvēku inteliģence ir pazemināta ar IQ zem 70. Cilvēkiem, kuriem IQ rādītāji ir zem noteiktajiem normāliem rādītājiem, ir garīga atpalcība.

Garīga atpalcība tiek iedalīta dažādās pakāpēs. Cilvēkam ir viegla garīga atpalcība, ja IQ ir robežās starp 55-70. Vidēji smaga garīga atpalcība, ja IQ ir starp 40-55, un smaga garīga atpalcība, ja IQ ir starp 25-40. Lielākajai daļai bērnu ar Dauna sindromu ir viegla vai vidēji smaga garīga atpalcība. Dažiem bērniem var būt smaga garīga atpalcība un dažiem inteliģence ir tuvu normālam līmenim.

Nekad neaizmirstiet, ka bērna IQ nekavē viņu apgūt pašapkalpošanās iemaņas, nekavē veikt produktīvu darbu un pats galvenais- mācīties. Viens no senākajiem mītiem par bērniem ar Dauna sindromu ir tāds, ka viņi relatīvi zemā inteliģences koeficienta dēļ nav spējīgi iemācīties. Tā nav patiesība.

Zinātniekiem vēl nav skaidrs, kā tieši viena liekā hromosoma sindroma gadījumā ietekmē garīgās spējas. Pētījumi norāda, ka liekais ģenētiskais materiāls, ko satur papildus 21. hromosoma, kavē vai iejaucas normālā smadzeņu attīstības procesā. Bērniem ar Dauna sindromu ir izmaiņas gan smadzeņu izmērā, gan struktūrā, bet mehānisms, kā tieši tas izraisa garīgo atpalcību, joprojām nav skaidrs. Smadzenes cilvēkiem kontrolē gandrīz visas ķermeņa funkcijas, tai skaitā muskuļu koordināciju, piecas maņas, inteliģenci un uzvedību. Izmaiņas hromosomās ietekmē smadzenes un centrālo nervu sistēmu, kā rezultātā veidojas garīgās attīstības aizture jeb atpalcība.

Gadsimtiem ilgi garīgā atpalcība ir bijusi pārprasta. Tā rezultātā sabiedrība pastāvīgi nepietiekami novērtē intelektuālo potenciālu bērniem ar Dauna sindromu. Mūsdienās ar attiecīgu ārstēšanu, labāku izglītošanu un augstākiem uzstādītajiem mērķiem bērniem ar Dauna sindromu intelektuālie sasniegumi ir lielāki. Uzmanieties no veciem pētījumiem un statistikas datiem par garīgajām spējām bērniem ar Dauna sindromu (parasti tie apkopoti no bērniem, kuriem agrīni nav bijusi speciāla apmācība). Šādu pētījumu rezultāti parasti norāda uz zemākām garīgajām spējām, kā tas ir pierādīts šodien.

Kā garīgā atpalcība ietekmēs bērnu? Lai arī katram bērnam atpalcība ir dažāda smaguma, tā kavēs bērna attīstību. Bērns apgūs jaunas iemaņas lēnāk kā citi, viņam būs grūtāk koncentrēties, viņa atmiņa var būt sliktāka kā citiem bērniem, kā

arī viņam būs grūtāk pielietot apgūtās zināšanas. Tas nenozīmē, ka viņš nekad neattīstīs sarežģītas iemaņas, bet tās apgūt būs grūtāk un laikietilpīgāk.

Bērni ar Dauna sindromu *var* iemācīties. Vecāki bieži vēlas precīzi zināt kādas būs viņa bērna prasmes un iemaņas. Vai viņš iemācīsies lasīt? Vai viņš iemācīsies rakstīt? Kāds būs viņa izglītošanas process? Uz šiem jautājumiem nav vienas universālas atbildes. Daudzi bērni ar Dauna sindromu iemācās rakstīt un lasīt. Daži iet parastajās skolās. Atcerieties, ka “normāliem” bērniem arī ir tādas pašas problēmas kā bērniem ar Dauna sindromu. Bērni ar Dauna sindromu var iemācīties daudz vairāk kā lasīt un rakstīt, ja vien tiem tiek sniegta atbilstoša palīdzība. Lai arī bērns nebūs izcils akadēmiskajā izglītībā, taču viņš var mācīties, gūt panākumus un ar to lepoties.





**Citi medicīniskie stāvokļi**, ar kuriem bērns varētu saskarties, ir sekojoši:

**Iedzimta sirdskaite** (kļūda sirds attīstībā) ir sastopama 40-50% bērnu ar Dauna sindromu. Tās klātbūtnei ir liela nozīme bērna turpmākās dzīvildzes noteikšanā. Sirdskaite ir biežākais Dauna sindroma pacientu nāves iemesls agrīnā vecumā. Sirdskaites tipi var būt dažādi – kambaru starpsienas defekts, priekškambaru starpsienas defekts un citi. Sirdskaite var būt nenozīmīga, kas neprasa ķirurģisku iejaukšanos. Taču izteiktākas sirdskaites gadījumā var būt nepieciešama operācija. Operācijas sekmes un riksi ir līdzīgi kā bērniem bez Dauna sindroma atbilstoša sirds defekta gadījumā.

**Vairogdziedzera problēmas.** Vairogdziedzēris ir neliels dziedzeris, kas atrodas kaklā. Tā veidotie hormoni ir ļoti nozīmīgi ķermeņa funkciju regulēšanas procesā un cukuru, tauku un vitamīnu vielmaiņā. Bērniem ar Dauna sindromu vairogdziedzera funkcija ir izmainīta biežāk kā citiem un, visbiežāk, funkcija ir samazināta. To sauc par hipotireozi. Šī slimība veidojas, kad vairogdziedzēris pārtrauc veidot hormonus. Hipotireozes simptomi ir sagurums, enerģijas trūkums, kavēta garīgā un motorā attīstība, miegainība un aizcietējumi. Hipotireoze ir potenciāli nopietna problēma, ja netiek konstatēta un ārstēta, tāpēc tiek rekomendēts regulāri veikt vairogdziedzera funkcijas pārbaudi. Veicot hormonu izmeklējumus asinīs, ir iespējams atrast to samazinātu līmeni vēl

pirms klīnisko pazīmju rašanās un laicīgi uzsākt ārstēšanu, ja tāda ir nepieciešama.

**Elpošanas sistēma.** Agrāk elpceļu iekaisumi bija biežākais nāves iemesls bērniem ar Dauna sindromu. Šodien ir iespējama plaša, laba un adekvāta šo saslimšanu ārstēšana. Elpošanas ceļu slimības bērniem ar Dauna sindromu novēro biežāk sakarā ar anatomiskajām īpatnībām, iespējamiem barošanas traucējumiem un imūnās sistēmas izmaiņām, zemo muskulatūras tonusu un regurgitāciju (barības atgrūšana no kuņģa barības vadā un rīklē). Visu augstāk minēto faktoru ietekmē biežāk veidojas bronhīti un pneimonija, kuru gadījumā nepieciešama ārstēšana. Iespējams paildzināts saaukstēšanās, gripas un vidusauss iekaisuma slimošanas laiks.

Cita elpošanas sistēmas problēma ir miega apnoe jeb īslaicīga elpošanas apstāšanās (elpas aizture). Biežāk miega apnoe veidojas priekšlaicīgi dzimušiem bērniņiem un arī bērniem ar Dauna sindromu. Bērniem ar Dauna sindromu miega apnoe ir augšējo ceļu obstrukcijas jeb sašaurināšanās dēļ. Biežākie sašaurināšanās iemesli ir lieli adenoīdi, lielas mandeles, liela mēle vai visu trīs iemeslu kombinācija. Simptomi ir skaļa elpošana, bieža apnoe, saraustīts miegs vai krākšana. Šiem bērniem ir traucēta šķidrums drenāža no vidusauss uz rīkli un, pats galvenais, ir samazināta skābekļa piegāde smadzenēm, plaušām un visam pārējam ķermenim miega laikā. Ja

nepieciešams, ir iespējama specifiska ārstēšana, izoperējot mandeles un adenoīdus.

**Leikēmija** ir asins šūnu vēzis. Leikēmijas biežums cilvēkiem ar Dauna sindromu ir aptuveni 1%, kas ir līdz 15-20 reizu augstāks kā vispārējā populācijā. Tā kā mūsdienās šī saslimšana ir veiksmīgi ārstējama, tad tā vairs netiek uzskatīta par dramatisku draudu, it īpaši ja tiek atklāta agrīni. Iespējamie simptomi- bālums, viegli veidojas zilumi, neizskaidrojams drudzis, nogurums. Tādēļ regulāri (1x gadā) ir nepieciešams veikt asins ainas analīzi.

**Krampji.** Aptuveni 6-8% bērnu ar Dauna sindromu var būt krampji, kas rodas smadzeņu elektriskās aktivitātes izmaiņu gadījumā. Krampji var būt dažāda veida- īslaicīgs uzmanības zudums, neparastas acu kustības, neparastas kustības vai konvulsijas. Parasti krampji ilgst ļoti neilgi un tad pārtraucas. Parasti krampji nav bieži un starp tiem cilvēki ir veseli. Iespējams, ka krampju gadījumā būs nepieciešama ārstēšana ar zālēm.

## Bērna iemaņas

Iemaņas	Vecums bērniem ar Dauna sindromu	Tipiskais vecums
<b>Motorās iemaņas</b>		
Sēž patstāvīgi	6-30 mēneši	5-9 mēneši
Rāpo	8-22 mēneši	6-12 mēneši
Pieceļas	1-3,25 gadi	8-17 mēneši
Staigā patstāvīgi	1-4 gadi	9-18 mēneši
<b>Valoda</b>		
Pirmie vārdi	1-4 gadi	1-3 gadi
Divu vārdu frāzes	2-7,5 gadi	15-32 mēneši
<b>Personīgās/Sociālās</b>		
Atbildes smaids	1,5-5 mēneši	1-3 mēneši
Ēd ar pirkstiem	10-24 mēneši	7-14 mēneši
Dzer no krūzes bez palīdzības	12-32 mēneši	9-17 mēneši
Izmanto karoti	13-39 mēneši	12-20 mēneši
Poda iemaņas	2-7 gadi	16-42 mēneši
Patstāvīgi apģērbjas	3,5-8.5 gadi	3,25-5 gadi

## Bērna nākotne

Būtībā bērni ar Dauna sindromu var izaugt un dzīvot diezgan neatkarīgā līmenī. Sabiedrībā parādās arvien jaunas socializācijas iespējas, piemēram, grupu mājas vai dzīvokļi, tas sekmē neatkarību un pašpaļāvību. Aizvien mazāk cilvēku ar Dauna sindromu ir mājās sēdoši. Viņi spēj par sevi rūpēties, spēj strādāt un gūt prieku no attiecībām ar ģimeni un draugiem. Katram ir iespēja mācīties, augt un dzīvot produktīvu dzīvi.

Lai sasniegtu neatkarību un pašpaļāvību, nepieciešams pielikt lielas pūles. Tikai caur smagu darbu ar bērnu pirmajos dzīves gados bērns varēs izaugt par pilnvērtīgāku pieaugušo.

Augot bērnam ar Dauna sindromu, vecāki sāk raizēties par bērna iespējām uz pēcnācējiem. Katram dzimumam tas ir atšķirīgi. Vīriešiem ar Dauna sindromu bērni visbiežāk nevar būt, jo ir samazināts spermatozoīdu skaits vai pat neesamība, vai arī kāds cits vēl neatklāts iemesls. Tomēr vīrieši aug un seksuāli nobriest. Lielākā daļa sieviešu ar Dauna sindromu ir auglīgas. Risks, ka sieviete ar Dauna sindromu dzemdēs bērnu ar tādām pašām hromosomālām izmaiņām, ir 50%. Pārējos 50% gadījumos bērniņam Dauna sindroma nebūs. Tāpēc svarīga ir seksuālā audzināšana un, nepieciešamības gadījumā, piemērotas izsargāšanās metodes izvēle.



## **Sabiedrība. Ko teikt citiem?**

### **Brāļiem un māsām**

Nebaidieties iesaistīt pārējos bērnus. Tas nav nekas slikts, ja viņi redz, ka jums sāp, jo iespējams viņi jau to ir pamanījuši paši.

Izstāstiet viņiem visu patiesi un brīvi. Viņi, iespējams, neatcerēsies un nesapratīs visu informāciju, tāpēc ļaujiet viņiem uzdot jautājumus un sniedziet atbildes.

Jūs varat, piemēram, teikt:

*”Māmiņai un tētim ir skumīgi, jo viņi tāpat kā visi gribēja veselu bērniņu, bet šim bērniņam ir Dauna sindroms.”*

*”Tā nav jūsu vaina, ka bērniņam ir Dauna sindroms, tas vienkārši tā notika.”*

*”Viņam Dauna sindroms būs vienmēr.”*

*”Dauna sindroms nav lipīgs.”*

*”Brāļi un māsas ir ļoti svarīgi šim bērniņam.”*

*”Mēs Tevi ļoti mīlam un mēs arī ļoti mīlam šo bērniņu.”*

Jūsu pārējie bērni ir jūsu spogulis. Ja jūs uztversiet Dauna sindromu vienkārši kā vienu no dzīves aspektiem, tad pārējie bērni darīs tāpat.

### **Citiem cilvēkiem**

Pastāstīt to ģimenei un draugiem reizēm mēdz būt ļoti grūti. Un tikai jūs paši zināt, kad un kā to pateikt ir vislabāk. Taču

reizēm izstāstīt ģimenei un draugiem ir nepieciešams, lai varētu dalīties pārdzīvojumos, piemēram, kopīgi izraudāties.

Reizēm vieglāk ir izstāstīt to plašākajiem no draugiem un palūgt viņam, lai viņš ziņu izplata tālāk, lai cilvēki zinātu, pirms viņi kontaktējas ar jums.

Taču reizēm labākais ir nogaidīt brīdi, kad jūs paši esat pilnībā apraduši ar jauno stāvokli un spējat tikt galā ar apkārtējo cilvēku reakciju. Tikai jūs varat izlemt, cik daudz stāstīt citiem par savu bērniņu un kādus vārdus tam izmantot.

Reizēm ģimene, draugi vai cilvēki, kurus satiekat, var pateikt sāpinošas lietas. Centieties šādus komentārus ignorēt. Tie parasti tiek pateikti cilvēku nesaprašanas un nezināšanas dēļ. Cilvēki sekos jūsu paraugam. Ja jūs būsiet atvērti, patiesi un pozitīvi, arī viņi būs tādi.

Jūs varat savai ģimenei un draugiem iedot izlasīt šo bukletu. Jūs nevarat būt droši, vai citi saprot, ka jūsu bērniņam ir Dauna sindroms. Tā ir tikai jūsu izvēle, vai to pieminēt un teikt vai neteikt.

## **Attiecības ar savu partneri**

Ir daudzi veidi, kā stiprināt attiecības ar savu partneri, audzinot bērnu ar īpašām vajadzībām.

No citu vecāku pieredzes- svarīgākais ir uzturēt labu savstarpējo komunikāciju un pavadīt laiku kopā divvientulībā. Tāpēc atrodi zināmu laiku katru dienu, lai varētu parunāties ar savu partneri. Plānojiet regulāras un negaidītas tikšanās vai pavadiet atvaļinājumu kopā. Pat ja jums nav tik daudz laika, cik gribētos, lai regulāri kaut kur aizbrauktu, vienmēr centieties uzturēt romantiku savās attiecībās.

Nepalaidiet garām iespēju nosvinēt iepazīšanās jubileju vai kāzu gadadienu un mēģiniet ikdienā iepriecināt savu partneri.

Mīlošas savstarpējās attiecības ir galvenais atbalsta un spēka avots, no kura smelties, kad dzīves ceļā nāk šķēršļi, kuri ir jāpārvar.



## **Vēsture, iedzimtība un diagnostika**

### **Dauna sindroma vēsture**

Vēl ilgi pirms tika atklāta Dauna sindroma ģenētiskā puse, angļu ārsts Džons Langdons Dauns (John Langdon Down) to aprakstīja, norādot dažādas klīniskās pazīmes. 1866.gadā Dauna sindromu atdalīja no pārējiem un norādīja klasiskās pazīmes-slīpas acis, mazs deguns un plata seja. Dauns to arī nosauca par “mongolismu”. Maz cilvēku zina, ka Dauna sindroma nosaukums ir veidots no pirmā klīnisko pazīmju aprakstītāja uzvārda. Tikai 20.gadsimtā, attīstoties ģenētiskās izmeklēšanas metodēm, tika veikta padziļināta pētniecība, lai noskaidrotu, kāpēc veidojas Dauna sindroms. 30-tajos gados tika izteikta hipotēze, ka šo sindromu izraisa izmaiņas hromosomās. Franču ģenētiķis Džeroms Lejune 1959.gadā atklāja, ka šūnās cilvēkiem ar Dauna sindromu ir viena lieka hromosoma. Vēlāk tika noskaidrots, ka šī liekā ir tieši 21.hromosoma. Šie pētījumi vēlāk ļāva atklāt arī citas Dauna sindroma formas, tai skaitā translokāciju un mozaicismu.

Ārstēšanas iespējas cilvēkiem ar Dauna sindromu pēdējos gadu desmitos ir pilnveidojušās. Dzīves ilgums ir ievērojami pagarinājies, uzlabojoties medicīniskajai aprūpei, apmācībai un sociālajai aprūpei. Gadiem ilgi tika uzskatīts, ka bērniem ar Dauna sindromu nav potenciāla mācīties. Nemaz nemēģinot viņus mācīt, vēl vairāk nostiprinājās sabiedrības maldīgais uzskats. Mūsdienų pasaule šiem bērniem ir gluži cita.

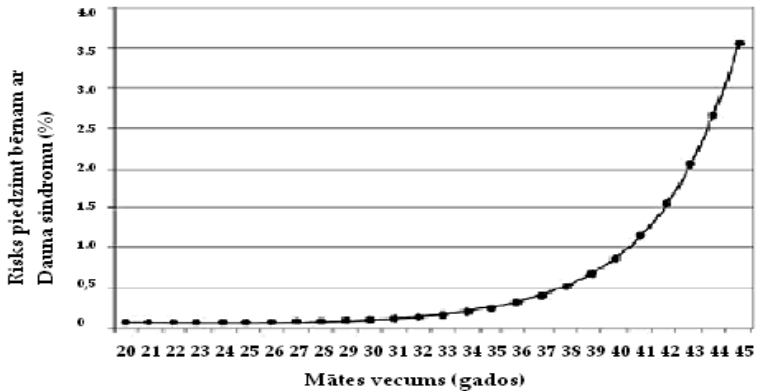
## Nākamie bērni

Vecāki bieži satraucas, vai risks atkārtoti piedzemdēt bērnu ar Dauna sindromu ir lielāks, ja viņiem jau ir viens bērns ar Dauna sindromu. Atbilde ir atkarīga no diviem faktoriem - kurš Dauna sindroma ģenētiskais variants ir bērnam un kāda ir ģimenes vēsture.

Ja abu vecāku kariotipi ir neizmainīti (46,XX un 46,XY), kā tas ir gadījumā, kad bērniņam ir tīra 21. hromosomas trisomija (47,XX,+21 vai 47,XY,+21), atkārtotāns risks piedzemdēt bērnu ar Dauna sindromu ir:

- 1) ja sieviete ir jaunāka par 35 gadiem, risks ir 1%;
- 2) ja sievietes vecums pārsniedz 35 gadus, risks ir 1% + sievietes vecuma risks;

Ja bērna kariotips ir 47, XX+21 vai 46,XY+21, nav indikāciju veikt kariotipa noteikšanu vecākiem.



Ģimenēs, kur Dauna sindroma iemesls ir translokācija, ir jāizmeklē arī vecāku hromosomas:

- 1) ja translokācija nav mantota no kāda vecāka (vecāku hromosomas ir normālas), atkārtšanās risks arī ir 1%;
- 2) ja translokācija ir pārmantota no kāda vecāka, tad atkārtšanās risks ir ievērojami lielāks. Šajā gadījumā risks ir atkarīgs no translokācijas veida un vecāka dzimuma, no kura translokācija ir mantota. Atkarībā no iepriekšminētajiem faktoriem, risks var variēt no ~5 līdz pat 100%.

Lai noskaidrotu, kāds tieši Dauna sindroma veids ir bērnam, jautāriet ģenētiķim, kurš noteiks Dauna sindroma veidu ar kariotipa palīdzību un izskaidros attiecīgos atkārtšanās riskus. Ja būs nepieciešams, tiks izmeklētas arī jūsu hromosomas un noteikts, vai esat vai neesat līdzsvarotas translokācijas nesējs.

### **Diagnostikas iespējas pirms bērna dzimšanas**

Ir divas izmeklēšanas iespējas- skrīnings un diagnostiska.

**Prenatālais skrīnings** nosaka aptuveno risku, ka auglim varētu būt 21. hromosomas trisomija.

Visām grūtniecēm Latvijā tiek piedāvāts veikt pirmā trimestra bioķīmisko skrīningu. Grūtnieces asinīs tiek noteikts PAPPA un brīvais beta HCG. Tad pēc šiem rādītājiem un augļa ultrasonogrāfiskajiem marķieriem tiek aprēķināts 21.hromosomas trisomijas risks.

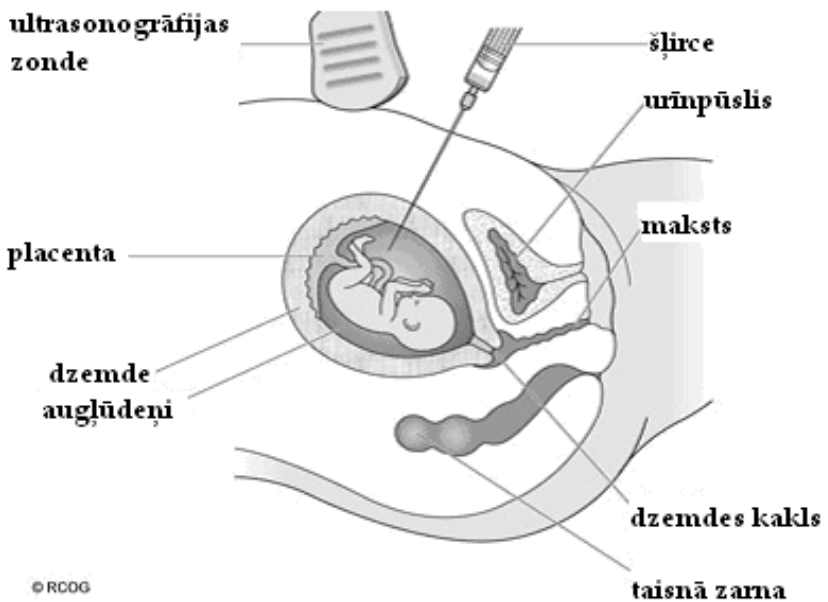
Pirmā trimestra bioķīmiskā skrīninga precizitāte uz 21.hromosomas trisomiju ir ~ 80%. Šis tests nav diagnostisks. Izmainītu analīžu gadījumā tiek piedāvāta invazīva augļa izmeklēšana – horija biopsija (12.-14.ned.) vai diagnostiskā amniocentēze (16.-20.ned.), kas ir diagnostiski testi.

Ir iespējams veikt arī skrīningtestu, kas ir ar augstāku precizitāti nekā bioķīmiskais skrīnings - NIPT – neinvazīvā prenatalā testēšana. NIPT analizē ārpus-šūnu DNS no grūtnieces asinīm, kurās atrodas gan augļa, gan sievietes izcelsmes DNS molekulas. NIPT precizitāte uz 21.hromosomas trisomiju ir >99%. Tomēr arī šis tests nav diagnostisks un izmainītu rezultātu gadījumā ir nepieciešams veikt invazīvu augļa izmeklēšanu – horija biopsiju vai diagnostisko amniocentēzi.

### **Diagnostikas metode** ir amniocentēze.

Amnija maiss ir telpa, kas pildīta ar šķidrumu, kurā peld auglis. Šo šķidrumu sauc arī par augļūdeņiem. Amniocentēze ir metode, kā paņemt augļūdeņus ģenētiskai izmeklēšanai grūtniecības laikā. Parasti augļūdeņus izmanto, lai pārbaudītu augļa gēnus vai hromosomas. Visbiežāk šī izmeklēšanas metode tiek piedāvāta, ja ir palielināts mātes vecums, izmainīts bioķīmiskais skrīnings un/vai atrastas augļa anomālijas ultrasonogrāfiskajā izmeklēšanā. Tā kā jūsu ģimenē ir bērniņš ar Dauna sindromu, tad šī izmeklēšana ir ieteicama pat tad, ja netiek konstatētas nekādas izmaiņas veiktajos skrīningos (to var aizvietot ar NIPT).

*Kā to dara?* Vispirms ar ultrasonogrāfijas zondi tiek konstatēta bērniņa pozīcija dzemdē un placentas novietojums. Procedūras veikšanas vietā dezinficē ādu. Tad dzemdē caur ādu un vēdera priekšējo sienu tiek ievadīta smalka adata, un tiek atvilkti augļūdeņi (apmēram 20ml, kas ir 4 tējkarotes šķidruma). Augļūdeņos ir no augļa ādas nolobījušās šūnas, kurām var veikt hromosomu analīzi. Ļoti retos gadījumos ārsts nespēj savākt nepieciešamo augļūdeņu daudzumu ar pirmo dūrienu un to nākas atkārtot.



## **Biežākie jautājumi par amniocentēzi**

### *Vai amniocentēze ir sāpīga?*

Lielākā daļa sieviešu atzīst, ka tā drīzāk ir nepatīkama kā sāpīga. Procedūra parasti ilgst tikai dažas minūtes. Reizēm sievietes pēc procedūras jūt nelielu dzemdes savilkšanos, nelielu sāpīgumu, kas parasti neilgst ilgāk par vienu dienu. Tas nav nekas neparasts.

### *Kas notiek tālāk?*

Dažas dienas pēc procedūras ieteicams mierīgs režīms. Vajadzētu izvairīties no smagu lietu celšanas un intensīvas vingrošanas. Ja diskomforts vēderā ir ilgāk kā 24 stundas, ja ir drudzis vai ir neparasti izdalījumi no maksts vai asiņošana, griezieties pēc palīdzības pie ārsta.

### *Vai ir kāds risks veicot amniocentēzi?*

Vienai sievietei no simta (1%) kā amniocentēzes rezultāts ir spontāns aborts. Mehānisms, kāpēc tā notiek, īsti nav zināms. Taču 99% sieviešu grūtniecība turpinās bez komplikācijām. Nav citu datu par to, ka amniocentēze būtu kaitīga jūsu bērniņam.

### *Kādā grūtniecības laikā veic amniocentēzi?*

Amniocentēzi parasti veic 16. grūtniecības nedēļā

### *Cik ātri ir rezultāti?*

Rezultāti ir pieejami 21-28 dienu laikā.

## **Esiet sveicināti Holandē**

*“Kad Jūs gaidāt bērniņu, tas ir tāpat kā plānot neticamu ceļojumu uz Itāliju. Jūs esat nopirkuši kaudzi ar dažādām tūristu grāmatām, sastādāt brīnišķīgus plānus. Esat iepļānojuši doties uz Kolizeju. Apskatīt Mikelandželo Dāvida statuju. Vizināties ar gondolām Venēcijā. Iespējams, Jūs jau esat iemācījušies dažas noderīgas frāzes itāļu valodā. Tas viss ir neticami aizraujoši.*

*Dažus mēnešu pēc dedzīgas gaidīšanas šī diena beidzot ir klāt. Jūs sakravājat somas un esat gatavi doties ceļā. Pēc vairākām stundām lidmašīna nolaižas. Stjuarte pieceļas un saka: ”**Esiet sveicināti Holandē.**”*

*Jūs sakāt: “Holandē?!? Kā jūs to domājat- Holandē?? Es biju nopircis biļeti uz Itāliju. Man ir jābūt Itālijā. Visu savu dzīvi es esmu sapņojis par došanos uz Itāliju!”*

*Bet ir notikušas izmaiņas lidojuma plānā. Lidmašīna ir nolaidusies Holandē un Jums tur ir jāpaliek.*

*Pati svarīgākā lieta ir tā, ka Jūs neesat aizvests uz briesmīgu, pretīgu un netīru vietu, kas pilna ar epidēmijām, sērgām, badu un slimībām. Tā vienkārši ir cita vieta.*

*Tātad Jums ir jākāpj ārā un jānopērk jauns ceļvedis. Jums ir jāiemācās pilnīgi cita valoda. Un Jūs iepazīsities ar pilnīgi citu cilvēku grupu, kuru citādāk nesatīktu.*

*Tā ir vienkārši cita vieta. Tā ir valsts ar daudz zemākiem apgriezieniem kā Itālija, mazāk spilgta un uzkrītoša kā Itālija. Bet jau pēc neilga laika pavadīta Holandē Jūs ievilkat elpu un*

*skatāties apkārt... un sākat redzēt, ka Holandē ir vējdzirnavas...  
Holandē ir tulpes. Holandē pat ir Rembrants.*

*Bet visi citi, ko Jūs pazīstat, ir ļoti aizņemti ar došanos uz  
Itāliju un atgriešanos no tās... un viņi visi lielās par labi  
pavadīto laiku tur. Un visu savu atlikušo dzīvi Jūs teiksiet: “Jā,  
tā bija vieta, uz kuriem man bija paredzēts doties. To es biju  
ieplānojis.”*

*Sāpes par to nekad, nekad, nekad nepāries... jo šī sapņa  
zudums ir pārāk nozīmīgs.*

*Taču... ja Jūs pavadāt savu dzīvi, sērojot par faktu, ka  
nenokļuvāt Itālijā, Jūs iespējams nekad nebūsiet spējīgi  
priecāties par šīm ļoti, ļoti īpašajām lietām... par Holandi.”*

Emily Perl Kingsley



## **Noderīga informācija**

### **Dinamiskā novērošana**

Bērniem ar Dauna sindromu ir iespēja saņemt valsts apmaksātas konsultācijas Reto slimību kabinetā. Pediatrs ar kompetenci retajās izstrādā individuālu aprūpes plānu katram pacientam, kuru noteiktos periodos pārskata. Kad bērns kļūst pilngadīgs, dinamisko novērošanu pārņems internists ar kompetenci retajās slimībās.

Visiem reto slimību pacientiem pieejamas arī valsts apmaksātas ambulatoras uztura speciālista un psihologa konsultācijas. Psihologs konsultēs dažādu psiholoģisku, emocionālu, uzvedības grūtību gadījumos, sniegs atbalsta terapiju gan bērnam, gan visai ģimenei.

### **Pacientu organizācijas**

Ne reti Jums var rasties jautājumi ne tikai par bērna veselību un aprūpi, bet arī par praktiskām lietām. Šajos gadījumos Jūs atbalstu varat gūt organizācijās, kas apvieno pacientu un pacientu vecākus. Latvijā tā ir Dauna sindroma biedrība.

Materiālu sagatavoja BKUS komanda



**Bērnu klīniskā  
universitātes  
slimnīca**



**RETO SLIMĪBU  
KOORDINĀCIJAS  
CENTRS**