

# ŚWIATOWY DZIEŃ ZESPOŁU DOWNA

**21 Marca**

# ZESPÓŁ DOWNA

Zidentyfikowanie  
choroby przez  
lekarza Johna  
Langdon Downa

1862

2005

2012

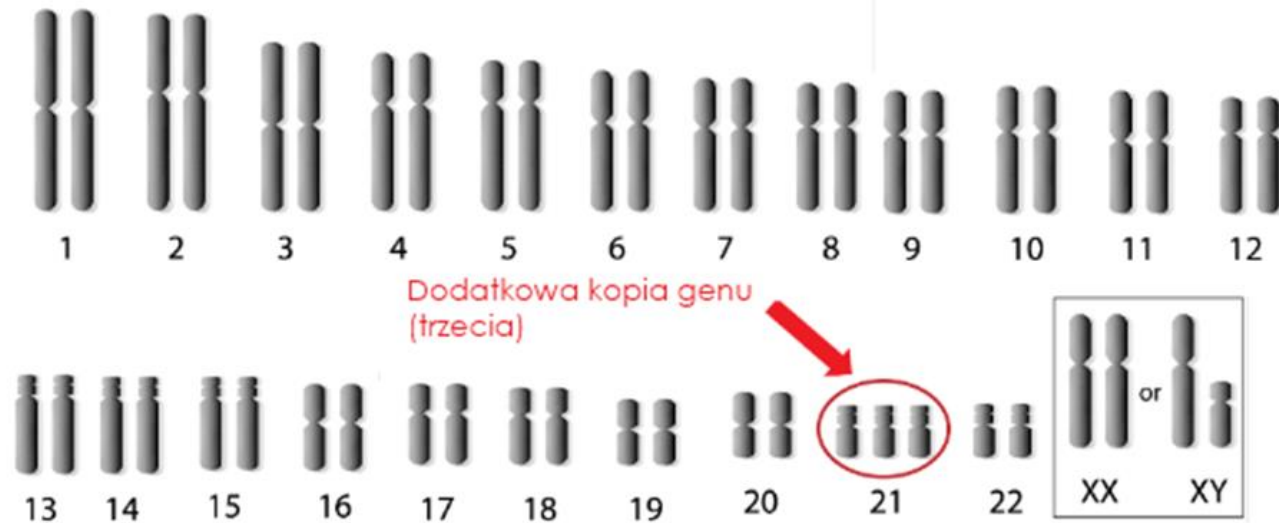
Objęcie patronatem  
obchodów  
przez  
Organizację Narodów  
Zjednoczonych

Ustanowienie  
Światowego Dnia  
**Zespołu Downa** z  
inicjatywy Europejskiego  
Stowarzyszenia Zespołu  
Downa

# GENY

- Informacja genetyczna zapisana jest w genach, tysiące genów, ułożonych obok siebie formuje długą, podwójną, spiralnie skręconą nić, która tworzy chromosom. W prawidłowych warunkach w każdej komórce naszego ciała znajdują się chromosomy. Występują one parami: od 1. do 23. pary.
- W 23. parze umieszczone są chromosomy płciowe: u kobiet dwa chromosomy X (XX), u mężczyzn: jeden chromosom X i jeden chromosom Y (XY).
- W każdej komórce ciała powinno się więc znajdować 46 chromosomów.
- Jeżeli chromosomów jest za dużo lub za mało, bądź brakuje fragmentu chromosomu, mówimy o aberracji chromosomowej.

# ZESPÓŁ DOWNA A GENY



Zespół Downa jest przykładem aberracji chromosomowej, polegającej na obecności dodatkowego chromosomu 21. pary, co oznacza, że zamiast dwóch występują trzy chromosomy.

Stąd inna nazwa choroby - trisomia 21. chromosomu.

# JAK SIĘ OBJAWIA ZESPÓŁ DOWNA?

- Zespół Downa jest najczęstszą aberracją chromosomową stwierdzaną u żywo urodzonych.
- Występuje u ludzi wszystkich ras, we wszystkich krajach na świecie, ze średnią częstością około 1/700 urodzeń.
- Charakterystyczne cechy w wyglądzie osób z zespołem Downa określane są mianem cech dysmorficznych.
- Poszczególne cechy występują u 40-80% osób z zespołem Downa, większość z nich dotyczy wyglądu twarzy i szyi. Obserwuje się między innymi: płaski profil twarzy, skośne ustawienie szpar powiekowych, zmarszczkę nakątną (kącik oka przykryty fałdem skórny), małe, nisko osadzone uszy, nadmiar skóry na karku, małe, szerokie dłonie z pojedynczą bruzdą zgięciową.
- To oczywiście nie oznacza, że wszystkie dzieci z zespołem Downa wyglądają tak samo. Różnią się one między sobą wieloma indywidualnymi cechami: kolorem oczu, włosów, wyrazem twarzy, spojrzeniem, uśmiechem i innymi, podobnie jak osoby z 23 parami chromosomów.

# ZABURZENIA POZNAWCZE - ZESPÓŁ DOWNA

- Niepełnosprawność intelektualna. U prawie wszystkich osób z zespołem Downa występują zaburzenia poznawcze, jakkolwiek stopień ich nasilenia może być różny u poszczególnych pacjentów.
- Większość jest niepełnosprawna intelektualnie w stopniu lekkim (iloraz inteligencji 50-70) lub w stopniu umiarkowanym (iloraz inteligencji 35-50). U niektórych osób występuje znaczna niepełnosprawność intelektualna (iloraz inteligencji 20-35).

# ZESPÓŁ DOWNA - LECZENIE

- Nie ma możliwości przyczynowego leczenia zespołu Downa.
- Stosowane leczenie ma charakter objawowy, polega na właściwym leczeniu zaburzeń stwierdzanych po urodzeniu (korekcja wad serca, leczenie chirurgiczne wad przewodu pokarmowego, leczenie zaburzeń endokrynologicznych) i odpowiednio wczesnym wykryciu innych nieprawidłowości, które mogą występować u osób z zespołem Downa (zaburzenia endokrynologiczne, zaburzenia wzroku i słuchu, choroby hematologiczne i immunologiczne).
- W rzadkich przypadkach pacjenci są poddawani zabiegom chirurgii plastycznej, których celem jest korekcja zaburzeń czynnościowych i/lub estetycznych.
- Obecnie najistotniejsze są działania zmierzające do poprawy jakości życia zarówno osób z zespołem Downa, jak i osób sprawujących nad nimi opiekę.

# ZABURZENIA WSPÓŁTOWARZYSZĄCE - ZESPÓŁ DOWNA

U dzieci i dorosłych z zespołem Downa częściej w niż w ogólnej populacji występują również:

- zmniejszone napięcie mięśniowe - u noworodków osłabiony odruch Moro (fizjologiczny odruch występujący u noworodków)
- nadmierną ruchomość w stawach
- opóźnienie rozwoju psychoruchowego
- zaburzenia zachowania, zaburzenia psychiczne, problemy psychologiczne
- wady serca stwierdza się u prawie połowy dzieci
- wady wrodzone i zaburzenia ze strony przewodu pokarmowego występują u 5% osób z zespołem Downa
- zaburzenia endokrynologiczne
- zaburzenia hematologiczne
- zaburzenia immunologiczne
- zaburzenia układu kostnego
- waga i wzrost. Większość dzieci z zespołem Downa rośnie wolniej i osiąga niższy wzrost, niż zdrowi rówieśnicy
- tendencja do nadmiernego przyrostu masy ciała
- zaburzenia okulistyczne
- niedosłuch



# Nie bój się myśleć inaczej - Światowy Dzień Osób z Zespołem Downa 2020

W Polsce żyje ok 60 000 osób z wadą genetyczną.  
Niczym się nie różnią od osób pełnosprawnych!  
Okaż im szacunek, tolerancję i akceptację.

Poznaj 8 niezwykłych osób, które opowiadają o swoich pasjach, marzeniach i życiu z dodatkowym chromosomem.

<https://youtu.be/jJEzFqWkXNo>



## CO BY SIĘ STAŁO, GDYBY LUDZIE Z ZESPOŁEM DOWNA RZĄDZILI ŚWIATEM?

- Uczucia, przytulanie i troska o innych byłyby na porządku dziennym.
- Nauczylibyśmy się cieszyć małymi rzeczami i bezwarunkowo kochać życie.
- Ludzie byłiby szczerzy.

# KAMPANIA

## #ZespólKolorowychSkarpetek dla osób z zespołem Downa

- Aby włączyć się do akcji i okazać solidarność z osobami dotkniętymi wadą genetyczną wystarczy udostępnić w mediach społecznościowych zdjęcie w kolorowych skarpetkach nie do pary, symbolizujących różnorodność genetyczną z hasztagiem #ZespólKolorowychSkarpetek.
- Czytaj więcej na:
- <https://www.wirtualnemedial.pl/artykul/kampania-zespolkolorowychskarpetek-swiatowy-dzien-oosb-z-zespolem-downa>