STUDII ȘTIINȚIFICE

EVALUAREA CLINICO-GENETICĂ A COPIILOR CU SINDROMUL DOWN ȘI GRADUL DE IMPLICARE A ACESTORA ÎN PROGRAMELE DE INTERVENȚIE TIMPURIE

CLINICAL AND GENETIC EVALUATION OF CHILDREN WITH DOWN SYNDROME AND THE DEGREE OF THEIR INCLUSION IN EARLY INTERVENTION PROGRAMS

Vica Cuculescu[1], Amoașii Dumitru[1], dr.șt.med., **Siric Ala[2]**

[1] Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu"
[2] Vicedirector medical, Centrul Republican de Reabilitare pentru Copii

Rezumat
Sindromul Down reprezintă cea mai frecventă afecțiune genetică la specia umană și cea mai comună cauză de retard neuropsihic. Această anomalie cromozomială, produce modificări fenotipice diverse, iar handicapul cronic al acestor copii reprezintă un interes pentru multe specialități medicale incluse în echipa Programului de Intervenție Timpurie. A fost efectuat un studiu retrospectiv, selectiv și descriptiv al unui eșantion general format din 30 de familii care au un copil cu Sindrom Down. Rezultatele obținute au constatat că Sindromul Down reprezintă o problemă medico-socială. Evaluarea bolnavilor și a familiilor lor necesită o colaborare de echipă între medici, asistenți sociali, psihologi, educători. Succesul dezvoltării și integrării sociale a copiilor cu Sindromul Down depinde în prim plan de implicarea cât mai precoce (0-3 ani) a acestor copii în Programele de Intervenție Timpurie.
Cuvinte cheie: Sindrom Down, Program de Intervenție Timpurie.

Summary
Down Syndrome is the most common genetic disorder in the human species and the most common cause of neuropsychiatric retardation. This chromosomal abnormality produces various phenotypic changes and the chronic disability of these children is a concern for many medical specialties included in the Early Intervention Program team. It was performed a retrospective, selective and descriptive study of a general sample of 30 families having a child with Down Syndrome. The obtained results shows that Down Syndrome is a health and social problem. Evaluation of patients and their families require a team collaboration between doctors, social workers, psychologists, educators. The success of the development and social integration of children with Down Syndrome depends first of all of the early involvement of these children (0-3 years) in the Early Intervention Programs.
Key words: Down Syndrome, Early Intervention Program.

Introducere

Pentru cei mai mulți dintre părinți naște¬rea copilului lor este un motiv de bucurie. Cu toate acestea, aproape 4% dintre părinți pri¬mesc vești stresante despre sănătatea copilului lor [4, p. 260]. Printre afecțiunile depistabile încă de la naștere se numără și anomaliile cromozomiale, care au astăzi o largă implicare clinică [6, p. 149].

Astfel, printre aberațiile cromozomiale întâlnite la copii se regăsește și Sindromul Down, care reprezintă cea mai frecventă afecțiune genetică la specia umană și cea mai comună cauză de dizabilitate intelectuală – retard neuropsihic [5]. O problemă esențială este și elucidarea etiologiei acestei trisomii frecvente. Se cunoaște că vârsta maternă este singurul determinant evident al nedisjuncției, dar numai circa 25% dintre pacienții cu sindrom Down se nasc din femei peste 35 de ani [8].

În Republica Moldova, în ultimii ani crește ponderea nașterilor la femeile după 35 ani. Conform datelor Centrului Național de Statistică, pe parcursul anilor 1980 - 2010, din numărul total de nașteri pe republică, ponderea natalității la femei peste 35 ani a crescut de la 3,74% până la 7%. Urbanizarea populației a îmbinat condițiile mai favorabile de trai, și o creștere a valorilor rolului profesional în societate [2]. Totodată, această evoluție a schimbat și viziunea femeii de a fi mamă prin prisma oferirii unei eficacități, calități și stabilități pentru viitorul său copil. Din acest considerent este atât de importantă susținerea femeii după 35 ani, care a hotărât sa devină mamă, prin preîntâmpinarea riscurilor cauzate de sarcina târzie.

Multe studii denotă riscuri minime ale evoluției unei sarcini la femeile cu o vârstă înaintată, dacă acestea au o stare generală de sănătate satisfăcătoare și un echilibru psiho-emoțional stabil. Însă, odată cu vârsta, sistemul reproductiv al organismului femeii se epuizează, favorizând apariția defectelor de dezvoltare ale fătului, care pot apărea în prezența anomaliilor materialului genetic, anomalii morfologice ale diferitelor organe sau modificări în homeostazia biochimică a organismului, ceea ce duce la creșterea riscului de a da naștere unui copil cu anomalii cromozomiale.

Potrivit datelor Biroului Național de Statistică din Republica Moldova anomaliile cromozomiale și malformațiile congenitale ocupă un loc esențial în structura mortalității perinatale a copiilor din țara noastră, aproximativ 25,3% [7].

La rândul său, Sindromul Down produce modificări

fenotipice diverse, iar handicapul cronic al acestor copii reprezintă un interes pentru multe specialități medicale incluse în echipa Programului de Intervenție Timpurie. (medic de familie, pediatru, neurolog, psiholog, logoped, etc.) [3, p. 110].

Serviciile de Intervenție Timpurie în copilărie sunt instituite pentru a soluționa nevoile de dezvoltare ale copilului de la naștere până la vârsta de 3 ani, în cazul în care acesta prezintă tulburări de dezvoltare fizică, cognitivă, neuro-psihică, a comunicării, sferei emoționale, sociale, de adaptare sau în cazul în care el are o stare de sănătate cu un grad înalt de risc de manifestare a acestor tulburări. Programele de intervenție timpurie sunt destinate atât pentru copii, în vederea stimulării potențialului cognitiv și diminuarea retardului în dezvoltare, cât și pentru părinți, în vederea obținerii unor informații, abilități educative [1, p. 17].

În Republica Moldova copiii cu Sindromul Down reprezintă o problemă de sănătate publică, iar îmbunătățirea managementului pacienților diagnosticați cu această anomalie cromozomială și al familiilor lor (prin sfat genetic, diagnostic prenatal, conduită postnatală) trebuie să se regăsească în strategiile de viitor în țara noastră.

Scopul studiului a fost evaluarea copiilor cu Sindrom Down și a familiilor acestora, în Republica Moldova, și elaborarea recomandărilor ce țin de conduita și integrarea acestor copii în societate.

Obiectivele studiului:

1. Evaluarea clinico-genetică a copiilor cu Sindromul Down;
2. Evaluarea gradului de implicare a familiilor în Procesul de Intervenție Timpurie;
3. Elaborarea recomandărilor ce țin de integrarea în societate a copiilor cu Sindrom Down.

Materiale și metode

Studiul a fost efectuat în cadrul Centrului Republican de Reabilitare a Copiilor, în care a fost examinat un eșantion de 30 de familii care au un copil cu Sindrom Down.

În procesul de examinare a copiilor incluși în studiu a fost utilizată fișa individuală a copilului. Un aport important în privința veridicității informațiilor furnizate l-au avut părinții și specialiștii. De asemenea, a fost aplicat un chestionar care a urmărit studierea particularităților de evoluție a sarcinii și nașterii în cazul unui copil cu Sindrom Down. Totodată, s-a urmărit evidențierea principalelor aspecte ale comunicării diagnosticului, particularitățile de dezvoltare ale acestor copii, dar și gradul de implicare a acestor familii în procesul de intervenție timpurie.

Rezultate obținute

Din grupul de 30 de mame incluse în studiu circa 14 (46,6%) sunt până la vârsta de 35 de ani, iar 16 (53,3%) au peste 35 ani.

Din grupul de 30 de tați incluși în studiu circa 7 (23,3%) sunt până la vârsta de 35 ani, iar 23 (76,6%) au vârsta de peste 35 ani.

Figura 1. Vârsta mamelor la nașterea copiilor

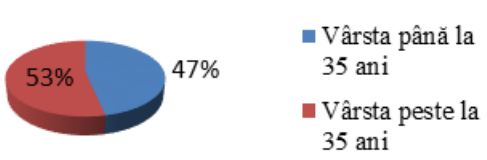
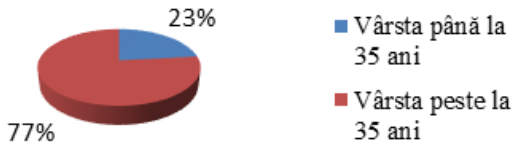
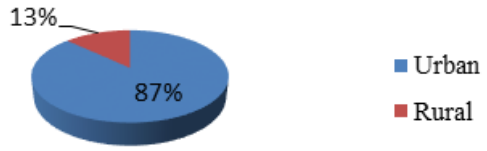


Figura 2. Vârsta taților la nașterea copiilor



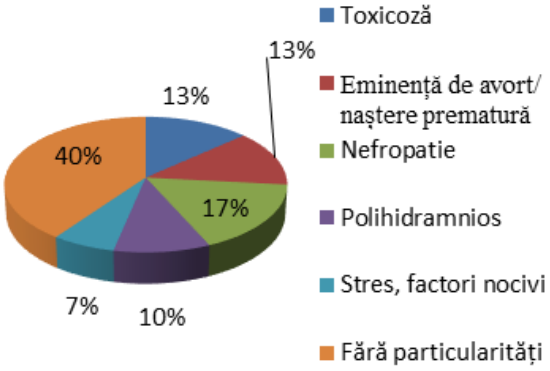
Din totalul de 30 de copii, circa 26 (86,6 %) sunt din mediul urban, iar din mediul rural provin circa 4 (13,3 %).

Figura 3. Mediul de trai al copiilor



Aproximativ 12 (40%) din sarcinile cu copii cu Sindrom Down decurg fără particularități. Dintre afecțiunile prezente la mamă în perioada sarcinii primul loc îl ocupă nefropatiile 5 (16,6%), fiind urmate de toxicoze și eminență de avort/naștere prematură câte 4 (13,3%), polihidramnios 3 (10%), stres/factori nocivi 2 (6,6%).

Figura 4. Anamneza sarcinii



Din cei 30 de copii incluși în studiu circa 20 (66,6%) s-au născut la termen, iar în 10 (33,3%) din cazuri s-au înregistrat nașteri premature. Aproximativ 19 (63,3%) au avut masa în limitele normei. Din totalul de copii incluși în studiu, cei cu greutate mică la naștere au alcătuit circa 7 cazuri (23,3%), iar cei cu greutate mare la naștere circa 4 cazuri (13,3%) (aceste date corespund cu cele din literatură).

Figura 5. Termenul la care s-au născut copii cu Sindrom Down

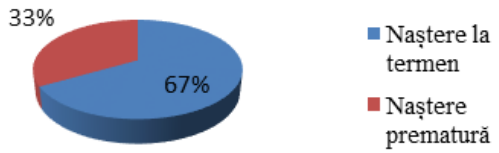
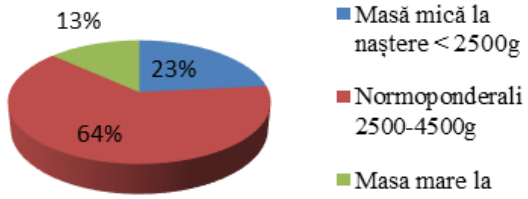
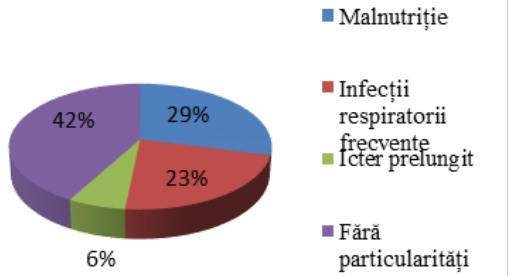


Figura 6. Masa copiilor cu Sindrom Down la naștere



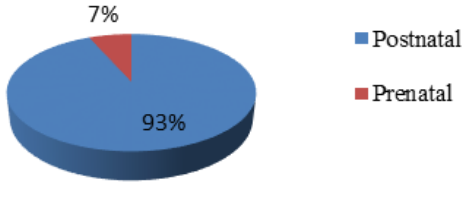
Perioada perinatală în aproximativ 13 din cazuri (43,3%) a decurs fără particularități. În circa 9 cazuri (30%) perioada perinatală a decurs cu probleme legate de masa corporală (malnutriție), în aproximativ 7 cazuri (23,3%) au suferit infecții respiratorii frecvente, iar în 2 cazuri (6,6%) s-a înregistrat o perioadă icterică prelungită.

Figura 7. Principalele aspecte ale perioadei perinatale



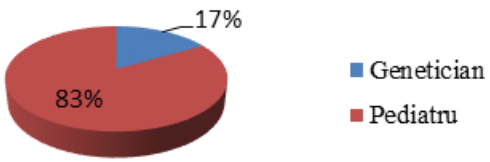
Aproximativ în 28 cazuri (93,3%) diagnosticul a fost stabilit postnatal. În 2 cazuri (6,6%) diagnosticul s-a stabilit prenatal, iar părinții și-au dorit acești copii.

Figura 8. Perioada stabilirii diagnosticului de Sindrom Down



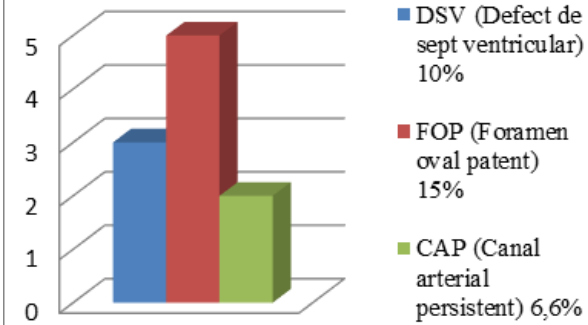
În majoritatea cazurilor – 25 (83,3%) – diagnosticul clinic a fost comunicat de către medicul pediatru, iar în circa 5 cazuri (16,6%) acesta a fost anunțat de către medicul genetician.

Figura 9. Comunicarea părinților a diagnosticului confirmat



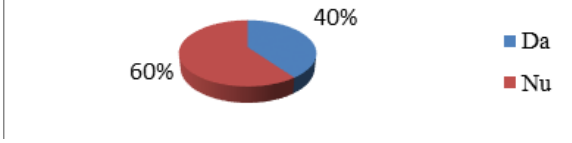
Printre malformațiile cardiace congenitale prezente în lotul de studiu locul de frunte îl ocupă FOP 5 cazuri (15%) fiind urmat de DSV 3 cazuri (10%), CAP 2 cazuri (6,6%). Stenoza Aortica și Stenoza AP s-au înregistrat în circa 3,3% din cazuri (aceste date corespund cu cele din literatură).

Figura 10. Variantele MCC prezente la copii cu Sindrom Down



Circa 12 cazuri (40%) din familii sunt implicate în procesele de intervenție timpurie, iar circa 18 cazuri (60%) din copii nu beneficiază de ajutor specializat.

Figura 11. Gradul de implicare în procesul de intervenție timpurie a familiilor care au un copil cu Sindrom Down



Copiii care au fost implicați în PIT sunt mai dezvoltați motor, cognitiv, cât și social, comparativ cu cei care nu au urmat un tratament individualizat.

Tabelul 1

Dezvoltarea copiilor implicați în PIT comparativ cu cei care nu sunt implicați

Criterii	Copii cu Sindrom Down care nu sunt implicați în PIT	Copii cu Sindrom Down ce sunt implicați în PIT	Copii sănătoși
Achiziții motorii dobândite			
Se târăște	8-22 luni	8-15 luni	6-12 luni
Stă în picioare	1-3 ani	1-2 ani	8-15 luni
Merge singur	2-4 ani	2-3 ani	9-18 luni
Limbaj			
Primul cuvânt	1,5-4 ani	1-3 ani	1-2 ani
Propoziții din 2 cuvinte	2,5-7,5 ani	2-4 ani	15-32 luni

Integrare socială/ Independență			
Zâmbește	2-7 luni	2-5 luni	1-3 luni
Bea din cană singur	16-32 luni	12-24 luni	9-17 luni
Control sfincterian	3,5-7 ani	3-5 ani	16-42 luni
Se îmbracă singur	5-8,5 ani	4-6 ani	3,2-5 ani

Concluzii:

1. Sindromul Down reprezintă o problemă medico-socială în toate țările. Evaluarea bolnavilor și a familiilor lor necesită o colaborare de echipă între medici, asistenți sociali, psihologi, educatori.

2. Fiecare caz de naștere a unui copil cu Sindrom Down necesită un examen complex, cu implicarea medicilor din diferite specialități: genetician, medic de familie, pediatru, neurolog, cardiolog, logoped pentru a cunoaște tabloul clinic în ansamblu.

3. Prenatal este nevoie de un examen citogenetic al părinților și informarea viitoarei familii despre particularitățile de îngrijire a unui astfel de copil.

Recomandări:

1. Adaptarea programelor internaționale de evaluarea a familiilor cu astfel de copii și implementarea în condițiile Republicii Moldova.

2. Strategiile naționale adresate copiilor cu Sindrom Down și familiilor acestora ar trebui să fie axate pe facilitarea accesului la Programele de Intervenție Timpurie, la serviciile educaționale, medicale și sociale, integrarea profesională și socială a acestor copii.

Bibliografie

1. Mic M., Cârcu A., Intervenția Timpurie la copilul cu dizabilități neuro-psiho-motorii. Ghid Practic. Bistrița: Nosa Nostra, 2016. 95 p.
2. Moşin V., Dobrovolskaia-Catrinici A., Halabudenco E., și alții. Incidența anomaliilor cromozomiale în dependență de vârsta Gravidei, diagnosticul pre și postnatal în Republica Moldova [online]. http://library.usmf.md:8080/jspui/bitstream/123456789/2822/1/INCIDEN%C5%A2A%20ANOMALIILOR%20CROMOZOMIALE%20%C3%8EN%20DEPENDEN%C5%A2%C4%82%20DE%20V%C3%82RSTA.pdf (citat la 07.09.2017).
3. Neagoș D., Crețu R.,Bohîlțea L. Genetică umană practică. București: Editura Medicală, 2012. 575 p.
4. Paladi Gh., Cernețchi O. Bazele obstetricii fiziologice. vol. 1, Chișinău: CEP Medicina, 2006. 560 p.
5. Povestea Sindromului Down de Jerome Lejeune [online]. https://proiectulsindromdown.info/tag/jerome-lejeune/ (citat la 08.09.2017).
6. Rogoz I., Perciuleac L. Genetica umană. Chișinău: Cardidact, 2002. 276 p.
7. Situația demografică în Republica Moldova în anul 2016 [online]. http://www.statistica.md/newsview.php?l=ro&idc=168&id=5641&parent=0 (citat la 08.09.2017).
8. Tratat genetică, Colegiul Medicilor din Neamț [online]. http://colegiul-medicilor.ro/tratat-genetica-capitolul-10 (citat la 07.09.2017).