

UNIVERZITA PARDUBICE
FAKULTA CHEMICKO-TECHNOLOGICKÁ

Downův syndrom

Bakalářská práce

Autor práce: Jana Grossmannová

Vedoucí práce: Mgr. Šárka Štěpánková, Ph.D.

2016

UNIVERSITY OF PARDUBICE
FACULTY OF CHEMICAL TECHNOLOGY

Down Syndrome

Bachelor thesis

Author: Jana Grossmannová

Supervisor: Mgr. Šárka Štěpánková, Ph.D.

2016

Univerzita Pardubice
Fakulta chemicko-technologická
Akademický rok: 2015/2016

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Jana Grossmannová**
Osobní číslo: **C12549**
Studijní program: **B3912 Speciální chemicko-biologické obory**
Studijní obor: **Zdravotní laborant**
Název tématu: **Downův syndrom**
Zadávací katedra: **Katedra biologických a biochemických věd**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

1. Vypracovat teoretickou rešerši týkající se Downova syndromu.
2. V první části se zaměřit na charakteristiku onemocnění, genetickou podstatu a klinické projevy tohoto onemocnění.
3. Druhou část věnovat diagnostice a možnostem léčby.
4. V poslední části krátce zmínit prevalenci Downova syndromu v České republice a ve světě.

Rozsah grafických prací: **dle potřeby**

Rozsah pracovní zprávy:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná**


Seznam odborné literatury:

Podle pokynů vedoucího bakalářské práce.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Šárka Štěpánková, Ph.D.**
Katedra biologických a biochemických věd

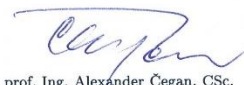
Datum zadání bakalářské práce: **18. prosince 2015**

Termín odevzdání bakalářské práce: **3. července 2016**



prof. Ing. Petr Kalenda, CSc.
děkan

L.S.



prof. Ing. Alexander Čegan, CSc.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 15. února 2016

Prohlašuji:

Tuto práci jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně Univerzity Pardubice.

V Pardubicích dne 10. 11. 2016

Poděkování:

Na tomto místě bych ráda poděkovala vedoucí mé bakalářské práce Mgr. Šárce Štěpánkové, Ph.D. za vstřícný přístup, trpělivost a ochotu a za odborné vedení, které mi byly přínosem při vypracování této práce. Hlavní poděkování patří zejména mé rodině, přítelovi a přátelům, kteří mi byli oporou po celou dobu studia.

Anotace

Bakalářská práce se zaměřuje na Downův syndrom, což je jedna z nejčastějších a nejnámějších chromozomálních mutací, která je způsobena přebytečným 21. chromozomem. V práci je zahrnuta charakteristika této duševní a tělesné poruchy, dále genetická podstata a klinické projevy tohoto onemocnění, také stručná historie, diagnostika a možnosti léčby. V práci je i krátce zmíněna prevalence Downova syndromu v České republice a ve světě.

Klíčová slova

Downův syndrom, chromozomy, trisomie 21, screening

Annotation

This bachelor thesis is focusing the matter of Down syndrome, which is one of the most common and known chromosomal mutations. It is caused by an extra 21. chromosome. This thesis includes characteristics of this mental and physical disorder, its gene nature and its clinical manifestations. Thesis also briefly describes the history of this genetic condition, diagnostic methods and treatment possibilities. There is also mentioned a prevalence of Down syndrome in the Czech Republic and in the world.

Keywords

Down syndrome, chromosomes, trisomy 21, screening

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK:

AFP alfa-fetoprotein

DS Downův syndrom

hCG lidský choriový gonadotropin (human chorionic gonadotropin)

PAPP-A těhotenský protein A (plasma associated pregnancy protein A)

uE3 estriol

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obr. 1 Karyotyp zdravého člověka mužského pohlaví	16
Obr. 2 Karyotyp jedince ženského pohlaví s Downovým syndromem.....	17
Obr. 3 Šikmo postavené oční štěrbinu s epikantem.....	22
Obr. 4 Žák ve speciálně – pedagogickém centru	38

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Hlavní vývojová stadia	25
Tabulka 2 Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky	36

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1 Prenatální diagnostika DS, ČR 1994-2013	41
Graf 2 Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985-2011	41
Graf 3 Mezinárodní srovnání předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu DS	42

OBSAH

ÚVOD	13
1 INTELIGENCE	14
1.1 Měření inteligence	14
1.1.1 Příčina vzniku mentální retardace	14
2 GENETICKÁ PODSTATA	16
2.1 Chromozomy v lidském těle	16
2.2 Chromozomy u DS	17
2.2.1 Trisomie 21	18
2.2.2 Mozaicismus	18
2.2.3 Robertsonská translokace.....	18
3 DOWNŮV SYNDROM	19
3.1 Co je to syndrom?	19
3.2 Historie DS	19
3.3 Prenatální diagnostika – kombinovaný test v I. trimestru	20
3.3.1 Ultrazvukové vyšetření šíjového projasnění	20
3.3.2 Biochemické vyšetření z krve matky	21
3.4 Prenatální diagnostika – II. trimestr těhotenství.....	21
3.5 Klinické projevy DS.....	21
3.6 Vývoj dítěte s DS	22
3.6.1 Oblasti vývoje	23
3.6.2 Přehled vývoje.....	24
3.7 Charakteristika osob s DS	32
3.7.1 Chování	33
3.7.2 Psychiatrické problémy	34
3.7.3 Prožívání	34

3.7.4	Kognice	34
3.7.5	Fyzické schopnosti.....	35
3.8	Downův syndrom – mýty a realita	35
4	VÝCHOVA A VZDĚLÁVÁNÍ DĚTÍ S DS	38
4.1	Včasná péče o děti s DS	38
4.2	Vzdělávání dětí s DS	39
5	PREVALENCE DS	40
5.1	Prevalence DS v ČR.....	40
5.2	Prevalence DS ve světě	42
	ZÁVĚR.....	43
6	ZDROJE	44

ÚVOD

Downův syndrom (DS) je nejčastější z diagnostikovaných vrozených chromozomálních mutací a nejvíce uváděnou příčinou mentální retardace v dětském věku. Jedná se o genetickou anomálii s důsledky na celý život. Tento syndrom je způsoben nadpočetným 21. chromozomem, čemuž se odborně říká trisomie. Karyotyp u takového dítěte mužského pohlaví je 47, XY, +21 a u pohlaví ženského 47, XX, +21. Většinou se jedná o takzvanou prostou trisomii. Ta vzniká náhodným neoddělením chromozomů od sebe při dozrávání vajíčka nebo spermie. Většina matek dětí s prostou trisomií má v době porodu víc jak 35 let [1,2].

DS provází řada příznaků v zjevu, kdy nejtypičtější jsou například šikmo posazené oči, krátký krk, nižší postava. Mezi další charakteristické příznaky patří náchylnost k určitým nemocím, jako je například změněná funkce štítné žlázy, snížená imunita, poruchy zraku a sluchu a jiné. Toto postižení je vždy doprovázeno přítomností mentální retardace v různých fázích. Soubor všech vnějších znaků se nazývá fenotyp, ten je odrazem genotypu, což je soubor všech dědičných informací organismu [3].

Právě z tohoto důvodu se předporodní diagnostika od svého počátku cíleně zaměřila na zjišťování informací o početí dítěte a o průběhu těhotenství u této chromozomální aberace. Postupně rozvíjející se metody této diagnostiky umožnily prenatalní záchyt DS. V České republice je vysoká pravděpodobnost zjištění, že dítě má DS a to díky screeningovým testům a programům, které se velmi dobře využívají po celé republice. I. trimestrální kombinovaný screening je v současnosti nejvyšší možný standard pro zjištění rizika genetické vady plodu a má účinnost 90 – 95 % [4,5].

Na celém světě se každý rok rodí přibližně 100 000 novorozenců s DS, pak tedy na každých 700 živě narozených dětí připadá jedno dítě s tímto postižením. V České republice se v posledních letech rodilo ročně přibližně 50 dětí s DS, což představuje 1 dítě s touto tělesnou a duševní poruchou na 1500 živě narozených dětí [2].

Nicméně i přesto, že prenatalní diagnostika přináší značné úspěchy a to zvláště vývojem nových screeningových vyšetření, je během těhotenství zjištěna pouze necelá polovina případů této chromozomální aberace [2].

1 INTELIGENCE

1.1 Měření inteligence

Nejdůležitější lidskou vlastností je samozřejmě inteligence a rozumové schopnosti obecně. Člověk má tu schopnost logicky uvažovat, vyjadřovat náklady, city, komunikovat s ostatními lidmi, to vše utváří každého z nás jako jedinečnou osobnost [6,7].

Intelligenční schopnosti jsou v populaci velmi mnohočetné. Existují lidé průměrní, geniální i lidé podprůměrní. Lze inteligenci vůbec měřit? Nejběžnějším užívaným ukazatelem pro hodnocení inteligence je intelligenční kvocient – IQ. Termín zavedl v roce 1912 německý psycholog William Stern. Tato uměle vytvořená stupnice vypovídá o tom, jak je člověk schopný řešit početní, obrazové a slovní logické úlohy. Průměr hodnoty IQ je v dnešní době stanoven na 100 [6,7].

V případě výrazného snížení inteligence, se hovoří o mentální retardaci. Rozeznávají se jak lehké formy, kde se rozumové schopnosti jeví jako poměrně malý úbytek, tak formy těžké, kdy se jedná o velké postižení [6-8]

1.1.1 Příčina vzniku mentální retardace

Děj, kdy se vyvíjí mozkové funkce a myšlení, je samozřejmě ovlivňován řadou faktorů. Jedním z nich je dědičnost, kdy dochází k abnormalitě genů zděděných po rodičích, k odchylkám při spojování genů, nebo k jiným genovým poruchám které jsou například způsobené infekcemi během těhotenství. S mentální retardací je spojeno více než 500 genetických chorob [6-9].

DS je příkladem poruchy chromozomů. Tyto poruchy jsou způsobeny velkým množstvím nebo velkým nedostatkem chromozomů, případně změnou struktury chromozomu. Mentální retardace může vzniknout také během těhotenství, kdy těhotná matka užívá alkohol nebo drogy. Také kouření zvyšuje nebezpečí mentální retardace, což prokázaly poslední výzkumy. Mezi další nebezpečí se řadí podvýživa, látky znečišťující prostředí a některá onemocnění matky během těhotenství a to například zarděnky a syfilis. Mozek dítěte může poškodit jakýkoliv stav zátěže, nedonošenost a nízká porodní váha a to jsou další problémy, které mohou způsobit mentální retardaci. Po porodu dětské nemoci jako například černý kašel, spalničky, plané neštovice či získaná

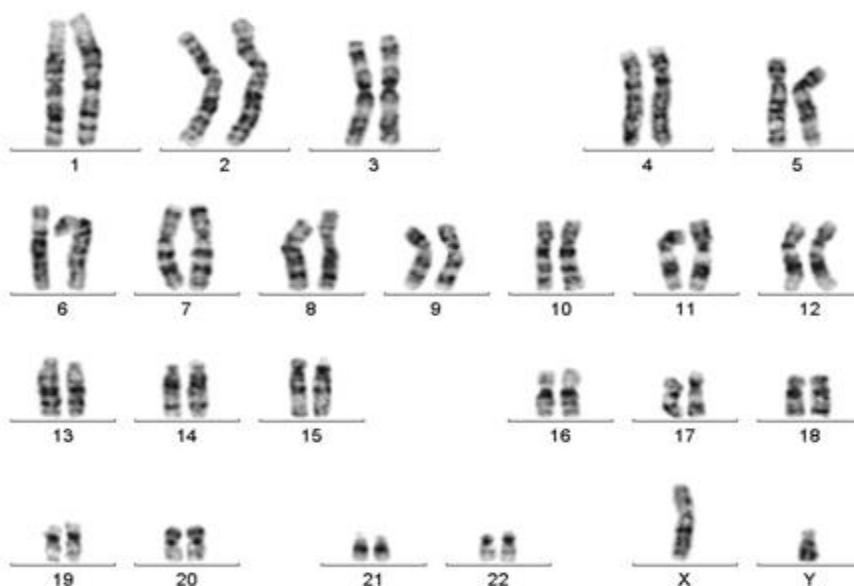
meningitida a encefalitida mohou poškodit mozek, což také samozřejmě vede k postižení. Velký vliv má i prostředí, ve kterém dítě vyrůstá, výchova a vzdělání [6-9].

2 GENETICKÁ PODSTATA

2.1 Chromozomy v lidském těle

Genetická výbava organismu se nachází v jádrech početného množství buněk tvořící lidské tělo. Geny jsou nositeli všech dědičných znaků, jako je barva očí, temperament, umělecké nadání a jiné. Tyto genetické informace jsou uloženy v jádrech buněk ve strukturách, které se nazývají chromozomy [10].

Chromozomy jsou stočená vlákna DNA nesoucí genetickou informaci. Každý zdravý člověk má ve svých tělesných buňkách (vyjma pohlavních buněk) 2 sady po 23 chromozomech, tedy dohromady 46 chromozomů. Každá sada pochází od jednoho rodiče. Dva z chromozomů se nazývají pohlavní chromozomy a ty rozhodují o pohlaví daného jedince. Označení XX je u ženského pohlaví, XY u pohlaví mužského. Ostatní chromozomy jsou u ženy i u muže totožné. Jako první popsal chromozomy a jejich chování německý vědec Walther Flemming [10,11]. Na obr. 1 je uveden karyotyp zdravého muže.



Obr. 1 Karyotyp zdravého člověka mužského pohlaví [12]

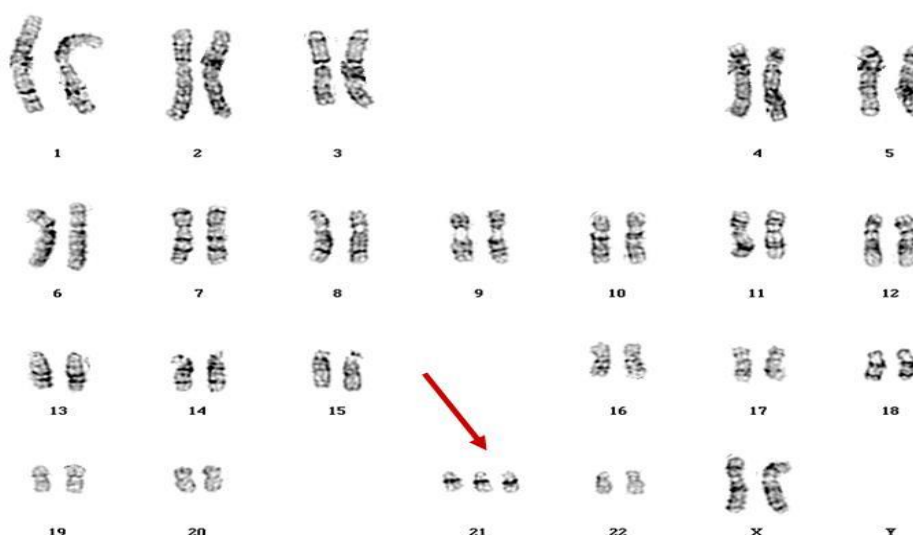
2.2 Chromozomy u DS

U DS je na 21. místě, kde by měl být pár chromozomů, nadbytečný jeden chromozom. Na základě této změny v genetické informaci dochází v organismu k tvorbě určité nadbytečné bílkoviny. Tím je porušen normální růst těla plodu. O které konkrétní bílkoviny se jedná a jak přesně tyto bílkoviny působí, není zatím známo [10,11].

Při růstu se buňky v těle nedělí tak rychle jako normálně, což v konečném důsledku vede k menšímu počtu tělních buněk a tedy k pomalejšímu růstu a vývoji dítěte. Toto se týká také vývoje mozkových buněk. Jedinec s DS má tyto všechny rozdíly hned po narození. Dítě s těmito vývojovými vadami mozku, se bude učit pomaleji. Už před narozením vznikají tyto změny a žádným způsobem nejsou vratné [10,11].

Přítomnost nadbytečného chromozomu na 21. místě negativně ovlivňuje životnost plodu (80 % takových těhotenství končí potratem). Děti, které se přesto narodí, jsou považovány za důkaz schopnosti matky podporovat plod během těhotenství navzdory této nevýhodě [10,11].

Všichni jedinci trpící DS mají abnormální karyotyp charakterizovaný nadbytečným 21. chromozomem. K tomuto může dojít několika způsoby, které budou podrobně popsány níže [10,11,13,14]. Na obr. 2 je uveden karyotyp ženy s DS.



Obr. 2 Karyotyp jedince ženského pohlaví s Downovým syndromem [15]

2.2.1 Trisomie 21

Lidé postižení tímto syndromem mají v buňkách o jeden chromozom navíc. Místo obvyklých 46 chromozomů mají chromozomů 47. Tato forma poruchy vzniká tím, že jeden z rodičů při oplození předá dítěti z pohlavní buňky místo jednoho 21. chromozomu dva tyto chromozomy. Tento defekt je odborně označován jako volná trisomie 21. páru chromozomů. Během vytváření spermie nebo vajíčka se dva 21. chromozomy původní buňky před buněčným dělením spojí a společně přejdou do nové buňky. Tím vznikne po rozdělení jedna buňka obsahující dva tyto chromozomy a druhá buňka, v níž chromozom č. 21 chybí. Buňka s chybějícím chromozomem se brzy rozpadá. Toto chybné dělení buněk se odborně nazývá nondisjunkce - trisomie. Nejvýznamnějším faktorem, kvůli kterému nondisjunkce vzniká, je věk matky. Toto je příčina u téměř 95 % pacientů [11,13,14,16].

2.2.2 Mozaicismus

V průběhu následného intenzivního dělení vzniklých buněk, může dojít k chromozomální mozaikové formě DS, neboli k mozaicismu. Postižený je nositelem dvou typů buněk, kdy část z nich tvoří buňky se 46 chromozomy a zbývající buňky mají jeden chromozom navíc, tedy 47 chromozomů. Někteří lidé s mozaicismem mívají zřetelné rysy DS a jejich intelektuální výkon je v průměru lepší než u lidí s nondisjunkcí. Tato forma je však velmi vzácná, její výskyt je u pouhých 3 % postižených DS [13,17].

2.2.3 Robertsonská translokace

Děj, kdy se chromozom volně přesouvá k jinému chromozomu nebo se s ním spojí, se nazývá translokační typ DS, jinak také Robertsonská translokace. Přesněji se jedná o to, že se odlomí malé vrcholky 21. chromozomu a jiného chromozomu a zbývající části obou chromozomů se spojí, tento chromozom se nazývá translokovaný. V translokaci s chromozomem č. 21 se vyskytují pouze určité chromozomy. Nejčastější je spojení se 14. chromozomem, případně i s jiným 21. chromozomem. Tento jev postihuje zhruba 3 – 4 % pacientů. Tato chybná genetická informace je způsobena přenašečem, kterým je jeden ze zdravých rodičů. V tomto případě existuje vysoké riziko dědičnosti DS i na další členy rodiny [17,18].

3 DOWNŮV SYNDROM

3.1 Co je to syndrom?

Každý člověk má své osobité vlastnosti. Kromě nich se ale mohou vyskytnout i rysy, které jsou společné také ostatním osobám s daným syndromem a jsou pro určitý syndrom charakteristické. Syndrom je skupina symptomů charakterizující určité onemocnění. Tyto příznaky se projevují společně. U jedince, který trpí daným syndromem, se současně vyskytuje mnoho příznaků, které jsou typické právě pro určitý syndrom. Existují poruchy, které jsou pozorovatelné ihned po narození. Tyto defekty jsou nazývány vrozeným syndromem a do této skupiny se řadí právě DS [11].

3.2 Historie DS

Lidé s DS tu byli vždy, což je téměř jisté. Tuto skutečnost dokazuje vyobrazení člověka s typickou podobou DS na oltáři z roku 1505 v německých Cáchách [11].

Z medicínského hlediska bylo toto geneticky podmíněné onemocnění definováno a diagnostikováno jako DS až v roce 1866, kdy byly poprvé popsány charakteristické rysy tohoto syndromu a to anglickým lékařem Johnem Langdonem Downem (1828-1896), který publikoval svou nejslavnější práci: *Observations on an Ethnic Classification of Idiots* a po kterém je také syndrom pojmenován. Doktor Down příčinu diagnózy neznal. Jeho původní domněnka byla, že DS má určitou genetickou spojitost s původní primitivní mongoloidní rasou. Toto tvrzení o několik let později zavrhl jeho syn Reginald, profesí také lékař [19,20].

Doktor Petrus Johannes Waardenburg přišel v roce 1932 s myšlenkou, že příčinou DS by mohla být chromozomální odchylka, avšak než se jeho návrh potvrdil, trvalo ještě nějaký čas. V roce 1959, tedy 93 let po původním Downově popisu, doložil francouzský lékař a genetik Jérôme Jean Louis Marie Lejeune se svými kolegy v Paříži tvrzení, že DS souvisí s jedním nadbytečným chromozomem [19,20].

Výzkum DS však tímto nebyl a stále není u konce. V průběhu následujících let byly objeveny další specifické cytogenetické formy a výzkum je nadále zaměřen i na molekulárně genetické hledisko a identifikaci genů [19,20].

3.3 Prenatální diagnostika – kombinovaný test v I. trimestru

Výskyt jedinců s DS v živé populaci významně ovlivňuje právě prenatální diagnostika, při které jsou tyto vady na chromozomální úrovni odhaleny. U žen, které překročí věkovou hranici 35 let, se již výrazně zvyšuje riziko výskytu tohoto syndromu. A právě v těchto případech se provádí screening DS. Do kombinovaného testu v prvním trimestru se řadí měření šijového projasnění a stanovení hladin hormonů a to volné β podjednotky hCG (lidský choriový gonadotropin) a PAPP-A (těhotenský protein A). Na základě těchto vyšetření je možné odhalit až 90 % všech dětí s DS. Po dokončení kombinovaného testu je jasné, jaká je pravděpodobnost, že by se mohlo jednat o plod s DS. Tato informace pomůže matce při rozhodování, zda podstoupit amniocentézu či biopsii choria [19,21-23].

K nejvíce spolehlivým metodám diagnostiky nebo vyloučení DS u plodu patří amniocentéza, což je odběr vzorku plodové vody a biopsie choria, kdy se jedná o odběr vzorku placenty. Biopsie choria je prováděna mezi 11. – 14. týdnem těhotenství, tedy v prvním trimestru, kdy se odebere mikroskopický vzorek placentární tkáně. Po 15. týdnu těhotenství se provádí odběr vzorku plodové vody, ze které je možné sestavit karyotyp a odhalit vady na chromozomální úrovni, neboť genetický základ plodové vody je totožný s genetickým základem plodu. Tato vyšetření s sebou nesou ovšem určité riziko, kdy může dojít k fatálnímu poškození plodu a možnému potratu. Toto riziko je asi 1%. Z tohoto důvodu se o provedení těchto zákroků rozhoduje na základě zvážení rizik DS, které nejpřesněji stanovíme podle věku matky. U matek nad 35 let je nalezeno asi 30 % plodů s DS. Dále ultrazvukovým vyšetřením a podle výsledku stanovení určitých těhotenských hormonů z mateřské krve, což se provádí biochemickým vyšetřením krve matky [21-23].

3.3.1 Ultrazvukové vyšetření šijového projasnění

Ultrazvukové měření tzv. šijového projasnění se provádí mezi 11. – 13. týdnem těhotenství. Šijové projasnění je malé množství nahromaděné tekutiny v měkkých tkáních v záhlaví plodu. Za normálních podmínek je tato oblast široká pod 3 mm. V okamžiku, kdy je tato oblast silnější, je důvod obávat se, že plod bude postižen. V takovém případě se přistupuje k detailnějšímu vyšetření srdce, protože je známo, že plody se zesílením šijového projasnění mají častěji vrozené vady srdce. Tímto ultrazvukovým vyšetřením lze také určit stáří plodu a posoudit jeho normální vývoj. Dále

je možné také spolehlivě diagnostikovat vícečetné těhotenství a zhodnotit anatomii plodu. Měřením šíjového projasnění je nalezeno asi 80 % plodů s DS [21].

3.3.2 Biochemické vyšetření z krve matky

Budoucí matce je odebrána žilní krev, ve které se stanovují hladiny dvou hormonů. Těmito hormony jsou volný β -hCG, kdy hladina tohoto hormonu u DS je zvýšená a to jen na konci prvního trimestru. A druhým hormonem je PAPP-A, kdy hladina je naopak snižena a to jen v prvním trimestru. Stanovením hladiny těchto dvou hormonů je nalezeno asi 60 % plodů s DS [19,23].

3.4 Prenatální diagnostika – II. trimestr těhotenství

Ve druhém trimestru těhotenství se provádí takzvaný double test, kdy se vyšetřuje AFP (alfa-fetoprotein) a hCG, nebo takzvaný triple test, kdy se také vyšetřuje AFP i hCG a ještě navíc uE3 (estriol). V případě pozitivního výsledku na DS je AFP snížen, hCG zvýšen až na trojnásobek a uE3 má hladinu významně sniženou. Pokud žena v prvním trimestru screening neabsolvuje, provádí se screening v trimestru druhém. Většinou se screening provádí v prvním i ve druhém trimestru [24,25].

Jednou z moderních metod je detekce volné fetální DNA v krvi matky. Ta má 95% průkaznost. Tyto typy screeningu se nazývají neinvazivní. Počet diagnostikovaného ho DS výrazně stoupl díky zavedení a zdokonalení screeningových technik. I přesto, že se počet narozených dětí s DS v posledních letech výrazně snížil, tak se u nás ročně narodí asi padesát dětí s touto diagnózou. Důvodů může být několik. Jako hlavní lze zmínit tyto: neprovedení screeningu, provedení screeningu s negativním výsledkem nebo rozhodnutí rodičů si dítě nechat i navzdory pozitivnímu screeningovému testu, kdy již vědí, že jejich dítě bude postiženo DS [24,25].

3.5 Klinické projevy DS

K typickým vzhledovým vlastnostem jedince s DS patří drobnější a menší tělo, menší obvod hlavy a oploštělé záhlaví přecházející do ploché šíje. Toto je možné pozorovat již ve fetálním období. Prakticky už po narození jsou viditelné charakteristické rysy v obličeji. Obličej je plochý, oční štěrby jsou postavené šikmo a kožní záhyb horního víčka překrývá vnitřní koutek oka (epikantus). U některých jedinců se může objevovat šilhání a atypický pohyb očních bulbů. Oči mohou mít po okraji duhovky bílé

nebo lehce nažloutlé tečky. Tyto objekty se nazývají Brushfieldovy skvrny po anglickém lékaři T. Brushfieldovi (1858 – 1937). Stejně jako epikantus, ani tyto skvrny nebrání vidění. Nos je krátký s nízkým širším kořenem. Ústa jsou menší a mohou být pootevřena s typickým vysunutím jazyka. Uši mají lidé s DS také menší, s níže posazenými boltci. Vlasy jemné a sušší, krk kratší a silnější. Trup bývá také kratší a někdy se může objevovat atypický tvar hrudníku. Také končetiny jsou krátké s krátkými prsty, které mohou být i různě deformované a srostlé. Na noze je širší mezera mezi prvním a druhým prstem a na plošce mezi těmito prsty patrná takzvaná sandálová rýha. I na dlani jsou typické rýhy. Vždy je přítomna celková svalová ochablost (hypotonie) různého stupně a zvýšená kloubní hybnost (hyperexcursibilita) [11,19]. Na obr. 3 je uveden jeden z charakteristických rysů v obličeji u DS.



Obr. 3 Šikmo postavené oční štěrbině s epikantem [26]

3.6 Vývoj dítěte s DS

Dítě s DS se vyvíjí celý život. Vývoj sice trvá nepřetržitě, avšak pomaleji než u ostatních dětí. V dospělosti tedy potřebuje člověk s DS větší oporu než průměrný člověk. Dříve se rodičům tvrdilo, že lidé s DS se přestávají v dospělosti učit novým věcem, opak je ale pravdou. Pokud existují vhodné podmínky, jsou schopni učit se novým dovednostem, přestože stárnou. Ve skutečnosti často právě v dospělosti lidé s DS mohou udělat velké pokroky a osvojit si nové dovednosti důležité pro samostatný život. Obecně je diagnózou postihnut především motorický vývoj a vývoj řeči, naopak v oblasti sociální a emocionální děti často výrazně předčí své vrstevníky [11,27].

3.6.1 Oblasti vývoje

Hrubá motorika

Vývoj dítěte s DS se obvykle dělí do několika oblastí. Spadá tam hrubá motorika. Pod tímto pojmem si lze představit rozvoj dovedností, kdy jsou zapojeny velké svalové skupiny a kdy je ovládána poloha a pohyb těla. Hrubá motorika má dvě hlavní funkce pohybové soustavy a to je funkce posturální a lokomoční. Posturální systém udržuje stálost výchozí polohy těla a systém lokomoční slouží ke změně polohy těla v prostoru. K těmto dovednostem patří obracení, stání, lezení, chůze, běh, skoky a hopsání [11,28].

Jemná motorika

Další oblastí je naopak jemná motorika. Ta souvisí s manipulací pomocí rukou a prstů. Do jemné motoriky lze zařadit například uchopování předmětů, přendávání předmětů z ruky do ruky, kreslení, použití nůžek, stavění kostek a jiné. Při těchto úkonech dochází ke spojení koordinace práce rukou a očí. Zapojuje se prostorová představivost a orientace za současného použití obou rukou [11].

Osobnostní a sociální vývoj

Rozvoj sociálních dovedností a sebeobsluha patří do oblasti osobnostního a sociálního vývoje. Jedná se o každodenní činnosti jako je vkládání potravy rukama do úst, pití ze šálku, chození na toaletu, zacházení s příborem, mytí a oblékání. Mezi sociální dovednosti se řadí schopnost komunikace s lidmi ve svém okolí, dále pak schopnost rozlišit přátele od neznámých osob a schopnost adaptace do určitého prostředí, kterým může být například dětská školka nebo potencionální zaměstnání [11].

Vývoj jazyka a řeči

Gramatické struktury a významy řečeného, s tím souvisí jazyk. Podle zřetelnosti a plynulosti posuzujeme řeč. Jazyk, který vnímáme, je nazván jazykem receptivním a jazyk, kterým se vyjadřujeme, je nazván expresivním. Receptivní jazyk musí být vždy v předstihu před jazykem expresivním, protože dokud dobře nerozumíme slovům, nemůžeme je správně použít. Samotný jazyk a jeho vývoj vždy předchází tzv. preverbální stadium. To zahrnuje nejrůznější druhy výkřiků, napodobování a žvatlání. Také mimika, gestikulace a držení těla hrají velkou roli v komunikaci [11].

Kognitivní vývoj

Spočívá ve vývoji poznávacích funkcí, do kterých se řadí vývoj myšlení, vývoj řeči a vývoj paměti a učení. Jedná se o rozvoj schopnosti řešit problémy a aplikovat pomyslné představy. Řadí se sem také porozumění určitým pojmům, naučení se obecných znalostí a mnoho dalších schopností [29].

Překrývání jednotlivých oblastí vývoje

Všechny tyto oblasti se z velké části překrývají. Například pití ze šálku patří k sebeobsluze a zároveň i k dovednostem jemné motoriky. Rozhovor je dovednost jazyková, zároveň ale i dovednost sociální. Hledání předmětu ukrytého v krabici je dovedností jemné motoriky, vyžaduje také však pochopení, že předmět, který není vidět, nezmizel docela a zde se jedná o kognitivní dovednost. I přesto všechno je rozdělení vývoje do jednotlivých oblastí užitečné [11,30].

3.6.2 Přehled vývoje

V přehledu je nastíněn vývoj dítěte, které všemi stadii prošlo ve věku průměrném pro děti se syndromem. Většina dětí se syndromem dosáhne jednotlivých hranic dříve nebo později, než je zde přesně uvedeno. Níže uvedený věk dětí by tedy měl být chápán pouze orientačně [11,30].

Tabulka 1 vyobrazuje průměrný věk a věkové rozmezí, kdy děti s DS dosahují některých důležitých vývojových mezníků. Věkový rozsah i průměrný věk dětí je velmi široký, protože syndrom bývá někdy provázen i dalšími diagnózami, které vývoj dětí negativně ovlivňují, například sluchovým postižením [11,31].

Dívky s DS se vyvíjejí o něco rychleji než chlapci. Rozdíly jsou však malé, přehled tedy platí pro obě pohlaví stejně [11].

Tabulka 1 Hlavní vývojová stadia [11]

	Downův syndrom	Normální vývoj		
	Průměrný věk	Věkové rozmezí	Průměrný věk	Věkové rozmezí
Hrubá motorika				
sedí bez pomoci	11 měsíců	6-30 měsíců	6 měsíců	5-9 měsíců
leze	12 měsíců	8-22 měsíců	9 měsíců	6-12 měsíců
stojí	20 měsíců	1-3 ¹ / ₄ roku	11 měsíců	8-17 měsíců
chodí bez pomoci	2 roky	1-4 roky	14 měsíců	9-18 měsíců
Jazyk a řeč				
první slovo	23 měsíců	1-4 roky	12 měsíců	8-23 měsíců
dvouslovné věty	3 roky	2-7,5 roku	2 roky	15-32 měsíců
Sebeobsluha				
opětuje úsměv	3 měsíce	1,5-5 měsíců	1,5 měsíce	1-3 měsíce
jí rukama	18 měsíců	10-24 měsíců	10 měsíců	7-14 měsíců
pije ze šálku	23 měsíců	12-32 měsíců	13 měsíců	9-17 měsíců
používá lžici	29 měsíců	13-39 měsíců	14 měsíců	12-20 měsíců
chodí na nočník	3 ¹ / ₄ roku	2-7 let	19 měsíců	16-42 měsíců
obléká se	7 ¹ / ₄ roku	3,5-8 ¹ / ₄ roku	4 roky	3 ¹ / ₄ -5 let

3.6.2.1 Novorozenecké období – první měsíc života

Dítě je v prvních dnech po narození na rodičích absolutně závislé. Jeho radostí je krmení a pocit bezpečí. Vytváří se pouto mezi rodiči a dítětem a tímto je zahájen proces, který není omezen pouze na toto období, ale bude se rozvíjet v průběhu celého dětství [31,32].

Vývoj hrubé motoriky

U novorozence s DS je běžný nižší svalový tonus. Přebalované dítě s tímto syndromem při roztažení dolních končetin neklade takový odpor jako dítě normální. Při poloze na bříše, jsou dolní končetiny pravděpodobně natažené v prodloužení trupu. Zadeček má o něco plošší než jiné děti [28,32].

Vývoj jemné motoriky

Novorozenci mívají většinu času zatnuté ruce v pěst. Všeho co jim je vloženo do dlaně se chytají velmi pevně, to je tzv. úchopový reflex. Není to vědomě. Protože děti své ruce ovládají špatně, mohou si, při pokusu přiblížit je k ústům, dokonce poškrábat obličej [11].

Osobnostní a sociální vývoj

Novorozenci s DS i bez něho jsou velmi pozorní. Každé dítě ve vývojovém stadiu je jiné. Některé děti s DS jsou velmi čilé a spousta času jsou vzhůru, zatímco jiné jsou spavé a budí se jen na krmení. Mohou být také podrážděné a plakat, aniž by k tomu měly nějaký důvod [30-32].

U dětí s DS bývá křik jemný, protože mezižeberní a břišní svaly mají malé napětí. Tyto svaly tlačí vzduch při pláči z hrudníku ven. To může mít za následek i méně účinné sání a proto může krmení trvat déle [30-32].

Vývoj jazyka a řeči

U novorozenců s DS je velmi dobrá reakce na zvuky, které slyší. Slyší-li hlasité zvuky, nastane u nich Moroův reflex. Jedná se o reakci, kdy dítě v první fázi rozhodí ruce a ve fázi druhé je přitáhne k sobě a pokrčí dolní končetiny. Tento reflex je u novorozenců provázen pláčem a je zcela normální. Když je Moroův reflex u dítěte nepřítomný, je podezření na poškození mozku [11].

Na řeč reagují miminka s DS tím, že když na ně začne rodič hovořit, přestanou dělat náhodné pohyby. Místo toho začnou nepatrně pohybovat končetinami a napodobovat přitom rytmus hlasu rodiče. Když rodič hovořit přestane, dítě začne vytvářet různé zvuky, pohybovat rty a rychleji pohybovat končetinami. Pokud rodič na nic z toho nereaguje a jen se na dítě dívá, dítě začne být zmatené a může sebou výrazně trhnout, aby upoutalo pozornost rodiče. Některé děti mohou ve zmateném stavu zůstat i několik vteřin [11,31,32].

3.6.2.2 Kojenecké období – 1 měsíc až 1 rok

V tomto období, tedy během prvního roku života, udělá dítě s DS ve svém vývoji obrovský skok. Kojenecké období je označováno jako fáze otevřenosti k okolnímu světu. Na úrovni kontaktu s reálným světem, probíhá potřeba stimulace a s ní související

potřeba učení. Velký význam zde má zrakové vnímání a motorika, pro rozvoj poznávacích procesů. Na kvalitě sluchového vnímání je závislý rozvoj řeči [31,32].

Vývoj hrubé motoriky

Motorické schopnosti dětí s DS se obvykle rozvíjejí opožděně, v důsledku nízkého svalového napětí. Nakonci 12. měsíce je průměrné dítě s DS schopné samo a bez opory sedět. Při poloze na břicho se velmi aktivně snaží lézt, ale žádné další pokroky nedělá [11,28].

Vývoj jemné motoriky

Kolem šestého měsíce věku se dítě začíná natahovat po předmětech, se kterými následně manipuluje a vkládá si je do úst. Tímto se zlepšuje práce rukou a dítě objevuje vlastnosti předmětů. Oběma rukama dokáže předměty držet až na konci prvního roku. Předměty si také přendává z ruky do ruky a pomocí prstů a dlaně je dokáže sebrat. Dříve dítě dělalo to, že když mu předmět zmizel, chovalo se, jako že neexistoval. Koncem roku se ale dotváří pojem objektu a dítě předmět po jeho zmizení hledá [31,32].

Osobnostní a sociální vývoj

V období prvního roku se viditelně zvýší schopnost reagovat na okolí. Když jsou dítěti 2 – 3 měsíce, při pohledu na dospělého se zeširoka usměje. Dokáže poznávat své rodiče a blízké okolí, s nímž komunikuje výkřiky a žvatláním. Koncem roku také dítě více odporuje, je průbojnější a urputnější [31].

Vývoj jazyka a řeči

Komunikace malých dětí je dána pomocí nejrůznějších výkřiků. Na počátku prvního roku jsou rodiče schopni rozlišit pláč svého dítěte od ostatních dětí. Podle způsobu pláče jsou také schopni říci, jaké má jejich miminko potřeby. Stále častější a intenzivnější je brumlání a kolem šestého měsíce se dítě s DS v hlučném žvatlání doslova vyžívá. Je to druh přípravy na budoucí řeč [11,32].

Kognitivní vývoj

Od šestého měsíce začíná dítě zřetelněji myslet a pamatovat si. Důkazem toho je rozlišování známých tváří [29].

3.6.2.3 Druhý rok – 1 až 2 roky

Dítě s DS je v tomto období opožděné ve vývoji zhruba o šest měsíců než dítě normální, i když je vývin každého jedince zcela subjektivní. Je ale zcela zaměřeno na vývoj svých pohybových schopností. Dítě se často vrací k nevyzrálé jemné motorice a slovním experimentům prvního roku, ke zlepšování zručnosti a řeči dochází tedy nerovnoměrně [11,30].

Vývoj hrubé motoriky

Postižený by měl zvládnout sedět bez opory, popřípadě se pokoušet ležet po čtyřech. To ale není podmínkou, protože některý etapou lezení vůbec neprojde. Není to důležité, protože právě nelezoucí děti začínají brzy chodit. Kvůli již zmiňovanému nízkému napětí mezi svaly, může mít dítě s DS s touto aktivitou problémy. Jedná se o např. tahání zadních končetin za sebou, rychlé unavení nebo časté padání. V období kolem druhých narozenin si postižené dítě osvojuje dovednost chůze. Dokáže samo stát, dělá první kroky, dokáže také chodit s oporou [11,28,31].

Vývoj jemné motoriky

Co se jemné motoriky týče, stále pozorujeme zkoumání okolí natahováním se po předmětech a následné vkládání do úst, což je také z důvodu prořezávání zubů. Dítě také drží předměty oběma rukama a právě v této fázi se naučí i další dovednost a to pustit je. Dítě pak často „hází“ vším, co mu přijde pod ruku. Tímto stadiem projdou všechny děti, u některých dětí s DS je ale tato etapa obzvlášť výrazná a dlouhá [30-32].

Osobnostní a sociální vývoj

Nastává schopnost rozlišovat neznámé osoby od lidí důvěrně známých. U některých dětí s DS je reakce na cizí osoby zpočátku přehnaná, může začít i plakat. Časem si ale na nové tváře zvykne a reakce bude přátelská a přirozená. Koncem druhého roku dokáže postižený jíst rukama, samostatně se napít ze šálku a bavit ho hry ve dvou [32].

Vývoj jazyka a řeči

Pomalou se začíná rozvíjet řeč, kdy mezi první slova patří jednoduchá jednoslabičná spojení (např. pá, má) a poté i slova, kde se opakuje stejná slabika (máma). Průměrné dítě s DS řekne své první slovo kolem druhého roku. Dítě vždycky chápe

více, než je schopné vyslovit. Dokáže na požádání třeba ukazovat části těla, i když je zatím samo neumí pojmenovat [11].

Kognitivní vývoj

Na konci druhého roku života dítě s DS pochopí tvar předmětu a to se projeví tím, že je schopné vkládat kulaté předměty do kruhových otvorů. Ke konci roku přijde také na to, že předměty se dají používat i jako nástroje a lépe si uvědomuje spojení mezi činností a následkem [29,32].

3.6.2.4 Batolecí období – 2 až 3 roky

V této chvíli je zvláště důležitým úkolem, aby se dítě s DS naučilo být samostatné [11].

Vývoj hrubé motoriky

Mezi druhým a třetím rokem dosáhne postižené dítě větší obratnosti. Kolem třetích narozenin je koordinace rozvinuta natolik, že dítě dokáže sedět na malé židli. Postupné rozvíjení dovedností hrubé motoriky vede k tomu, že je dítě aktivní a zvědavé a s tím souvisí riziko různých úrazů [11,28].

Vývoj jemné motoriky

V tomto věku dítě naznačuje vývojovou nezralost a to tím, že se nechá snadno vyrušit a nedokáže se soustředit na daný úkol. S věkem se tato situace ale zlepšuje, stejně jako u ostatních dětí. Koncem druhého roku je dítě s DS schopné sestavit jednoduchou skládku a dokáže stavět z kostek věže. Na konci třetího roku dokáže přelévát tekutinu z jedné nádoby do druhé, aniž by ji rozlilo. Dítě má také v tomto věku tendenci napodobovat [11,30,31].

Osobnostní a sociální vývoj

Na konci třetího roku života sledujeme u dítěte s DS období vzdoru tzv. negativismu. Je to etapa, kterou dítě musí absolvovat, aby si zvýšilo sebevědomí, časem díky tomu bude rozumnější. V tomto období dítě klade odpor při učení nových věcí, vzteká se, odmlouvá a neposlouchá. Negativismus může trvat několik měsíců a dokonce i několik let [30].

Co se týká stravy, tak děti s DS dávají přednost měkčím jídlům, jelikož mají problémy s kousáním. Kolem poloviny třetího roku začínají zvládat o něco tužší stravu. Může se ale stát, že děti se syndromem dávají přednost měkčím jídlům až do pěti či šesti let [30,31].

Dítě s DS si také začíná zvykat na chození na nočník (zdravé děti si tuto dovednost osvojují o dva roky dříve) [31].

Vývoj jazyka a řeči

V průběhu třetího roku života se výrazně rozvíjí jazyk a řeč. Na konci stejného roku už postižené dítě zvládá spojit dvě slova do věty, na rozdíl od zdravých dětí, které to zvládají přibližně o rok dříve. Je to pro ně velký skok ve schopnosti vyjádřit se. Pokud má dítě s učením jazyka velké potíže, může pomoci logoped [11,31].

3.6.2.5 Předškolní věk - 3 až 5 let

V tomto věku se průměrné dítě s DS spoustu věcí naučí od svých rodičů a také od ostatních dětí. Musí se umět dělit o věci a to je zkušenost, kterou pochytilo právě od svých vrstevníků [11].

Vývoj hrubé motoriky

Dítě s DS se během předškolního věku naučí koordinovat pohyb, čímž se zlepší i chůze a dovednost dalších fyzických aktivit (jako například jízda na tříkolce) [28].

Vývoj jemné motoriky

Ve věku od tří do pěti let se dítěti se syndromem jeho schopnosti, týkající se jemné motoriky, postupně rozvíjejí. Od napodobení svislé a vodorovné čáry podle předlohy, přes navlékání korálek a otáčení stránek po jednom listu až po nakreslení kolečka bez předlohy [30].

Osobnostní a sociální vývoj

V tomto věku je dítě velmi učenlivé a všímavé vůči okolí. Je tedy velmi vhodné zapojovat ho do aktivit s jeho vrstevníky, protože díky tomu objevuje právě okolí a nové věci. Od rodičů se tří- až čtyřleté dítě s DS odpoutá bez problémů. Je tedy možné, pokusit se dát dítě do mateřské školky a tímto způsobem jej socializovat [11,31,32].

Vývoj jazyka a řeči

Průměrný předškolák se syndromem dokáže komunikovat delšími větami, které obsahují nové části řeči, jako jsou zájmena. Později se ve větách objevují i přídavná jména a příslovce. Stále ale dělá gramatické chyby a slova vyslovuje často chybně. Ve větách některá slova vynechává nebo používá špatně. V této fázi už je ale schopný poslouchat složitější pohádky a říkanky a následně je dokáže i zopakovat. Klade otázky typu „Co je to?“, ale ostatní otázky, jako jsou „kde?“, „kdo?“ a „proč?“, se objevují až mezi šestým a desátým rokem [31,32].

Kognitivní vývoj

Paměť se u dítěte s DS zlepšuje. Po vyslechnutí krátkých číselných řad je schopné je zopakovat. Problémy dokáže lépe řešit úvahou, což je patrné při sestavování skládanek, kdy dítě konkrétní díl před umístěním správně otočí [29,30].

3.6.2.6 Mladší školní věk - 5 až 12 let

V období šestých narozenin a tím i začátku povinné školní docházky, si průměrné postižené dítě rozvíjí představu o svých vlastních schopnostech. Dítě je vedeno k sebejistotě. To je ovlivněno jeho schopností vytvářet sociální vztahy a také tím, že plní úkoly, související se školní docházkou [31].

Vývoj hrubé motoriky

Svalový tonus se zvyšuje a klouby ztrácejí část své abnormální hybnosti. Do deseti let dokáže dítě šplhat, chytat míč a od této chvíle se rovnoměrně zvyšuje síla, koordinace a vytrvalost [28].

Vývoj jemné motoriky

Dítě s DS má pozoruhodně rozvinutou jemnou motoriku a s tím je spojena kreativita. Do deseti let je schopné nakreslit jednoduchý obrázek domu a ostatních běžných předmětů. Stále přesnější a rychlejší je i stříhání a skládání papíru. Dítě se mezi desátým a dvanáctým rokem naučí dokonce několik písmen abecedy a dokáže rozpoznat a napsat číslice [11,30,31].

Osobnostní a sociální vývoj

V tomto čase je důležité období osamostatňování. Postižené dítě se dokáže samo obléct, umýt a dělá hlavní potřeby samo. Je obvykle v každodenních činnostech a v sociální oblasti mnohem zdatnější, než je podle úrovně jejich intelektuálních schopností očekáváno [31,32].

Vývoj jazyka a řeči

Důležité je učení, ale i volnočasové aktivity. Řeč dítěte se během školní docházky zlepšuje, je zřetelnější a věty jsou delší. Do dvanácti let má průměrné dítě s DS slovní zásobu kolem 2000 slov (u zdravých dětí dosahuje až 8000 slov). Přesto může být před lidmi málomluvné. Jazyk patří k nejproměnlivějším vývojovým oblastem a u mnoha dětí s tímto syndromem často za ostatními oblastmi zaostává [11,30].

3.6.2.7 Dospívání - 12 až 18 let

V těchto letech se osobnost formuje a jedinec prochází určitými psychickými i fyzickými změnami. Ty mohou vést k výkyvům nálad nebo obnovení období negativismu. Postižený člověk se ve věku dospívání snaží najít své místo ve světě, popřípadě si vybírá budoucí povolání. U lidí s DS je hledání profese náročné, protože kvůli svému hendikepu nezvládají stejnou práci jako lidé zdraví. Proto existují různá vzdělávací centra, která se zaměřují právě na práci pro tělesně i mentálně postižené [11,28-32].

3.7 Charakteristika osob s DS

Odborníci se shodují v názoru, že osoby s DS jsou většinou velmi milé, přátelské, otevřené a překvapivě i sociálně přizpůsobivé a vnímané osobnosti. Negativním prvkem může být sklon k depresím a smutku a také poměrně silné vztahy k lidem méně blízkým. Co se týká agresivity a výbušnosti, jedná se spíše o výjimky. Mají spíše touhu po blízkém fyzickém kontaktu, což v dospělém věku nemusí společnost přijímat kladně. V úvahu by se ale měla stále brát skutečnost, že tito lidé nemusí být jen komunikativní, otevřené a přátelské osobnosti, ale naopak mohou být i introvertní uzavřené povahy, což může být způsobeno stylem výchovy, ale také povahovými vlastnostmi rodičů, které byly zděděny [2,11,19,27].

3.7.1 Chování

Úroveň rozumových schopností u všech dětí i dospělých s DS je doprovázena, jak již bylo zmíněno, mentální retardací. Ta je dle jedinců různě hluboká s mnohočetnými specifiky. Hodnota IQ klesá od raného věku, přibližně do osmi let věku dítěte, což bylo prokázáno dle výzkumů. U mužského pohlaví jsou hodnoty IQ mnohem nižší než u pohlaví ženského [33].

Vývoj dětí s DS probíhá v mnoha směrech prakticky totožně, jako u zdravých jedinců, s tím rozdílem, že je výrazně pomalejší. Chování těchto dětí je podstatně odlišné od chování dětí zdravých, proto jejich výchova vyžaduje specifický přístup a láskyplné vystupování nejlépe vlastních rodičů. U dětí s DS jsou vývojová stadia značně opožděná. Již při prvním pohledu je patrné, že po vzhledové stránce neodpovídají svému věku ani fyzické kondici. Dospělé osoby mají proto dětinské vystupování a labilnější reakce, než je běžné [11,33].

Děti s DS mají odlišné typy chování které je spojeno s motorikou. Porucha jemné motoriky se projevuje hlavně v sebeobsluze, při malování, skládání stavebnic nebo jiných ručních pracích. Typy chování jsou rozděleny do dvou skupin. Do jedné skupiny se řadí děti, které vykazují velmi živé, až hyperaktivní chování, před ničím nemají zábrany a z ničeho nemají strach. Snaží se velmi podrobně prozkoumávat své okolí. Opačným případem je, pokud dítě nejeví zájem a je tedy výrazně pasivnější. V takovém případě je tedy nutné dítě patřičně motivovat a snažit se jej povzbuzovat [33].

Jak již bylo popsáno výše, vývoj dítěte s DS trvá výrazně déle. S tím souvisí také schopnost mluvení a vyjadřování. K rozvoji schopnosti verbálně komunikovat dochází až kolem 6. roku života. Existují ale i výjimky, kdy se řeč vyvine dříve, nebo i dokonce později. K rozvoji řeči napomáhá správné dýchání, pasivní pochopení řeči, což je stimulováno obrázky nebo zvířecími zvuky. Po důkladných cvičeních je dítě schopno kolem šestého roku svého věku jednoduše mluvit [11,33].

Zcela zásadní pro vývoj jedinců s DS je péče a čas, který je jim věnován při výchově. I navzdory tomu, že děti s DS jsou schopné jednat s ostatními lidmi za současného dodržování základních pravidel, která se v průběhu naučí nebo si je osvojí, dochází k situacím, kdy těžko snáší zásadní změny [33,34].

3.7.2 Psychiatrické problémy

U osob s touto diagnózou se nevyskytuje žádná příznačná psychiatrická porucha, která by se pojila výhradně jen s DS. Nejčastější psychiatrické poruchy dospělých jsou deprese, poruchy chování a problémy s přizpůsobováním se. Děti mají problémy především se soustředěním a u některých se může vyskytnout i autismus, což je symptom uzavřenosti. Lidé s DS mají zhoršenou orientaci v sociálních situacích a vztazích, mají problémy s komunikací, s utvářením vlastního sebevědomí a nesnadnou seberealizaci [34].

3.7.3 Prožívání

Lidé s DS velmi prožívají smrt nebo odchod blízké osoby. V takovém případě je možné sledovat velký smutek doprovázený silným a neutuchajícím pláčem. Jeden ze základních důvodů je nepochopení situace, která nastala. Právě tato neschopnost se se situací smířit a pochopit ji, vede ke spuštění vzniku deprese a poruch chování. Proto potřebují lidé s touto poruchou ve své blízkosti chápavou a milující osobu, která jim pomůže vyrovnat se s takovým problémem [35].

3.7.4 Kognice

Pod pojmem kognice si lze představit schopnost vnímání, myšlení, schopnost zapamatovat si situace a pamatovat si některá fakta, dále pak schopnost udržení pozornosti a schopnost se učit [11].

Nejprve prochází dítě obdobím, kdy nejeví známky jakéhokoliv pokroku v osvojení dovedností. Toto období je nazváno dočasným obdobím klidu ve vývoji a to je doba, která je pro děti nesmírně důležitá. V této fázi vývoje si dítě postupně upevňuje vše, co se doposud naučilo a současně si pomalu procvičuje nové dovednosti. Mnohem větší vývoj se děje tedy skrytě a nebývá okamžitě patrný [35].

Co se týká rozumové oblasti, je možné zde pozorovat charakteristické znaky spojené s deficitem kognitivních funkcí, které jsou přítomny i u jiných mentálních retardací. Jako příklad těchto poruch lze uvést právě již zmíněné poruchy paměti, pozornosti a úsudku. Dále pak změněné vnímání času a prostoru, problémy se zrakovým a sluchovým vnímáním [11,35].

3.7.5 Fyzické schopnosti

DS je mentální handicap, není to žádný druh tělesného postižení. I přesto ale můžeme u osob s tímto postižením pozorovat sníženou fyzickou zdatnost a výkonnost. Tyto obtíže jsou výsledkem kombinace celé řady již zmíněných faktorů, zejména pak sníženého svalového napětí (hypotonie), menší síly, možné srdeční vady a kratších končetin. Ale příčinou může být celá řada dalších vlivů, jako například: snížená funkce štítné žlázy, volná kloubní pouzdra a méně pevné šlachy, nadváha, sedavý styl života, snížená motivace ke sportu a pohybu v důsledku mentálního postižení a poměrně rozsáhlé motorické neobratnosti [19,35].

Pokud ale bude dítěti poskytnuta správná péče, dostatek času, podnětů a možností, pozitivní přístup a pochopení, naučí se běhat, skákat, jezdit na kole, tančit, plavat, lyžovat a hrát sportovní hry [11].

3.8 Downův syndrom – mýty a realita

První mýtus – děti s DS jsou nevzdělavatelné a nevychovatelné

Tento předsudek bohužel často podporují také někteří z řad lékařů a na základě toho doporučují rodičům umístění dítěte do ústavu. Nicméně opak je pravdou. Děti s DS jsou velice učenlivé a obvykle se naučí vše podstatné [19,36].

Druhý mýtus – lidé s DS by měli být umístěni v ústavech

Naopak nejlepších výsledků dosahují osoby s DS v rodinném kruhu, kde je jim věnována láska a vytvářeno podpůrné prostředí, které stimuluje jejich rozvoj. Právě toto je zásadní pozorovatelný rozdíl mezi generací dnešních dětí s DS a postižených dětí z předchozích generací, které byly vychovávány v ústavech [35,36].

Třetí mýtus – DS je ojedinělá genetická odchylka

Jak už bylo zmíněno, DS je nejobvyklejší vrozená chromozomální anomálie. Celosvětově se ročně rodí asi 100 000 nových dětí s DS [2].

Čtvrtý mýtus – děti s DS se rodí většinou starším rodičům

Je prokázáno, že narůstající věk matky (nad 35 let) případně otce (nad 50 let) zvyšuje pravděpodobnost narození dítěte s DS. Ale i v rozporu s tímto faktem se rodí děti

s DS i výrazně mladším matkám. Toto potvrzují také výsledky prenatalní diagnostiky [2,19,36]. Tabulka 2 ukazuje výskyt DS v závislosti na věku matky.

Tabulka 2 Výskyt Downova syndromu v závislosti na věku matky [11]

Věk matky	Výskyt Downova syndromu	Věk matky	Výskyt Downova syndromu
20	1 z 2000	35	1 z 350
21	1 z 1700	36	1 z 300
22	1 z 1500	37	1 z 250
23	1 z 1400	38	1 z 200
24	1 z 1300	39	1 ze 150
25	1 z 1200	40	1 ze 100
26	1 z 1100	41	1 z 80
27	1 z 1050	42	1 ze 70
28	1 z 1000	43	1 z 60
29	1 z 950	44	1 z 50
30	1 z 900	45	1 ze 40
31	1 z 800	46	1 z 30
32	1 ze 720	47	1 z 25
33	1 z 600	48	1 z 20
34	1 ze 450	49	1 z 10

Pátý mýtus – lidé s DS jsou těžce mentálně postiženi

DS nejčastěji doprovází lehká nebo střední mentální retardace. Takto postižené děti jsou poměrně dobře vzdělavatelné, mají schopnost učit se číst, psát a počítat. A jsou také ve většině případů schopné fungování na sociální úrovni. Výjimkou jsou ovšem případy, kdy je retardace příliš hluboká a v tomto případě je výše uvedené výrazně znemožněno [11,36].

Šestý mýtus - Lidé s DS nejsou šťastní a nejsou schopni vytvářet blízké mezilidské vztahy

Lidé s DS mají stejné pocity jako kdokoliv jiný bez postižení, jsou schopni běžným způsobem vyjadřovat radost, smutek a jiné emocionální projevy. Co se týká socializace, tak jsou velmi zdatní. Dobře navazují intimní vztahy a často se i vdají či ožení. Ani lidé s DS nejsou výjimka a také mají svá trápení a občasnou smutnou náladu [36].

Sedmý mýtus – děti s DS musí být zařazeny do speciálně výchovného programu

Děti s DS nemají problém s integrací v mateřské i základní škole. Problém je spíše na straně českého školství. To si nedokáže poradit se začleněním jakkoliv postižených dětí do „hlavního proudu“ vzdělávaných žáků. V zemích západní Evropy jsou pro integraci vytvořeny podmínky a na tomto území je tedy samozřejmostí. I v ČR se stále zvyšuje počet dětí s DS, které jsou obvykle s dopomocí asistenta integrovány do běžných základních škol [36].

Osmý mýtus - lidé s DS jsou nezaměstnatelní

I přesto, že zaměstnaní lidé s DS potřebují pečlivější zaškolení a větší dohled, tak jsou za svou pracovní pozici velmi vděční a pracují s nadšením a oddaností. Řada z nich je schopná bez problému pracovat na běžných pracovních pozicích, jako jsou například restaurační zařízení či veřejné služby [36].

Devátý mýtus - lidé s Downovým syndromem se dožívají nízkého věku

V posledních letech se délka života u lidí s DS výrazně prodloužila a dnes se blíží délce života průměrné populace. V ještě relativně nedávné minulosti byla časnější a vyšší úmrtnost způsobena tím, že se lidé s DS více potýkají s některými zdravotními komplikacemi než jejich vrstevníci a to například se srdečními vadami, zhoršenou funkcí štítné žlázy, sníženou imunitou, leukémií, poruchami zraku a sluchu a dalšími problémy [19,36].

4 VÝCHOVA A VZDĚLÁVÁNÍ DĚTÍ S DS

4.1 Včasná péče o děti s DS

K nejzávažnějším úkolům patří vypracování konceptu pro programy včasné péče, které jsou v dnešní době využívány ve všech rozvinutých zemích. V oblasti realizace programů včasné péče o děti s DS v ČR největší díl záslužné práce vykonalo a dále vykonává Speciálně – pedagogické centrum při mateřské škole. Ve své péči má některé děti s DS již od věku šesti týdnů. Dětem jsou poskytovány individuální a skupinové péče, které se řídí podle současných vědeckých poznatků a podle získaných zkušeností. Centrum se také snaží pomáhat rodičům v adaptaci na trvalé postižení jejich dítěte [37]. Na obr. 4 je vyobrazen žák ve speciálně-pedagogickém centru.

Včasná péče je velmi důležitá v podpoře vývoje procesů spojující smyslovou a motorickou oblast a napomáhá sociálnímu vývoji novorozenců. Při ovlivňování tělesného a duševního vývoje dítěte rozhoduje spíše kvalita, nežli množství získávaných smyslových a tělesných vjemů. K tomuto poznání došli pedagogové a psychologové v posledních letech [2,37].

Jelikož nikdo z rodičů není připraven na výchovu dítěte s DS a mnozí rodiče si ve chvíli, kdy jsou postaveni před skutečnost vychovávat takto retardované dítě, nevědí rady. Tyto procesy je přitom nezbytně nutné soustavně stimulovat. Odborná pomoc je tedy zaměřena kromě dětí, zejména také na jejich rodinné příbuzné. Toto je jediný způsob jak vytvořit dítěti s DS příjemné prostředí pro jeho budoucí vývoj [37].



Obr. 4 Žák ve speciálně – pedagogickém centru [38]

4.2 Vzdělávání dětí s DS

V současné době mají samozřejmě děti s DS právo na vzdělání, tak jako jejich nepostižení vrstevníci. V předškolním věku mají tyto děti možnost navštěvovat jak mateřské školy specializované pro výchovu postižených dětí, tak mateřské školy běžné. Ve věku, kdy je povinná školní docházka, by mělo každé z dětí s DS pravidelně navštěvovat školu s přihlednutím k vážnosti jeho postižení. Mohou se také vzdělávat ve školách určených pro vzdělávání mentálně postižených dětí [37,39,40].

Pokud se jedná o závažnější mentální postižení, kdy dítě není ještě dostatečně zralé k tomu, aby se mohlo systematicky vzdělávat, může se přihlásit do tzv. přípravného stupně pomocné školy. Jedná se o tříletý přípravný stupeň a poskytuje dětem odbornou přípravu na vzdělávání. V rehabilitačních třídách pomocné školy se perspektivně budou vzdělávat děti s těžkým a hlubokým postižením, tyto třídy se v současné době experimentálně ověřují [37,39-42].

Děti s DS mají možnost pokračovat po ukončení povinné školní docházky ve svém vzdělání a to ve středních odborných učilištích, v odborných učilištích a v praktických školách, kde se zdokonalují v praktických dovednostech a vědomostech, které uplatní ve svém budoucím zaměstnání. Dospělí lidé s DS mohou navštěvovat večerní školy, které jsou zřizovány v rámci celoživotního vzdělávání a ve kterých dostanou možnost prohloubit a upevnit vědomosti a dovednosti a navázat možná přátelství [37,39,42,43].

Cílem pedagogů, kteří věnují mnoho sil při pokusu o výchovu a vzdělávání postižených dětí, je dosažení co nejvyššího uplatnění a soběstačnosti jím svěřených dětí v běžném životě. I přesto je těchto příležitostí stále nedostatek a péče společnosti o lidi s DS má ještě značné rezervy [37,39,40,43].

5 PREVALENCE DS

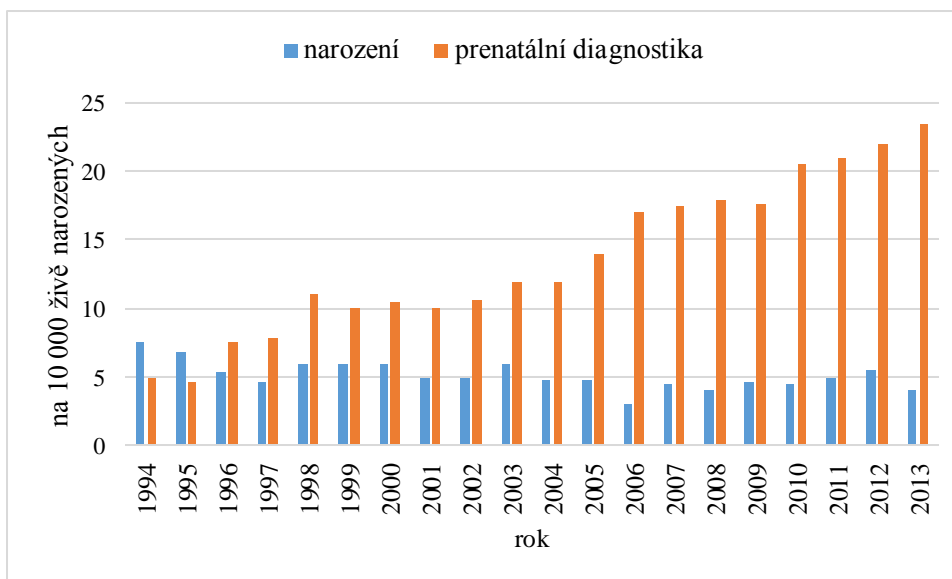
5.1 Prevalence DS v ČR

Přesné počty narozených jedinců s touto chromozomální vadou jsou známé zásluhou celostátního sledování veškerých vrozených vad. To bylo zahájeno již v roce 1964 v tehdejší Československu, jako v jednom z prvních států na světě vůbec. Registr vrozených vad je tedy v ČR dlouhým zvykem [19,44].

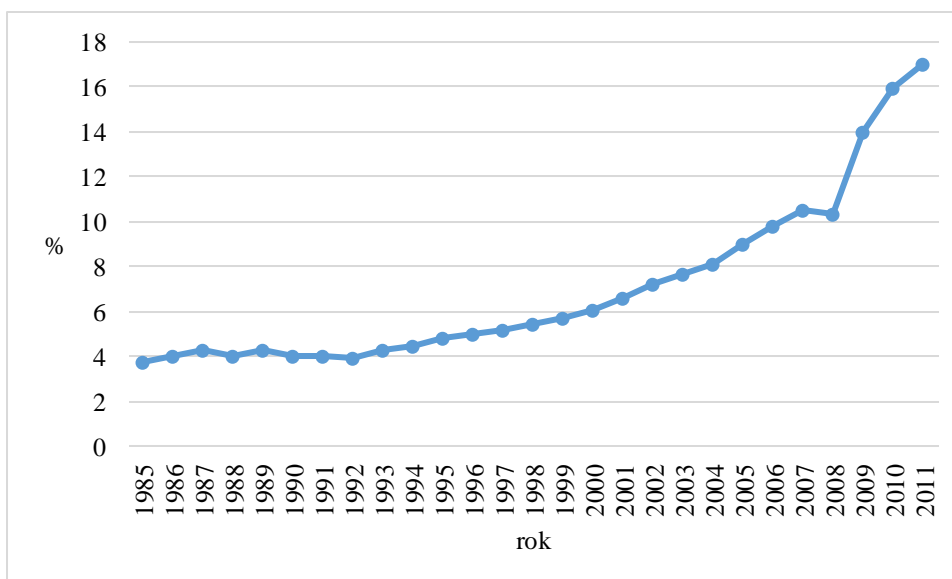
V ČR se v současné době podařilo výrazně snížit poměr nově narozených dětí s DS k celkovému počtu osob ve sledované populaci (incidence). A to díky moderním metodám prenatálního vyšetření, kdy je možné takovéto těhotenství na přání těhotné ženy v souladu s platnou legislativou předčasně ukončit a to až do 24. týdne těhotenství (více než 50 % případů) [19,44 -46].

V ČR se však vyskytuje i trend zcela opačný. Po započítání prenatálně vyšetřovaných rodiček a pro tuto diagnózu také ukončených těhotenství, celkový počet diagnostikovaných případů v ČR stoupá. O jak velký nárůst jde je ukázáno v grafu 1. Tento nárůst je nejen způsoben zvýšeným průměrným věkem těhotných žen, ale také lepším a brzkým vyšetřením. Toto vyšetření dokáže diagnostikovat a zaregistrovat takové případy, u kterých by bez tohoto vyšetření došlo k časným potratům, a tím pádem by unikly oficiální registraci. Prenatální záchyt DS se zdvojnásobil - ze 40 % na 80 % [19,44-46]. Procento rodiček nad 35 let věku za posledních 26 let je zaznamenáno v grafu 2.

Graf 1 Prenatální diagnostika DS, ČR 1994-2013 [19]



Graf 2 Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985-2011 [45]

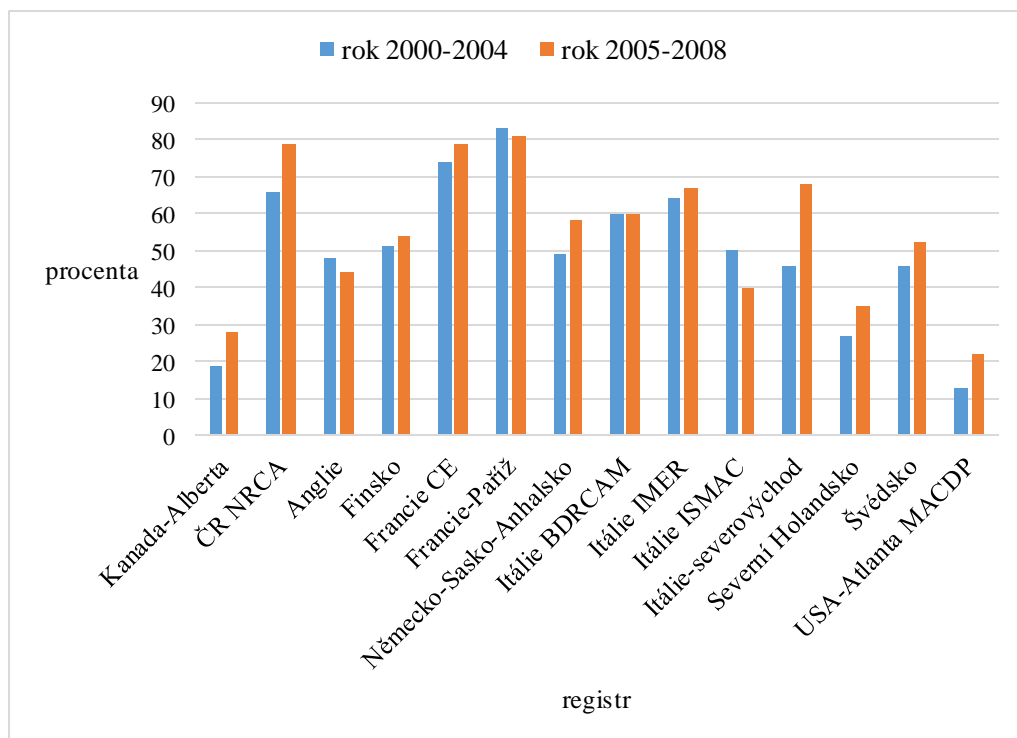


5.2 Prevalence DS ve světě

Přibližný výskyt DS se pohybuje v rozmezí od 1:1 000 do 1:1 100 živě narozených na celém světě. Ročně přijde na svět zhruba 3 000 až 5 000 dětí s touto chromozomální poruchou. Například ve Spojených státech amerických má každý rok 5 400 ze 4 miliónů dětí DS. Asi 250 000 rodin v USA je tedy ovlivněno touto vrozenou vadou. Z vybraných 10 amerických regionů bylo zjištěno, že v rozmezí 24 let vzrostla prevalence DS a to o 31,1 %. Incidence DS u živě narozených dětí stoupla tedy z 9,0 na 11,8 (přepočteno na 10 000). Při analyzování výskytu DS u různých etnických a rasových skupin bylo zjištěno, že vyšší prevalence je u europoidní rasy (běloši). DS má také více mužů, než žen [47-49].

Co se týká efektivity prenatální diagnostiky u DS, tak je nejvyšší v ČR a stále se zvyšuje. Nejvyšší hodnoty byly nalezeny také ve Francii, kde je i vyšší zastoupení rodiček než u nás, a v některých italských registrech. Naopak hodnoty nejnižší byly zjištěny v Kanadě a v USA [50-52]. Kolik procent těhotných žen ve vybraných státech předčasně ukončilo těhotenství díky prenatálnímu vyšetření je vyobrazeno v grafu 3.

Graf 3 Mezinárodní srovnání předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu DS [19]



ZÁVĚR

Cílem této bakalářské práce bylo popsat problematiku Downova syndromu. Ze statistických údajů je zřejmé, že prenatalní diagnostika DS v posledních letech vykazuje rostoucí trend. Ovšem díky včasnému odhalení této vrozené vady dostává matka možnost podstoupit interrupci. Toto je hlavním důvodem, že celková incidence narozených dětí s DS klesá. Z práce také vyplývá, že vztah k jedincům s Downovým syndromem a vývoj péče o ně se v posledních letech značně změnil.

K této změně napomáhají z velké části odborníci, kteří své zkušenosti získávají v zahraničí. K této situaci by ale nemohlo vůbec dojít, kdyby samotní rodiče nevěnovali veškeré úsilí a snahu svému dítěti s tímto postižením. Díky tomu jsou tyto jedinci přijímáni mnohem lépe a mají šanci se snadněji zapojovat do běžného života. Objevují se společnosti, kde je podpora lidí s Downovým syndromem na prvním místě a které prosadili efektivnější možnosti ve vzdělávání.

V první části bakalářské práce je nastíněna genetická podstata této vrozené vady a také několik způsobů, kvůli kterým může dojít k abnormálnímu karyotypu, který je charakterizovaný nadbytečným 21. chromozomem. Zmínka je i o historii Downova syndromu a následuje seznámení s veškerým prenatalním vyšetřením a klinické projevy. Velká část mé práce se věnuje vývoji dětí s Downovým syndromem, od novorozeneckého období až po dospělost.

Druhá část bakalářské práce zahrnuje charakteristiku této chromozomální vady a také malé shrnutí o mýtech, které jsou vyvraceny skutečnou realitou. Následuje popis výchovy a vzdělávání dětí s tímto postižením, kde jsou zmíněny právě ty společnosti, které pomáhají se zapojováním lidí s Downovým syndromem do běžného života. Je to například speciálně-pedagogické centrum.

V poslední části je zmíněna prevalence Downova syndromu v České republice a ve světě.

6 ZDROJE

1. AMIEL, A., GOLDZAK, G., GABER, E., D FEJGIN, M. *Molecular cytogenetic characteristics of Down syndrome newborns*. Journal of Human Genetics, 2006, č. 51(6), s. 541-547.
2. MEDIXA, *Downův syndrom*. [2016-10-03]. Dostupné z: <http://cs.medixa.org/nemoci/downuv-syndrom>.
3. CABALLERO, B., ALLEN, L., PRENTICE, A. *Encyclopedia of Human Nutrition*. Elsevier, 2005. ISBN 978-0-12-226694-2.
4. BŘEŠŤÁK, M. *Screening v I. Trimestru*. Moderní babictví, 2007, roč. 5, č. 13, s. 3-6.
5. ÚSTAV LÉKAŘSKÉ BIOCHEMIE A LABORATORNÍ DIAGNOSTIKY, *Screening Downova syndromu*. [2016-10-03]. Dostupné z: <http://www1.lf1.cuni.cz/~dbezd/>.
6. ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. 2. vyd. Praha: Portál, 2003. Speciální pedagogika, s. 187, ISBN: 80-717-8821-x.
7. BAZALOVÁ, B. *Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje*. Praha: Portál, 2014. ISBN: 978-80-262-0693-4.
8. KIRMAN, H. B. *Mental Retardation. Some Recent Developments in the Study of Causes and Social Effects of This Problem*. Elsevier, 1968. ISBN: 978-0-08-013371-3.
9. GENERAL PSYCHOLOGY, *How Do We Measure Intelligence?*. [2016-10-03]. Dostupné z: <http://general-psychology.weebly.com/how-do-we-measure-intelligence.html>.
10. ŠÍPEK, A. jr., MIHALOVÁ, R., PANCZAK, A., CELBOVÁ, L., ŠÍPEK, A., HAZDROVÁ, I., GREGOR, V. *Varianty lidských chromozomů a jejich význam z pohledu klinické genetiky*. Praktické lékařství, 2012, č. 92(4), s. 205-209.
11. SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. Praha: Portál, 2005. ISBN: 80-7178-973-9.
12. Dostupné z: <http://www.pronatal.cz/userfiles/genetika%20PGD/karyotyp1.png> [2016-10-04].

13. DUTTA, U. R., PIDUGU, V. K., GOUD, V., DALAL, A. B. *Mosaic Down syndrome with a marker: Molecular cytogenetic characterization of the marker chromosome*. *Gene*, 2012, č. 495(2), s. 199–204.
14. LESHIN, L. *Trisomy 21: The story of Down Syndrome* [online]. 2003, [2016-10-05]. Dostupné z: <http://www.ds-health.com/trisomy.htm>.
15. Dostupné z: <http://www.humangenetik-bremen.de/Trisomie21.jpg> [2016-10-05].
16. ANTONARAKIS, S. E., LYLE, R., DERMITZAKIS, T. E., REYMOND, A., DEUTSCH, S. *Chromosome 21 and Down syndrome: From genomics to pathophysiology*. *Nature Reviews Genetics*, 2004, č. 5(10), s. 725–738.
17. PATTERSON, D., COSTA, A. C. S. *Down syndrome and genetics — A case of linked histories*. *Nature Reviews Genetics*, 2005, č. 6(10), s. 137–147.
18. KEYMOLEN, K., VAN BERKEL, K., VORSSELMANS, A., STAESSEN, C., LIEBAERS, I. *Pregnancy outcome in carriers of Robertsonian translocations*. *American Journal of Medical Genetics*, 2011, č. 155(10), s. 2381-2385.
19. VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY, *Downův syndrom*. [2016-10-06]. Dostupné z: http://www.vrozene-vady.cz/vrozene-vady/index.php?co=downuv_syndrom.
20. DOWN SYNDROME EDUCATION ONLINE, *John Langdon Down*. [2016-10-05]. Dostupné z: <http://www.down-syndrome.org/perspectives/94/>.
21. PAŘÍZEK, A. *Kniha o těhotenství, porodu a dítěti: Těhotenství*, 1. vyd. Praha: Galén, 2015. ISBN: 978-80-7492-214-5.
22. BONSHTEIN, M., ZIMMER, E. Z., BLAZER, S. *The utility of detailed first trimester ultrasound examination in abnormal fetal nuchal translucency*, *Prenatal Diagnosis*, 2008, č. 28(11), s. 1037-1041.
23. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., HORÁČEK, J., ŠÍPEK A. jr., LANGAMMER, P. *Prenatální diagnostika vrozených vad v České republice – aktuální data*. *Praktické lékařství*, 2011, č. 91(2), s. 85-90.
24. BENN, P., CUCKLE, H., PERGAMENT, E., *Non-invasive prenatal diagnosis for Down syndrome: the paradigm will shift, but slowly*. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2012, č. 39(2), s. 127-130.

25. LO, Y. D., CHIU, R. W. *Non-invasive prenatal diagnosis of Down's syndrome*. The Lancet, 2007, č. 369(9578), s. 1997-1997.
26. Dostupné z: http://4.bp.blogspot.com/-GiQUcRqQMbE/TayJU73iBiI/AAAAAAAAAJ0/i3vyHJb48AA/s1600/IMG_1547.JPG [2016-06-10].
27. PUESCHEL, S. M. *Downův syndrom pro lepší budoucnost: metodická příručka pro rodiče*. Praha: Tech-Market, 1997. ISBN: 80-86114-15-5.
28. WINDERS, P. C. *Rozvoj hrubé motoriky u dětí s DS, Průvodce pro rodiče i profesionály*. České Budějovice: Jihočeská univerzita ve spolupráci se společností Ovečka, 2009. ISBN: 8073941686.
29. PATTERSON, T., RAPSEY, C. M., GLUE, P. *Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions*. Journal of Intellectual Disability Research, 2013, č. 57(4), s. 306-318.
30. POVEE, K., ROBERTS, L., BOURKE, J., LEONARD, H. *Family Functioning in Families with a Child with Down Syndrome: A Mixed Methods Approach*. Journal of Intellectual Disability Research, 2012, č. 56(10), s. 961-973.
31. COE, D., MATSON, J., RUSSELL, D., SLIFER, K., CAPONE, G., BAGLIO, CH., STALLINGS, S. *Behavior Problems of Children with Down Syndrome and Life Events*. Journal of Autism and Developmental Disorders, 1999, č. 29(2), s. 149-156.
32. CARR, J. *Down's syndrome: children growing up*. Oxford: University press, 1995. ISBN: 0-521-46933-3.
33. BENSON, B, *Mood and behavior of adults with Down syndrome as reported by caregivers*. Journal Of Intellectual Disability Research, 2012, č. 56(7-8), s. 760-760.
34. HARTLEY, S. L., SELTZER, M. M., HEAD, L., ABBEDUTO, L. *Psychological Well-being in Fathers of Adolescents and Young Adults With Down Syndrome, Fragile X Syndrome, and Autism, Family Relations*, 2012, č. 61(2), s. 327-342.

35. MARKOVÁ, Z., STŘEDOVÁ, L. Mentálně postižené dítě v rodině. Praha: Státní pedagogické nakladatelství, 1987. ISBN: 14-340-87.
36. NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY, *Myths & Truths*. [2016-10-07]. Dostupné z: <http://www.ndss.org/Down-Syndrome/Myths-Truths/>.
37. MICHALÍK, J. Sborník z konference Systémová podpora inkluzivního vzdělávání v ČR. Univerzita Palackého, 2015. ISBN: 978-80-244-4237-2.
38. Dostupné z: <https://lh4.googleusercontent.com/-QedVy0SBibk/TYMXPTozCkI/AAAAAAAAAABs/mio0IfzMqoo/s1600/d%25C4%259Bti+DS+016+%252815%2529.jpg> [2016-16-10].
39. ŠVARCOVÁ, I. Komplexní systém vzdělávání dětí, mládeže a dospělých s těžším mentálním postižením. Praha: Septima, 1995. ISBN: 80-85801-54-X.
40. KUBOVÁ, L., ŠVARCOVÁ, I. Vzdělávací program zvláštní školy. Praha: Septima, 1997. ISBN: 80-7216-025-7.
41. FIDLER, D. J., HODAPP, R. M., DYKENS, E. M., *Behavioral phenotypes and special education: Parent report of educational issues for children with down syndrome, prader-willi syndrome, and williams syndrome*. The Journal of Special Education, 2002, č. 36(2), s. 80-88.
42. SHARAV, T., COLLINS, R., SHLOMO, L. *Effect of Maternal Education on Prognosis of Development in Children with Down Syndrome*. Pediatrics, 1985, č. 76(3), s. 387.
43. LUCISANO, R. V., PFEIFER, L. I., PANUNCIO-PINTO, M. P., FERREIRA SANTOS, J. L., GOMES, P. P. *Skills and social interaction of children with Down's syndrome in regular education*. International Medical Review on Down Syndrome, 2013, č. 17(2), s. 29-34.
44. ŠÍPEK, A., GREGOR, V., ŠÍPEK, A. jr., HORÁČEK, J., KLASCHKA, J., SKIBOVÁ, J., LANGHAMMER, P., PETRŽÍLKOVÁ, L., WIESNEROVÁ, J. *Vrozené vady v České republice v období 1994- 2007*. Česká Gynekologie, 2009, č. 74(1), s. 31-44.

45. ŠÍPEK, A., GREGOR, V., HORÁČEK, J., ŠÍPEK, A. jr., LANGHAMMER, P. *Incidence vrozených vad u narozených dětí v České republice v období 1994–2010.* Neonatologické listy 2013, č. 19(1), s. 9-18.
46. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., ŠÍPEK, A. jr., HORÁČEK, J., LANGHAMMER, P., PETRŽÍLKOVÁ, L., CALDA, P. *Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v České republice: 1994- 2007.* Česká Gynekologie, 2009, č. 74(1), s. 44-54.
47. LEONCINI, E., BOTTO, L. D., COCCHI, G. *How valid are the rates of Down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.* Am J Med Genet A., 2010, č. 152A(7), s. 1670-80.
48. SHIN, M., BESSER, M. L., KUCIK, J. E., LU, CH., SIFFEL, C., CORREA, A. *Prevalence of Down Syndrome Among Children and Adolescents in 10 Regions of the United States.* PEDIATRICS, 2009, č. 124, s. 1565-1571.
49. COCCHI, G., GUALDI, S., BOWER, C., HALLIDAY, J., JONSSON, B., MYRELID, Å., DORAY, B. *International trends of Down syndrome 1993–2004: births in relation to maternal age and terminations of pregnancies.* Birth Defects Research Part A. Clinical and Molecular Teratology, 2010, č. 88(6), s. 474-479.
50. PRESSON, P. A., PARTYKA, G., JENSEN M. K., DEVINE, J. O., RASMUSSEN, S. A., MCCABE, L. L., MCCABE, E. R. B. *Current Estimate of Down Syndrome Population Prevalence in the United States.* The Journal of Pediatrics, 2013, č. 163(4), s. 1163–1168.
51. SHERMAN, S., ALLEN, E., BEAN, L., FREEMAN, S. *Epidemiology of Down syndrome.* Mental Retardation & Developmental Disabilities Research Reviews, 2007, č. 13(3), s. 221-227.
52. CAROTHERS, A. D., CASTILLA, E. E., DA GRACA DUTRA, M., HOOK, E. B. *Search for ethnic, geographic, and other factors in the epidemiology of Down syndrome in South America.* Analysis of data from the ECLAMC project, 1967–1997. Am. J. Med. Genet., 2001, s. 149–156.