

UNIwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

FIZYKODIAGNOSTYKA
I REHABILITACJA
W MEDYCYNIE I STOMATOLOGII
– ZESPÓŁ DOWNA

Redakcja naukowa
Teresa Matthews-Brzozowska, Ewa Mojs

Poznań 2018

Redakcja naukowa

prof. dr hab. n. med. Teresa Matthews-Brzozowska

prof. dr hab. n. o zdr. Ewa Mojs

© Copyright by Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu,
Poznań 2018

Wydanie I, Poznań 2018

ISBN 978-83-7597-342-6

Wydawca

Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Skład, łamanie i druk

Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Medycznego

im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

ul. Bukowska 70, 60-812 Poznań

www.wydawnictwo.ump.edu.pl

Ark. wyd. 9,7. Ark. druk. 13,8. Format B5. Zam. nr 108/18.

Spis treści

<i>Ewa Mojs</i> Problemy rodziców dzieci z zespołem Downa	9
<i>Artur Matthews-Brzozowski</i> Zespół obturacyjnego bezdechu sennego u dzieci z zespołem Downa	20
<i>Ewa Barg, Marta Hetman</i> Zaburzenia endokrynologiczne a rozwój dzieci z zespołem Downa. Doświadczenia własne	29
<i>Paweł Muszyński, Barbara Mroczo</i> Neurozapalenie w patogenezie chorób zwyrodnieniowych ośrodkowego układu nerwowego	41
<i>Miłostawa Zowczak-Drabarczyk</i> Substancje bioaktywne w zespole Downa: punkty uchwytu, bezpieczeństwo stosowania	55
<i>Roksana Malak, Włodzimierz Samborski</i> Interdyscyplinarna opieka nad dzieckiem z trisomią 21 – doświadczenia własne	68
<i>Teresa Grzelak, Aniceta Ada Mikulska, Marta Pelczyńska, Zuzanna Draheim, Łucja Czyżewska-Majchrzak</i> Specyfika diety osób z zespołem Downa	78
<i>Teresa Matthews-Brzozowska, Maja Matthews-Kozanecka</i> Terapia ortodontyczna w zespole Downa w okresie wczesnego dzieciństwa – przegląd piśmiennictwa i obserwacje własne	89
<i>Joanna Kurpik, Teresa Matthews-Brzozowska</i> Cefalometria w ortodoncji ze szczególnym uwzględnieniem dzieci z zespołem Downa – przegląd piśmiennictwa	100
<i>Renata Turska-Malińska, Sebastian Zbitkowski, Agata Tuczyńska</i> Agenezja zębów stałych w zespole Downa	112
<i>Joanna Marcinkowska</i> O pięknie twarzy	123

*Anna Latos-Bieleńska, Anna Materna-Kiryłuk, Anna Jamry-Dziurla,
Ingeborg Barišić, James Densem, Amanda Neville, Anna Pierini,
Judith Rankin, Marlene Sinclair, Hermien de Walle, Maria Loane,
Ester Garne, Joan Morris*

EUROlinkCAT. Ustanowienie europejskiej współpracy
na rzecz dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi 134

Monika Zazula, Szczepan Kaleciak, Andrzej Muszala

Niska jakość opieki wielodyscyplinarnej, oferowanej
w Polsce osobom z zespołem Downa 145

*Marta Urbaniak, Wawrzyniec Loba, Anna Majewska, Dariusz Komar,
Teresa Matthews-Brzozowska, Maja Matthews-Kozanecka,
Dorota Hojan-Jeziarska*

Problemy podczas badań układu słuchowego u dzieci
wczesnoszkolnych z zespołem Downa – studium przypadku . . . 155

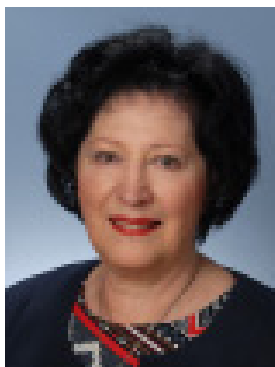
Contents

<i>Ewa Mojs</i> Problems of parents of children with Down's syndrome	9
<i>Artur Matthews-Brzozowski</i> Obstructive sleep apnea syndrome in children with Down syndrome	20
<i>Ewa Barg, Marta Hetman</i> Endocrine disorders and the development of children with Down syndrome. Own experience	29
<i>Paweł Muszyński, Barbara Mroczo</i> Neuroinflammation in the pathogenesis of degenerative disorders of the central nervous system	41
<i>Miłostawa Zowczak-Drabarczyk</i> Bioactive substances in Down syndrome: targets and safety	55
<i>Roksana Malak, Włodzimierz Samborski</i> Interdisciplinary care of a child with trisomy 21 – own experience	68
<i>Teresa Grzelak, Aniceta Ada Mikulska, Marta Pelczyńska, Zuzanna Draheim, Łucja Czyżewska-Majchrzak</i> The specificity of the diet of people with Down syndrome	78
<i>Teresa Matthews-Brzozowska, Maja Matthews-Kozanecka</i> Orthodontic therapy in Down's syndrome during early childhood – a review of the literature and own observations	89
<i>Joanna Kurpik, Teresa Matthews-Brzozowska</i> Cephalometry in orthodontics with particular emphasis in children with Down syndrome – a literature review	100
<i>Renata Turska-Malińska, Sebastian Zbitkowski, Agata Tuczyńska</i> Permanent tooth agenesis in Down syndrome	112
<i>Joanna Marcinkowska</i> Beauty in the human face	123

<p><i>Anna Latos-Bieleńska, Anna Materna-Kiryłuk, Anna Jamry-Dziurla, Ingeborg Barišić, James Densem, Amanda Neville, Anna Pierini, Judith Rankin, Marlene Sinclair, Hermien de Walle, Maria Loane, Ester Garne, Joan Morris</i></p> <p>EUROlinkCAT: Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies</p>	134
<p><i>Monika Zazula, Szczepan Kaleciak, Andrzej Muszala</i></p> <p>Low quality of multidisciplinary care offered to people with Down syndrome in Poland</p>	145
<p><i>Marta Urbaniak, Wawrzyniec Loba, Anna Majewska, Dariusz Komar, Teresa Matthews-Brzozowska, Maja Matthews-Kozanecka, Dorota Hojan-Jeziarska</i></p> <p>Issues during hearing tests in early school children with Down syndrome – case study</p>	155

Przedmowa

Zespół Downa dotyka ponad 5 milionów ludzi na całym świecie. W ciągu ostatnich 10 lat nastąpił gwałtowny wzrost wysiłków badawczych mających na celu wypracowanie terapii stymulujących zdolność uczenia się oraz pamięć osób z zespołem Downa. Prowadzone są badania przede wszystkim na mo-



delach zwierzęcych. Opublikowano stosunkowo mało rzetelnych porównań skuteczności leczenia z wykorzystaniem metod nefarmakologicznych, z obszaru neurorehabilitacji czy suplementacji.

Z badań prowadzonych przez naukowców na mysich modelach zespołu Downa wynikły trzy główne strategie terapeutyczne: wszczepianie komórek macierzystych neuronowych; polepszenie warunków środowiskowych i ćwiczenia fizyczne; farmakoterapia. Te terapie poprawiły uczenie się i pamięć, a także elektrofizjologiczne i molekularne zmiany u myszy z zespołem Downa. Badania pokazują, że istotne, trwałe zmiany w mózgu powstają w trakcie życia płodowego w zespole Downa.

Nie przeprowadzono jeszcze badań u niemowląt. Jednakże wczesna diagnostyka prenatalna sugeruje, aby od 28 tygodnia wpływać pozytywnie na rozwój mózgu i poprawiać wynik poporodowy zdolności poznawczych osób dotkniętych zespołem Downa. Badania pilotażowe nie są wystarczająco liczne ani reprezentatywne, by w pełni odpowiedzieć na wszystkie pytania, w tym na to, dlaczego dzieci z zespołem Downa rodzą się z tak dużymi różnicami w zakresie możliwości poznawczych.

Bezdiskusyjne jest jednak, że każde działanie terapeutyczne u osób z zespołem Downa – począwszy od okresu płodowego do późnej dorosłości – może przynieść korzystne efekty rehabilitacyjne. Przygotowywane są spersonalizowane programy, ukierunkowane na usprawnianie funkcji poznawczych i ruchowych dzieci. Prowadzone są także badania dotyczące zmian w funkcjonowaniu rodziny stanowiące odpowiedź na narodziny dziecka z zespołem Downa, obciążenia stresowe ale także wzrost osobowy członków rodziny dziecka chorego.

W ostatnich latach obserwujemy znaczący wzrost zainteresowania badaniami w grupach dzieci z niepełnosprawnościami. Tendencję tę potwierdza także bardzo duże zainteresowanie Jubileuszową Konferencją Edukacyjno-Szkoleniową pt. „Wielodyscyplinarne wsparcie rozwoju osób z zespołem Downa. Celowana interwencja farmakologiczna”. Miała ona miejsce 2 grudnia 2017 roku w Poznaniu. Spotkanie zgromadziło liczne grono wykładowców, badaczy i słuchaczy, w tym także rodziców dzieci chorych.

W przedstawianej Czytelnikowi monografii poświęconej zespołowi Downa opublikowano wybrane referaty wygłoszone podczas ubiegłorocznej konferencji. Zbiór ma charakter wielodyscyplinarny, odzwierciedla najnowsze trendy w badaniach nad trisomią oraz przedstawia najnowsze wyniki badań podstawowych i klinicznych.

Wiele poruszanych zagadnień jest nowych, będą im poświęcone wystąpienia podczas drugiego spotkania w 2018 roku. Ta szeroko ujęta tematyka – wielospecjalistyczna i wielopłaszczyznowa – pozwoli Czytelnikom na własne spojrzenie na problemy poruszane w tym wydaniu monografii *Fizykodiagnostyka i Rehabilitacja w medycynie i stomatologii – zespół Downa*.

Chciałyśmy także serdecznie podziękować wszystkim Autorom, których prace zostały wykorzystane w niniejszej monografii.

Miłej i owocnej lektury

prof. zw. dr hab. Teresa Matthews-Brzozowska i prof. dr hab. Ewa Mojs

Poznań, lipiec 2018 roku