

Downi sündroom ehk trisoomia 21

Normaalselt on inimesel 23 paari kromosoome, kus on kirjas kogu pärilik informatsioon. Downi sündroomi korral on inimesel üks kromosoom rohkem – 21 kromosoome ei ole mitte kaks, nagu tavaliselt, vaid kolm. Seega on tegemist trisoomia 21 ehk Downi sündroomiga. Downi sündroom on kõige sagedasem kromosoomhaigus, mis põhjustab vaimse arengu mahajäämust. Sündroom on nime saanud inglise arsti John Langdon Haydon Downi järgi, kes esimesena kirjeldas sarnaste kliiniliste tunnustega patsiente aastal 1866. See, et nende tunnuste tekkepõhjuseks on 21 kromosoomi trisoomia, selgus aga alles 1959.

Esinemissagedust mõjutavad erinevad asjaolud: nii naise vanus raseduse ajal kui sünnieelse diagnostika võimalused. Neil põhjustel on Downi sündroomi esinemissagedus piirkonniti erinev. Haiguse esinemissagedus on umbes 1:400 – 1:3000 vastsündinu kohta.

Tekkepõhjused ja mehhanismid

Pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Normaalselt on inimese igas keharakus 23 paari kromosoome, kokku seega 46 kromosoomi. Ühe paarilisest saab inimene emalt ja teiselt isalt. 22 paari on mehel ja naisel sarnased, neid nimetatakse autosoomseteks kromosoomideks. Üks paar on sugukromosoome – naine saab mõlemalt vanemalt X kromosoomi ja mehel on emalt saadud üks X kromosoom ja isalt päritud Y kromosoom.

Selleks, et tulevane laps saaks samuti 46 kromosoomi, peavad sugurakud jagunema nii, et kumbagi rakku jääks 23 kromosoomi ehk igast paarilisest üks. Downi sündroomiga on tegemist juhul, kui inimese keharakkudes on 47 kromosoomi, st sugurakkude jagunemine on olnud häiritud. Downi sündroomi puhul on keharakkudes inimese kõige väiksemat kromosoomi, 21. kromosoomi mitte kaks vaid kolm. Seetõttu nimetatakse seda sündroomi ka 21. kromosoomi trisoomia.

Kromosoomide lahknematus põhjusteks võivad olla mitmesugused väliskeskonna kahjulikud tegurid: röntgenkiirgus, ravimid, tarbekeemia, alkohol jms. Üks juba kaua aega hästituntud põhjus on ema vanus. Risk saada kromosoomihaigusega last suureneb koos ema vanusega. Selle põhjuseks on munarakkude vananemine, sest kõik munarakud on vastsündinud tüdruku munasarjades juba olemas, viljastumine aga toimub 15-50 aastat hiljem. Isa vanusest trisoomiad ei sõltu.

Väga harvadel juhtudel on ühel lapsevanemal geneetiline info ümberkorraldatud 21. kromosoomi ja mõne teise kromosoomi vahel. Kui geneetilist infot ei ole kaotsi läinud ega lisandunud, nimetatakse niisugust ümberkorraldust tasakaalustatud ehk balansseeritud translokatsiooniks. Inimesel, kellel on 21. kromosoomiga tasakaalustatud translokatsioon, on suurem võimalus trisoomia 21 loote arenguks.

Sümptomid ehk haigustunnused

Arstidel tekib kahtlus Downi sündroomile vastsündinu välimuse põhjal. Tavaliselt on neil isikutel ülespoole viltuse lõikega silmad, väike ümmargune pea, lame näo profiil. Esineb kolmas silmalaug ehk epikantus, mis kujutab endast silmanurgas asuvat iseloomulikku nahavolti. Sageli on lihaste toonus madalam ja liigesed üliliikuvad. Downi sündroomiga kaasneb alati vaimse arengu mahajäämus, mis on

erineva raskusastmega. Õige õpetamise korral arenevad Downi sündroomiga lapsed palju kiiremini kui seda varem võimalikuks peeti, kuid tervete lastega nad sammu pidada siiski ei suuda.

Lisaks omapärasele välimusele esinevad paljudel lisaks palju raskemad meditsiinilised probleemid. Kõige sagedasemaks probleemiks on erineva raskusastmega kaasasündinud südamerikked, mida võib esineda ca 60% Downi sündroomiga lastel. Sageli ei olegi sellist kaasasündinud riket lihtsalt südame kuulatlusel võimalik tuvastada vaid tuleb teha täpsemad uuringud. Kaasasündinud väärenguid võib esineda ka seedetraktis.

Ka hüpotüreoos ning autoimmuunne peensoole haigus (tsöliaakia) kaasnevad Downi sündroomiga küllalt sageli, mistõttu tuleks Downi sündroomiga isikuid kogu elu nende haiguste osas regulaarselt jälgida, tehes iga paari aasta järel vereanalüüse, määramaks kilpnäärme hormone ning tehes tsöliaakia sõelteste.

Enamikel Downi sündroomiga lastest on nägemisprobleeme, mis vajavad pidevat jälgimist ja vajadusel ravi. Samuti esineb paljudel Downi sündroomiga isikutest kerge kuni tugev kuulmislangus. Selle põhjusteks on enamasti keskkõrvapõletikud ning vaigu peetus väliskulmekäigus. Nii nägemisteravuse langust kui ka kuulmislangust ei pruugi täheldada ilma süstemaatilise kontrollita.

Diagnoosimine

Downi sündroomi diagnoosimiseks tuleb alati teha kromosoomianalüüs veeniverest. Vaid kromosoomianalüüsi alusel saame me kinnitada diagnoosi ja ütelda perekonnale kui suur on tõenäosus, et ka järgmine laps võiks sündida Downi sündroomiga ning kui suur on tõenäosus Downi sündroomiga lapse õel/vennal, et neil võib sündida sama haigusega laps. Samuti on kromosoomianalüüs vajalik puude vormistamisel ning individuaalse arenguprogrammi koostamisel.

Ravivõimalused

Põhjuslik ravi puudub. Ravitakse kaasnevaid sümptome ja haigusi.

Kaasasündinud väärengute (südamerikked, seedetrakti väärengud) korral on vajadusel näidustatud operatiivne ravi. Downi sündroomiga sagedamini kaasneda võivate elujooksul omandatud haiguste (tsöliaakia, kilpnäärme talitluse häired, nägemisteravuse langus ja kuulmislangus) haiguste osas on vajalik pidev kontroll ja nende esinemisel vastav ravi.

Arendusravi varane alustamine on oluline hea lõpptulemuse saamiseks. Ravi korraldavad meeskonnad, kus töötavad lapse vajadustest lähtuvalt psühholoog, logopeed, eripedagoog ja taastusravi arstid. Loomulikult on selles suur osa ka lapsevanematel. Last õpetatakse hakkama saama igapäevaste toimingutega, nagu iseseisev söömine ja hügieen. Vastavalt võimetele õpivad lapsed lugema ja kirjutama.

Kindlasti on oluline ka massaaž ja ravivõimlemine et tugevdada nõrka lihaskonda.

Prognosis

Downi sündroomiga inimesed vajavad elu lõpuni rohkem ühiskonna abi kui keskmised inimesed. Tegelik vajadus abi järele sõltub juba konkreetsest isikust - kas vajatakse abi aegajalt vaid teatud toiminguteks või vajatakse abi pidevalt ka igapäeva tegemistega toimetulekuks. Enamik Downi

sündroomiga inimesi saab hakkama lihtsama tööga. Tänapäeval elavad Downi sündroomiga inimesed üle 60 eluaasta.

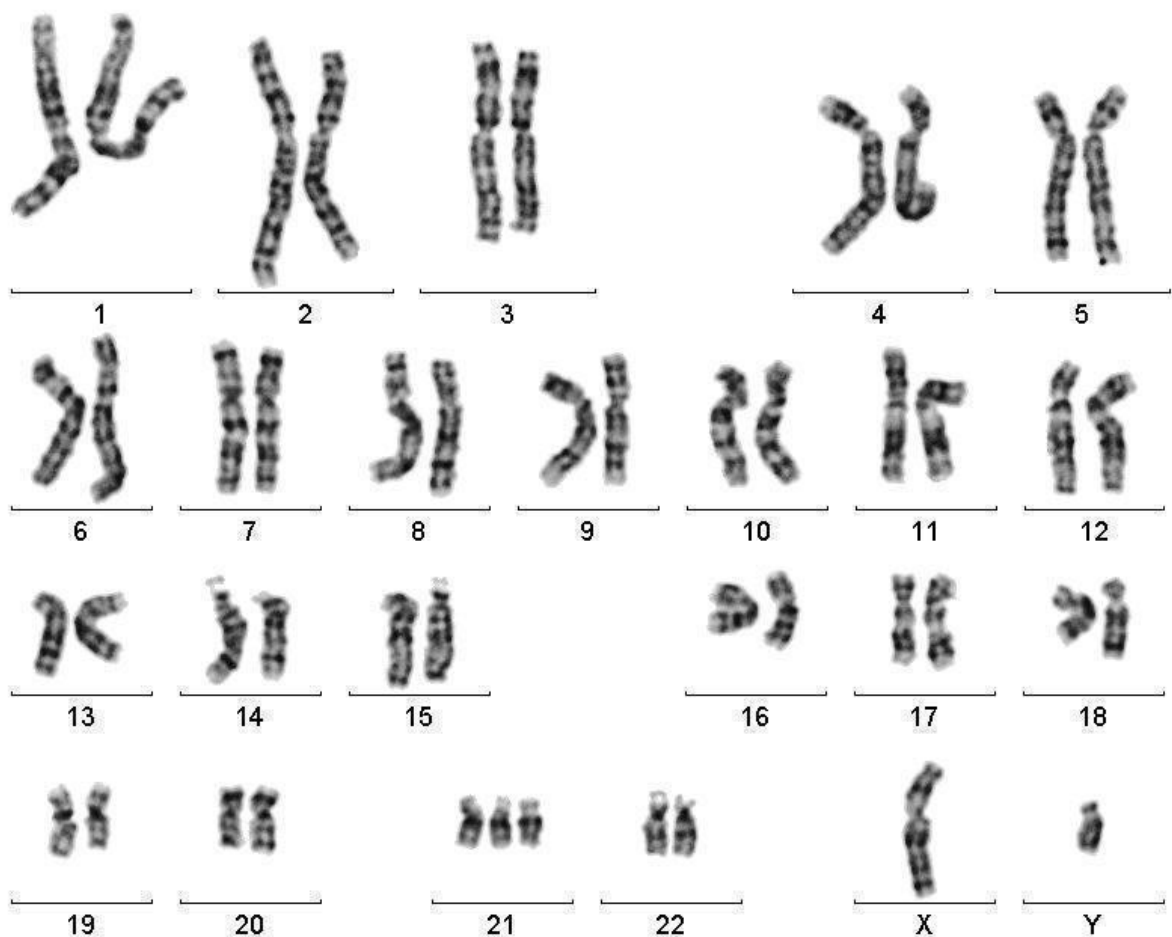
Sünnieelne diagnostika

Eestis pakutakse kõigile rasedatele raseduse ajal sõeluuringut vereseerumist, kus määratakse kaht või kolme näitajat, mille alusel arvutab arvutiprogramm naise riski sünnitada Downi sündroomiga last. Kui risk on kõrgem, siis pakutakse loote kromosoomianalüüsi, millest lähtuvalt saab pere teha edasisi otsuseid raseduse jätkamise/mitte jätkamise osas.

Kui peres on juba üks kromosoomhaigusega laps siis kordusrisk teisel lapsel on umbes 1% lisaks naise vanuseriskile.

Lisainfo sünnieelsest diagnostikast:

<https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/suennieelne-diagnostika>



Kariotüüp 47,XY (+21)

Allikas: Tartu ülikooli kliinikumi kliinilise geneetika keskus

Viiteid:

<http://www.vaimukad.ee/>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=down-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Down-syndrome&title=Down%20syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=down-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Down-syndrome&title=Down%20syndrome&search=Disease_Search_Simple)

<https://www.healthline.com/health/down-syndrome#symptoms>