Szanowni Państwo,

w dzisiejszych czasach coraz częściej na swojej drodze spotykamy osoby z różnymi niepełnosprawnościami. Coraz częściej zaczynają One żyć, działać, funkcjonować wśród nas.
I to bardzo dobrze! Nareszcie osoby te nie pozostają w domach, a mogą doświadczać i czerpać z piękna otaczającego nas świata. Niestety nie zawsze wszystko wygląda tak cudownie jak sobie to My wyobrażamy, jak o tym myślimy. Co rusz osoby z niepełnosprawnością, z wadą genetyczną muszą borykać się z przeciwnościami losu, z „krzywym” podejściem i spojrzeniem nas „zdrowych, bez obciążeń” ludzi. Często słyszą nieprzyjemne określenia pod swoim kierunkiem. Dlaczego tak się dzieje? Dlaczego tak się zachowujemy? Dlaczego? Może dlatego, że pomimo wiedzy, którą dysponujemy, pomimo rozwoju technologii, nadal wiemy zbyt mało, zbyt pobieżnie? Nadal oceniamy patrząc na fizjonomię, a nie patrzymy w głąb człowieka. Może tak jest łatwiej, wygodniej? Przyznam, że mnie osobiście trudno jest odpowiedzieć na te pytania. Od wielu lat pracuję z dziećmi
i osobami dorosłymi z różnymi niepełnosprawnościami, z różnymi wadami genetycznymi. Praca z Nimi daje mi ogrom satysfakcji i zadowolenia. Każde spotkanie powoduje że uczę się od tych Osób czegoś nowego, niesamowitego. Wyzwalają we mnie pokłady energii i pokazują, że warto żyć, że w każdym człowieku bez względu na jego statut społeczny, jego wygląd, jego możliwości możemy dostrzec coś pięknego i cudownego. Oni po prostu mnie uczą. I to jest piękne! Bardzo Im za to dziękuję! Siedząc teraz w domu, myślę jak Oni sobie radzą bez terapii, bez spotkań i zrodziła się w mojej głowie myśl, że może jest to czas, aby przybliżyć niektórym z Nas osoby z wadami genetycznymi. W związku z tym, jeśli jesteście Państwo zainteresowani proponuję krótkie podróże w celu poznania właśnie osób z różnymi wagami genetycznymi. Naszą przygodę proponuję zacząć od najbardziej rozpoznawalnego zespołu genetycznego, od TRISOMII 21 czyli Zespołu Downa. Zaznaczę, że nasze spotkania będą krótkie, będą zawierać podstawowe informacje, jednak liczę, że przyczynią się one do tego, iż spojrzymy na te osoby pod innym kątem, że spowodują wzrost zainteresowania u Państwa osobami z zespołami genetycznymi.

**Trisomia 21 (Zespół Downa, Down Syndrome)**

Zespół Downa to określony zespół zaburzeń rozwojowych , związany z trisomią chromosomu 21, tzn. występowaniem dodatkowego chromosomu w parze 21[[1]](#footnote-1). Jak podaje p. Bogusława Beata Kaczmarek „Zespół Downa jest zaburzeniem genetycznym, które towarzyszy dzieciom, nie zaś je definiuje. Jest czymś co dziecko ma, a nie czymś, czym ono jest!”[[2]](#footnote-2). W literaturze wyróżnia się trzy zasadnicze typy aberracji chromosomalnych.

* Trisomia prosta- charakteryzuje się ona dodatkowym chromosomem w parze 21. Takie zjawisko nazywane jest non-dysjunkcją. Polega na tym, że podczas podziału chromosomów dochodzi do powstania zapłodnionego jaja z trzema chromosomami 21 zamiast dwóch.
* Translokacja- typ aberracji chromosomalnych, gdzie występują trzy kopie chromosomu 21, ale nadprogramowy chromosom dołączony jest do innej pary chromosomu. Najczęstszą formą translokacji jest translokacja robertsonowska (dodatkowy chromosom 21 łączy się z chromosomem 13, 14 bądź takim samym chromosomem 21).
* Postać mozaikowata- zwana również mozaikowatością lub mozaicyzmem. Jest to najrzadziej diagnozowana postać zespołu Downa. Polega ona na pojawieniu się co najmniej dwóch linii komórkowych o różnej liczbie chromosomów. Jej przyczyną jest nierozdzielenie się chromosomów w trakcie jednego z pierwszych podziałów komórkowych zapłodnionego jaja[[3]](#footnote-3).

**Przyczyny występowania Zespołu Downa**

Dotychczasowe badania nad problematyką zespołu Downa nie doprowadziły do poznania i stwierdzenia jednoznacznej przyczyny powstania zespołu Downa. W literaturze wymienia się czynniki ryzyka wystąpienia omawianego zespołu. Do najczęstszych czynników powodujących ujawnienie się zespołu Downa zalicza się:

* Wiek życia matki (ryzyko powyżej 35 roku życia), a także wiek ojca
* Zaburzenia hormonalne
* Skłonność do gruźlicy i skrofuliczne podłoże tego zaburzenia
* Kiła wrodzona
* Niewłaściwe trawienie wina, a także innych napojów alkoholowych spożytych nawet w niewielkiej ilości
* Niedoczynność przysadki mózgowej, cukrzyca
* Niedotlenienie matki podczas ciąży[[4]](#footnote-4)

**Cechy fizyczne dzieci z zespołem Downa**

Dzieci z zespołem Downa wykazują cechy wspólne dla tego zespołu oraz indywidualne charakterystyczne dla danej jednostki. Do cech wspólnych zalicza się przede wszystkim zewnętrzne cechy, należą do nich: mała, okrągła, spłaszczona w części potylicznej głowa, okrągła i mała twarz, skośnie ustawione w górę szpary powiekowe, zmarszczka nakątna, duży, bruzdowany język, gwiaździście, regularnie ułożone jasne plamki ułożone na tęczówce oka, krótki grzbiet nosa, małe, nisko położone małżowiny uszne, zwężony przewód słuchowy zewnętrzny. U dzieci tych często otwarte są usta z wysuniętym do przodu językiem. Ponadto obserwuje się krótkie stopy i dłonie, duży odstęp między paluchem i drugim palcem u stóp. Skóra często jest sucha i szorstka, a na zgięciu dłoni występuje niekiedy „małpia linia”[[5]](#footnote-5). Trisomii 21 towarzyszy upośledzenie umysłowe w różnym stopniu, które zależne jest od czasu, jakości podjętej terapii oraz środowiska rodzinnego. Natomiast cechy indywidualne są charakterystyczne dla danej jednostki, mogą one być dziedziczone od rodziców: temperament, wygląd, poczucie humoru.

Należy pamiętać, iż dzieci z zespołem Downa pomimo cech wspólnych różnią się od siebie i nie ma dwóch takich samych osób i każda wymaga zindywidualizowanego podejścia terapeutycznego.

Na podsumowanie tego krótkiego opisu, chcę Państwu powiedzieć, że praca, kontakt z tymi osobami jest fascynująca i niesamowita. Od terapeuty wymaga elastyczności
i zaangażowania. Jednak gdy spełnimy te warunki otrzymujemy najpiękniejszą nagrodę – ich uśmiech, wdzięczność, przyjaźń. A żeby nie być gołosłowną proponuję obejrzenie serii „Down the road”!

 [https://player.pl/programy-online/down-the-road-zespol-w-trasie-odcinki,24483](https://player.pl/programy-online/down-the-road-zespol-w-trasie-odcinki%2C24483)

I jeszcze jedno! Pamiętajcie!

**21.03** każdego roku **„ŚWIATOWY DZIEŃ OSÓB Z ZESPOŁEM DOWNA”**

**warto się przyłączyć!**

Bibliografia:

1. B. B. Kaczmarek, „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa - teoria
i praktyka”, Kraków, 2008
2. Minczakiewicz E. M., Zespół Downa. Księga pytań i odpowiedzi, Gdańsk, 2010

Niniejszy tekst przygotowała i opracowała Marta Kwaśniak-Wojtyś.

1. E. M. Minczakiewicz, „Zespół Downa. Księga pytań i odpowiedzi”, Gdańsk, 2010 [↑](#footnote-ref-1)
2. B. B. Kaczmarek, „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa - teoria i praktyka”, Kraków, 2008 [↑](#footnote-ref-2)
3. E. M. Minczakiewicz, „Zespół Downa. Księga pytań i odpowiedzi”, Gdańsk, 2010 [↑](#footnote-ref-3)
4. E. M. Minczakiewicz, „Zespół Downa. Księga pytań i odpowiedzi”, Gdańsk, 2010 [↑](#footnote-ref-4)
5. E. M. Minczakiewicz, „Zespół Downa. Księga pytań i odpowiedzi”, Gdańsk, 2010 [↑](#footnote-ref-5)