

Franciszek M. Rosiński

Morfologia, środowisko i rewalidacja osób z trisomią 21

Studia Philosophiae Christianae 27/2, 191-199

1991

Artykuł został zdigitalizowany i opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

biologicznej, że jest nosicielem i decydem swego dalszego losu, że mutacje genetyczne i dobór naturalny są czynnikami kształtującymi proces ewolucyjny, oraz — znamienne — że na realizację postępu ewolucyjnego istotny wpływ wywierają nie warunki środowiska zewnętrznego, lecz „wewnętrzne siły” organizmu. Lecz przy bliższym określeniu owych „sił wewnętrznych” ponownie rozchodziły się ich drogi. Rozchodziły dlatego i o tyle, że pierwszy tłumaczył rozwój i aktualny stan świata organicznego absolutnym, drugi natomiast sterowanym przypadkiem.

Ciekawym i zastanawiającym jest przy tym, że w uzasadnianiu swych hipotetycznych tez w sprawie „tylko przypadek” i „nie tylko przypadek” obaj odwoływali się do kryterium prawdy: Monod do prawdy o przygodowości mutacji na poziomie molekularnym, Teilhard do prawdy o nieodzowności zwartych i całościowych wyjaśnień na poziomie istot ludzkich.

Zarówno wniosek końcowy pierwszego: człowiek jako przygodny twór ślepej ewolucji nie dysponuje żadnym odgórnym sensem życia, jak i drugiego: człowiek jako zamierzony produkt celowej ewolucji dysponuje wyraźnie mu wyznaczonym sensem życia, nie może liczyć na wsparcie przyrodniczej nauki; kategoria sensu jest jej zupełnie obca.

Ale właśnie: ani geny, ani białka pytania o sens egzystencji nie stawiają, stawia je tylko człowiek. Co zatem poprawniej: w imię prawdy o substancji dziedzicznej kwestionować kierunkowość życia ludzkiego, czy w imię prawdy o człowieku zakładać kierunkowość rozwojową życia organicznego? Czy w imię Monodowskiego żądania obiektywizmu nie należy zaakceptować Teilhardowskiego finalizmu?

FRANCISZEK M. ROSIŃSKI

MORFOLOGIA, ŚRODOWISKO I REWALIDACJA OSÓB Z TRISOMIĄ 21

1. WPROWADZENIE

Liczba publikacji z zakresu morfologii pacjentów z trisomią 21, czyli z zespołem Downa (morbus Langdon-Down), które uwzględniałyby większą liczbę cech antropometrycznych dla tej grupy, jest raczej niewielka. Dopiero w ostatnich latach można zauważyć wzrost zainteresowania się tym specjalistycznym kierunkiem badań. Zjawisko to można do pewnego stopnia tłumaczyć poważnymi trudnościami w zebraniu odpowiednio reprezentatywnego materiału, gdyż pacjenci przebywają zazwyczaj w wielu zakładach; samo zaś przeprowadzenie szczegółowych badań antropometrycznych trwa u nich znacznie dłużej niż u osób normalnych i wymaga nieraz dużej cierpliwości. Niekiedy trzeba pomiaru kilkakrotnie powtórzyć zanim uzyskuje się ich wystarczającą dokładność.

Badana przeze mnie grupa obejmuje 255 osób z zespołem Downa w wieku od 2,5 lat do wieku dorosłego. Wszyscy badani przebywali w zakładach pomocy społecznej. Osobników męskich było 121, żeńskich 134; 76% pacjentów i pacjentek było niedorozwiniętych umysłowo w stopniu umiarkowanym i znacznym, 24% w stopniu głębokim. Większość osób badałem przy współudziale dr A. S. Szwedzińskiej, stosując przy tym metody antropometryczne i antroposkopijne zalecane przez

Martina-Sallera¹. Nadto wykorzystałem dane anamnestyczne i psychologiczne dotyczące badanych osób, znajdujące się w dokumentacji zakładów oraz spostrzeżenia i obserwacje personelu pedagogicznego i opiekuńczego, jak i własne.

Zespół Downa, niekiedy określanany potocznie jako mongolizm, mongoloidyzm lub głuptactwo mongoloidalne znany był już w średniowieczu. Nie jest to jednak jakaś cecha atawistyczna czy też specyficzna dla odmiany żółtej, zwłaszcza populacji mongolskiej, lecz może występować u przedstawicieli wszystkich ras. Jest rzeczą interesującą, iż charakterystyczne objawy tego zespołu zaobserwowano nawet u szympanów².

Nieraz wyrażano przypuszczenie, iż ta aberracja chromosomalna nie występuje u plemion pierwotnych, zachowujących prastare tradycje rodowe, że dopiero z procesem industrializacji i urbanizacji pojawiła się ta anomalia³. Konstatacja ta wydaje się jednak wątpliwa. Należy bowiem wziąć pod uwagę, iż w takich społecznościach panuje zwykle wysoka śmiertelność niemowląt, dochodząca nawet do 80% dzieci w pierwszym roku życia; często też umiera się dzieci kalekie czy odbiegające od „normy” już krótko po porodzie, tak iż dziecko ułomne raczej nie ma wielkich szans przeżycia⁴.

Rozróżnia się trzy zasadnicze formy tego zespołu: klasyczną, translokacyjną i mozaikową. W pierwszej z nich, obejmującej ok. 94% przypadków, liczba chromosomów u danego osobnika nie wynosi jak zwykle 46 lecz 47, ponieważ zamiast 21. pary małych chromosomów występuje tu dodatkowy trzeci (trisomia). Wsuwa się też przypuszczenia, iż może zachodzić trisomia pary 22. Trisomia powstaje w wyniku nondysjunkcji chromosomów podczas podziału mitotycznego lub mejotycznego, jednak przyczyny jej nie zostały jeszcze wystarczająco poznane. Jak wiadomo, oogeneza rozpoczyna się już w życiu płodowym, potem jednak zatrzymuje się przed zakończeniem pierwszego podziału mejotycznego, pozostając w takiej fazie do okresu dojrzewania dziewczyny. Odtąd zazwyczaj jedna komórka jajowa dojrzewa co miesiąc, co trwa do menopauzy. Im dłużej więc komórka jajowa znajduje się w fazie podziału mejotycznego, np. do 45. roku życia, tym większe staje się ryzyko oddziaływania na nią szkodliwych czynników⁵. Przyjmuje się tu m.in. takie przyczyny, jak promieniowanie, szkodliwe działanie wirusów czy nawet niektórych własnych antyciał. Nie udało się też zadowalająco wyjaśnić zależności między trisomią 21 a jej skutkami fenotypowymi.

Częstotliwość występowania formy trisomii zwykłej jest silnie skorelowana z postępującym wiekiem matki. Ryzyko urodzenia takiego dziecka wzrasta szczególnie po 40. roku życia. Zależność tę ilustruje poniższa tabela 1⁶.

¹ R. Martin u. K. Saller: *Lehrbuch der Anthropologie*, I, Stuttgart 1957.

² J. Illies: *Zoologie des Menschen*, München 1972.

³ U. Schreiber: *Gebissuntersuchungen an schachsinnige Kindern und Jugendlichem*, München 1969.

⁴ C. T. Nurse a. T. Jenkins: *Health and the hunter-gatherer*, Basel 1977.

⁵ T. Bilikiewicz: *Psychiatria kliniczna*, II, Warszawa 1989, 314—315.

⁶ Wg Kook i Lindsjö, 1978, cytow. wg T. Bilikiewicza, tamże, 313.

Tabela 1. Częstotliwość występowania trisomii 21 w zależności od wieku matki

Wiek matki	Wielkość ryzyka	Wiek matki	Wielkość ryzyka
15—19	1 : 1682	37	1 : 225
20—24	1 : 1352	38	1 : 176
25—29	1 : 1133	39	1 : 139
30	1 : 885	40	1 : 109
31	1 : 826	41	1 : 85
32	1 : 725	42	1 : 67
33	1 : 592	43	1 : 53
34	1 : 465	44	1 : 41
35	1 : 365	45	1 : 32
36	1 : 287	46	1 : 25

Niektórzy autorzy podają mniejsze wartości liczbowe tego ryzyka; np. według Raddinga i Hirschhorna wynosi ono dla matek w wieku od 40—45 lat jak 1 : 300, a wg Penrose'a jak 1 : 100⁷. Częstotliwość rodzenia się dziecka z tą aberracją wynosi od 1 : 600 do 1 : 700⁸. Liczba poczętych dzieci z tą anomalią jest znacznie wyższa; „według Boué i wsp. (1981) sama tylko trisomia 21 powoduje 3% poronień samoistnych. Szacuje się, że spośród zygot i zarodków z trisomią 21, 80% nie jest zdolna do przeżycia i zostaje wyeliminowana w różnych okresach ciąży — głównie w pierwszym tryestrze. Z materiału badań prenatalnych wiadomo, że pomiędzy 17 i 40 tygodniem ciąży obumiera i (lub) ulega poronieniu około 30% płodów z zespołem Downa”⁹.

Ostatnio autorzy zwracają też coraz większą uwagę na wiek ojca. Zwykle przyjmowało się, że wiek ojca nie wpływa na zwiększenie się ryzyka spłodzenia dziecka z takim defektem. Jednak z badań Stene i współautorów zdaje się wynikać, że „u mężczyzn powyżej 55 lat wzrasta wyraźnie ryzyko spłodzenia dziecka z zespołem Downa”¹⁰. Przy wykorzystaniu nowoczesnych technik badań chromosomów okazało się, że u dzieci z zespołem Downa w 80% przypadków nadliczbowy chromosom pochodzi od matki, w 20% od ojca¹¹.

Prawdopodobnie zachodzi też zależność między trisomią 21 a chorobą Alzheimera, charakteryzującą się m.in. utratą pamięci i zanikaniem zdolności intelektualnych już w przedstarzym wieku. U jednych i drugich stwierdzono w starszym wieku złogi białek beta-amyloidowych, uwarunkowanych funkcjonowaniem genu zlokalizowanym na chromosomie 21 w odcinku q11—q21¹².

⁷ A. B. A. Redding a. K. Hirschhorn: *Guide to human defects*. Birth defects IV, 1968; L. Penrose: cyt. wg T. Gałkowski: *Wybrane zagadnienia z defektologii*, I, Warszawa 1972, 36—37.

⁸ H. A. Freye: *Humngenetik*, Berlin 1988, 172; U. Kull u. H. Knodel: *Genetik und Molekularbiologie*, Stuttgart 1983, 202.

⁹ T. Bilikiewicz, *tamże*, 312.

¹⁰ J. Stene i współaut.: *Paternal age effect in Down's syndrome*, *Annals of Human Genetics* 40(1977)3,299—306.

¹¹ M. Mikkelsen: *Parental origin of the extra chromosome in Down's syndrome*, w: *J. Ment. Defic. Res.* 26(1982, 143—151.

¹² H. A. Freye, *tamże*, 173.

Jednak u 40% osobników trisomia 21 występuje w formie translokacji nadliczbowego chromosomu na jeden z chromosomów grupy D (pary 13—15) lub grupy G (pary 21—22). Liczba chromosomów wynosi wówczas 46, a chromosom nadliczbowy jest silnie związany z innym. Często matka takiego dziecka charakteryzuje się również translokacją chromosomu 21, ale w zrównoważonej liczbie, co zwiększa ryzyko urodzenia kolejnego dziecka z tym defektem.

W przypadku trisomii mozaikowej, spotykanej mniej więcej u 20% osobników z zespołem Downa, występują u danego pacjenta komórki, mające 46 albo też 47 chromosomów. Osoba z taką mozaikowością chromosomową (*chromosome mosaicism*) może fenotypowo wykazywać cechy charakterystyczne dla zespołu Downa z różną ekspresją, niekiedy nawet w niewielkim stopniu.

2. CHARAKTERYSTYKA ANTROPOMETRYCZNA

Podczas badań wykonano na każdym osobniku 52 pomiary; jednak do analizy statystycznej wykorzystano tylko 35 ważniejszych cech antropometrycznych. Zebrany materiał porównano na ogół z seriami ogólnokrajowymi. Przy opracowaniu statystycznym zastosowano tzw. metodę normalizacji podwójnej. Celem scharakteryzowania ogólnej wielkości różnicy w danej cesze między badanymi a serią kontrolną, obliczono tzw. średnie odchylenie od normy rozwojowej dla wszystkich osób ze wszystkich klas wiekowych danej grupy upośledzonych z zespołem Downa, które również wyrażono w wielkościach standaryzowanych „s” (sigma).

Jest rzeczą interesującą, iż osobnicy z trisomią 21 charakteryzują się w większości cech pomiarowych głowy dużymi odchyleniami od normy rozwojowej. Szczególnie duży dystans w stosunku do normy można zauważyć w pomiarach długościowych i wysokościowych, zwłaszcza w przypadku długości głowy ($g - op$), wysokości całkowitej twarzy ($g - gn$), długości nosa ($n - sn$), wysokości fizjologicznej ucha ($sa - sba$), w których odchylenie wynosi nawet $-2,5$ s. W pomiarach szerokościowych dystans w stosunku do średnich dla osób normalnych jest mniejszy: w przypadku szerokości głowy ($eu - eu$), szerokości twarzowej ($zy - zy$) i małżowiny usznej ($pra - pa$) odchylenia od normy są mniej więcej o połowę mniejsze, zaś w szerokości nosa ($al - al$) i żuchwy ($go - go$) są niewielkie. Pod względem najmniejszej szerokości czoła osoby badane charakteryzują się nawet nieco wyższą średnią, co stanowi wynik dość trudny do zinterpretowania.

Na mniejsze wymiary puszki mózgowej zwraca się dość często uwagę w publikacjach poświęconych osobom z trisomią 21. W związku z tym można by tu wspomnieć o interesujących badaniach Susanne i Sporcq, według których zachodzi korelacja statystyczna istotna między długością i szerokością głowy a inteligencją¹³.

Wymienione różnice w cechach bezwzględnych decydują również o wartościach liczbowych wskaźników; w przypadku wskaźnika szerokościowo-długościowego głowy wartość liczbowa dochodzi do 90; badani są więc bardzo krótkogłowi, przy czym potylicza ich jest słabo wysklepiona. Jeśli weźmiemy pod uwagę wskaźnik twarzy górnej, to

¹³ C. Susanne, J. Sporcq: *Étude des corrélations existant entre des tests psychotechniques et des mesurations céphaliques*, w: *Bullet. de la Soc. Royale Belge d'Anthrop. et de préhist.*, 1973, 84.

jego wielkość u pacjentów dorosłych wynosi ok. 50, w przypadku twarzy całkowitej ok. 81. Wartości liczbowe tego rzędu spotykamy w serii kontrolnej u chłopców 3- i 5-letnich. Podobną sytuację stwierdzamy w przypadku wskaźnika nosa i małżowiny usznej: np. u pacjentek dorosłych wartość liczbowa ich wynosi odpowiednio 71 i 58 czyli jak u dziewcząt normalnych w wieku 5 i 9 lat. Osoby badane zachowują więc nawet po osiągnięciu pełnoletności proporcje, charakterystyczne dla wcześniejszych okresów rozwojowych (pedomorficzne, a nawet infantylne), co można również stwierdzić w przypadku wielu innych wskaźników. Podobne zjawisko zauważono także wielokrotnie u innych osób głębiej upośledzonych umysłowo. Tego typu dysproporcje rozwojowe świadczą wyraźnie o retardacji ontogenetycznej badanych.

Również w wielu innych pomiarach ciała, zwłaszcza długościowych, osoby z zespołem Downa znacznie odstają od normy rozwojowej; np. średnia dla wysokości ciała ($\bar{B} - v$) u pacjentów upośledzonych w stopniu umiarkowanym i znacznym wynosi u dorosłych ok. 154 cm, u głęboko upośledzonych ok. 143 cm, u pacjentek zaś odpowiednio 143 i 136 cm. W przypadku długości kończyny górnej ($a - daIII$) odchylenie od normy wynosi u pacjentów odpowiednio $-2,4$ i $-3,4$ s, zaś u pacjentek $-2,1$ i $-3,4$ s. Duże różnice zaznaczają się również w długości stopy ($pte - ap$). U obydwu podgrup pacjentek wynoszą odpowiednio $-1,9$ oraz $-3,5$ s; w przypadku zaś jej szerokości ($mtt - mtf$) odchylenie od normy jest o połowę mniejsze. Wskutek tego wartość liczbową wskaźnika stopy jest u badanych bardzo wysoka (ok. 41), tzn. wyższa niż u 3-latków serii kontrolnej. Analogiczna sytuacja zachodzi w przypadku wskaźnika ręki: wartość jego u osobników dorosłych wynosi ok. 47; badani charakteryzują się więc stosunkowo krótką i szeroką dłonią. Obwód ramienia jest u pacjentów upośledzonych umysłowo w stopniu umiarkowanym i znacznym większy niż u ich równolatków; zwykle znajduje się w tym miejscu gruba, mało sprężysta tkanka tłuszczowa.

Budowa tułowia badanych jest nieharmonijna: w szerokości barkowej ($a - a$) odchylenie od normy wynosi u pacjentek umiarkowanie i znacznie niedorozwiniętych umysłowo $-1,1$ s, u głęboko upośledzonych prawie dwukrotnie więcej; w szerokości klatki piersiowej ($tl - tl$) i biodrowej ($ic - ic$) nie różnią się od równolatków. Wyraźny jednak dystans w stosunku do normy zachodzi w przypadku głębokości klatki piersiowej ($xi - ts$) oraz jej obwodu a także obwodu w pasie. Wskutek tego nierównomiernego rozwoju cech sylwetka badanych, szczególnie dziewcząt jest nieproporcjonalna, korpulentna, jakby „beczkowata”, co zdaje się częściowo świadczyć o niewłaściwej przemianie materii i słabej aktywności ruchowej.

Badani charakteryzują się dobrze rozwiniętym fałdem skórno-tłuszczowym, mierzonym w okolicy pępkowej, pod łopatką i na ramieniu. Pod tym względem są nawet lepiej rozwinięci niż osoby z serii kontrolnych; pacjentów charakteryzuje większa skłonność do tycia niż pacjentki. Badając tę cechę harpendenowskim fałdomierzem zegarowym można było stwierdzić, iż konsystencja tego fałdu jest jednak niewielka, jakby półpłynna. A w ogóle trzeba tu nadmienić, iż napięcie ich mięśni i powłok ciała jest niewielkie.

Osoby z zespołem Downa mają średnio mniejszy ciężar ciała niż ich rówieśnicy; np. u głęboko upośledzonych odchylenie od normy wynosi prawie -2 s. Odnosząc jednak tę cechę do ich niewielkiej wysokości

ciała stwierdzamy u nich wyraźną nadwagę: np. wg nomogramu Knussmanna wynosi ona ok. 12%¹⁴.

Należy zauważyć, iż odchylenie od normy rozwojowej u osobników z zespołem Downa jest z reguły większe u głęboko upośledzonych niż upośledzonych w stopniu umiarkowanym i znacznym, przy czym różnice między obydwoma podgrupami mają bardzo często charakter statystycznie istotny. Analogiczne zjawisko udało mi się stwierdzić również w przypadku innych osób upośledzonych umysłowo. Jest to zjawisko dość interesujące, ponieważ badani przebywają w tych samych zakładach opiekuńczych, w których z reguły otaczani są jednakowo dobrą opieką. Gdy jednak zestawiamy ze sobą odchylenie od normy dla pacjentów i pacjentek o tym samym stopniu upośledzenia, to w większości cech jest ono bardzo podobne. Jeśli weźmiemy pod uwagę „sumaryczne” odchylenie od normy we wszystkich cechach, oddzielnie dla 4 podgrup (w zależności od przynależności płciowej osobników i stopnia ich upośledzenia), to okazuje się iż u pacjentów niedorozwiniętych w stopniu umiarkowanym i znacznym wynosi ok. -0,80 s, u pacjentek -0,82 s; u pacjentów głęboko upośledzonych -1,55 s, a więc różni się tylko nieznacznie. Choć takie uśrednianie ma tylko ograniczoną wartość to jednak zdaje się wskazywać, iż wpływ niekorzystnych czynników na budowę ciała nie zaznacza się u chłopców bardziej niż u dziewcząt, aczkolwiek nieraz w literaturze można spotkać się z odmiennym twierdzeniem¹⁵.

3. ANALIZA CECH ANTROPOSKOPIJNYCH

Już u noworodków z trisomią 21 można zauważyć pewne charakterystyczne cechy, np. skośne ustawienie szpary ocznej, zmarszczkę naktatną, specyficzną płaskość twarzy, deformacje małżowiny usznej, nieraz silnie pobrużdżony, wystający język.

Kolor skóry badanych jest zwykle jasny, o różowym odcieniu, nieraz na twarzy ich widoczne są „wypieki”. Barwa ich włosów jest przeważnie ciemna, podobny jest kolor oczu. Osób rudowłosych nie stwierdzono. Owłosienie na głowie jest raczej rzadkie, a jego brzeg na czole dość wysoki. Włosy ich są zwykle miękkie, proste lub słabo faliste; nie stwierdzono silnie skręconych, kędzierzawych, grubych i sztywnych.

Czoło ich ma zwykle profil wypukły, rzadko prosty, co również można uznać za cechę pedomorficzną. Czoło pochylonego, skośnego nie stwierdzono, nawet u mężczyzn. Okolica nadczołowa jest zwykle gładka, tylko w kilku przypadkach stwierdzono słabe łuki nadczołowe. Dymorfizm płciowy w tej części zaznacza się słabo.

Osoby badane mają najczęściej wklęsły profil nosa; cechy te spotyka się nawet u 34% mężczyzn. Jedynie 5 osób miało słabo wypukły nos; kształtu falistego nie stwierdzono; wsklenienie nosa jest z reguły słabe, a jego nasada najczęściej miernie szeroka; nasadę wąską miało tylko kilku badanych.

Czerwień wargowa ich ust jest często pomniejszona; u jednej trzeciej osób stwierdzono tzw. makroostoję oraz pobrużdżenie języka; jednak eksproksja tych cech jest różna. Pacjenci często oddychają ustami.

¹⁴ R. Knussmann: *Vergleichende Biologie des Menschen*, Stuttgart 1920, 172.

¹⁵ J. M. Tanner: *Rozwój w okresie pokwitania*, Warszawa 1963; N. Wolański: *Rozwój biologiczny człowieka*, Warszawa 1970.

U większości z nich stwierdzono podniebienie wąskie, wysoko wysklepione (miernie lub silnie) czyli tzw. „gotyckie”. Podniebienie prawidłowe było tylko u 14% badanych. Łuk zębodołowy często nie ma u nich kształtu rozwartego parabolicznego, lecz jest częściowo równoległy, wydłużony, zwłaszcza w szczęcie. Uzębienie ich wykazuje wiele anomalii; z reguły zachodzi retardacja w wyrzynaniu się zębów, wynosząca w bardzo wielu przypadkach ponad rok. U wielu badanych stwierdzono duże ubytki zębowe oraz próchnicę. U 59% pacjentów bródka była cofnięta, u 37% prosta, a tylko u 4% silniej wydatna. Jak widać, również w tej cesze charakteryzują się wyraźną retardacją.

Często u tych pacjentów zwraca się szczególną uwagę na występowanie na dłoni tzw. bruzdy 4-palcowej czyli „małpiej”. Klasyczna jej forma powstaje z połączenia się z bruzdy bliższej i dalszej zgięcia (wg klasyfikacji Weninger i Navratil¹⁶). Należy jednak zauważyć, iż nie może być uważana za typową cechę diagnostyczną Trisomii 21, ponieważ występuje tylko u części osób badanych, nadto stwierdza się ją również u osób zdrowych, choć stosunkowo rzadko. Częstotliwość jej u osób z zespołem Downa podaje tabela 2.

Tabela 2. Bruzda czteropalcowa u osobników z zesp. Downa (% dłoni)

Seria	liczba dłoni	Forma I	Forma II	Razem
Polska	510	30,2	15,6	45,8
Belgia ¹⁷	172	27,9	11,6	39,5
Szwecja ¹⁸	208	28,8	10,6	39,4
USA ¹⁹	80	21,3	3,7	25,0
Szwajcaria ²⁰	280	32,5	7,5	40,0

Liczba osobników w analizowanej serii z tą cechą wynosi 34%; odsetek ten jest mniejszy niż w powyższej tabeli, ponieważ część pacjentów ma tę cechę na lewej i prawej dłoni. W przypadku 695 osób normalnych bruzda czteropalcowa została stwierdzona u 2,4%.

Stopa u badanych jest z reguły słabo wysklepiona; zwykle występuje płaskostopie. Bardzo często można u nich zauważyć odstawanie dośrodkowe palucha oraz szczelinę różnej szerokości między nim a palcem drugim (tzw. „szczelinę sandałową”). Nieraz też na stopie od strony podeszwowej jako przedłużenie tej szczeliny widać bruzdę, nawet długości kilku cm.

¹⁶ M. Weninger u. L. Navratil: *Die Vierfingerfurchen in ätiologischer Betrachtung*, w: *Mitteil. der Anhr. Gesellsch. in Wien*, 1957.

¹⁷ S. Vrydagh-Laoureux: *Le pli palmaire transverse dans une population Belge normale et chez 86 mongoliens*, w: *Bull. de la Soc. Roy. Belge d'Anthrop. et de Préhist.* 78(1967), 237—261.

¹⁸ L. Beckman, K. H. Gustavson a. A. Norrig: *Finger and palm dermal ridge patterns in normal and mongoloid individuals (the Down syndrome)*, w: *Acta Genetica et Statistica Medica* 12(1962), 20—27.

¹⁹ A. R. Kaplan i współaut.: *Research in the etiology of Down's syndrome, intricacies and pitfalls*, w: *Acta Genet. Med. et Gemel.*, 14 (1965)1. 93—96.

²⁰ L. Loeffler: *Papillarleisten- und Handfurchensystem*, w: *Human-genetik* t. 1/2, Stuttgart.

Drugorzędne cechy płciowe charakteryzuje znaczne opóźnienie rozwojowe, wynoszące w wielu przypadkach nawet kilka lat. U niektórych dorosłych pacjentek w ogóle nie występuje menstruacja, u wielu jest nieregularna. Zaburzenia te są silniej zaznaczone u osób z głębokim niedorozwojem umysłowym. U osobników męskich często stwierdza się hypogenitalizm. Prawdopodobnie są oni nieplodni. Kobiety z trisomią 21 w niektórych przypadkach mogą zająć w ciąży. Ryzyko urodzenia przez nie dziecka również z tym zespołem wynosi 50%; faktycznie jednak spośród 24 dzieci urodzonych przez kobiety z tą anomalią tylko 9 miało trisomię²¹.

Z badań lekarskich wynika, że pacjenci z tą aberracją chromosomalną często zapadają na różne choroby zakaźne; leukemia występuje u nich ok. 20-krotnie częściej niż w grupach kontrolnych. Ponadprzeciętnie często stwierdza się też u nich wady serca i nerek. Jednak dzięki dobrej opiece lekarskiej ok. 50% żyje dłużej niż 10 lat²².

4. DANE ŚRODOWISKOWE

Wiek matek pacjentów, jak można oczekiwać, średnio przekraczał w chwili rodzenia o kilka lat analogiczne dane w serii krajowej; 43% matek rodziło dziecko w wieku od 36—52 lat; również 28% ojców miało ponad 40 lat.

Okolo jednej trzeciej pacjentów urodziło się jako pierwsze z kolei dziecko, 29% jako drugiej, 17% jako trzecie, 13% jako czwarte, 5% było piątym dzieckiem. Z danych anamnestycznych wynika, iż dwie trzecie matek decydowało się na kolejne dziecko, jeśli poprzednie miało trisomię 21, a było dzieckiem pierworodnym. Jeśli było drugim z kolei, to 21% matek decydowało się na kolejne dziecko; jeśli trzecim, to odpowiednio 18%, a gdy czwartym, to jeszcze 8%.

Tylko w 4,5% przypadków jedno lub kilkoro z rodzeństwa chorowało albo było dotkniętych upośledzeniem umysłowym, w tym także z trisomią 21.

Większość pacjentów pochodzi ze środowiska miejskiego. Na wsi niejednokrotnie można spotkać takie dzieci wychowujące się w rodzinie, spełniające proste usługi na polu i w domu. Rodzice miejscy wykazują większą skłonność oddania dziecka do zakładu, szczególnie w sytuacji, gdy muszą oboje pracować zawodowo.

Pod względem wykształcenia i wykonywanego zawodu rodzice badanych nie różnią się od otoczenia. Nie udało się też stwierdzić u nich częstszego występowania alkoholizmu. Urodzenie się dziecka z tą anomalią doprowadziło jednak w wielu przypadkach do rozbitcia więzi małżeńskiej.

5. PRÓBY REWALIDACJI

Biorąc pod uwagę duże podobieństwo do siebie u tych pacjentów, większe niż do swego rodzeństwa, można wysunąć pytanie, czy również pod względem osobowościowym są do siebie zbliżeni. Wielu autorów wypowiada się za tą koncepcją, przypisując im np. dobroduszość, spozręgowość, pogodne usposobienie, poczucie rytmiki, skłonność do współpracy z personelem zakładowym, zainteresowanie otoczeniem.

²¹ R. Witkowski u. O. Prokop: *Genetik erblicher Syndrome und Missbildungen*. Berlin 1976, 215.

²² Tamże, 214.

Z podobnymi opiniami spotkałem się prawie we wszystkich zakładach (51), w których prowadziłem badania; pacjenci z zespołem Downa uczestniczyli np. bardzo aktywnie w zajęciach w szkole życia i w zakładzie pracy chronionej; można było zauważyć, że czynili to z dużym zaangażowaniem. Niejednokrotnie też pomagali personelowi w prostych pracach fizycznych, zwłaszcza w utrzymywaniu porządku w zakładzie. Niektórzy jednak autorzy są zdania, iż pacjenci z zespołem Downa „nie są bardziej homogeniczni pod względem osobistych cech niż niewyselekcjonowana grupa osób upośledzonych umysłowo o tym samym poziomie inteligencji”²³.

Z najnowszych badań nad tymi pacjentami zdaje się jednak wynikać, iż możliwości poprawy ich stanu zdrowia są znacznie większe, aniżeli dotychczas przypuszczano. Udało się bowiem w różnych przypadkach nie tylko poprawić za pomocą nowo opracowanych metod leczniczych, psychoterapeutycznych i pedagogicznych ich ogólną kondycję psychosomatyczną, lecz także zdecydowanie poprawić ich możliwości intelektualne, że z powodzeniem mogli nawet uczęszczać do różnego typu szkół. Osiągnięcia te pozwalają żywić nadzieję, iż rewalidacja tej grupy pacjentów będzie o wiele bardziej skuteczna niż dotychczas²⁴.

6. PODSUMOWANIE

Jak wynika z analizy danych, osoby z zespołem Downa charakteryzują się znaczną retardacją rozwojową, która nawet u dorosłych w wielu cechach nie zostaje „nadrobiona”. Można u nich stwierdzić tendencję do zachowania pedomorficzných proporcji ciała. O wiele częściej niż w seriach porównawczych można u nich spotkać cechy rzadkie, np. tzw. brudzę czteropalcową. Występowanie trisomii 21 jest szczególnie uwarunkowane wiekiem matki w okresie ciąży. Rewalidacja tych pacjentów stanowi poważny problem zainteresowanych rodzin, z których się wywodzą. Wydaje się, iż możliwości w tym zakresie są znacznie większe, aniżeli powszechnie się przypuszcza.

²³ J. Tizard: *Różnice indywidualne u osób upośledzonych umysłowo*, w: A. M. Clarke i A. D. B. Clarke (Wyd.): *Upośledzenie umysłowe*, Warszawa 1971, 176.

²⁴ H. Turkel a. I. Nusbaum: *Medical treatment of Down syndrome and genetic deseases*, Southfield 1985.