

راهنمای جامع مراقبت از سندروم داون برای متخصصین کودکان

دکتر علی طالع فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان
پژوهشگر مرکز تحقیقات اختلالات متابولیک پژوهشکده علوم سلولی-مولکولی غدد و متابولیسم
پژوهشگاه علوم غدد و متابولیسم دانشگاه علوم پزشکی تهران
دکتر خدیجه ظریفی متخصص کودکان عضو هیئت مدیره انجمن متخصصین کودکان شیراز

خلاصه:

این راهنما برای راهنمایی متخصصین کودکان جهت مراقبت از کودکانی که سندرم داون در آنها از طریق بررسی کروموزومی اثبات شده، تدوین گردیده است. اگرچه معمولاً اولین رویارویی متخصص کودکان با بیمار سندرم داون در دوره نوزادی رخ می دهد؛ اما گاهی والدین با تشخیص سندرم داون در دوره پیش از تولد جهت مشاوره مراجعه می نمایند. *Pediatrics 2011;128:393-406*

مقدمه:

بیماران سندرم داون ناهنجاری های متعدد و مشکلات طبی و شناختی گوناگونی دارند که علت اصلی آن وجود یک بخش اضافی ژنتیکی بر روی کروموزوم ۲۱ می باشد. (۱ و ۲) اگرچه این بیماری فنوتیپهای متعددی دارد؛ اما ویژگی های بالینی زیادی هم موجود است که پزشک متبحر را به بیماری مظنون می کند. از شایعترین علائم فیزیکی می توان به موارد زیر اشاره کرد: هیپوتونی، سر کوچک و براکیسفالیک، چین اپیکنتال، پل بینی پهن، چین پلکی اریب و رو به بالا، لکه های براشفیلد Brushfield، دهان کوچک، گوشهای کوچک، پوست اضافی در ناحیه پشت گردن، خط کف دستی منفرد و افقی، انگشت پنجم کوتاه، همراه با کلینوداکتیلی و با فاصله زیاد و در اغلب موارد شیار کف پای عمیق بین انگشت اول و دوم پا.

شدت اختلالات شناختی در بین بیماران مختلف متفاوت است و ممکن است خفیف (ضریب هوشی بین ۵۰ تا ۷۰)، متوسط (ضریب هوشی بین ۳۵ تا ۵۰) یا گاهی شدید(ضریب هوشی ۲۰ تا ۳۵) باشد. این بیماران احتمال قابل توجهی برای نقص شنوایی (۷۵٪)، آپنه انسدادی در خواب (۵۰ تا ۷۹٪)، عفونت گوش میانی (۵۰ تا ۷۰٪)، مشکلات بینایی (۶۰٪) مانند کاتارکت (۱۵٪)، عیوب انکساری چشم (۵۰٪)، مشکلات قلبی مادرزادی (۵۰٪)، مشکلات عصبی (۱ تا ۱۳٪)، آترزی لوله گوارشی (۱۲٪)، دررفتگی لگن (۶٪)، اختلالات تیروئید (۴ تا ۱۸٪) (۳-۶) و با شیوع کمتر بیماری های میلوپرولیفراتیو گذرا (۴ تا ۱۸٪)، لوکمی (۱٪) و بیماری هیرشپرونک (کمتر از ۱٪) دارند. (جدول ۱)

هوش اجتماعی ممکن است با تداخلات اولیه بهبود یابد اگرچه سطح کارکرد افراد، بسیار متفاوت است. کودکان سندرم داون معمولا در موقعیتهای اجتماعی بهتر از آنچه پیش بینی می شود رفتار می کنند.

تقریبا در ۹۵ درصد کودکان سندرم داون، وقوع بیماری تک گیر (اسپورادیک) است که به علت تریزومی ۲۱ غیرارثی رخ می دهد. در این موارد ۴۷ کروموزوم وجود دارد که یک کروموزوم ۲۱ تنها دیده می شود. در ۳ تا ۴ درصد بیماران سندرم داون ماده کروموزومی اضافی نتیجه یک جابه جایی نامتوازن بین کروموزوم ۲۱ و یک کروموزوم اکروسنتریک (شامل کروموزوم های ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۲۱، ۲۲) دیگر است که معمولا کروموزوم ۱۴ می باشد که به این جایه جایی در اصطلاح جابه جایی روبرتسونی Robertsonian گفته می شود. تقریبا سه چهارم این ترانسلوکاسیون های نامتوازن *de novo* هستند و سایرین نتیجه جابه جایی خانوادگی می باشند. زمانی که یک جابه جایی در یک والد وجود داشته باشد، مشاوره های ژنتیکی بیشتری باید انجام شود. در ۱ تا ۲ درصد باقیمانده از بیماران سندرم داون مخلوطی از دو رده سلولی متفاوت دیده می شود: یکی نرمال و دیگری تریزومی ۲۱ است. به این موارد موزائیسیم گفته می شود. افرادی که موزائیسیم هستند کمتر از سایر افراد با تریزومی کامل و یا ترانسلوکاسیون درگیر هستند، اما این مساله همیشه صدق نمی کند و این بیماران ممکن است که هر کدام از

علائم کلینیکی سندرم داون را دارا بوده و قابل تفکیک از سایر بیماران سندرم داون نباشند. احتمال تکرار مجدد در خانواده و در فرزند بعدی به عوامل متعددی بستگی دارد که با مشاوره ژنتیک تعیین می گردد.

اقدامات پزشکی، محیط خانواده، تداخلات اولیه، آموزش و آموزش های حرفه ای به صورت قابل ملاحظه ای بر سطح عملکرد بیماران سندرم داون در دوره کودکی و نوجوانی تاثیرگذار است و گذار از کودکی به بلوغ را تسهیل می کند.

مطلب زیر برای راهنمایی متخصص کودکان، برای کمک به کودکان سندرم داون و خانواده هایشان نگاشته شده است. در ضمیمه شماره ۱ موضوعاتی که باید در گروه های سنی مختلف بررسی شود دسته بندی شده اند. موضوعات های مختلفی نیاز به بررسی در کودکی لازم است و باید در هر ویزیت پزشک و حداقل به صورت سالانه بررسی گردند. این حیطه ها شامل موارد زیر هستند:

- حمایت هایی که در دسترس خانواده هستند.
- عضویت در یک انجمن خانواده محور
- وضعیت طبی و تکاملی مربوط به سندرم داون و متناسب با سن کودک
- برنامه های مالی و حمایت های پزشکی که برای کودک و خانواده مطلوب باشند.
- جلوگیری از سوءاستفاده و سایر آسیب ها با در نظر گرفتن مهارتهای تکاملی
- تغذیه و فعالیت کافی برای وزن گیری مناسب

مشاوره قبل از تولد:

طبق نظر انجمن متخصصین زنان و زایمان امریکا به همه مادران باردار در هر سنی باید پیشنهاد داده بشود که تستهای تشخیصی سندرم داون را انجام بدهند و ترجیحا کم تهاجمی ترین روش غربالگری انتخاب شود. (۷و۸) اخیرا روش های غربالگری با ابداع غربالگری تریمستر اول که با استفاده از سن مادر، سونوگرافی NT

(Nuchal Translucency) و اندازه گیری سطح گونادوتروپین انسانی (β -hCG) و PAPP-P (pregnancy associated plasma protein) انجام می شود.

غربالگری ترمستر دوم هم برای کسانی که اولین بار در ترمستر دوم جهت بررسی مرجعه کنند و در شرایطی که امکان بررسی در ترمستر اول موجود نیست در دسترس هستند. به این روش غربالگری تست چهارگانه گفته می شود که برای تعیین ریسک در سن مطابق با سن مادر، استریول غیرکونژوگه، β -hCG، آلفا فیتو پروتئین و سطح inhibin اندازه گیری می شود. احتمال تشخیص سندرم داون در ترمستر اول ۸۲ تا ۸۷ درصد و در غربالگری ترمستر دوم ۸۰ درصد و در صورت انجام هر دو تست حدودا ۹۵ درصد است. این تستها ۵ درصد مثبت کاذب دارند. (۹-۱۲)

خانواده ای که جنین آنها سندرم داون است و یا ریسک بالای سندرم داون دارد ممکن است جهت مشاوره به متخصص کودکان مراجعه کنند. در بعضی مواقع ممکن است اولین قدم مشاوره، متخصص کودکان باشد، اما در جاهای دیگر ممکن است مشاور ژنتیک، متخصص ژنتیک بالینی، متخصص زنان و یا متخصص کودکان شاخه رفتاری-تکاملی اولین قدم مشاوره باشد. البته پدر و مادر ممکن است اطلاعاتی را از یک برنامه سندرم داون، سازمان ملی سندرم داون یا از طریق یک سایت اینترنتی دریافت کرده باشند. از آنجایی که اغلب متخصص کودکان پیش از این با والدین ارتباط داشته است لازم است که اطلاعات افراد را مرور کند و به تصمیم گیری نهایی کمک بنماید. در صورتی که خانواده درخواست داشته باشند متخصص کودکان لازم است که در این موارد آنها را راهنمایی بنماید:

۱- تست های آزمایشگاهی قبل از تولد که در روند تشخیص کمک کننده باشد و هر گونه تصویربرداری که لازم است صورت بگیرد.

۲- مکانیزم ایجاد این اختلال در جنین و احتمال تکرار آن در بارداری های بعدی که توسط مشاوره ژنتیک تعیین می شود.

۳- پروگنوز و علایم کلینیکی که در بیمار سندرم داون ممکن است دیده شود. خانواده ها از مکالمات

شفاف که شامل عاقبت کودک سندرم داون و اثرات آن بر خانواده باشد بیشتر بهره می برند.

۴- انجام هرگونه بررسی تشخیصی که پروگنوز جنین را تخمین بزند (مانند اکوکاردیوگرافی جنین و

سونوگرافی سیستم گوارشی). انجام مشاوره با متخصصین مربوطه از جمله کاردیولوژیست کودکان و

جراح کودکان در صورت نیاز قبل از تولد انجام شود.

۵- درمانها و مداخلات در دسترس. این بحث باید شامل اثرات، عوارض، هزینه ها و زحمات درمان باشد.

باید در مورد منابع برای اقدامات اولیه، برنامه هایی که از والدین حمایت می کنند و درمان هایی که

در آینده در دسترس خواهد بود صحبت شود.

۶- انتخاب های خانواده برای درمان و پرورش کودک، باید مورد بحث قرار بگیرد. در مواردی که اولین

مراحل تشخیص پیش از تولد انجام شده است، این بحث ها باید مطرح شوند: ادامه بارداری و یا ختم

بارداری، نگهداری کودک توسط خانواده، پذیرفتن سرپرستی کودک و یا سپردن سرپرستی به دیگران.

۷- تعیین امکان مشورت با متخصص ژنتیک یا ملاقات با یک پزشک مجرب در زمینه ژنتیک.

در صورت ادامه بارداری:

۱- هماهنگی با متخصص زنان و خانواده برای تعیین محل زایمان و بخش نوزادان. در صورت ادامه

بارداری، بررسی های بیشتر مثل انجام اکوکاردیوگرافی جنین، در صورت پیشنهاد متخصصین مربوطه

و در دسترس بودن آنها باید انجام شود. همچنین در صورت درخواست خانواده نیز بررسی های بیشتر

باید انجام بشود.

۲- پیشنهاد تماس والدین با والدین سایر کودکان سندرم داون و کسب اطلاعات در مورد وجود سازمان

های حامی محلی یا ملی.

۳- پیشنهاد دادن برای مشورت با یک متخصص ژنتیک بالینی در مورد نتایج نهایی و ریسک تکرار این اختلال در خانواده و همچنین تصمیم گیری در مورد بارداری های بعدی و خطرات موجود برای سایر اعضای خانواده.

نظارت بر سلامتی از تولد تا یک ماهگی: دوره نوزادی

معاینه:

اولین قدم در بررسی یک نوزاد از جهت تریزومی ۲۱، جستجوی دقیق شرح حال خانوادگی و اطلاعات قبل از تولد می باشد؛ مخصوصا وقتی که آزمایشات کروموزومی قبل از تولد انجام شده باشد. فرزندان قبلی که با تریزومی ۲۱ متولد شده اند و یا تفاوت های تکاملی و یا بارداری هایی که منجر به سقط شده اند، کلید با ارزشی است که نشان می دهد در خانواده یک جابه جایی متوازن وجود دارد که آن ها را مستعد داشتن یک فرزند تریزومی ۲۱ می کند. در مورد کودکانی که تشخیص پیش از تولد داشته اند باید گزارش مکتوب آزمایش کروموزومی ضمیمه شود. این گزارش به پزشک اجازه می دهد تا تشخیص را رسماً مطرح کند و نتایج را با خانواده بررسی کرده و تشخیص قطعی را در پرونده پزشکی کودک ثبت کند. اگر نتایج آزمایشات پیش از تولد در دسترس نباشد باید یک نمونه خون جهت آزمایشات ساینوزنتیک گرفته شود تا تشخیص را قطعی کرده و جابه جایی کروموزومی رد شود.

در ۲۴ ساعت اول تولد برای تشخیص تریزومی ۲۱ در یک نوزاد، معاینه فیزیکی حساس ترین تست تشخیصی می باشد. اگر پزشک احساس کند که معیارهای کافی در معاینه فیزیکی برای تشخیص وجود ندارد باید یک نمونه خون برای بررسی کروموزومی ارسال بشود. پزشک لازم است به آزمایشگاه اطلاع بدهد و درخواست سریع ترین پاسخ را داشته باشد. اگر آزمایش FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) در دسترس باشد، در طی ۲۴ تا ۴۸ ساعت می تواند تشخیص و مشاوره با والدین را تسهیل کند. آزمایش FISH تنها می تواند نشان بدهد

که یک کپی اضافه از کروموزوم ۲۱ وجود دارد؛ این آزمایش جابه جایی را نشان نمی دهد. بنابراین لازم است پاسخ مثبت آزمایش FISH با یک آزمایش کامل کروموزومی تایید شود تا جابه جایی هایی که ممکن است تاثیری بر مشاوره های بارداری بعدی برای والدین یا سایر اعضای خانواده داشته باشند، مشخص گردد.

ابتدا باید فرصت دهیم تا مادر مراحل اولیه بعد از زایمان را طی کرده و همسر یا فرد همراه او، قبل از اعلام تشخیص بر بالینش حضور داشته باشد. خبرهای لازم باید در محیطی خصوصی، توسط پزشک و ترجیحا به وسیله پزشک حاضر بر سر زایمان ارائه شود. (۱۳) مهم ترین نکته در زمان ارائه اطلاعات مربوط به بیمار سندرم داون به خانواده ها این است که در ابتدا تولد نوزادشان را تبریک بگوییم. پزشکان متخصص زنان و متخصصین کودکان باید صحبت های خود را با هم هماهنگ کرده و در اولین فرصت والدین را از احتمال بیماری مطلع کنند و در یک حریم خصوصی در حضور هر دو والد اعلام کنند. پزشکان باید تمام مهارت و تجربه خود را در راهنمایی و حمایت از خانواده به کار گیرند. پزشک باید برخوردی متعادل را بر تجربیات شخصی خود ترجیح داده و مطالب چاپ شده در اختیارشان گذاشته و به آنها پیشنهاد بدهند تا با خانواده هایی که فرزند سندرم داون دارند ارتباط برقرار کرده و از حمایت سازمان ها (در صورت وجود) استفاده کنند. پزشکان باید از واقعیات لازم و پاسخ سوالات احتمالی در مورد سلامتی و چگونگی زندگی بیماران سندرم داون در جامعه مطلع باشند. (۱۳)

تشخیص سندرم داون باید با تست های آزمایشگاهی تایید شود و پس از دریافت نتیجه ی آزمایش ها، کاریوتیپ و تشخیص نهایی را با والدین مطرح کرد. ضمن گفتگو با هر دو والد در مورد احتمال علائم بالینی مربوط به سندرم داون باید صحبت کرد. این موضوعات در ملاقات بعدی مجددا باید مورد بحث قرار گیرند. در صورتی که مشاوره ژنتیک قبل از تولد انجام نشده باشد، باید والدین جهت مشاوره ارجاع شوند.

مراقبت از نوزاد معمولا در شرایط بیمارستانی و توسط پزشکی انجام می شود که معمولا پزشک عمومی نیست و نظارتی لازم است تا مطمئن باشیم که انتقال مطمئنی انجام می شود.

بحث و یادآوری:

- هیپوتونی
- ظاهر صورت و مشاهده خصوصیات خانوادگی
- مسائل مربوط به تغذیه. کودکان سندرم داون معمولاً می توانند شیر بخورند و تعداد زیادی با موفقیت شیر مادر را می خورند. گاه گاهی بعضی از این نوزادان تا زمانی که بتوانند شیر خوردن مناسب داشته باشند، لازم است کمکی دریافت کنند. بعضی از این نوزادان به مدت طولانی می خوابند و باید در فواصل مناسب آن ها را بیدار کرده و شیردهی انجام شود تا کالری مناسب را دریافت کنند.

بررسی از نظر:

- مشکلات قلبی (۵۰٪ احتمال): بدون توجه به این که اکوکاردیوگرافی جنین انجام شده یا نشده باشد، لازم است اکوکاردیوگرافی توسط کاردیولوژیست کودکان انجام شود و در صورت وجود هر گونه اختلال، تحت نظر کاردیولوژیست کودکان قرار بگیرد.
- مشکلات خوردن: همه نوزادانی که هیپوتونی دارند و نوزادانی که شیر خوردن آهسته، خفگی در حین خوردن، عفونت مکرر ریه یا سایر علائم تنفسی مکرر و یا اختلال رشد بدون توجیح دارند، باید بلع آنها به روش های رادیولوژیک بررسی شود. (۱۴ و ۱۵)
- آب مروارید در زمان تولد باید با معاینه چشم و جستجوی رفلکس قرمز شبکیه بررسی شود. آب مروارید ممکن است به صورت آهسته پیشرفت کند، بنابراین در صورت مشاهده آن باید توسط چشم پزشکی که در زمینه بیماران سندرم داون مهارت دارد، تحت مراقبت قرار بگیرد.
- اختلال شنوایی مادرزادی باید توسط تست هایی مانند BAER (پاسخ برانگیخته ساقه مغز) یا otoacoustic emission (گسیل های شنوایی گوش) در زمان تولد (براساس راهنمای جهانی غربالگری نوزادان) انجام شود. پیگیری های تکمیلی بعدی حداکثر تا ۳ ماهگی باید انجام شود. (۱۶ و ۱۷)

- آترزی دئودنوم یا آترزی و تنگی آنورکتال با انجام شرح حال و معاینه فیزیکی باید بررسی شود.
- احتمال خطر آپنه، برادیکاردی یا کاهش سطح اکسیژن در صندلی مخصوص ماشین، در نوزادانی که جراحی قلب انجام داده اند یا هیپوتون هستند باید در نظر گرفته شود. قبل از ترخیص این بیماران باید صندلی ماشین مورد بازدید قرار گیرد. (۱۸)
- یبوست: در صورت وجود یبوست باید رژیم غذایی، کمبود دریافت مایعات، هیپوتونی، هیپوتیروئیدیسم، بدشکلی های دستگاه گوارشی مثل تنگی ها یا بیماری هیرشپرونک بررسی شود.
- ریفلاکس گوارشی: معمولاً به صورت بالینی تشخیص داده شده و درمان می شود. در صورتی که ریفلاکس شدید باشد یا با مشکلات قلبی و تنفسی یا اختلال رشد همراه باشد، باید به متخصص ارجاع شود.
- استریدور، خس خس سینه یا تنفس صدادار، اگر مشکل شدید بوده و یا همراه با مشکلات قلبی و تنفسی یا مشکلات خوردن همراه باشد به یک متخصص ریه کودکان ارجاع شود تا آنومالی های مجاری تنفسی بررسی شود. همچنین آنومالی های نای و داشتن نای کوچک ممکن است باعث سختی لوله گذاری (انتوباسیون) بشود.
- اختلالات خونی: باید شمارش سلول های خونی (CBC) انجام شود. واکنش لوکموئید یا میلوپرولیفراتیو گذرا (TMD) محتمل می باشد. TMD تقریباً به طور انحصاری در نوزادان سندرم داون دیده می شود و در این گروه تقریباً شایع است (۱۰٪). (۱۹) معمولاً TMD به صورت خود به خود و در طی ۳ ماه اول تولد پس رفت می کند. اما احتمال خطر شروع لوکمی برای این بیماران افزایش می یابد (۱۰-۳۰٪). (۲۰) همچنین پلی سیتی در کودکان سندرم داون شایع است (۱۸-۶۴٪) و ممکن است نیاز به درمان داشته باشد. (۲۱) شیرخوارانی که TMD و پلی سیتی دارند، باید بر اساس توصیه مشاوره فوق تخصصی پیگیری شوند. والدین شیرخواری که TMD دارد باید در مورد احتمال لوکمی مشاوره شده و آگاهی های لازم در مورد علائم مانند کبودی، پتشی، بی حالی یا تغییر الگوی تغذیه را دریافت کنند. لوکمی در کودکان سندرم داون نسبت به جمعیت عمومی شایع تر است اما آنچنان شایع نیست (۱٪).

- هیپوتیروئیدی مادرزادی (۱٪): در صورتی که در آزمایشات غربالگری فقط FT4 اندازه گیری شده باشد، باید TSH هم اندازه گیری شود. در صورتی که فقط T4 اندازه گیری شود احتمال دارد هیپوتیروئیدی مادرزادی مورد غفلت قرار گیرد. بسیاری از کودکان سندرم داون افزایش خفیف TSH را همزمان با FT4 نرمال دارند. برای درمان کودکانی که تیروتروپین یا T4 غیر طبیعی دارند باید با یک اندوکرینولوژیست کودکان مشورت شود.

راهنمایی‌های مقدماتی که باید حداقل یک بار در ماه اول تولد داده شود:

- گفتگو درباره بالا بودن احتمال عفونت‌های تنفسی: کودکانی که علائم عفونت تنفسی تحتانی دارند باید سریعاً توسط پزشک معاینه شوند و در صورت داشتن بیماری مزمن تنفسی یا قلبی درمان جدی باید شروع شود. کودکانی که بیماری‌های همراه دارند، لازم است پروفیلاکسی ویروس سینسیشیال تنفسی (RSV) را دریافت کنند. (۲۲)
- با والدین در مورد اهمیت مراقبت از مهره‌های گردنی جهت جلوگیری از خم شدن شدید صحبت کنید. حمایت از گردن در حین عملیات بیهوشی، جراحی یا رادیوگرافی بسیار اهمیت دارد. (۲۳ و ۲۴)
- گفتگو در مورد اهمیت اقدامات اولیه و در دسترس بودن خدمات درمانی در جامعه. ارجاع در زمان مناسب باید انجام شود. (۲۵)
- آگاه کردن خانواده از وجود سازمان‌های حمایتی و توصیه به مشورت با والدین سایر کودکان سندرم داون
- تهیه کردن اسامی گروه‌های حمایت از سندرم داون و کتاب‌ها و پمفلت‌های موجود
- گفتگو در مورد توانایی کودک و تجربیات خوب خانواده
- گفتگو در مورد منابع فردی جهت حمایت مانند خانواده، روحانیان و دوستان
- گفتگو در مورد چگونگی مطرح کردن موضوع با خواهر و برادر کودک و سایر اعضای خانواده و دوستان

- مرور کردن روش های مقابله با ناتوانی های طولانی مدت
- مرور کردن احتمال وقوع مجدد در حاملگی های بعدی و در دسترس بودن روش های تشخیصی قبل از تولد ضمن هماهنگ کردن مشاوره ژنتیک
- گفتگو در مورد درمان های مکمل و جایگزین. والدین به فرصتی نیاز دارند تا بیاموزند که چه درمان هایی بی خطر بوده و چه درمان هایی خطرناک هستند (به طور مثال سلول درمانی ممکن است باعث انتقال ویروس شده و ویتامین های محلول در چربی که می توانند باعث مسمومیت بشوند). مقالات متعدد و سایت های اینترنتی وجود دارند که درستی ادعاهای موجود را بررسی کرده اند. (۲۶-۲۸)
- گزارش شده است که در بین بیماران سندرم داون، آنومالی های کلیه و مجاری ادراری بیشتر است و بنابراین غربالگری این آنومالی ها در بیماران سندرم داون پیشنهاد شده است. (۲۹) تا زمانی که در مطالعات ثابت نشده که غربالگری نتیجه نهایی را بهبود می بخشد، غربالگری کلیه و مجاری ادراری به صورت معمول توصیه نمی شود.

نظارت بر سلامتی در دوره شیرخوارگی: از یک ماه تا یک سال

معاینه بالینی و بررسی آزمایشگاهی

در نظر گرفتن احتمال اوتیت مدیا سرور (۵۰-۷۰٪). مرور کردن بررسی های قبلی شنوایی (BAER و ABR) یا آزمایش گسیل های صوتی گوش (otoacoustic emission). در صورتی که تست های غربالگری شنوایی طبیعی باشد مجدداً باید در ۶ ماهگی تکرار شود. چنانچه تست های غربالگری شنوایی غیرطبیعی باشد لازم است تا شیرخوار به متخصص گوش، گلو و بینی متبحر ارجاع شده و اختلالات گوش میانی تشخیص داده شوند. در صورتی که پرده صماخ به خوبی دیده نشود ممکن است تمپانومتري لازم باشد. بیماری های گوش میانی باید فوراً درمان شوند. هر زمانی که کانال گوش پاک باشد، تست تشخیصی BAER باید انجام شود تا وضعیت شنوایی تعیین گردد. در کودکانی که کانال خیلی تنگ دارند و پرده صماخ قابل دیدن نیست باید به مطب متخصص گوش، گلو و بینی ارجاع شود تا زیر میکروسکوپ معاینه شوند. تا زمانی که پرده صماخ توسط متخصص اطفال قابل دیدن شده و تمپانومتري قابل انجام باشد، لازم است که هر ۳ تا ۶ ماه معاینه توسط متخصص گوش، گلو و بینی انجام شود. اگرچه اودیوگرافی (behavioral audiogram) در یک سالگی انجام می شود، اما اکثر کودکان قادر نیستند تا این آزمایش را به خوبی انجام دهند و ممکن است آزمایش مجدد با BAER لازم باشد. (۳۰ و ۳۱)

- در اولین فرصت در ۶ ماه اول تولد، با والدین در مورد علایم آپنه انسدادی خواب صحبت کنید. علایمی مانند تنفس سنگین، خرناس کشیدن، وضعیتهای غیر طبیعی در حین خواب، بیدار شدن های مکرر در طی خواب، خواب آلودگی در طی روز، توقف های تنفسی آپنه مانند و رفتارهای غیر طبیعی که می تواند مربوط به ناکافی بودن زمان خواب باشد. در صورتی که موارد مذکور وجود داشته باشد لازم است که با

یک پزشک متبحر در زمینه اختلالات خواب کودکان مشاوه صورت بگیرد. (۳۲ و ۳۳)

- لازم است در هر ویزیت با والدین در مورد اهمیت مواظبت از نخاع گردنی در حالت افقی، طی بیهوشی ها و اعمال جراحی صحبت شود تا احتمال خطر آسیب به نخاع گردنی را کم کرده و همچنین علایم میلوپاتی را به آنها متذکر شد. اقدام به اخذ شرح حال مناسب و معاینه دقیق برای بررسی احتمال میلوپاتی ضروری است.

- در طی ۶ ماه اول زندگی، ارجاع به چشم پزشک کودکان یا چشم پزشکی که در زمینه کودکان ناتوان تبصر دارد، جهت بررسی استرایسم، آب مروارید و نیستگموس (۳۴) حدت بینایی کودک در هر ویزیت باید اندازه گیری شود و از ملاک های عینی و ذهنی متناسب با سن کودک استفاده شود. اگر انسداد مجاری اشکی وجود داشته باشد و تا سن ۹ تا ۱۲ ماهگی خود به خود بهبود نیابد لازم است به جراح ارجاع داد بشود. (۳۳)

- بررسی نتایج آزمایش تیروئید و انجام آن در صورتی که تاکنون آزمایش نشده باشد. به علت افزایش خطر اختلالات تیروئید اکتسابی لازم است آزمایش TSH هر ۶ تا ۱۲ ماه تکرار شود.

- تحت نظر گرفتن بیماران قلبی با نقص دیواره بین بطنی و بین دهلیزی (ASD و VSD) که باعث شانت چپ به راست داخل قلبی می شود، از جهت علائم نارسایی احتقانی قلب (به علت کاهش مقاومت عروق ریوی و افزایش جریان خون ریوی) ضروری است. تاکی پنه، مشکلات خوردن و وزن گیری نامناسب علائم نارسایی قلبی هستند. درمان های طبی شامل حمایت های تغذیه ای تا زمان انجام جراحی قلب و ترمیم نقایص ممکن است لازم باشد. در بیمارانی که VSD بزرگ بدون انسداد جریان خون ریوی دارند، باید ترمیم قبل از ۴ ماهگی انجام شود تا از بروز پرفشاری خون ریوی و عوارض آن جلوگیری شود.

- سطح هموگلوبین خون در یک سالگی و بعد از آن هر ساله باید اندازه گیری شود. نشان داده شده است که کودکان سندرم داون جذب خوراکی آهن کمتری نسبت به هم سن و سالان خودشان دارند. (۳۶) حجم متوسط اریتروسیت ها (MCV) در ۴۵٪ بیماران سندرم داون (با وجود داشتن یا نداشتن بیماری قلبی) بالا است و زمانی که MCV پایین بیاید در واقع کم خونی رخ داده است. (۳۷) بنابراین MCV در

غریبالگری تشخیصی فقر آهن، مسمومیت با سرب یا تالاسمی در بیماران سندرم داون کاربرد ندارد. سطح فریتین خون شاخص حساس برای بررسی ذخایر آهن در افراد سالم است اما فریتین یک فراورده فاز حاد (acute phase reactant) است و ممکن است در حضور عفونت یا التهاب های مزمن افزایش یابد و لازم است همراه با CRP اندازه گیری شود. افزایش سطح CRP نشان می دهد که سطح فریتین ممکن است به صورت کاذب بالا رفته و نشانگر قابل اعتمادی برای سطح آهن خون نباشد. در بیمارانی که به دلیل عدم دریافت کافی، احتمال خطر فقر آهن آن ها را تهدید می کند سالانه باید فریتین و CRP یا غلظت هموگلوبین رتیکولوسیت ها (CHr) اندازه گیری شود. (۳۸-۴۲)

- تحت نظر داشتن از نظر علائم اختلالات نورولوژیک. در بیماران سندرم داون احتمال صرع بیشتر است که شامل اسپاسم شیرخواران (۱-۱۳٪) (۴۳ و ۴۴) و سایر انواع تشنج مانند بیماری مویامویا (Moya-moya) می شود. (۴۵).
- تجویز همه واکسن ها شامل واکسن آنفلوانزا و سایر واکسن هایی که به همه کودکان توصیه می شود؛ هیچ گونه ممنوعیتی جهت واکسیناسیون این کودکان وجود ندارد. (۴۶)

راهنمایی های اولیه:

- در هر ملاقات لازم است افزایش وزن و وزن برای قد اندازه گیری شود. رشد کودک را اندازه گیری و با استفاده از نمودار های استاندارد سازمان بهداشت جهانی (WHO) یا مرکز ملی آمار سلامت بررسی کنیم. (۴۷) نمودارهای مخصوص سندرم داون که قبلاً استفاده می شدند، دیگر نشان دهنده مناسبی برای تناسب اندام این گروه نیستند. از زمانی که نمودارهای جدید ساخته شده اند الگوی رشد و وزن گیری باید بر اساس نمودارهای استاندارد رشد بررسی شود که شامل وزن برای قد و شاخص توده بدنی (BMI) هستند. (۴۸)

- مرور کردن گروه های حمایت از بیماران سندرم داون، حداقل یک بار در سال اول تولد الزامی است.
- بررسی شرایط روحی والدین و روابط خانوادگی. آموزش و حمایت از کودکان دیگر و صحبت کردن در مورد تطابق با سایر فرزندان در هر ویزیت
- اشاره کردن به اهمیت خدمات مداخله ای و ارتباط آنها با توانمندی ها و نیاز های شیرخوار و خانواده
- اشاره به لزوم آشنایی خانواده با احتمال خطر تکرار سندرم داون و در دسترس بودن روش های تشخیص قبل از تولد حداقل یک بار در سال اول تولد لازم است. اگر پزشک لازم بداند مشاوره به دفعات بیشتر انجام شده و اگر تا کنون مشاوره ی ژنتیک انجام نشده باید انجام شود.
- برای گفتگو و پاسخ دادن به سوالاتی در مورد درمان های دیگری مثل درمان های جایگزین و مکمل آمادگی داشته باشید.

مراقبت بهداشتی در دوره اوایل کودکی: ۱ تا ۵ سالگی

- در هر ویزیت شرح حال گرفته و معاینه فیزیکی انجام دهید و به رشد و تکامل توجه کنید.
- به احتمال خطر بروز اوتیت مدیای سرروز (serous otitis media) دقت کنید. در کودکی که تستهای شنوایی زمان قابل قبول بوده است، غربالگری مجدد یا تمپانومتري و اودیوگرافی باید هر ۶ ماه تا زمان تایید دستیابی به شنوایی نرمال هر دو گوش انجام شود که معمولاً بعد از ۴ سالگی به دست خواهد آمد. پس از این زمان تست های رفتاری شنوایی باید هر سال انجام بشوند. چنانچه شنوایی طبیعی با تست های رفتاری تایید نشود باید تستهای غربالگری دیگر مثل آزمایش گسیل های صوتی گوش (otoacoustic emission) یا BAER انجام شده و در صورت لزوم بیمار آرام بخش دریافت کند. در صورتی که کودک اختلال شنوایی داشته باشد باید به یک متخصص گوش، گلو و بینی که در زمینه

معاینات کودکان تبجر دارد ارجاع شود. احتمال بروز اوتیت مدیای سرروز در فاصله ۳ تا ۵ سالگی حدود ۵۰ تا ۷۰ درصد است.

- حدت بینایی کودک را در هر ویزیت بررسی کنید و برای این کار از روشهای عینی و ذاتی متناسب با وضعیت تکاملی کودک استفاده کنید. هر سال کودک را به چشم پزشک کودکان یا چشم پزشکی که در زمینه معاینه کودکان ناتوان مهارت دارد ارجاع دهید. کودکان سندرم داون ۵۰ درصد احتمال بروز عیوب انکساری چشم دارند که منجر به تنبلی چشم در بین ۳ تا ۵ سالگی می شود. کشف موارد عیوب انکساری و استراییسم در اسرع وقت مانع بروز تنبلی چشم و باعث دستیابی به دید نرمال خواهد شد. (۳۴ و ۴۹-۵۱)

بی ثباتی مهره اول و دوم گردنی (atlantoaxial)

با والدین هر دو سال در مورد اهمیت احتیاطات لازم در مراقبت از مهره های گردنی صحبت کنید. از مهره های گردنی در طی هر بیهوشی، عمل جراحی یا اقدامات تشخیصی رادیولوژیکی باید محافظت کرد. در هر ویزیت شرح حال دقیق گرفته و معاینه فیزیکی انجام دهید و به علایم میلوپاتی دقت کنید. هر زمان که علایم مرتبط با آسیب نخاع وجود دارد معاینه دقیق انجام بدهید. باید والدین آموزش ببینند تا در صورت بروز علایم جدید سریعاً با پزشک تماس بگیرند: تغییر در راه رفتن یا استفاده از بازوها و دستها، تغییر در وضعیت عملکرد روده و مثانه، درد گردن، سفتی حرکات گردن، کج شدن سر و توریکولی، نحوه قرارگیری سر و تغییر در عملکرد عمومی بدن یا ضعف داشتن.

در یک کودک بدون علامت:

کودکان سندرم داون استعداد در رفتگی مهره های اول و دوم گردن دارند. از طرفی کودک باید حداقل ۳ ساله باشد تا مهره های گردنی استخوانی شده و اپیفیزها تکامل یافته باشند تا از طریق رادیولوژیکی قابل بررسی باشند. (۵۲) رادیوگرافی به خوبی نمی تواند خطر بروز مشکلات مهره ای را نشان دهد و رادیوگرافی نرمال نمی تواند با اطمینان خطر مشکلات مهره ها را در آینده رد کند. (۵۳ و ۵۴). به همین

دلیل بررسی رادیوگرافیک روتین در کودکان بدون علامت پیشنهاد نمی شود. (۵۵-۶۴) باید به والدین کودک توصیه کنیم که شرکت در بعضی ورزشهای تهاجمی مانند فوتبال، فوتبال امریکایی و ژیمناستیک، احتمال آسیب به مهره های گردنی را بالا می برد (۶۵). ترامپولین در همه کودکان زیر ۶ سال (سندرم داون و غیر سندرم داون) باید ممنوع شده و کودکان بالای ۶ سال هم فقط تحت نظارت مستقیم افراد بزرگسال این ورزش را انجام بدهند. قبل از بازیهای المپیک غربالگری الزامی است. (۶۸)

در یک کودک علامتدار:

جهت هر کودکی که درد گردن قابل توجهی دارد، دردهای رادیکولار، ضعف، اسپاسم و تغییرات تون، اختلالات راه رفتن، هیپرفلکسی، تغییرات عملکرد روده و مثانه و یا سایر علائم میلوپاتی دارد باید رادیوگرافی گردن در موقعیت خنثی گرفته شود. (۵۵-۶۵) اگر در رادیوگرافی در موقعیت خنثی، علائم رادیولوژیک غیر طبیعی دیده بشود بدون انجام رادیوگرافی های بعدی بیمار سریعاً به جراح مغز و اعصاب کودکان یا ارتوپدی که در زمینه مهره های گردنی کودکان مهارت دارد باید ارجاع شود. اگر هیچ نکته غیرطبیعی در عکس دیده نشود باید در حالت فلکسیون و اکستنسیون هم عکس رادیولوژی گرفته و سپس ارجاع بدهید. (۲۳ و ۶۲ و ۶۳)

- لازم است TSH هر سال یک بار و یا اگر کودک علامتدار باشد زودتر اندازه گیری شود.
- برای همه کودکانی که در رژیم غذایی غذاهای حاوی گلوتن مصرف می کنند، در هر ویزیت باید علائم سلیاک پرسیده شود مانند اسهال، یبوست، اختلال رشد، کمخونی، شکم درد یا نفخ و یا سایر مشکلات تکاملی و رفتاری (۶۹-۷۱) در صورت بروز هر یک از این علائم ترانس گلوتامیناز بافتی (tissue transglutaminase immunoglobulin A) و سطح IgA باید اندازه گیری شود. اندازه گیری IgA خیلی اهمیت دارد چون غیرطبیعی بودن آن باعث موارد منفی کاذب TTG می شود. لازم است بیمارانی که سطح TTG آنها بالاست به متخصص مربوطه ارجاع شوند. هیچ شواهدی وجود ندارد که

غریبالگری کودکان بدون علامت ارزشی داشته باشد و هیچ اطلاعاتی وجود ندارد که کودکان علامتداری که آزمایش آنها طبیعی بوده است نیازی به آزمایشات بیشتر داشته باشند.

- در مورد علایم آپنه حین خواب مانند تنفس سنگین، خرناس کشیدن، خواب نا آرام، وضعیت غیرطبیعی در طی خواب، بیدار شدن مکرر در طول شب، خواب آلودگی در طی روز، توقف های تنفسی آپنه مانند و مشکلات رفتاری که ممکن است مربوط به بی خوابی در طی شب باشد باید با والدین صحبت کرد. بین گزارش های والدین و نتایج پلی سومنوگرافی ارتباط مستقیمی وجود ندارد. (۷۲ و ۳۳) بنابراین معرفی به آزمایشگاه خواب کودکان و یا انجام پلی سومنوگرافی برای همه کودکان سندرم داون در ۴ سالگی توصیه می شود. هر کودکی که نتایج بررسی ها غیرطبیعی باشد و یا علایم آپنه انسدادی حین خواب دارد باید به پزشک متبحر در زمینه خواب کودکان ارجاع داده بشود. به والدین بگویید که چاقی ریسک آپنه حین خواب را افزایش می دهد. (۳۴) البته در نظر داشته باشید که آزمایشگاه خواب و متخصصین مربوطه فقط در بعضی مناطق در دسترس می باشند.
- مشکلات بیمار را با یک کاردیولوژیست کودکان پیگیری کنید حتی اگر درمان کامل ضایعه قلبی انجام شده باشد. ضمناً عوارضی مانند پرفشاری ریوی را در صورت بروز در نظر داشته باشید.
- از نظر بروز مشکلات نورولوژیک مانند تشنج، کودک را تحت نظر داشته باشید.
- غلظت هموگلوبین خون را سالانه اندازه گیری کنید. ضمناً سطح فریتین و CRP در هر کودکی که خطر فقر آهن دارد باید اندازه گیری شود.

راهنمایی های مقدماتی:

- مداخلات اولیه را در هر ملاقات در نظر داشته باشید: مانند کاردرمانی، فیزیوتراپی و گفتاردرمانی
- در ویزیت ۳۰ ماهگی در مورد انتقال از مرحله آموزشی اولیه، به مرحله آموزش پیش از مدرسه که در سن ۳۶ ماهگی رخ می دهد باید صحبت کنید.

- با کسانی که از کودک مراقبت می کنند در هر ملاقات در مورد پیشرفت اجتماعی و رفتاری کودک صحبت کنید. کودکانی را که احتمال اوتیسم، بیش فعالی- کم توجهی یا سایر مشکلات رفتاری و روانی دارند را هر چه زودتر جهت بررسی و درمان ارجاع بدهید. اوتیسم و سایر بیماری های رفتاری با شیوع بیشتری در کودکان سندرم داون دیده می شوند و معمولاً علایم بین ۲ تا ۳ سالگی مشاهده می شود. (۷۳-۷۶)
- واکسن آنفلونزا را هر سال تجویز کنید. به بیمارانی که بیماری مزمن قلبی یا ریوی دارند هر سال واکسن پلی والان پنوموکوک (PPS23) را در حدود ۲ تا ۳ سالگی تزریق کنید. (۲۲)
- به والدین اطمینان بدهید که تاخیر در درآمدن دندانها و نامنظم بیرون آمدن دندان ها شایع هستند و کم بودن تعداد دندان ها در این بیماران شایعتر است (۲۳٪) (۷۷ و ۷۸)
- تشویق کنید و تلاش نمایید تا در زمان معاینه و صحبت کردن، برای ناحیه تناسلی و سایر اندام های خصوصی اسامی صحیح به کار برده شود. به والدین یادآوری کنید تا به کودک توضیح بدهند.
- به کودک قبل از معاینه و رفتن به سمت او توضیح بدهید که چه کاری قرار است انجام بدهید. به خانواده تاکید کنید که تنها علتی که یک نفر اجازه دارد تا به اعضای خصوصی کودک دست بزند جهت معاینه پزشکی و مراقبت بهداشتی (مانند حمام کردن و شستشو) است.
- حداقل یک بار لازم است که به والدین آموزش بدهید که در این بیماران احتمال سوءاستفاده جنسی بیشتر است و معمولاً کسانی که از کودکان سوءاستفاده می کنند از آشنایان هستند و غریبه نیستند.
- حداقل یک بار در فاصله یک تا ۵ سالگی در مورد برنامه ریزی برای بارداری بعدی صحبت کنید و احتمال تکرار سندرم داون و در دسترس بودن آزمایشات تشخیص قبل از تولد را بیان کنید.
- رفتار کودک را بررسی کرده و و در مورد لزوم رفتاردرمانی، تطابق با سایر فرزندان، اجتماعی شدن و مهارتهای لازم برای تفریح صحبت کنید.
- خانواده را تشویق کنید که با تغذیه صحیح و فعالیت بدنی کافی از چاق شدن کودک جلوگیری کنند.

- آماده باشید تا به سوالات خانواده در مورد درمانهای جایگزین و طب مکمل پاسخ بدهید.

نظارت بر سلامتی در دوره اواخر کودکی: ۵ تا ۱۳ سال

- شرح حال دقیق بگیرید و در هر سال حداقل یک بار معاینه کامل انجام داده و رشد و تکامل را بررسی کنید.
- معیارهای رشد مخصوصا شاخص توده بدنی را دقیقا تحت نظر بگیرید و بر رژیم غذایی سالم و شیوه صحیح زندگی تاکید کنید.
- سالانه بررسی های شنوایی سنجی را انجام بدهید.
- هر دو سال یک بار معینات چشم پزشکی را انجام بدهید.
- سالانه TSH را اندازه بگیرید. خطر هیپوتیروئیدی با افزایش سن بالا می رود.
- بر اساس سابقه بیمار در صورت نیاز مشاوره قلبی انجام بدهید.
- هر سال یک بار هموگلوبین را اندازه بگیرید و فریتین و CRP و CHr را هم در صورتی که بیمار در معرض خطر فقر آهن قرار دارد سالانه اندازه بگیرید.
- در بیمارانی که در رژیم غذایی آنها گلوتن وجود دارد، علائم سلیاک را بررسی کنید و در صورت نیاز آزمایش های لازم را درخواست بدهید.
- در هر ویزیت برای والدین در مورد اهمیت محافظت از مهره های گردنی در طی بیهوشی، عملهای جراحی و عکس برداری رادیولوژی توضیح بدهید. شرح حال کامل بگیرید و معاینه دقیق انجام بدهید و به علائم میلوپاتی توجه ویژه داشته باشید. به والدین تذکر بدهید که در صورت بروز هر علامتی بلافاصله به پزشک اطلاع بدهند.
- به خانواده ها تذکر بدهید که بعضی از ورزش ها خطر آسیب به مهره ها را بیشتر می کنند.

- از نظر بروز علائم نورولوژیک مثل تشنج بیمار را تحت نظر داشته باشید.
- پوست بسیار خشک که از علائم هیپوتیروئیدی است و همچنین سایر علائم پوستی در کودکان سندرم داون خیلی شایع است. پس لازم است به علائم پوستی همیشه دقت کنید.
- در مورد علائم مربوط به آپنه انسدادی خواب در هر ویزیت صحبت کنید. علائمی مانند خرناس کشیدن، خواب ناآرام، خواب آلودگی در طی روز، بیدار شدن در طی شب، اختلالات رفتاری و وضعیت خوابیدن غیرطبیعی. در این موارد بیمار را به یک پزشک متبحر در زمینه اختلالات خواب کودکان ارجاع بدهید و در مورد چاقی به عنوان عامل خطر آپنه خواب صحبت کنید.

راهنمایی‌های مقدماتی:

- وضعیت تکامل کودک را بررسی کنید. در مورد وضعیت تحصیلی بپرسید و تداخلات لازم درمانی را در نظر بگیرید.
- در مورد روند اجتماعی کردن کودک و وضعیت خانوادگی مانند موقعیت مالی، بیمه و قیمومیت کودک پرسش کنید.
- در مورد کسب مهارت‌های متناسب با سن کودک و احساس مسئولیت پذیری او صحبت کنید.
- اختلالات رفتاری که با کارکرد کودک در منزل، مدرسه یا جامعه تداخل دارند را بررسی کنید. مشکلات رفتاری مانند بیش‌فعالی-کم توجهی، اختلالات وسواسی، ناسازگاری رفتاری و سرگردانی مشکلات شایع در این سنین هستند. به بیماری‌های طبی که ممکن است با اختلالات روانی و رفتاری تظاهر کنند هم توجه کنید. اختلالاتی مانند هیپوتیروئیدی، سلیاک، آپنه خواب، ریفلاکس گوارشی و یبوست. مداخلات درمانی به سن بیمار، شدت مشکل و شرایطی که در آن مشکل رخ داده است بستگی دارد. ممکن است لازم باشد بیمار به واحد درمان اجتماعی، سرویس‌های خدمات روانی-اجتماعی (سایکوسوسیال)، یا متخصص روان درمانی که در زمینه درمان

کودکان با نیازهای خاص متبحر است ارجاع داده بشود؛ چون ممکن است کودکان سندرم داون به بعضی داروها حساس باشند. اگرچه تحقیقات کمی در مورد استفاده از داروهای روانپزشکی در کودکان سندرم داون انجام شده است ولی گزارش هایی وجود دارند که پاسخ این کودکان به داروها متفاوت از سایر بیماران می باشد.

- در این زمان با توجه به اینکه کودک از مدرسه ابتدایی به دبیرستان منتقل می شود باید با والدین صحبت کید. در این مرحله تعداد معلمین از یک نفر به تعداد خیلی بیشتری افزایش می یابد و تعداد کلاس ها زیاد می شود. آنها را آماده کنید تا زودتر تطابق کنند. در این زمان است که تفاوت های علمی بیشتر مشخص شده و آموزش این کودکان سخت تر خواهد بود.

- کودکانی که اوتیسم دارند را هر چه سریعتر جهت بررسی و اقدام معرفی کنید.
- بیمار را بررسی کرده و تشویق کنید تا در زمینه کارهای بهداشتی و مراقبت از خودش مستقل باشد. والدین را تشویق کنید تا کودک در خانه و جامعه حریم خصوصی خودش را یاد بگیرد. در مورد برخورد مناسب در مقابل رفتارهای جنسی مثل خودارضایی به والدین آموزش بدهید.
- در مورد تغییرات بلوغ و احتمال باروری و همچنین روشهای جلوگیری از بارداری با والدین صحبت کنید. (۷۹ و ۸۰) به والدین خاطر نشان کنید که تغییرات فیزیکی مشابه سایر افراد طبیعی جامعه است ولی کودک سندرم داون نیاز دارد که در مورد فهمیدن و برخورد با این تغییرات بیشتر آماده بشود. (۸۱)

- به والدین بگویید که دختر پس از بلوغ باید توسط متخصص زنان معاینه شود. به والدین و بیمار تذکر بدهید که در صورت بارداری دختر سندرم داون احتمال تولد کودک سندرم داون ۵۰ درصد است. (۸۲ و ۸۳) اگرچه معمولاً پسر سندرم داون بارور نیست ولی موارد نادری وجود دارد که می توانند بچه دار بشوند. (۸۳-۸۵) با خانواده در مورد تماس جنسی و احتمال بروز بیماری های منتقله جنسی صحبت کنید. ممکن است پدر و مادر تقاضای عقیم سازی را داشته باشند که در

این صورت باید مسایل مطرح شده در دستورالعمل آکادمی متخصصین کودکان امریکا AAP را

برایشان شرح دهید. (۸۶)

- آماده باشید تا سوالات مربوط به طب مکمل و جایگزین را پاسخ بدهید.

مراقبت بهداشتی در دوره نوجوانی و اوایل جوانی: ۱۳ تا ۲۱ سالگی

معاینه فیزیکی و بررسی آزمایشگاهی

- هموگلوبین را هر سال اندازه گیری کنید.
- TSH را هر سال اندازه گیری کنید.
- هر سال شنوایی را بررسی کنید.
- در کودکانی که در رژیم غذایی آنها گلوتن وجود دارد، علایم سلیاک را بپرسید و در صورت بروز جهت بررسی آزمایشگاهی بفرستید.
- بر اساس سابقه قبلی بیماری قلبی، مشاوره کاردیولوژی انجام دهید. در مورد علایم مربوط به آپنه انسدادی خواب در هر ویزیت صحبت کنید. علایمی مانند خرناس کشیدن، خواب نا آرام، خواب آلودگی در طی روز، بیدار شدن در طی شب، اختلالات رفتاری و وضعیت خوابیدن غیرطبیعی. در این موارد بیمار را به یک پزشک متبحر در زمینه اختلالات خواب کودکان ارجاع دهید و در مورد چاقی به عنوان عامل خطر آپنه خواب صحبت کنید.
- در هر ویزیت برای والدین در مورد اهمیت محافظت از مهره های گردنی در طی بیهوشی، عملهای جراحی و عکس برداری رادیولوژی توضیح بدهید. شرح حال کامل بگیرید و معاینه دقیق انجام دهید و به علایم میلوپاتی توجه ویژه داشته باشید. به والدین تذکر بدهید که در صورت بروز هر علامتی بلافاصله به پزشک اطلاع بدهند.

- به خانواده ها تذکر بدهید که بعضی از ورزش ها خطر آسیب به مهره ها را بیشتر می کنند.
- از نظر بروز علایم نورولوژیک مثل تشنج بیمار را تحت نظر داشته باشید.
- هر ۳ سال یک بار بررسی چشم پزشکی لازم است. بررسی از نظر آب مروارید، عیوب انکساری و کراتوکونوس که باعث تاری دید، نازک شدن قرنیه و کدر شدن قرنیه می شود لازم است. این عوارض معمولاً بعد از بلوغ رخ می دهند.
- هر ساله از نظر بروز بیماریهای اکتسابی دریچه آئورت و میترا، بیماران بالغ سندرم داون را معاینه کنید. در صورتی که شرح حال خستگی افزایش یافته و کوتاه شدن تنفس، تنگی نفس در حین فعالیت و یا معاینه غیرطبیعی قلب مانند مرمر جدید یا ریتم گالوپ باید اکوکاردیوگرافی انجام بشود. در هر ویزیت در مورد رعایت بهداشت پوست و مو صحبت کنید.

راهنمای پایه ای برای هر ویزیت مراقبت بهداشتی

- در مورد مسایل مربوط به شروع مرحله بزرگسالی مانند قیومیت و برنامه ریزی مالی از ابتدای نوجوانی صحبت کنید. همچنین در مورد احتمال بروز مشکلات بزرگسالی مانند پیری زودرس و خطر آلزایمر صحبت کنید.
- الگوهای رشد مانند شاخص توده بدنی را بررسی کنید و در مورد رژیم غذایی سالم و داشتن برنامه ورزشی منظم صحبت کنید.
- در مورد وضعیت اجتماعی و رفتاری کودک صحبت کنید و افرادی که مشکلات رفتاری دارند را به متخصص مربوطه ارجاع دهید. (۸۸و۸۹)

- در مورد وضعیت تحصیلی در مدرسه صحبت کنید. برنامه ریزی برای بزرگسالی و مهارت‌های فنی و حرفه ای آموخته شده در دوره مدرسه، که برای دوره بزرگسالی کاربرد دارند را مورد توجه قرار دهید.
- با بیماران مونث و خانواده در مورد احتمال بارداری و انتقال سندرم داون به فرزند صحبت کنید.
- بیمار را بررسی کنید و تشویق کنید تا بهداشت شخصی خود را رعایت کرده و در کارهای شخصی مستقل عمل کند. در مورد بلوغ جنسی طبیعی و رفتارهای جنسی راهنمایی لازم را بفرمایید. میزان توضیحات لازم برای درک مسایل جنسی را حدس بزنید و توضیح بدهید. در مورد روش های جلوگیری از بارداری و پیشگیری از انتقال بیماری های منتقله جنسی و نیاز به نظارت والدین توضیح بدهید. بر اساس قوانین موجود در جامعه خودتان در مورد روشهای موقتی و دائمی جلوگیری از بارداری با والدین صحبت کنید و قوانین را متذکر بشوید. (۸۶)
- تذکر بدهید که لازم است به متخصص زنان مراجعه کنند. در مورد مراقبتهای دوره ماهانه و دردهای پیش از خونریزی توضیح بدهید. (۹۲)
- در مورد حمایت‌های اجتماعی و بهزیستی موجود برای بیماران سندرم داون برای والدین توضیح بدهید.
- در مورد ارتباط بین بیمار با سایر اعضای خانواده، قوانین مالی و قیمومیت بیمار با خانواده صحبت کنید.
- همکاری لازم برای انتقال به سرویس ارائه خدمات بهداشتی بزرگسالان را انجام بدهید. (۹۳)

توجهات آینده

موضوعات زیادی در ارتباط با سلامتی و تکامل بیماران سندرم داون نیاز به تحقیقات و پژوهش های بیشتر دارند. چندین عنوان مهم در زمینه مراقبت از بیماران سندرم داون نیاز به پژوهش های جمعیتی دارند. به طور مثال پژوهش های دقیق و علمی در زمینه غربالگری و درمان عدم تعادل مهره های گردنی مورد نیاز است. (۹۴) و همچنین تحقیقات بیشتر در زمینه مراقبت از بیماران سندرم داون برای رسیدن به نتیجه مطلوب مورد نیاز است.

بنجمن غلدر و متابولیسم کودکان ایران