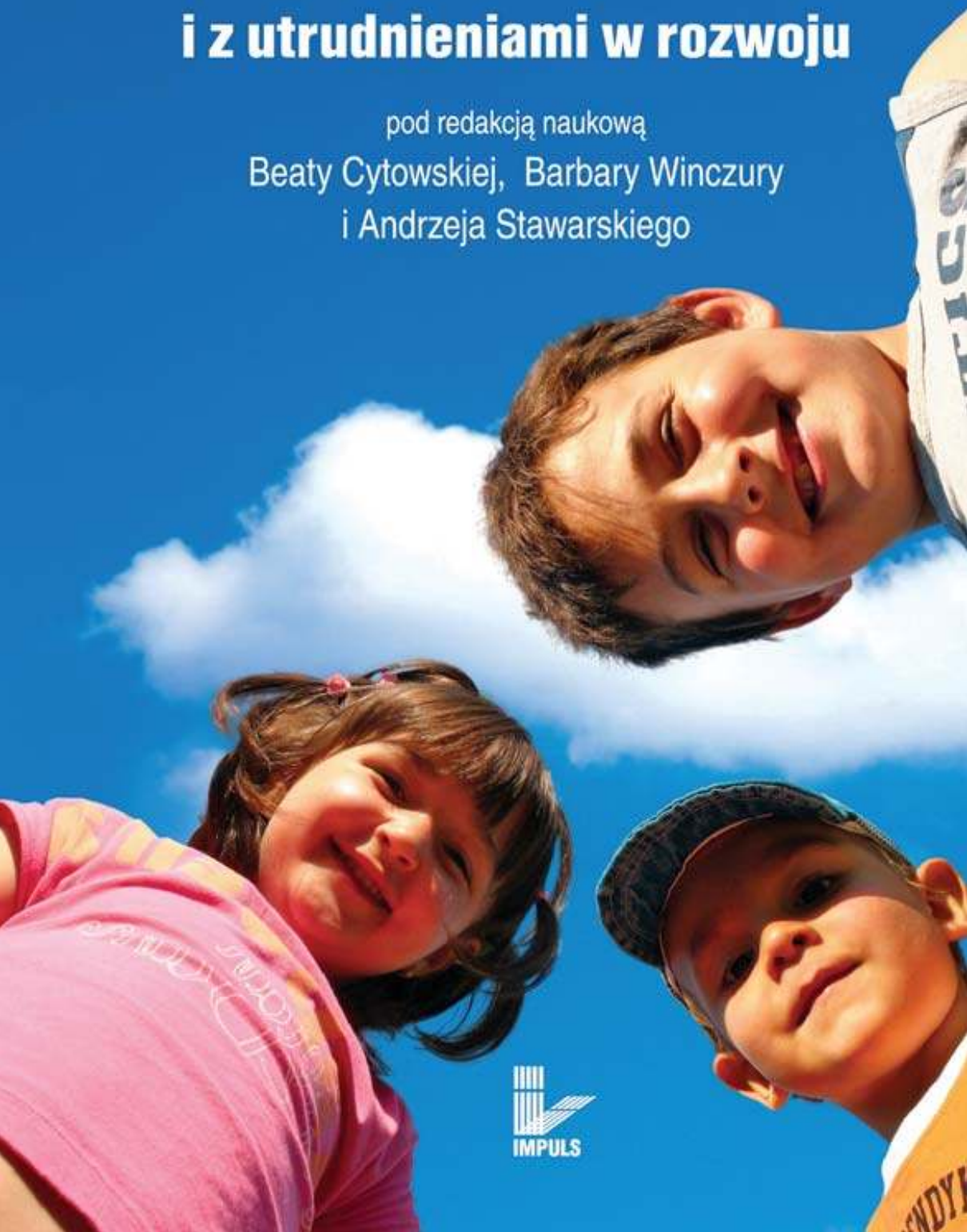


Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju

pod redakcją naukową
Beaty Cytowskiej, Barbary Winczury
i Andrzeja Stawarskiego



Dzieci chore, niepełnosprawne
i z trudnościami w rozwoju

Dzieci chore, niepełnosprawne i z trudnościami w rozwoju

pod redakcją naukową

Beaty Cytowskiej, Barbary Winczury i Andrzeja Stawarskiego



Kraków 2008

© Copyright by Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2008

Recenzent:

prof. dr hab. med. Ludwika Sadowska

prof. dr hab. Władysław Dykcik

Redakcja merytoryczna:

Beata Cytowska

Barbara Winczura

Andrzej Stawarski

Redakcja wydawnicza:

Beata Bednarz

Małgorzata Miller

Projekt okładki:

Anna M. Damasiewicz

ISBN 978-83-7308-875-7

Oficyna Wydawnicza „Impuls”

30-619 Kraków, ul. Turniejowa 59/5

tel. (012) 422-41-80, fax (012) 422-59-47

www.impulsoficyna.com.pl, e-mail: impuls@impulsoficyna.com.pl

Wydanie I, Kraków 2008

Spis treści

Przedmowa	9
Wstęp	13
<i>Karolina A. Pesz, Robert Śmigiel</i> Dziecko z zespołem Patau (trisomią chromosomu 13)	15
<i>Krzysztof Szczęsny, Maria Wojdyło, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z rdzeniowym zanikiem mięśni	23
<i>Maria Wojdyło, Krzysztof Szczęsny, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z dystrofią mięśniową	35
<i>Robert Śmigiel, Karolina A. Pesz</i> Dziecko z zespołem Robinowa	47
<i>Tomasz Pytrus</i> Dziecko z mukopolisacharydozą	53
<i>Krzysztof Matusiewicz, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z fakomatozą	65
<i>Robert Śmigiel, Karolina A. Pesz</i> Dziecko z zespołem Seckela	77
<i>Bernadeta Szczupał</i> Dziecko z zespołem Aperta	83
<i>Adam A. Zych</i> Dziecko z przedwczesnym starzeniem się	95
<i>Agata Gruna-Ożarowska</i> Dziecko z zespołem Nijmegen	109

<i>Alina Czapiga</i> Dziecko z zespołem Cri du Chat	121
<i>Krzysztof Matusiewicz, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z zespołem Corneli de Lange	131
<i>Tomasz Hutyra, Krystyna Mowszet, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z zespołem Silvera–Russella	145
<i>Małgorzata Ruczka, Tomasz Pytrus, Małgorzata Jackowska-Adamska</i> Dziecko z chorobą von Hippela–Lindaua	153
<i>Beata Wikiera, Anna Noczyńska</i> Dziecko z zespołem Turnera	165
<i>Beata Wikiera, Anna Noczyńska</i> Dziecko z zespołem Klinefeltera i innymi formami polisomii chromosomów płciowych	177
<i>Marta Sarnowska, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z sarkoidozą	189
<i>Krystyna Mowszet, Tomasz Hutyra</i> Dziecko z fenylketonurią	201
<i>Beata Cytowska</i> Dziecko z zespołem Angelmana	217
<i>Tomasz Hutyra, Krystyna Mowszet, Andrzej Stawarski</i> Dziecko z zespołem Williamsa	233
<i>Elżbieta Maria Minczakiewicz</i> Dziecko z zespołem Pradera–Williego	243
<i>Aneta Kochanowicz</i> Dziecko z syndromem apalicznym	261
<i>Marzenna Zaorska</i> Dziecko z zespołem Ushera	275
<i>Jolanta Gnitecka</i> Dziecko z artrogrypozą	287

<i>Małgorzata Krause, Andrzej Kozik</i>	
Dziecko z padaczką	299
<i>Barbara Iwańczak, Franciszek Iwańczak, Małgorzata Jackowska-Adamska</i>	
Dziecko z chorobą trzewną	319
<i>Danuta Pluta-Wojciechowska</i>	
Dziecko z wadą rozwojową twarzoczaszki	331
<i>Barbara Winczura</i>	
Dziecko z autyzmem	349
<i>Ewa Pisula</i>	
Dziecko z zespołem Aspergera	375
<i>Alina Czapiga</i>	
Dziecko z zespołem Tourette'a	389
<i>Maria Piszczek</i>	
Dziecko ze schizofrenią	399
<i>Małgorzata Przepióra</i>	
Dziecko z zaburzeniami typu <i>borderline</i>	417
<i>Małgorzata Skórczyńska</i>	
Dziecko z zespołem nadpobudliwości psychoruchowej z zaburzeniami koncentracji uwagi (ADHD)	433
<i>Julita Urbaniuk</i>	
Dziecko z mutyzmem wybiórczym	455
<i>Julita Urbaniuk</i>	
Dziecko z fobią społeczną	471
<i>Małgorzata Przepióra</i>	
Dziecko z zespołem stresu pourazowego	479
<i>Maria Szecówka-Nowak</i>	
Dziecko z zaburzeniami zachowania	495
<i>Beata Cytowska</i>	
Dziecko z chorobą sierocą	509

Przedmowa

Współczesne ujmowanie choroby człowieka jako zjawiska biopsychospołecznego sprawia, że problemy osób dotkniętych przewlekłymi chorobami i zespołami zaburzeń chorobowych są przedmiotem zainteresowań nie tylko specjalistów medycyny, ale także przedstawicieli nauk społecznych i humanistycznych. Choroba, traktowana jako stresor obciążający psychofizycznie człowieka, postrzegana jest w całej złożoności jej czynników etiologicznych, właściwości jej klinicznego obrazu oraz zagrożeń, jakie ona stwarza dla jego zdrowia, rozwoju i społecznego funkcjonowania. Równocześnie problemy ludzi chorych wyjaśniane są w kontekście ich środowiska w wymiarze makro- i mikrospołecznym.

Humanizacja stosunku do człowieka, osiągnięta dzięki rezygnacji z wyłącznie biologicznego podejścia do choroby i walki z nią tylko za pomocą procedur medycznych, rozszerzyła przedmiot zainteresowań badaczy na problemy psychologiczne i społeczne ludzi chorych. Miało to znaczący wpływ na wzbogacenie procesu rehabilitacji fizycznej i zawodowej o działania z zakresu rehabilitacji psychicznej i społecznej. Wprowadzanie w ramach tych rodzajów rehabilitacji metod psychoterapii oraz terapii odwołujących się do różnych form aktywności człowieka (np. arteterapii, ergoterapii, biblioterapii, ludoterapii, socjoterapii itd.) umożliwiło oddziaływanie na różne sfery jego osobowości.

Dziecko dotknięte przewlekłą chorobą jest szczególnym pacjentem, gdyż znajduje się ono w okresie wszechstronnego rozwoju, który w przebiegu choroby może ulec zaburzeniu. Przewlekła choroba naraża dziecko na długotrwały dyskomfort psychiczny wywołany złym samopoczuciem, doznawaniem bólu, zaburzeniem różnych układów jego organizmu, regresem sił i sprawności psychofizycznej. Stresujące dla dziecka są także zabiegi medyczne stosowane w procesie leczenia oraz sama hospitalizacja wraz z jatrogenią, utrzymującą się nadal w wielu oddziałach szpitali. W konsekwencji tych doznań wiodącym symptomem złego samopoczucia dziecka jest lęk, od którego nie potrafi się ono samo uwolnić. Stąd nieocenioną wartość ma włączanie w proces rehabilitacji dziecka różnych rodzajów terapii, które wzbogacają ten proces, niejako „użyźniają go”, dzięki różnorodności stosowa-

nych bodźców i oddziaływań. Szczególnie pomocne w rehabilitacji są te rodzaje terapii, które łagodzą cierpienie doznawane przez dziecko w przebiegu choroby, jego poczucie krzywdy i osamotnienia, pomagają mu przezwyciężyć lęk i odzyskiwać dobre samopoczucie. Dużą wartość terapeutyczną mają także oddziaływania skierowane na poprawę stosunku rodziców do chorego dziecka, wzmocnienie ich kompetencji niezbędnych w jego rehabilitacji oraz na polepszenie relacji między nim a rodzicami. Jest to sfera zaniedbana przez tradycyjną medycynę, skoncentrowaną na medycznych aspektach choroby.

Włączenie rodziców w proces rehabilitacji dziecka, ich podmiotowy i kompetentny w tym udział staje się kanonem dla specjalistów. To oni są odpowiedzialni za pełną gotowość rodziców do uczestnictwa w procesie rehabilitacji dziecka. O gotowości tej decydują wyposażenie rodziców w wiedzę o chorobie dziecka, stosowanym leczeniu, zaleceniach prozdrowotnych oraz umiejętność opiekuńczego i rehabilitacyjnego postępowania z nim. Za bardzo ważne przejawy tej gotowości uznaje się akceptujący i spolegliwy stosunek rodziców do dziecka oraz zdolność nawiązywania z nim emocjonalnego i językowego kontaktu. Osiągnięcie przez rodziców gotowości do podmiotowego udziału w procesie rehabilitacji dziecka wymaga stałej współpracy specjalistów z nimi, wymiany informacji, oddziaływań instruktażowych wobec nich, a w wielu przypadkach także terapii zaburzonych relacji wewnątrzrodzinnych.

Z perspektywy ekologicznej rodzina traktowana jest jako źródło czynników z jednej strony prozdrowotnych, a z drugiej – etiologicznych wielu chorób pojawiających się u jej członków. Do czynników tych zalicza się nie tylko niedostatki w zaspokojeniu biologicznych i zdrowotnych potrzeb, ale także zaburzenia we współżyciu w rodzinie i zdrowia psychicznego rodziców oraz relacji emocjonalnych i interakcji między członkami rodziny. Rodziny dotknięte tego rodzaju zaburzeniami również źle adaptują się do wymogów związanych z przewlekłą chorobą i wykazują małą podatność na włączanie się w proces jego rehabilitacji.

Holistyczne podejście do dziecka obciążonego chorobą wskazuje także na potrzebę wspierania go w procesie edukacji, który zwykle jest zakłócony. Właściwe rozumienie przez nauczycieli stanów biopsychicznych chorego dziecka i umiejętność dostosowania do jego możliwości tempa nauczania, wymagań programowych, organizacji pracy na lekcji i stosowanych metod ułatwiają jego edukację. Jest to możliwe wówczas, gdy nauczyciele są zainteresowani udzielaniem dziecku dydaktycznego wsparcia, poszukują informacji o jego chorobie i jej wpływie na jego psychikę i zachowanie się oraz utrzymują stały kontakt z rodzicami ucznia. Kontakt ten powinien być także utrzymywany między terapeutami, prowadzącymi zajęcia z dzieckiem, i jego rodzicami. Dzięki temu rodzice stają się w pełni świadomi oddziaływań rehabilitacyjnych prowadzonych przez specjalistów i nabywają umiejętności kontynuowania niektórych z nich w warunkach domowych.

We współczesnej rehabilitacji dąży się także do podmiotowego traktowania dziecka w procesie rehabilitacji zgodnie z jego poziomem rozwoju w danym

wieku. Stąd za ważne zadanie rehabilitacji psychicznej uznaje się kształtowanie u dziecka właściwego obrazu własnej choroby oraz konstruktywnego stosunku do procesu leczenia. Rozmowy rodziców i specjalistów z dzieckiem na temat jego choroby i sposobów leczenia, dostosowane do poziomu jego rozwoju i stanu samopoczucia, nie tylko wpływają na kształtowanie u niego struktury poznawczej, jaką jest obraz własnej choroby, ale sprzyjają także usuwaniu ze świadomości dziecka nieracjonalnych wyobrażeń na temat choroby, złagodzeniu jego lęków oraz wzmocnieniu jego motywacji do aktywnego udziału w walce z chorobą. Poprawa samopoczucia dziecka, uwolnienie go od pesymistycznego nastawienia do choroby i jej leczenia, złagodzenie jego poczucia osamotnienia mają zasadnicze znaczenie dla efektywnego procesu rehabilitacji. Dziecko konstruktywnie nastawione do stosowanych w tym procesie procedur medycznych staje się pacjentem spokojniej poddającym się tym procedurom, bardziej zdyscyplinowanym i aktywnie włączającym się w walkę ze swoją chorobą. Osiągnięcie takiego stanu psychicznego u dziecka obciążonego chorobą uznaje się za główne zadanie jego rehabilitacji psychicznej i prowadzonych w jej ramach terapii.

Holistyczne podejście do dziecka obciążonego chorobą rozszerzyło zainteresowania badaczy na przeżycia i stany psychoemocjonalne doświadczane przez nie w przebiegu choroby, na zmiany w sferze jego struktur poznawczych (takich jak: poczucie własnej wartości, samoocena, obraz własnej osoby) oraz w sferze jego sprawności intelektualnej. Zwrócono także uwagę na względnie trwałe zmiany osobowości utrudniające dziecku społeczne funkcjonowanie. Zaczęto doceniać pogląd, że przewlekła choroba somatyczna wszechogarnia dziecko i niekorzystnie wpływa na wszystkie sfery jego rozwoju. W niektórych sferach może pozostawiać trwałe ślady utrudniające dziecku prawidłowy rozwój i naznaczające je na całe życie. Na szczególne problemy natury psychicznej i społecznej narażone są dzieci cierpiące na choroby nieuleczalne, z którymi muszą radzić sobie zwykle od wczesnego dzieciństwa aż do śmierci.

Konsekwencją holistycznego podejścia jest intensywny rozwój badań i myśli teoretycznej tworzonej przez przedstawicieli psychologii, socjologii, ekologii i pedagogiki. Także przedstawiciele różnych nauk medycznych podejmują tematy z zakresu psychicznych i społecznych aspektów chorób, w kontekście ich tła ekologicznego oraz uwarunkowań społecznych. Przedmiotem badań i zainteresowań teoretycznych stały się zjawiska, którymi w przeszłości zajmowali się głównie filozofowie i poeci. Można tu wymienić przykładowo cierpienie, umieranie, lęk, psychiczne wsparcie, osamotnienie. Wiele problemów zostało opracowanych w minionym wieku po raz pierwszy. Są to m.in.: psychologiczna i socjologiczna koncepcja choroby, relacja między chorobą a osobowością i stylem życia człowieka, ekologiczne uwarunkowania cywilizacyjnych chorób, relacje i interakcje między lekarzem i pacjentem, jatrogenia szpitali.

Tak jak w wielu innych naukach, w omawianym przedmiocie teoria wyprzedza praktykę, której postęp napotyka wiele ograniczeń natury mentalnej, finansowej

organizacyjnej i innej. Optymizm budzi jednak to, że choroba, jako nieuniknione zjawisko w życiu człowieka, które często nęka go już w dzieciństwie, jest coraz lepiej poznawana, a człowiek nią dotknięty jest coraz lepiej rozumiany. Dzięki temu można mieć nadzieję, że potrzeby ludzi chorych będą w społeczeństwie coraz lepiej zaspokajane. Szczególną wartością społeczną jest rozwój wiedzy o dzieciach chorych, który wspierają także autorzy treści zawartych w niniejszej książce.

prof. dr hab. Aleksandra Maciarz

Wstęp

Z przyjemnością oddajemy do rąk Czytelników książkę podejmującą zagadnienia chorób, niepełnosprawności i utrudnień rozwojowych u dzieci. Niniejsza publikacja została przygotowana przez specjalistów różnych dziedzin – lekarzy, psychologów, pedagogów, logopedów, fizjoterapeutów. Pomysł na jej powstanie zrodził się pod wpływem kilku czynników. Po pierwsze, na skutek rozpowszechnienia diagnostyki prenatalnej i genetycznej oraz ogólnej tendencji do wczesnego wykrywania przyczyn nieprawidłowości rozwojowych u dzieci; w praktyce obserwuje się coraz więcej przypadków nieznanych dotychczas chorób i zaburzeń rozwojowych diagnozowanych u najmłodszych. Oczekuje się więc publikacji przybliżających te zagadnienia. Po drugie, coraz więcej terapeutów różnych specjalności pragnie zdobywać i wykorzystywać w swojej pracy wiedzę na temat postępowania ze zgłaszającymi się do terapii, rehabilitacji czy szeroko pojętej edukacji chorymi, niepełnosprawnymi dziećmi. Po trzecie, struktura treści tej książki została tak pomyślana, aby była przydatna dla studentów kierunków akademickich zainteresowanych przedstawioną w niej problematyką. Mamy nadzieję, że jej treść poszerzy ich wiedzę na temat chorób i nieprawidłowości rozwojowych u dzieci oraz stanie się podstawą do wielu analiz i dyskusji.

Ważnym bodźcem do poruszenia tej problematyki były różne formy interaktywności rodziców dzieci z wadami i zaburzeniami w rozwoju. Przygotowując tę publikację, nie można było oczywiście o nich zapomnieć. Opiekunowie, powierzając specjalistom swoje dzieci i stawiając im różne pytania, inspirowali twórczo do poszukiwań, przekazywali własne obserwacje i jednocześnie wyrażali zainteresowanie powstaniem publikacji pozwalającej na zdobycie nowych lub kolejnych informacji o chorobie swojego dziecka i jej komplikacjach. Byli dla piszących wsparciem i zachętą.

Autorzy poszczególnych rozdziałów opracowali zagadnienia według określonego klucza. Schemat ten przejawia się w ujednoliceniu tytułów przygotowanych tekstów, którym nadano formułę rozpoczynającą się od słów: „Dziecko z...”. To tylko techniczna strona ujęcia analizowanej problematyki. Najistotniejsza

jest oczywiście jej strona merytoryczna. Każdy artykuł zawiera wątek dotyczący etiologii i diagnozy poszczególnych chorób oraz utrudnień w funkcjonowaniu osoby nimi dotkniętej. Autorzy dążyli do przedstawienia poruszanych kwestii z perspektywy terapii chorego dziecka i jego rodziny. Mamy nadzieję, że cel ten udało im się osiągnąć. Pomimo skomplikowanego obrazu zaburzeń i ich obciążającego wpływu na człowieka starali się pokazać drogę do sukcesu w postępowaniu medycznym, terapeutycznym, rehabilitacyjnym oraz edukacyjnym z chorym, niepełnosprawnym dzieckiem.

Ze swej strony pragniemy podziękować za współpracę autorom poszczególnych artykułów. Zamierzaliśmy w duchu tej samej idei pomocy i wsparcia połączyć posiadaną wiedzę, siły, doświadczenie i kompetencje zawodowe, aby jak najlepiej i doskonale służyć małemu, cierpiącemu człowiekowi. Wierzymy, że możemy podejmować i prowadzić wszechstronną współpracę właśnie na poziomie interdyscyplinarnym, czego próbą jest oddana do rąk Czytelników książka.

Dziękujemy gorąco naszym recenzentom: Pani Profesor Ludwice Sadowskiej i Panu Profesorowi Władysławowi Dykcikowi, za wnikliwe uwagi i cenne wskazówki.

Słowa szczególnej wdzięczności kierujemy do Pani Profesor Aleksandry Maciarz za zachętę i wsparcie podczas przygotowywania pracy do druku oraz za *Przedmowę*, która doskonale podkreśla klimat podjętej tematyki.

Żywimy głęboką nadzieję na pozytywne przyjęcie niniejszej publikacji.

*Beata Cytowska
Barbara Winczura
Andrzej Stawarski*

Karolina A. Pesz

Katedra i Zakład Genetyki
Akademia Medyczna im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Robert Śmigiel

Katedra i Zakład Genetyki
Akademia Medyczna im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

Dziecko z zespołem Pataua (trisomią chromosomu 13)

Wprowadzenie

Źródła encyklopedyczne podają, że pierwszy opis zespołu charakterystycznego fenotypu morfologicznego, który dziś rozpoznaje się jako zespół Pataua, zamieścił w swoim dziele w 1656 roku duński anatom i matematyk Thomas Bartholinus (zatytułowanym *Historiarum anatomicarum rariorum centuria III et IV. Ujusdem cura accessare observationes anatomicae*). Dopiero kilka wieków później (w 1953 roku) odkrycie chromosomów i oznaczenie ich prawidłowej liczby u człowieka, co zrewolucjonizowało świat genetyki, pozwoliło na identyfikację przyczyn występujących u niektórych dzieci wad i zaburzeń rozwojowych. Pod koniec lat pięćdziesiątych ubiegłego wieku pojawiły się liczne doniesienia dotyczące liczbowych zaburzeń chromosomowych, tzw. aneuploidii, i związanych z nimi wrodzonych anomalii. W 1960 roku na łamach brytyjskiego pisma medycznego „Lancet” ukazał się artykuł Klausa Pataua, niemieckiego genetyka, i jego współpracowników, opisujący przypadek występowania dodatkowego chromosomu autosomalnego z grupy D u dziecka z licznymi wadami wrodzonymi (Patau i wsp., 1960).

Dzisiaj nazwa „zespół trisomii D” nie jest już stosowana; zastąpiły ją bardziej dokładne określenia: „trisomia chromosomu 13” bądź „zespół Pataua”.

Częstotliwość występowania

Zespół Pataua jest trzecim co do częstości, po zespole Downa i zespole Edwardsa, zespołem wywołanym trisomią chromosomu autosomalnego. Szacuje się, że występuje on średnio raz na 10 000–20 000 żywo urodzonych dzieci, ale szczegółowe dane pochodzące z poszczególnych krajów różnią się między sobą, czasem dość znacznie (Cassidy, Allanson, 2005). Wiadomo natomiast, że częstość występowania trisomii chromosomu 13, ustalana na podstawie badań prenatalnych, przewyższa częstość urodzeń z tą anomalią, co jest związane z du-

zym odsetkiem poronień, a także możliwością terminacji ciąży, po prenatalnym zdiagnozowaniu wspomnianej aberracji. Czynnikiem, od którego zależy częstość występowania aneuploidii u potomstwa, jest wiek matki. Im późniejszy wiek zajścia w ciążę, tym większe ryzyko wystąpienia trisomii chromosomu 13 u płodu (Connor, Ferguson-Smith, 1998).

Obraz kliniczny

Dzieci z zespołem Pataua już przy urodzeniu prezentują wiele małych i dużych anomalii, które dla lekarza neonatologa stanowią podstawę do klinicznego rozpoznania tego zespołu. Do najbardziej charakterystycznych należą: rozszczep wargi i/lub podniebienia, małocze lub bezocze, dodatkowe palce u rąk i stóp, a także naczyniaki włósniczkowe, ubytki w skórze głowy okolicy potylicznej oraz nieprawidłowo wykształcone i/lub osadzone małżowiny uszne. Obustronny rozszczep wargi z brakiem rynienki nosowo-wargowej, zaburzenia dotyczące gałek ocznych (hipoteloryzm, a w skrajnych przypadkach cyklopia), a także wydatna nasada i czubek nosa stanowią odzwierciedlenie wady mózgu polegającej na zaburzeniu rozwoju przodomózgowia, czyli tzw. holoprosencefalii. U każdego dziecka z *facial gestalt* (trudne do ujęcia w słowa pierwsze wrażenie obrazu twarzy nasuwające pewne skojarzenia diagnostyczne), sugerującym przodomózgowie jednokomorowe, należy rozważyć występowanie zespołu Pataua. Ponadto u dzieci z trisomią 13 często współistnieją wady narządów wewnętrznych, m.in. serca, układu moczowo-płciowego, układu kostnego i innych. Prawie u 80% dzieci z zespołem Pataua występuje wada serca. Cztery najczęstsze to: ubytek przegrody międzykomorowej, przetrwały przewód Botalla, ubytek przegrody międzyprzedsionkowej oraz dekstrokardia, czyli prawostronne położenie serca. Wadą, która najczęściej dotyczy układu moczowego, jest wielotorbielowatość nerek, ale zdarza się również nerka podkowiasta czy podwójny moczowód. U chłopców może występować wnętrostwo, nieprawidłowa budowa moszny, u dziewczynek – dwurożna macica (Cassidy, Allanson, 2005; Jones, 1988).

Badania diagnostyczne

Rozpoznanie kliniczne powinno być zawsze potwierdzone badaniem cytogenetycznym. W tym celu od noworodka pobierana jest próbka krwi, z której następnie są hodowane i izolowane limfocyty. Podział komórek zostaje zatrzymany na etapie metafazy, co pozwala uwidocznić skondensowane chromosomy w mikroskopie świetlnym, po uprzednim ich wybarwieniu. Metafazy są analizowane pod kątem występujących aberracji liczbowych i strukturalnych chromosomów. W przypadkach spornych, przy podejrzeniu mozaikowatości, badanie cytogenetyczne można przeprowadzić na komórkach pochodzących z innych tkanek, np. fibroblastów skóry.

Etiologia zaburzenia

Przyczynę zespołu Patau stanowi dodatkowy chromosom 13. Wyróżnia się następujące postacie cytogenetyczne: prostą trisomię, trisomię translokacyjną, postać mozaikową trisomii oraz częściową trisomię chromosomu 13. W trisomii prostej występuje dodatkowa kopia chromosomu; ma to miejsce w około 75% przypadków zespołu Patau. Najczęściej dodatkowy chromosom jest pochodzenia matczynego i pojawia się na skutek nondysjunkcji w I podziale mejotycznym. Postać translokacyjna, której częstość występowania ocenia się na 20% przypadków, jest wynikiem przeniesienia dodatkowej kopii chromosomu 13 na inny chromosom akrocentryczny, najczęściej na chromosom 14. Taka niezrównoważona translokacja, zwana robertsonowską, może powstać *de novo*, tzn. występować tylko w komórkach dziecka, ale może być również odziedziczona od któregoś z rodziców będącego nosicielem robertsonowskiej translokacji zrównoważonej. W niewielu przypadkach zespół Patau występuje w postaci mozaikowej, co oznacza, że w organizmie dziecka współistnieją co najmniej dwie linie komórkowe – jedna o prawidłowym kariotypie i druga, zawierająca dodatkowy chromosom 13. Bardzo rzadko jedynie część chromosomu 13 zostaje zduplikowana – wtedy mamy do czynienia z częściową trisomią (Connor, Ferguson-Smith, 1998).

Na podstawie analizy korelacji między zmianami genetycznymi a klinicznymi dzieci z częściowymi trisomiami został wysnuty wniosek, że zduplikowane geny pochodzące z części proksymalnej ramienia długiego chromosomu są odpowiedzialne za występowanie rozszczepów wargi i podniebienia oraz ubytków na skórze głowy. Dodatkowe kopie genów znajdujących się w części dystalnej ramienia długiego chromosomu 13 powodują występowanie wydatnej nasady nosa i wielopalczości (Cassidy, Allanson, 2005). Do zaburzeń rozwoju mózgu wskutek trisomii 13 dochodzi na wczesnym etapie okresu zarodkowego, około trzeciego tygodnia ciąży (Jones, 1988).

Ryzyko powtórzenia

Celem wykonywania badań cytogenetycznych u dzieci z podejrzeniem zespołu Patau jest jednoznaczne potwierdzenie bądź wykluczenie rozpoznania klinicznego, a także określenie postaci cytogenetycznej zespołu. Ma to kluczowe znaczenie dla rodziców planujących posiadanie dalszego potomstwa. O ile urodzenie dziecka z prostą trisomią bądź postacią mozaikową nie niesie ze sobą wyraźnie zwiększonego ryzyka (1–2% powyżej ryzyka populacyjnego) wystąpienia tej aberracji chromosomowej u kolejnych dzieci, o tyle postać translokacyjna znacznie ryzyko to podwyższa, pod warunkiem że chromosom pochodny został odziedziczony od któregoś z rodziców. Bardzo rzadko, kiedy jedno z rodziców jest nosicielem translokacji między oboma chromosomami z pary 13, nie ma szansy na posiadanie zdrowego potomstwa. Nosiciel taki produkuje gamety wyłącznie

o nieprawidłowej liczbie chromosomów: nullisomiczne bądź też disomiczne pod względem chromosomu 13.

Diagnostyka prenatalna

Na dzisiejszym etapie wiedzy medycznej podejrzenie występowania zaburzeń chromosomowych można postawić jeszcze w okresie prenatalnym. Badaniami, które mogą wskazywać na istnienie trisomii chromosomu 13 u płodu, jest m.in. test PAPP-A – biochemiczne badanie surowicy krwi matki oraz badanie ultrasonograficzne płodu. Nieprawidłowy wynik testu przesiewowego bądź też wykrycie wad anatomicznych płodu w badaniu USG jest wskazaniem do inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Najczęściej stosowaną metodą jest amniopunkcja, czyli nakłucie worka owodniowego i pobranie kilkunastu mililitrów płynu owodniowego, w którym znajdują się złuszczone komórki płodu, tzw. amniocyty. Badanie cytogenetyczne amniocytów jest badaniem rozstrzygającym, które jednoznacznie potwierdza bądź wyklucza trisomię chromosomu 13 u płodu.

Rokowanie

Z danych opublikowanych w ostatnich latach w literaturze przedmiotu wynika, że około jedna czwarta noworodków, które przychodzą na świat z zespołem Patau, umiera podczas pierwszej doby od urodzenia, a około połowa w pierwszym tygodniu życia (Rasmussen i wsp., 2003; Brewer i wsp., 2002). Dotychczas sądzono, że tak wysoka śmiertelność wiąże się ze współistniejącymi wrodzonymi wadami serca. Ostatnie doniesienia sugerują jednak, że pierwotną przyczyną wczesnych zgonów są bezdech centralny i inne zaburzenia oddychania związane z nadciśnieniem płucnym oraz nawracającymi infekcjami układu oddechowego (często wywołanymi refluksem przełykowo-żołądkowym). Szansa na przeżycie pierwszego miesiąca przez dzieci z zespołem Patau sięga 30%, natomiast odsetek dzieci, które przeżywają pierwszy rok, waha się od 5 do 10% (Iliopoulos i wsp., 2006; Rasmussen i wsp., 2003; Baty, Blackburn, Carey, 1994).

Przebieg kliniczny

Niemowlęta z trisomią chromosomu 13 słabo przybierają na wadze, często zarówno obwód głowy, masa ciała, jak i długość są bardzo małe i utrzymują się poniżej 3 centyla (Baty i wsp., 1994). Nawet jeżeli nie wystąpił rozszczep wargi i podniebienia, uniemożliwiający karmienie piersią bądź butelką, większość dzieci będzie wymagała już od urodzenia żywienia parenteralnego lub sondą dożołądkową ze względu na zaburzone odruchy ssania i przełykania. Dodatkowym problemem jest występujący u dzieci z zespołem Patau refluks przełykowo-żołądkowy.

Wady anatomiczne mózgu występujące u dzieci z zespołem Patau pociągają za sobą zaburzenia funkcjonalne układu nerwowego. Początkowo napięcie mięśniowe jest obniżone, z czasem staje się nadmierne. U około połowy dzieci występują drgawki, które mogą być trudne do opanowania leczeniem farmakologicznym. Istotnym problemem jest występowanie bezdechów pochodzenia centralnego. Ogólnie rzecz biorąc, uważa się, że brak holoprosencefalii może być korzystnym czynnikiem prognostycznym dotyczącym przeżycia dziecka z zespołem Patau (Cassidy, Allanson, 2005).

W zespole Patau opisuje się różnego rodzaju wady oczu. U ponad połowy dzieci występują małocze, bezocze lub brak tęczówki. Powikłaniami tych wad mogą być zarówno zaćma, jak i jaskra, które doprowadzają do zaburzeń widzenia (tamże; Jones, 1988).

Opisywane w literaturze przedmiotu przypadki dzieci z trisomią 13, które przeżyły dłużej niż rok, świadczą o głębokim opóźnieniu rozwoju psychoruchowego występującym w tym zespole. Takie dzieci nie chodzą samodzielnie, nie mówią. Dodatkowym objawem utrudniającym rozwój psychoruchowy dziecka z zespołem Patau jest występujący często u niego głęboki niedosłuch. Nie oznacza to jednej kompletnej niemożności nabywania pewnych umiejętności – samodzielnego siedzenia, chwytania przedmiotów, wykazywania zainteresowania otaczającymi zjawiskami (Iliopoulos i wsp., 2006; Baty i wsp., 1994).

Problemy psychologiczne

Jeżeli istniały wskazania do przeprowadzenia inwazyjnych badań prenatalnych, rodzice dowiadują się o występowaniu trisomii chromosomu 13 u płodu jeszcze na wczesnych etapach ciąży. Zostają wtedy postawieni przed dramatyczną decyzją o jej kontynuowaniu bądź terminacji. Informacje, które otrzymują, są oparte na statystykach i nieubłagane świadczą o niepomyślnym rokowaniu rozwoju lub przeżycia. Rodzice, niezależnie od decyzji, jaką podejmą, powinni być otoczeni szczególną opieką psychologiczną oraz wsparciem ze strony środowiska medycznego.

Urodzenie ciężko uszkodzonego dziecka jest dla rodziców zaskoczeniem i zawiedzeniem wszystkich nadziei związanych z przyjściem na świat potomstwa. W obliczu tak trudnej sytuacji ocena, co tak naprawdę leży w najlepszym interesie dziecka, może wzbudzać sprzeczne i ambiwalentne uczucia. Rodzice dziecka z trisomią 13, dowiadując się o wysokim prawdopodobieństwie jego zgonu, wraz z personelem medycznym biorą udział w podejmowaniu decyzji dotyczących resuscytacji, ewentualnych operacji, interwencji chirurgicznych, intensywnej terapii i przedłużania życia. Personel medyczny, oprócz udzielania wyczerpujących informacji o stanie zdrowia dziecka, powinien unikać raniących słów i określeń, a także wykazać się taktem i zrozumieniem dla reakcji rodziców.

Wraz z upływem czasu rodzice muszą liczyć się z jednej strony z nadal utrzymującym się wysokim ryzykiem śmierci dziecka, a z drugiej – poważnych zaburzeń rozwojowych. Być może dziecko urodzone z zespołem Patau nie będzie nigdy w stanie opuścić oddziałów intensywnej terapii czy patologii noworodka, ale powinniśmy dołożyć wszelkich starań, aby oszczędzić mu cierpień, a rodzicom umożliwić kontakt z ich synem lub córką. Ważne jest, aby tych dzieci nie spisywać od razu na straty, zwłaszcza że nie dysponujemy adekwatnymi narzędziami rokowania ich rozwoju czy przeżycia.

Doktorzy John Carey i Scott Showalter, którzy ściśle współpracują z amerykańską Grupą Wsparcia dla Rodziców Dzieci z trisomią 18, 13 i Zespołami Pokrewnymi (z ang. SOFT – Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders), podkreślają, że aż od 5 do 10% dzieci z tymi aberracjami chromosomowymi przeżywa pierwszy rok. Zatem zespoły te nie powinny być jednoznacznie określane jako „letalne” (sformułowanie to jest przez lekarzy nadużywane). Ponadto zwracają oni uwagę na fakt, że dzieci te, mimo wielu ograniczeń rozwojowych, osiągają do pewnego stopnia „kamienie milowe”: nawiązują kontakt emocjonalny z najbliższymi osobami w rodzinie, reagują na ich obecność, potrafią się uśmiechać i czasem zdobywają takie umiejętności, jak samodzielne spożywanie posiłków.

Rodzice mogą i powinni odgrywać znaczącą rolę w podejmowaniu decyzji dotyczących opieki nad ich niepełnosprawnymi dziećmi. Każdy rodzic staje się po pewnym czasie ekspertem od swojego dziecka. Zdarza się, że poglądy rodziców na „interes dziecka” różnią się od poglądów lekarzy, ale rodzice otrzymujący wiarygodne informacje i świadomi istniejących zagrożeń i korzyści mogą się stać pomocą w podejmowaniu decyzji terapeutycznych.

Należy pamiętać, że każde dziecko – niezależnie od tego, czy przyszło na świat z prawidłowym czy nieprawidłowym zestawem chromosomów – zasługuje na naszą troskę i szacunek. Decyzje odnośnie do postępowania medycznego i terapeutycznego powinny być rozpatrywane indywidualnie, w zależności od istniejących warunków i możliwości, oraz podejmowane w porozumieniu z rodzicami. Byłoby dobrze, gdyby lekarze, pielęgniarki, terapeuci i opiekunowie nie traktowali dzieci z zespołem Patau jako interesującego przypadku wad wrodzonych, ale potrafili dostrzec w nich małego człowieka, mającego swoje potrzeby – niezależnie od faktu, czy jego życie zakończy się dziś czy jutro.