

Downs syndrom - en tverrfaglig utfordring

REDAKSJONELT

LØFTERØD B

Da John Langdon Down (1828-96) beskrev syndromet som bærer hans navn i 1866 var han overrasket over at det ikke var omtalt tidligere. Senere historisk forskning viser imidlertid at det var beskrevet i franske medisinske håndbøker av Esquirol i 1838 (1). Først i 1959 ble man klar over at syndromet skyldtes et ekstra kromosom, trisomi 21. Forskning på kromosom nummer 21 har i de senere år gitt oss en bedre forståelse av hvorfor medisinske komplikasjoner oppstår ved Downs syndrom, og hvorfor det ofte blir kalt et multihandikapsyndrom. Forskning og erfaring har også vist at habilitering av mennesker med denne funksjonshemningen er en tverrfaglig utfordring.

Et menneske med syndromet må respekteres og verdsettes for sine individuelle egenskaper. Selv om syndrombetegnelsen beskriver deres felles trekk er det få kjente funksjonshemninger som fra individ til individ viser så store forskjeller og variasjon i ferdigheter, evnenivå, personlighet og atferd (2).

En ny generasjon barn med Downs syndrom

Bedre tilrettelagt tilbud og tidligere tverrfaglig intervensjon har det siste tiåret hatt stor betydning for disse barnas psykomotoriske utvikling (3). På mange måter snakker man om en ny generasjon barn med Downs syndrom. Spesielt har ny kunnskap om språkutvikling hatt stor innflytelse på barnas utvikling. Undersøkelser viser at deres språkretardasjon i hovedsak skyldes auditiv persepsjonssvikt. Tegnspråk lærer de imidlertid lett da visuell persepsjon er en sterkere funksjon. Innføring av såkalt tegn til tale allerede fra slutten av første leveår gir barna en god og tidlig mulighet for kommunikasjon, før de selv oppnår verbalt språk. Oppfølgingsundersøkelser viser også at barn som bruker tegn, får et tidligere og bedre talespråk (4). I Norge har vi liten erfaring med metoder som lærer barna leseteknikker allerede fra tre års alder og den positive effekten dette senere har på språkutvikling, lese- og skriveferdigheter (4). Integrering i vanlig barnehage og skole er også gunstig for den kognitive utvikling (5, 6), forutsatt at det sikres nødvendige ekstra opplæringsressurser.

Forskning og praksis

Vurdering av utviklingsparametere i første leveår med tanke på fremtidig prognose har vist seg lite troverdig (3), og det er ingen sikker sammenheng mellom foreldrenes og barnets intelligens (1). Utviklingstester viser fra seks måneders alder fallende intelligenskvotient (IQ) gjennom hele livet, selv om personen viser jevn utvikling og lærer nye ferdigheter. Vi

har ingen overbevisende forklaring på dette fenomenet (6). Det forskes nå blant annet på om søvnapné, som er mer vanlig enn tidligere antatt, kan være en medvirkende faktor på grunn av redusert oksygenforsyning til hjernen (7).

Det viser seg nå med stor sannsynlighet at bare en liten brøkdel av det ekstra kromosom nummer 21, q22, er ansvarlig for fenotypiske trekk. q22 inneholder flere gener som uavhengig av hverandre er viktige for utvikling av hjerne, hjerte, gastrointestinaltraktus og immunsystemet. Blant annet er AML 1-genet på q22 assosiert med den økte hyppigheten av akutt myelogen leukemi hos barn med Downs syndrom. Tidlig utvikling av demens eller Alzheimers sykdom har lenge fått mye forskningsoppmerksomhet, og det er blant annet påvist opphopning av stoffet betaamyloid i hjernen. Genet for betaamyloid er også på q22. Demens kan skyldes mange årsaker, og ved Downs syndrom er det holdepunkter for at også ApoE-genet på kromosom nummer 19 indirekte kan bidra til et Alzheimer-liknende sykdomsbilde (6).

Wolland & Nystad skrev i 1992 en utmerket oversiktsartikkel om medisinsk oppfølging og habilitering av personer med Downs syndrom (8). Retningslinjer i denne artikkelen og i informasjonsheftet for helsepersonell (9) utgitt i 1993 er fortsatt en god anbefaling for leger som har ansvar for barn, ungdom og voksne med Downs syndrom. Siden disse retningslinjer ble skrevet, er det nå også blitt vanlig å anbefale kvinnene prevensjonsveiledning, da de fleste ansees som fertile. Menn er sannsynligvis ikke forplantningsdyktige, men det er beskrevet et svangerskap hvor en mann med Downs syndrom beviselig var faren (6). Mange undersøkelser har vist forstyrrelser ved sporstoffanalyser, uten at det er påvist reelle mangler som kan settes i sammenheng med blant annet økt tendens til infeksjoner. Ekstra tilsetning av sporstoffer i kosten anbefales derfor ikke (6).

Voksne - også en medisinsk utfordring

Downs syndrom forekommer hos ca. ett av 1000 levende fødte barn. Utenlandske undersøkelser viser at tilbud om prenatal diagnostikk til kvinner over 35 år ikke reduserer dette tallet i særlig grad (ca. 10%), siden de fleste svangerskap hvor fostret har et kromosomavvik ender som spontanaborter og minst åtte av ti mødre er under 35 år (6). Betydelig økt overlevelse de første leveår og bedre helsetjenester generelt vil derfor også på sikt gi et økt antall voksne med Downs syndrom. Gjennomsnittlig levealder er nå mer enn 50 år og 10% vil bli 70 år gamle eller mer (6). Det vil si at i siste 30-årsperiode har vi fått nesten en fordobling av antall personer med Downs syndrom som er mer enn 30 år gamle (6). Denne dramatiske økningen i levealder er en utfordring for hele samfunnet og ikke bare for helsetjenesten. Spesielt setter dette store krav til kommunale løsninger, som ved valg av bolig og aktivitetsplanlegging.

Regelmessig medisinsk oppfølging er avgjørende for å sikre et godt kvalitativt tilbud. Flere sykdommer, som katarakt og hypotyreose, er svært vanlig. Utvikling av demens er imidlertid ikke så hyppig hos yngre voksne som først antatt. Påviste neuropatologiske forandringer, som ved Alzheimers sykdom, er nemlig ikke alltid i overensstemmelse med det kliniske bildet (6). Demens utvikles sjelden før 40 års alder, men viser en kraftig økning til nær 50% i aldersgruppen 50-60 år (6). Viktige differensialdiagnoser er depresjon og hypotyreose.

En god medisinsk omsorg for voksne med Downs syndrom krever bedre fagkunnskap både hos allmennleger og spesialister. Den fylkeskommunale habiliteringstjenesten for voksne bør være sentral i oppbygging av en slik kompetanse.

Bjørn Lofterød

LITTERATUR:

1. Cicchetti D, Beeghly M. Children with Down syndrome. A developmental perspective. New York: Cambridge University Press, 1990.

2. Carr J. Annotation: long term outcome for people with Down's syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 1994; 35:425-39.
3. Rogers PT, Coleman M. Medical care in Down syndrom. A preventive medicine approach. New York: Marcel Dekker, 1992.
4. Buckley SJ, Emslie M, Haslegrave G, LePrevost P. The Development of language and reading skills in children with Down's syndrome. Portsmouth UK: Portsmouth Polytechnic, 1991.
5. Sloper P, Cunningham CC, Turner S, Knussen C. Factors related to the academic attainments of children with Down's syndrome. *Br J Educ Psychol* 1990; 60: 284-98.
6. Stratford B, Gunn P. New approaches to Down syndrome. London: Cassel, 1996.
7. Stores R. Sleep problems in children with Down's syndrome: a summary report. *Down's Syndrome Research and Practice* 1993; 1: 72-4.
8. Wolland AM, Nystad R. Downs syndrom. Medisinsk oppfølging og habilitering. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1992; 112:1852-4.
9. Wolland AM, Nystad R, Lofterød B. Downs syndrom. Et multihandikap syndrom. Informasjonshefte for helsepersonell. Oslo: Statens helsetilsyn: 1993.

Publisert: 17. oktober 2018. *Tidsskr Nor Legeforen*. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no