

Dauno sindromo diagnostika, stebėjimas ir abilitacija

Metodikos patvirtinimo data:

Dokumentui pritarė:

El. nuoroda į dokumentą:

TURINYS

Dokumento apibendrinimas	3
Santrumpos, sąvokos ir reikšminiai žodžiai	5
1. Įvadas	6
1.1. Sutrikimo apibrėžtis, priežastys ir paplitimas	6
1.2. Klinikiniai požymiai.....	6
2. Diagnostika.....	8
3. Sveikatos stebėjimas ir gretutinių sveikatos sutrikimų išaiškinimas	9
3.1. Vaikams nuo 0 iki 1 mėnesio.....	10
3.2. Vaikams nuo 1 mėnesio iki 1 metų	13
3.3. Vaikams nuo 1 iki 5 metų.....	17
3.4. Vaikams nuo 5 iki 12 metų.....	21
3.5. Vaikams nuo 13 iki 18 metų.....	23
4. Raidos / funkcinės būklės stebėjimas ir abilitacija.....	24
4.1. Bendrieji principai	24
4.2. Vaiko raidos vertinimas ir abilitacijos plano sudarymas.....	25
4.3. Bendrieji abilitacijos principai	28
4.4. Logoterapija	29
4.5. Ergoterapija.....	34
4.6. Kineziterapija	40
4.7. Psichologinis konsultavimas.....	43
4.8. Psichosocialinė parama šeimai	48
5. Metodinio dokumento diegimo ir auditavimo aprašas	51
5.1. Metodinio dokumento diegimo aprašas.....	51
5.2. Metodinio dokumento auditavimo aprašas	53
6. Literatūros aprašymas.....	54
7. Literatūros sąrašas	54
8. Informacija visuomenei ir pacientams.....	60
9. Priedai	63
9.1. Priedas 1.....	63
9.2. Priedas 2.....	65

Dokumento apibendrinimas

Šio metodinio dokumento tikslas: (1) suteikti gydytojams ir kitiems specialistams žinių apie Dauno sindromą (DS) turinčių vaikų sveikatos, raidos ir funkcinės būklės stebėjimą ir ankstyvąją reabilitaciją; (2) pasiūlyti gaires / algoritmus, kuriuos pirminės sveikatos priežiūros (PSP) ir vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos (VRSAR) paslaugas teikiančios įstaigos galėtų naudoti organizuodamos ir teikdamos asmens sveikatos priežiūros (ASP) paslaugas DS turintiems vaikams.

Metodiniame dokumente pateikiamos mokslo įrodytos ir (arba) kitų išsivysčiusių šalių ekspertų susitarimu ir nacionalinėmis rekomendacijomis pagrįstos rekomendacijos dėl DS turinčių vaikų:

- sveikatos stebėjimo ir gretutinių sveikatos sutrikimų išaiškinimo;
- raidos / funkcinės būklės stebėjimo ir abilitacijos principų;
- metodikos įdiegimo į praktiką ir auditavimo;
- pacientų informavimo.

Metodika skirta VRSAR komandų nariams, šeimos gydytojams ir slaugytojoms, kurie dalyvauja teikiant ASP vaikams, turintiems DS. Rekomenduojame, kad ASP specialistai priimdami sprendimus dėl DS turinčių vaikų sveikatos ir raidos / funkcinės būklės stebėjimo vadovautųsi šiuo metodiniu dokumentu visa apimtimi. Sprendimus dėl DS turinčių vaikų abilitacijos rekomenduojame priimti atsižvelgiant į individualius paciento poreikius, šeimos pasirinkamus ir metodikoje pateikiamus principus.

Metodikos taikymo sritys: DS turinčių vaikų sveikatos stebėjimas ir gretutinių sutrikimų išaiškinimas, raidos / funkcinės būklės vertinimas ir abilitacija. Sveikatos sutrikimai, kuriems skirta ši metodika pagal Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtąjį pataisytą ir papildytą leidimą „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10-AM) koduojami:

- Q90.0 – 21 chromosomos trisomija (neatsiskyrimas mejozės metu);
- Q90.1 – 21 chromosomos trisomija, mozaicizmas (21 chromosomos trisomija su neatsiskyrimu mitozės metu);
- Q90.2 – 21 chromosomos trisomija, translokacija; 21 chromosomos trisomija su Robertsonine (Robertsonian) translokacija;
- Q90.9 – Dauno (Down) sindromas, nepatikslintas; 21 chromosomos trisomija, neklasifikuojama kitaip.

Metodikos įgyvendinimą koordinuoja Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė Kauno klinikos. Rengiant metodiką atsižvelgta į šiuos dokumentus:

- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gegužės 31 d. įsakymas Nr. 301 „Dėl profilaktinių sveikatos tikrinimų sveikatos priežiūros įstaigose“ (nauja redakcija nuo 2015 m. kovo 23 d. Nr. V-383).

- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gruodžio 14 d. įsakymas Nr. 728 „Dėl Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos antrinio ir tretinio lygio paslaugų organizavimo principų, aprašymo ir teikimo reikalavimų“ (nauja redakcija nuo 2018 m. vasario 8 d. Nr. V-150).
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugsėjo 17 d. įsakymas Nr. V-861 „Dėl pirminės ambulatorinės psichikos sveikatos priežiūros paslaugų teikimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. vasario 5 d. įsakymas Nr. 184 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 124:2016 „Kineziterapeutas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. balandžio 28 d. įsakymas Nr. 544 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 125:2016 „Ergoterapeutas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. gegužės 30 d. įsakymas Nr. 627 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 162:2018 „Medicinos psichologas“ patvirtinimo“.

Metodikos rengėjai:

- Dr. Indrė Bakanienė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ skyriaus vadovė-vaikų neurologė;
- Ivan Gavriljev, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ vaikų ligų gydytojas;
- Daiva Nedzinskienė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės medicinos psichologė;
- Kotryna Ramanauskienė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ medicinos psichologė.

Visi metodinio dokumento autoriai užpildė Nešališkumo ir interesų deklaracijas.

Santrumpos, sąvokos ir reikšminiai žodžiai

AAN	Atlantoaksialinis nestabilumas
AAS	Atlantoaksialinis sąnarys
AVK	Atrioventrikulinė komunikacija
ASP	Asmens sveikatos priežiūros paslaugos
ATPO	Skyd liaukės mikrosominiai antikūnai
BERA	Klausos sukeltų smegenų kamieno potencialų tyrimas
CRB	C reaktyvus baltymas
DS	Dauno sindromas
ES	Europos sąjunga
GERL	Gastroezofaginio reflukso liga
IQ	Intelektas koeficientas
OMA	Obstrukcinė miego apnėja
PSP	Pirminė sveikatos priežiūra
SAM	Sveikatos apsaugos ministerija
T4	Tiroksinas
TLK-10-AM	Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtas pataisytas ir papildytas leidimas „Sisteminių ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija)
TTH	Tireotropinis hormonas
UGT	Ultragarsinis tyrimas
VRSAR	Vaikų raidos sutrikimų ankstyvoji rehabilitacija

Įrodymų A lygmuo – duomenys, pagrįsti dviem arba daugiau atsitiktinių imčių klinikiniais tyrimais.

Įrodymų B lygmuo – duomenys, pagrįsti vienu atsitiktinių imčių klinikiniu tyrimu arba neatsitiktinių imčių tyrimu / -ais.

Įrodymų C lygmuo – ekspertų sutarimas ir (arba) nedideli tyrimai.

Rekomendacijų I klasė – įrodymais pagrįsta ir (arba) bendru ekspertų sutarimu priimta, kad procedūra / gydymas yra naudingas ir veiksmingas

Rekomendacijų II klasė – įrodymai ir (arba) nuomonės apie procedūros / gydymo naudą / veiksmingumą prieštaringi

Rekomendacijų II a klasė – daugiau įrodymų / nuomonių, kad procedūra / gydymas yra naudingas / veiksmingas.

Rekomendacijų II b klasė – daugiau įrodymų / nuomonių, kad procedūra / gydymas yra nenaudingas / neveiksmingas.

Rekomendacijų III klasė – įrodymais pagrįsta ir / ar bendru ekspertų sutarimu priimta, kad gydymas nenaudingas / neveiksmingas ir tam tikrais atvejais gali būti žalingas.

Reikšminiai žodžiai: Dauno sindromas, trisomija 21

1. Įvadas

1.1. Sutrikimo apibrėžtis, priežastys ir paplitimas

DS arba trisomija 21 – genetinis sutrikimas, susijęs su kariotipo pokyčiais – papildoma (trečiaja) 21-ąja chromosoma arba jos dalimi, pasireiškiantis organizmo mikro- ir makro-anomalijomis, tipiška išvaizda ir raidos bei intelekto sutrikimu¹. Tai dažniausia chromosominė žmogaus liga, nustatoma 1 iš 400–1500 gyvų gimusių naujagimių ir viena dažniausių genetinių protinio atsilikimo priežasčių².

Trisomijos 21 atsiradimo priežastys nėra tiksliai žinomos. Kadangi genetinė klaida įvyksta dar iki apvaisinimo, nėštumo eiga ir neigiami veiksniai nėštumo metu trisomijos 21 susidarymui įtakos neturi. Vaikai su DS gimsta visose šalyse, nepriklausomai nuo tėvų socialinės padėties, išsilavinimo, rasės, sveikatos būklės, žalingų įpročių. Nustatytas tik DS (kaip ir kitų chromosominių ligų) ryšys su motinos amžiumi. Vyresnio amžiaus moterys turi didesnę riziką susilaukti DS turinčio kūdikio. Moterims iki 25 metų ši tikimybė siekia 2 %, po 36 metų – 10 %, o sulaukus 42 metų – viršija 33 %³. Kadangi vyresnės moterys gimdo rečiau ir joms dažnai atliekami tyrimai įgimtoms vaisiaus ligoms nustatyti, daugumą (iki 80 %) DS turinčių vaikų pagimdo jaunesnės negu 35 metų moterys².

Trisomiją 21 galima patikimai diagnozuoti prenataliniu laikotarpiu. Rizika susilaukti DS turinčio kūdikio nustatoma pagal vaisiaus ultragarsinio tyrimo (UGT) duomenis ir chromosominių ligų žymenų (alfa fetoproteino, nekonjuguoto estriolio, žmogaus chorioninio gonadotropino ir kt.) koncentraciją arba ištyrus iš nėščiosios kraujo išskirtą vaisiaus DNR⁴⁻⁶. DS diagnozė patvirtinama tik ištyrus vaisiaus ląstelių kariotipą. Vaisiaus ląstelės kariotipo tyrimui paimamos atliekant amniocentezę arba kordocentezę arba choriono gaurelių biopsiją¹. Nustačius DS, šeimos dažnai priima sprendimą nutraukti nėštumą, todėl DS turinčių vaikų gimsta mažiau negu būtų galima tikėtis vertinant išaugusį vyresnio amžiaus gimdyvių skaičių⁷. Europos sąjungoje DS turinčių naujagimių skaičius siekia 10 atvejų 10 000-ių gyvų gimusių naujagimių ir išlieka stabilus nuo 1995 metų⁸. Lietuvoje DS dažnumas didesnis, 2019 m. siekė 22 atvejus 10 000-ių gyvų gimusių naujagimių (Higienos instituto duomenys)⁹.

1.2. Klinikiniai požymiai

DS būdingi dismorfiniai veido bruožai, savita kūno sandara, dažnesnės tam tikros vidaus organų ir audinių būklės bei ligos, sutrikusi raida, protinis atsilikimas¹. Beveik visi DS turintys vaikai ir suaugusieji turi brachicefaliją, įstrižą akių plyšį ir epikantą. Kitos veido ir galūnių displazijos nustatomos 47–82 % DS atvejų¹⁰.

Dažniausios galvos ir kaklo displazijos:

- mikrocefalija;
- plokščias ir apvalus veidas, platus nosies tiltas (tarpuakis);

- maža nosis, siauros šnervės ir nosies ertmė;
- įstrižas akių plyšys, epikantas;
- šviesios dėmės akių rainelėse (Brushfield'o dėmės);
- mažas apatinis žandikaulis ir burna, didelis liežuvis, ypač užpakalinė jo dalis; dėl didelio liežuvio ir žemo burnos raumenų tonuso dažnai būna prasižioję;
- displastiški dantys;
- žemai prisitvirtinusios, mažos ausys, siauros ausų landos;
- siauras gomurys;
- trumpas kaklas, sprando odos perteklius ^{1,10}.

Dažniausios rankų ir kojų displazijos:

- mažos plaštakos, trumpi pirštai, skersinė delno raukšlė;
- V-ojo piršto vidurinio pirštikaulio hipoplazija;
- klinodaktilija;
- platus tarpas tarp I–II-ojo pirštų („basutės tarpas“);
- padidėjęs sąnarių judrumas ¹⁰.

DS turintiems vaikams nustatoma didelė gretutinių ligų tikimybė, specifinės medicininės problemos (1 lentelė), todėl jiems kartu su įprastine sveikatos priežiūra reikalingi papildomi profilaktiniai tyrimai ir specialistų konsultacijos (rekomendacijų I klasė) ^{11,12}.

1 lentelė. Gretutinių sutrikimų dažnumas Dauno sindromą turintiems vaikams (pagal Bull ir kt., 2011) ^{11,16}

<i>Sutrikimas</i>	<i>Dažnumas (%)</i>
Klausos sutrikimas	75
Regos sutrikimas	60
Katarakta	15
Refrakcijos ydos	50
Obstrukcinė miego apnėja	50–75
Serozinis otitas	50–70
Hipodontija ir vėlyvas dantų dygimas	23
Žarnų atrezija	12
Skydliaukės ligos	4–18
Kraujo ligos	
• anemija	3
• geležies stoka	10
• praeinantis mieloproliferacinis sutrikimas	10
• leukemija	1
Celiakija	5
Atlantoaksialinis nestabilumas	1–2
Autizmas	1
Hiršprungo liga	< 1

Daugumai DS turinčių asmenų nustatomas protinis atsilikimas, dažniausiai lengvo (intelektinio koeficientas (IQ) 50–70 balų) arba vidutinio (IQ 20–35 balai) sunkumo. Raidos sutrikimas stebimas nuo kūdikystės: sėdėti, vaikščioti, kalbėti DS turintys vaikai išmoksta per dvigubai ilgesnį laiką negu tipiška besivystantys vaikai^{13,14}. Kitų raidos ir (arba) psichikos sutrikimų (autizmo, elgesio sutrikimo) rizika DS turintiems vaikams didesnė negu tipiška besivystantiems, tačiau mažesnė negu kitos etiologijos protinį atsilikimą turintiems vaikams¹⁵. DS turinčių vaikų skirtingos raidos sritys vystosi nevienodai – egzistuoja specifinis, 21 chromosomos trisomijos nulemtas, raidos fenotipas^{1,14,15,15}:

- kalbos suvokimas geresnis už gebėjimą kalbėti;
- žodynas vystosi greičiau už gebėjimą suvokti ir taikyti gramatikos taisykles;
- regimoji darbinė atmintis geresnė už girdimąją;
- santykinai neblogo socialinių įgūdžių raida.

Stipriųjų ir silpnųjų DS turinčių vaikų raidos sričių žinojimas padeda parinkti ankstyvosios reabilitacijos ir ugdymo metodus ir priemones^{11,15}.

2. Diagnostika

1. DS diagnozė gali būti nustatoma prenataliai arba naujagimystėje, pastebėjus DS būdingus požymius ir ištyrus kariotipą^{1,7,12}.
2. Dažniausi DS požymiai naujagimystėje (Hall kriterijai)¹⁰:
 - plokščias veidas;
 - silpnas Moro refleksas;
 - raumenų hipotonija;
 - stambiųjų sąnarių hipermobilumas;
 - sprando raukšlės perteklius;
 - įstrižas akių plyšys;
 - dubens kaulų displazija (nustatoma radiologiniais tyrimais);
 - deformuoti ausų kaušeliai;
 - V-ojo piršto viduriniu pirštakaulio hipoplazija;
 - skersinė delno raukšlė.
3. Jeigu randami 6 arba daugiau šių požymių, yra didelė DS tikimybė¹⁰.
3. Kariotipo tyrimą rekomenduojama atlikti visiems vaikams, net ir tiems, kuriems trisomija 21 buvo nustatyta prenataliai (rekomendacijų I klasė)^{17,18}.
4. Nustačius DS diagnozę svarbu tinkamai informuoti vaiko tėvus. Diagnozė pasakoma nelaukiant genetinių tyrimų rezultatų, per kelias dienas po vaiko gimimo, jeigu tą leidžia mamos sveikata. Tėvai neretai patys įtaria, kad vaikui yra kažkas negerai, todėl delsimas suteikti informaciją tik padidina tėvų įtampą ir baimę. Kol nežinomi genetinio tyrimo

rezultatai, tėvai informuojami apie DS įtarimą ir planuojamus atlikti tyrimus, paliekant tam tikrą neapibrėžtumą, laiko apsiprasti su DS diagnoze.

5. Informacijos apie DS teikimo principai tėvams pateikti 2 lentelėje.
6. Tinkamas informacijos suteikimas ir konsultavimas padeda tėvams įveikti stresą, susitaikyti su vaiko sutrikimu, priimti vaiką tokį, koks jis yra (įrodymų lygmuo C) ¹⁹.

2 lentelė. Informacijos apie Dauno sindromą teikimo tėvams principai (pagal Skotko ir kt., 2011) ¹⁹

<p>Diagnozę pasakyti nedelsiant:</p> <ul style="list-style-type: none">• pasveikinti tėvus su vaiko gimimu; vengti apgailėstavimų, užuojautos reiškimo;• kūdikis turi būti šalia; vadinti jį vardu;• kalbėti pagarbiai;• pokalbis turi vykti atskiroje patalpoje, be pašalinių; vengti bet kokių trukdymų;• skirti pakankamai laiko. <p>Pokalbio metu suteikti informacijos apie:</p> <ul style="list-style-type: none">• DS turintiems kūdikiams būdingus sveikatos sutrikimus, reikalingus tyrimus;• gydymo ir abiliacijos metodus;• DS turinčių asmenų galimybes;• tėvų savitarpio pagalbos grupes. <p>Pasidalinti kitų šeimų patirtimi auginant DS turinčius vaikus:</p> <ul style="list-style-type: none">• 99 % DS turinčius vaikus auginančių šeimų nurodo, kad yra patenkintos gyvenimu; 97 % nurodo, kad vertina savo DS turinčius vaikus ^{20,21};• 80 % šeimų nurodo, kad DS turinčio vaiko gimimas turėjo teigiamą poveikį šeimai (imta daugiau vertinti dvasinius dalykus, šeimos nariai tapo tolerantiškesni, pagerėjo tarpusavio santykiai) ¹⁹;• 80% DS turinčio vaiko broliai ir seserys šeimoje jaučiasi gerai, normaliai bendrauja tiek su tėvais, tiek su savo DS turinčiu broliu ar seserimi ²⁰.

3. Sveikatos stebėjimas ir gretutinių sveikatos sutrikimų išaiškinimas

1. DS turintiems vaikams greta įprastinės sveikatos priežiūros reikalingas stebėjimas ir papildomi tyrimai DS būdingų sveikatos problemų išaiškinimui (rekomendacijų I klasė) ^{17,18}.
2. Už DS turinčių vaikų sveikatos priežiūrą (įskaitant ir gretutinių sveikatos problemų išaiškinimą) atsakingas šeimos gydytojas (rekomendacijų I klasė) ^{17,18}.
3. VRSAR tarnybose dirbantys gydytojai turi įvertinti DS turinčių vaikų anamnezę, atliktų konsultacijų ir tyrimų duomenis. Jeigu nustatoma, kad vaikui nebuvo atlikti gretutinių sutrikimų nustatymui reikalingi tyrimai ir (arba) konsultacijos, VRSAR gydytojas turi inicijuoti jų atlikimą.
4. DS turinčio vaiko profilaktinių patikrinimų kalendorius gretutinėms sveikatos problemoms išaiškinti pateiktas 1 priede.

3.1. Vaikams nuo 0 iki 1 mėnesio

(rekomendacijų I klasė) ^{17,18}

1. Su tėvai aptarti DS būdingus klinikinius požymius:

- mažą raumenų tonusą;
- veido ypatumus (svarbu pažymėti, kad DS turintys vaikai turi ne tik DS, bet ir savo šeimai būdingų veido bruožų);
- maitinimo problemas.

DS turintys kūdikiai geba žįsti ir daugeliu atvejų gali būti sėkmingai maitinami krūtimi. Kai kuriuos tenka primaitinti adaptuotu mišiniu, kol nusistovi pieno gamybos ir maitinimo ciklas. Kai kurie DS turintys naujagimiai miega labai daug, todėl juos reikia žadinti atėjus maitinimo laikui, kad gautų pakankamai kalorijų.

2. Nukreipti vaikų kardiologo konsultacijai ir širdies UGT, net jeigu atliekant vaisiaus UGT širdies patologijos nustatyta nebuvo.

40–50 % vaikų, turinčių DS, nustatoma širdies yda, iš kurių dažniausia (30–40 %) – atrioventrikulinė komunikacija (AVK). Tai sunki širdies yda, kurios negydant pusė vaikų mirtų pirmaisiais gyvenimo metais dėl širdies nepakankamumo ir kvėpavimo takų infekcijos, kitiems vystytusi plautinė hipertenzija. Sunkiais AVK atvejais negrįžtami pakitimai plaučiuose atsiranda anksti kūdikystėje. Taikant chirurginį gydymą AVK prognozė gera, jeigu operacija atliekama anksti (iki 4–6 mėn. amžiaus), kol neišsivystė negrįžtami plaučių pakitimai. Todėl savalaikė šios ligos diagnostika labai svarbi ¹.

3. Aptarti kūdikio maitinimo klausimus. Rekomenduojama:

- Užtikrinti stabilią ir taisyklingą maitinimo padėtį (kūdikio galva, kaklas ir liemuo turi būti vienoje linijoje, liemuo nežymiai sulenktas). Susidūrus su sunkumais rekomenduojama ergoterapeuto konsultacija.
- Pradedant maitinti, patikrinti ar kūdikis taisyklingai apžiojo krūtį ar žinduką. Parinkti tinkamą žinduką. Rekomenduojamas žindukas, kuris užpildo visą burną – tada kūdikiui lengviau žįsti ir maistas neišbėga pro lūpų kampus. Susidūrus su sunkumais rekomenduojama logoterapeuto konsultacija, maitinimo įgūdžių formavimas.
- Atėjus maitinimo laikui miegantį kūdikį reikia žadinti. Žindomus krūtimi kūdikius rekomenduojama maitinti kas 2 val., maitinamus mišiniu – kas 3 val. Jeigu kūdikis užmiega bevalgydamas, būtina žadinti.
- Susidūrus su maitinimo sunkumais nukreipti naujagimį į VRSAR tarnybą. Apsvarstyti instrumentinio rijimo tyrimo poreikį. Šį tyrimą rekomenduojama atlikti kūdikiams, kurie: (1) turi itin mažą raumenų tonusą; (2) maitinimas trunka > 30 min.; (3) springsta maistu; (4) kartoja plaučių uždegimai; (5) blogai auga svoris ^{22,23}.

Maitinimo problemos (įskaitant gastroezofaginio reflukso ligą (GERL) ir disfagiją) nustatomos 31–80 % kūdikių, turinčių DS^{24,25}:

- Dėl midfacialinės hipoplazijos (mažos burnos ertmės, santykinės makroglosijos), burnos, skruostų, liežuvio raumenų hipotonijos ir silpnumo kūdikis sunkiau apžioja krūtį, silpniau žinda, negali tinkamai suderinti žindimą, rijimą ir kvėpavimą.*
- Dėl bendro raumenų tonuso sumažėjimo sunku užtikrinti taisyklingą ir stabilų kūdikio padėtį maitinimo metu.*
- Pirmaisiais mėnesiais kūdikiai daug miega, neprabunda išalkę, greitai užmiega bevalgydami.*
- Širdies ydos, virškinimo sistemos displazijos gali sukelti sunkius maitinimosi sutrikimus, kurių sprendimui gali reikėti nazogastrinio maitinimo arba gastrostomos.*

7. Patikrinti medicininėje dokumentacijoje ar buvo atliktas akių dugno raudonojo reflekso tyrimas (nuo 2012 m. akių dugno reflekso tyrimas privalomas visiems Lietuvos naujagimiams). Jeigu tyrimas nebuvo atliktas arba buvo nustatyta patologinių pakitimų – reikalinga skubi oftalmologo konsultacija.

Įgimtos kataraktos dažnumas vaikams, turintiems DS, siekia 1,5–2 %. Dažniausiai ji būna abipusė. Pusei vaikų, turinčių įgimtą kataraktą, reikia chirurginio gydymo, trečdaliui jų – pirmąjį gyvenimo pusmetį^{26,27}.

8. Patikrinti medicinos dokumentacijoje ar buvo atliktas otoakustinės emisijos tyrimas (nuo 2014 m. šis tyrimas privalomas visiems Lietuvos naujagimiams). Jeigu tyrimas nebuvo atliktas arba buvo nustatyta patologinių pakitimų – nukreipti klausos ištyrimui. Nustačius klausos sutrikimą nedelsiant nukreipti į VRSAR tarnybą.

Klausos sutrikimas nustatomas 40–80 % DS turinčių vaikų. Galimos visos klausos sutrikimo rūšys, dažniausia jų (80 % atvejų) – serozinio otito sukeltas kondukcinis klausos sutrikimas. 4–20% klausos sutrikimo atvejų DS turintiems vaikams būna dėl neurosensorinio (vidinės ausies displazijų, GJB2 geno mutacijos) arba mišraus klausos sutrikimo. Kondukcinis klausos sutrikimas dažnesnis mažiems vaikams, o vyresniems – dažnesnis neurosensorinis klausos sutrikimas. Neprigirdėjimas trukdo vaiko kalbos, pažintinių gebėjimų, emocinei ir socialinei raidai. DS turintys vaikai sunkiau kompensuoja klausos sutrikimą, todėl net ir lengvas neprigirdėjimas gali ženkliai pabloginti jų raidą. Todėl ankstyvas klausos sutrikimo nustatymas ir abilitacija DS ir klausos sutrikimą turintiems vaikams itin svarbūs.

9. Įvertinti ištyrimo dėl virškinimo sistemos ligų poreikį. Jeigu yra virškinimo sistemos ligų simptomų – nusiųsti vaikų gastroenterologo ir (arba) vaikų chirurgo konsultacijai ir ištyrimui. GERL paprastai diagnozuojama remiantis klinikiniais požymiais ir gydoma šeimos gydytojo. Sunkiais atvejais, kai GERL sukelia kvėpavimo problemas ir (arba) augimo sutrikimą, rekomenduojama siųsti vaikų gastroenterologo konsultacijai. Vidurių užkietėjimą DS turintiems vaikams gali sukelti nepakankama mityba, raumenų hipotonija, hipotirozė ir virškinimo sistemos anomalijos.

Virškinimo sistemos anomalijos DS turintiems vaikams yra antras pagal dažnumą (5–10 %) vidaus organų sklaidos defektas po įgimtos širdies ydos. Dažniausiai pasitaiko dvylikapirštės žarnos atrezija, išangės atrezija arba stenozė, tracheozofaginė fistulė, prievartčio stenozė, Hiršprungo liga. Visi šie sutrikimai diagnozuojami ir gydomi pagal bendrus principus²⁸.

10. Transportuojant DS turintį vaiką automobilio kėdutėje (ypač po kardiokirurginės operacijos arba turintiems ryškią raumenų hipotoniją), gali išsivystyti apnėja, bradikardija, hipoksemija. Todėl prieš išrašant vaiką iš ligoninės reikia atlikti automobilinės kėdutės testą (įvertinti kvėpavimo ir širdies veiklos parametrus pasodinus vaiką į kėdutę)²⁹. Jeigu testas nebuvo atliktas prieš išrašant iš ligoninės, reikia įvertinti jo poreikį ir atlikti jį namuose arba ASP įstaigoje.
11. Vaikai, kuriems po gimimo buvo nustatyta tranzitorinė leukemija arba policitemija, stebimi pagal vaikų hematologo rekomendacijas. Būtina informuoti jų tėvus apie didesnę negu bendroje populiacijoje leukemijos išsivystymo riziką ir galimus jos požymius (greitas mėlynių atsiradimas, smulkios kraujosruvos, mieguistumas, maitinimo pokyčiai).

DS turintiems naujagimiams dažnai nustatomi kraujo ląstelių skaičiaus ir formos pakitimai: policitemija (65 %), leukopenija, trombocitopenija. Iki 10 % naujagimių išsivysto praeinanti leukemija – leukemijos forma su nedidelėmis išimtimis būdinga tik DS turintiems naujagimiams. Jai būdingas blastų atsiradimas kraujyje, rečiau nustatoma trombocitopenija arba trombocitozė, periferiniame kraujyje atsiranda megakariocitų fragmentų, padidėjusių trombocitų. Daugeliu atvejų šie pakitimai sveikatos sutrikimų nesukelia ir išnyksta per 2–3 mėnesius, kai kuriems vaikams gali atsirasti odos pažeidimas, o 17 % vystosi gyvybei grėsmingos komplikacijos (obstrukcinė gelta, širdies bei kvėpavimo nepakankamumas), 19% vėliau susergera leukemija^{30,31}. Todėl visiems DS turintiems naujagimiams po gimimo privalomas kraujo tyrimas, o nustačius praeinančią leukemiją – vaikų hematologo konsultacija³¹.

12. Atlikti tireotropinio hormono (TTH) ir tiroksino (T4) koncentracijos kraujyje tyrimą. TTH koncentracijos vertinimo sauso kraujo laše, kuris pagal SAM nustatytą tvarką privalomai atliekamas visiems naujagimiams, DS turintiems vaikams nepakanka. Jeigu nustatomi skydliaukės hormonų pokyčiai, svarbu nusiųsti vaikų endokrinologo konsultacijai.

Asmenys, turintys DS, visuose amžiaus etapuose dažniau serga hipotiroze. Naujagimystėje jos dažnumas siekia 0,7 % (28 kartus didesnis negu bendroje populiacijoje). Daliai naujagimių būna praeinanti hipotirozė, kuri vėliau išnyksta³². Klinikiniai hipotirozės simptomai nespecifiniai, dalis jų būdingi ir DS, todėl kliniškai šio sutrikimo diagnozuoti beveik neįmanoma, o negydoma arba pavėluotai pradėta gydyti hipotirozė negrįžtamai sutrikdo vaiko augimą ir raidą¹.

13. DS turintiems vaikams dažniau negu bendroje populiacijoje nustatomos inkstų ir šlapimo takų anomalijos³³. Profilaktinis ištyrimas dėl šių anomalijų nėra rekomenduojamas. Šlapimo šalinimo sistemos UGT rekomenduojamas jeigu: (1) buvo įtartos / nustatytos šlapimo šalinimo sistemos anomalijos atliekant prenatalinį UGT; (2) persirgo šlapimo organų sistemos infekcinėmis ligomis.

14. Aptarti su tėvais:

- Vaiko stipriąsias puses ir tėvystės patirtį.
- Šeimos gaunamą paramą ir jos gavimo galimybes. Suteikti informacijos apie tėvų savitarpio pagalbos grupes, kitas psichologinės ir socialinės pagalbos galimybes.
- VRSAR poreikį ir veiksmingumą. Padėti tėvams pasirinkti VRSAR tarnybą, parašyti siuntimą.
- Didesnį vaiko imlumą kvėpavimo takų infekcinėms ligoms. Vaikams, kurie gimė neišnešioti ir (arba) turi sunkių gretutinių ligų rekomenduojama respiracinio sincitinio viruso profilaktika³⁴.
- Galvos-kaklo padėtį – vengti pernelyg palenkti arba atlošti galvą bet kokioje situacijoje, įskaitant ir medicininės intervencijas (anesteziją, radiologinius tyrimus) metu³⁴.
- Alternatyvios medicinos metodus. Išaiškinti, kurie jų kelia riziką vaiko sveikatai (kamieninių ląstelių transplantacija susijusi su lėtinių infekcijų, auglių formavimosi rizika) ir kurie yra saugūs. Išsiaiškinti kokius maisto papildus ir (arba) žolinius vaistus vaikas vartoja, patarti vengti netinkamų pagal vaiko amžių papildų vartojimo ir (arba) perdozavimo^{35,36}.

Atliktų tyrimų duomenimis beveik 40 % DS turinčius vaikus auginančių tėvų duoda savo vaikams maisto papildų (vidutiniškai 3 vienu metu) nuo 4–6 mėnesių amžiaus ir daro tai savo nuožiūra. Penktadalis šeimos gydytojų nežino, kad jų DS turintys pacientai vartoja maisto papildus, nes nepaklausia apie jų vartojimą. Dažnai DS turintiems vaikams duodami suaugusiems arba vyresniems vaikams skirti maisto papildai³⁵.

3.2. Vaikams nuo 1 mėnesio iki 1 metų

(rekomendacijų I klasė)^{17,18}

1. Matuoti kūdikio ūgį, svorį ir galvos apimtį kas mėnesį pirmąjį gyvenimo pusmetį ir kas 2 mėnesius – antrąjį gyvenimo pusmetį. DS turintys vaikai auga lėčiau, būna žemo ūgio, todėl jų ūgiui ir svoriui vertinti sudarytos specialios augimo kreivės^{37,38}. Šiuo metu prieinamos 2015-ais metais JAV sudarytos DS turinčių vaikų augimo kreivės (2 priedas). DS turinčių Lietuvos vaikų augimo ypatumai nėra tirti. Pirmąjį gyvenimo mėnesį DS turintys vaikai dėl maitinimo problemų svorio dažnai nepriauga (augimo kreivėse tai neatsispindi). Nuo antrojo mėnesio svoris ir ūgis turi didėti lygiagrečiai augimo kreivėms. Jeigu vaiko ūgio ir svorio augimas atsilieka, būtina atmesti galimas medicininės fizinės raidos sutrikimo priežastis (širdies ydą, Hiršprungo ligą, hipotirozę). Jeigu svorio neaugimo priežastis yra maitinimo sutrikimas, rekomenduojama siųsti vaiką į VRSAR tarnybą.
2. Vertinti vaiko maitinimą kiekvieno profilaktinio vizito metu, užtikrinti pakankamą geležies poreikį maiste. Rekomenduojama:

- Užtikrinti stabilią ir taisyklingą maitinimo padėtį. Vyresniam kūdikiui pritaikyti maitinimo kėdutę, įrengti nuolatinę valgymo vietą prie bendro šeimos stalo, kad mokytųsi valgyti stebėdamas ir pamėgdžiodamas kitus šeimos narius.
- Parinkti tinkamus valgymo įrankius. Rekomenduojama naudoti lengvą ir plokščią šaukštelį, kad būtų lengviau sugriebti maistą lūpomis; lengvą buteliuką ir puoduką, kad pajėgtų išlaikyti juos rankose.
- Naujus maisto produktus įvesti kaip ir tipiška besivystantiems kūdikiams, atsižvelgiant į virškinimo sistemos būklę (atpylinėjimą, vidurių užkietėjimą), dantų dygimą.
- Įtarus maitinimo sutrikimą, nukreipti į VRSAR tarnybą.

*DS turinčių kūdikių maitinimo problemos*³⁹:

- *Dėl midfacialinės hipoplazijos (mažos burnos ertmės, santykinės makroglosijos), burnos, skruostų, liežuvio raumenų hipotonijos ir silpnumo sunkiau apžioja krūtį, silpniau žinda, sunkiau suderina žindimą, rijimą ir kvėpavimą.*
- *Vėliau išmoksta gerti iš puoduko, valgyti šaukšteliu, ilgiau trunka, kol pripranta valgyti tirštesnę maistą ir naujus maisto produktus.*
- *Dėl sumažėjusio raumenų tonuso ir vėluojančios judesių raidos sunkiau užtikrinti taisyklingą ir stabilią maitinimo padėtį.*

3. Įvertinti anksčiau atliktų klausos tyrimų rezultatus. Jeigu klausos sutrikimo nustatyta nebuvo, 6 mėn. amžiuje nusiųsti kitam profilaktiniam klausos tyrimui atlikti. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu atlikti otoskopiją. Nustačius otitą – būtina gydyti nedelsiant, o pasveikus – nusiųsti otorinolaringologo konsultacijai klausos sukeltų smegenų kamieno potencialų tyrimui (BERA) atlikti. Jeigu ausies būgnelis blogai matomas, rekomenduojama otorinolaringologo konsultacija, išorinių ausies landų valymas ir otoskopija su mikroskopu kas 3 mėnesius, kol vaikui augant būgnelis taps matomas atliekant įprastinę otoskopiją. Suėjus 1 metams, nusiųsti vaiką elgesinei audiogramai atlikti. Jeigu elgesinės audiogramos atlikti nepavyksta, rekomenduojama atlikti BERA.

- *Išorinės klausomosios landos stenozė nustatoma beveik pusei DS turinčių kūdikių. Dėl jos dažnai formuojasi sieros kamščiai, sunku iširti ausis įprastiniu otoskopu, yra didelė serozinio otito rizika. Vaikui augant, antraisiais-trečiaisiais gyvenimo metais, išorinės klausomosios landos stenozė dažniausiai išnyksta*⁴⁰.
- *Serozinis otitas nustatomas 50–70% vaikų, turinčių DS. Jiems serozinio otito eiga dažnai būna sunkesnė, liga trunka ilgiau, dažnesnės komplikacijos (būgnelio perforacija, atelektazė, cholesteatomų formavimasis) negu tipiška besivystantiems vaikams, nustatoma didelė klausos sutrikimo rizika*⁴¹.

4. Per pirmuosius 6 gyvenimo mėnesius nusiųsti vaiką oftalmologui įvertinti dėl galimos akių patologijos (žvairumo, kataraktos, nistagmo, refrakcijos sutrikimo). Tikrinti kūdikio regą kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu. Jeigu stebimi nosinio ašarų kanalo obstrukcijos

požymiai ir nepraeina iki 9–12 mėnesių amžiaus, siųsti vaiką oftalmologo konsultacijai dėl chirurginio gydymo.

- Refrakcijos sutrikimai DS turintiems vaikams gali atsirasti bet kuriame amžiuje (dažnumas 40–75 %). Vienodai dažnai pasitaiko miopija ir hipermetropija, pusei vaikų nustatomas astigmatizmas. DS turintiems vaikams augant refrakcijos ydos dažniausiai neišnyksta, progresuoja, todėl rekomenduojama ankstyva refrakcijos ydų korekcija^{1,42}.
- Pusei vaikų, turinčių DS, nustatomas akomodacijos silpnumas – neryškiai mato arti esančius daiktus. Akomodacijos silpnumui koreguoti rekomenduojami bifokaliniai arba progresiniai akiniai^{16,42}.
- Žvairumas nustatomas trečdaliui vaikų, turinčių DS. Bendroje populiacijoje žvairumo atsiradimas siejamas su hipermetropija, tačiau DS turintiems vaikams žvairumas vystosi nepriklausomai nuo refrakcijos ydų, net ir esant normaliai refrakcijai⁴².

5. Pakartoti TTH koncentracijos kraujyje tyrimą 6 ir 12 mėnesių kūdikiams (žr. 3.1 skyrelį).
6. Stebėti vaikus, turinčius įgimtą širdies ydą dėl lėtinio širdies nepakankamumo požymių (tachipnėjos, maitinimo, fizinės raidos sutrikimo). Plautinės hipertenzijos atsiradimo riziką turi net ir struktūrinių širdies defektų neturintys kūdikiai ir vyresni vaikai, kuriems nustatytas DS⁴⁴ (žr. 3.1 skyrelį).
7. Suėjus metams tirti profilaktiškai dėl geležies deficitinės anemijos – atlikti bendrą kraujo, feritino ir C reaktyvaus baltymo (CRB) koncentracijos kraujyje tyrimus. Vaikus, kurie turi miego sutrikimą, tirti dėl anemijos nepriklausomai nuo amžiaus. Skirti gydymą geležies preparatais, jeigu nustatoma mažesnė negu 50 µg/l feritino koncentracija⁴⁵.

DS turintiems vaikams anemijos išsivystymo rizika panaši kaip bendroje populiacijoje, tačiau anemija jiems dažnai nenustatoma dėl makrocitozės, kurią turi trečdalis DS turinčių asmenų⁴⁶. Geležies stokos anemija neigiamai veikia nesubrendusių nervų sistemą, todėl gali pažeisiti ją negrįžtamai⁴⁷. Be to, anemija siejama su didesne miego sutrikimų rizika⁴⁸. Dėl makrocitozės MCV tyrimas DS turintiems asmenims nėra tinkamas rodiklis nustatant anemiją ar intoksikaciją švinu. Anemiją galima diagnozuoti įvertinus hemoglobino koncentraciją, o geležies stoką – feritino koncentraciją. DS turintiems asmenims feritino koncentracija gali padidėti dėl jiems dažno lėtinio uždegiminio proceso, todėl kartu su feritino koncentracijos tyrimu rekomenduojama tirti ir CRB koncentraciją⁴⁹.

8. Nepamiršti, kad DS turintiems vaikams nustatoma didesnė leukemijos atsiradimo rizika negu bendroje populiacijoje, vertinti galimus leukemijos simptomus (greitas mėlynių atsiradimas, smulkios kraujosrūvos, mieguistumas, maitinimo pokyčiai), jeigu reikia – atlikti papildomą kraujo tyrimą.
9. Išsiaiškinti galimus nervų sistemos pažeidimo požymius, atlikti klinikinį neurologinį ištyrimą. Nustačius nervų sistemos pažeidimo požymių – siųsti vaikų neurologo konsultacijai.

DS turintiems vaikams nustatoma didelė epilepsijos rizika, įskaitant infantilinius spazmus (dažnumas DS turintiems vaikams siekia 1 %–13 %) ^{50,51}, didesnė Moyamoya ligos tikimybė ^{52,53}.

10. DS turintys vaikai skiepijami kaip ir tipiški besivystantys vaikai, įvertinus jų sveikatą ir galimas kontraindikacijas skiepams.
11. Vertinti odos būklę. Paaiškinti tėvams, kad DS turintiems vaikams būdingi odos sausumas ir *cutis marmorata* (rausvai violetinė, raukšlėta oda) ⁵⁴.
12. Mažiausiai kartą per pirmuosius 6 mėnesius aptarti su tėvais obstrukcinės miego apnėjos (OMA) riziką ir požymius (apsunkintas kvėpavimas, knarkimas, neįprasta miegojimo padėtis, dažnas atsibudimas naktį, mieguistumas dienos metu ir galimai su nemiga susijusios elgesio problemos). Nustačius bent vieną OMA simptomą – siūsti į ASP įstaigą, kurioje atliekama polisomnografija ^{55,56}.

Beveik 70 % DS turinčių vaikų atlikus polisomnografiją nustatoma OMA, pusei jų – sunki. OMA sukelia anatominės veido anomalijos (makroglosija, tonzilių hipertrofija, vidurinės veido dalies hipoplazija). OMA rizika didesnė vaikams kurie turi nutukimą, hipotirozę, ženklų raumenų hipotoniją, GERL ⁵⁷.

13. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti, kad būtina vengti pernelyg palenkti arba atlošti vaiko galvą bet kokiose situacijose, įskaitant ir medicininės intervencijas (anesteziją, radiologinius tyrimus) dėl nugaros smegenų pažeidimo rizikos ³⁴. Aptarti su tėvais nugaros smegenų pažeidimo požymius (judesių asimetrija, silpnumas), vertinti ar jų nėra renkant anamnezę ir atliekant klinikinį vaiko ištyrimą. Patarti tėvams skubiai kreiptis į gydymo įstaigą, jeigu staiga pasikeičia vaiko eisena, rankų funkcija, atsiranda šlapinimosi ir (arba) tuštinimosi sutrikimas, kaklo skausmas, fiksuota galvos padėtis, silpnumas.

Dėl įgimto raiščių laisvumo 15–27 % vaikų, turinčių DS, nustatomas atlantoaksialinis nestabilumas (AAN) – atlošiant galvą I ir II stuburo slanksteliai pasislenka vienas kito atžvilgiu. Dažniausiai AAN nesukelia jokių simptomų ir nustatomas tik atlikus šonines kaklinės stuburo srities rentgenogramas trijose padėtyse: kaklą palenkus, atlošus ir neutralioje padėtyje. 1–1,5% DS turinčių vaikų dėl AAN atsiranda atlantoaksialinio sąnario (AAS) panirimas / išnirimas. Dėl jo suspaudžiamos nugaros smegenys, gali vystytis kojų paralyžius, dubens organų funkcijos sutrikimas ⁵⁸.

14. Tėvų konsultavimas:

- Aptarti, kokią psichologinę ir socialinę paramą gauna šeima, informuoti apie tokios paramos galimybes.
- Vertinti šeimos emocinę būklę ir jos narių tarpusavio santykius. Jeigu reikia, patarti kur galėtų gauti atokvėpio paslaugą, kitą psichologinę ir socialinę pagalbą.
- Kiekvieno vizito metu išsiaiškinti ar gauna VRSAR paslaugas, akcentuoti kasdienių ankstyvosios abilitacijos priemonių taikymo namuose svarbą.

- Mažiausiai kartą aptarti DS pasikartojimo riziką kito nėštumo metu ir prenatalinės diagnostikos galimybes. Nusiųsti klinikinio genetiko konsultacijai, jeigu šeima pageidauja.
- Būti pasiruošus diskutuoti ir atsakyti į klausimus apie alternatyvius gydymo metodus (žr. 3.1 skyrelį).

3.3. Vaikams nuo 1 iki 5 metų

1. Stebėti fizinę vaiko raidą – matuoti ūgį, svorį, galvos apimtį kas 3 mėnesiai iki 2 metų, vėliau – kartą per metus. Jei vaiko augimas neatitinka DS turinčio vaiko augimo normų (2 priedas), atmesti galimas medicininės augimo sutrikimo priežastis (širdies ydą, skydliaukės patologiją, miego apnoję, celiakiją).
2. Aptarti maitinimo klausimus ir užtikrinti pakankamą geležies kiekį maiste (žr. 3.2 skyrelį).
15. Kartą per metus profilaktiškai tirti dėl geležies deficitinės anemijos – atlikti bendrą kraujo, feritino ir CRB koncentracijos kraujyje tyrimus (žr. 3.2 skyrelį). Vaikus, kurie turi miego sutrikimą, tirti dėl anemijos nepriklausomai nuo amžiaus. Skirti gydymą geležies preparatais, jeigu nustatoma mažesnė negu 50 µg/l feritino koncentracija ⁴⁵.
3. DS turintiems vaikams nustatoma didesnė sėklidžių vėžio rizika ⁵⁹, todėl rekomenduojama tirti jas palpuojant kiekvieno apsilankymo metu.
4. Kiekvieno apsilankymo metu atlikti otoskopiją. Nustačius otitą – būtina gydyti nedelsiant. Pasveikus – nukreipti otorinologologo konsultacijai dėl BERA atlikimo klausai įvertinti. Jeigu ausies būgnelis blogai matomas, rekomenduojama otorinologologo konsultacija, išorinių ausies landų valymas ir otoskopija su mikroskopu kas 3 mėnesiai, kol vaikui paaugus būgnelis taps matomas atliekant įprastinę otoskopiją (žr. 3.2 skyrelį). Kiekvienais metais nusiųsti vaiką elgesinei audiogramai atlikti. Jeigu audiogramos atlikti nepavyksta, rekomenduojama atlikti BERA (žr. 3.1 skyrelį). Aptarti su tėvais klausos reikšmę kalbos raidai.
5. Tikrinti vaiko regėjimą kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu. Nustačius nukrypimų nuo normos – siųsti oftalmologo konsultacijai (žr. 3.2 skyrelį).
6. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti AAN ir AAS išnirimo riziką:
 - Rekomenduoti vengti pernelyg palenkti arba atlošti galvą bet kokioje situacijoje, įskaitant medicininės intervencijas (anesteziją, chirurgiją, radiologinius tyrimus) dėl nugaros smegenų pažeidimo rizikos ³⁴.
 - Aptarti nugaros smegenų pažeidimo požymius. Patarti skubiai kreiptis į gydymo įstaigą, jeigu staiga pasikeičia vaiko eisena, rankų funkcija, atsiranda šlapinimosi ir (arba) tuštinimosi sutrikimas, kaklo skausmas, fiksuota galvos padėtis, silpnumas.
 - Paaiškinti, kad kai kurios sporto rūšys (imtynės, gimnastika, futbolas, beisbolas, šokinėjimas ant batuto) susiję su nugaros smegenų pažeidimo rizika dėl AAN.
 Prognozuoti AAS panirimo tikimybę pagal stuburo kaklinės dalies rentgenologinio tyrimo duomenis negalima, todėl profilaktiškai daryti kaklo rentgenogramas nerekomenduojama ^{60,61}. Jeigu vaikui nustatomi nugaros smegenų pažeidimo simptomai, rekomenduojama daryti

stuburo kaklinės dalies rentgenogramas ir (arba) nusiusti neurochirurgo ir (arba) ortopedo konsultacijai.

7. Kartoti TTH tyrimą kartą per metus arba dažniau, jeigu atsiranda skydliaukės funkcijos sutrikimo požymių (žr. skyrelį 3.1). Jeigu buvo nustatyti skydliaukės mikrosominiai antikūnai (ATPO), TTH tirti kas 6 mėnesius.
8. Kiekvieno apsilankymo metu išsiaiškinti ar vaikui nepasireiškė celiakijos simptomų. Jeigu nustatoma celiakijos požymių, atlikti audinių transgliutaminazės imunoglobulinų A klasės antikūnų (aTGIgA) ir bendrą imunoglobulinų A (IgA) tyrimus (mažesnis bendro IgA kiekis gali būti klaidingai neigiamo aTGIgA tyrimo priežastimi). Nustačius aTGIgA pakitimų – siųsti vaikų gastroenterologo konsultacijai. Neskirti beglitimės dietos iki bus atlikta plonosios žarnos biopsija, nes dietos taikymas iškreiptų biopsijos rezultatus. Profilaktiniai celiakijos tyrimai simptomų neturintiems vaikams nerekomenduojami.

5–16 % vaikų, kuriems nustatytas DS, serga celiakija. Celiakijos požymiai gali atsirasti bet kokio amžiaus vaikams. Dažniausi jų – vėmimas, viduriavimas arba vidurių užkietėjimas, svorio neaugimas, anemija, pilvo skausmas, vidurių putimas. Galimos atipinės ligos formos, kai nebūna žarnyno pažeidimo požymių ir liga pasireiškia nepaaiškinama anemija, osteoporoze, herpetiforminiu dermatitu, elgesio pakitimais. Negydoma celiakija progresuoja, padidėja kitų autoimuninių, virškinimo sistemos ligų, kepenų vėžio, Hodžkino limfomos rizika^{62–64}.

9. Kiekvieno profilaktinio vizito metu aptarti su tėvais OMA riziką ir požymius (apsunkintas kvėpavimas, knarkimas, neįprasta miegojimo padėtis, neramus miegas, dažnas atsibudimas naktį, mieguistumas dienos metu ir galimai su nemiga susijusios elgesio problemos, kvėpavimo sustojimas ilgiau negu 10 s). Aptarti nutukimą kaip vieną galimų OMA priežasčių. Nustačius bent vieną OMA požymį – siųsti į ASP įstaigą, kurioje atliekama polisomnografija^{55, 56}. Atliktų tyrimų rezultatai parodė, kad daugiau negu pusė tėvų, auginančių DS turinčius vaikus, nepakankamai objektyviai vertina miego apnojė simptomus, priskiria juos DS turinčių vaikų miego ypatumams^{56,65}. Todėl visiems DS turintiems vaikams rekomenduojama profilaktinė polisomnografija ketvirtaisiais gyvenimo metais. Jeigu dėl OMA buvo atliekama adenotonzilektomija, kartoti polisomnografiją po operacijos gydymo veiksmingumui įvertinti. Daliai vaikų po adenotonzilektomijos OMA išlieka^{66,67}, todėl gali reikėti papildomų tyrimų ir gydymo.
10. Stebėti ar neatsiranda lėtinio širdies nepakankamumo ir plautinės hipertenzijos požymių (net jeigu širdies struktūra buvo visiškai atkurta operuojant) (žr. skyrelį 3.1).
11. Kiekvieno profilaktinio vizito metu aptarti vaiko elgesį ir socialinius gebėjimus. Įtarus autizmą, dėmesio ir veiklos sutrikimą arba kitokio pobūdžio psichikos arba elgesio sutrikimą (3 lentelė) siųsti socialinio pediatro (VRSAR tarnyboje) ir (arba) vaikų ir paauglių psichiatro konsultacijai. 18–24 mėnesių vaikams atlikti autizmo rizikos įvertinimo testą⁶⁸ (žr. metodiką „Ankstyvoji autizmo diagnostika, stebėjimas ir terapijos principai“). Nustačius autizmo riziką – siųsti socialinio pediatro (VRSAR tarnyboje) ir (arba) vaikų ir paauglių psichiatro

konsultacijai. Ankstyva autizmo diagnostika ir abilitacijos taikymas svarbūs visiems vaikas, įskaitant ir turinčius DS.

3 lentelė. Psichikos ir elgesio sutrikimų požymiai ikimokyklinio amžiaus vaikams, turintiems Dauno sindromą (pagal Capone ir kt., 2006) ⁶⁹

Elgesys	Staiga pasikeičia Elgesio sutrikimas sunkėja (nepageidaujamo elgesio epizodai dažnėja, intensyvėja, ilgėja) Ženkliai pablogėja raida, mokymasis, socialinis funkcionavimas
Psichologiniai ir emociniai simptomai	Miego sutrikimas Hiperaktyvumas arba vangumas Nuotaikų kaita, padidėjęs dirglumas Neįprastas atsakas į jutiminius dirgiklius Stereotipiniai judesiai Save žalojantis elgesys
Neurokognityviniai simptomai	Nėra akių kontakto Dėmesio sutrikimas Stereotipinis žaidimas Socialinio bendravimo sutrikimas Turėtų įgūdžių netekimas (regresas)
Šeimos anamnezė	Pirmosios eilės giminaičiams nustatytas bipolinis sutrikimas, šizofrenija, obsesinis-kompulsinis sutrikimas, autizmas

- *Psichinės ligos rizika vaikams, turintiems DS, siekia 18–38 %. Apie 20–40 % vaikų, turinčių DS, ikimokykliniame ir jaunesniame mokykliniame amžiuje nustatomi kliniškai reikšmingi dėmesio koncentracijos, elgesio, prieštaraujančio nepaklusnumo sutrikimai, socialinė izoliacija. DS atveju dažna atipinė psichinių ligų klinika, neįprasti simptomų deriniai, todėl diagnozė dažnai nustatoma vėliau negu vaikams, kurie DS neturi ^{70–72}.*
- *DS ir autizmą turintys vaikai geriau supranta kalbą ir geba pamėgdžioti negu vaikai, kurie turi autizmą be DS, bet blogiau negu vaikai, kurie turi DS ir neturi autizmo ⁷³. Be to, DS ir autizmą turintys vaikai dažniau būna hiperaktyvūs, nerimastingi, linkę į socialinę izoliaciją, save žalojantį elgesį, stereotipinį ir pasikartojantį elgesį, echolalijas ^{72,74}. Vaikų, kurie turi autizmą ir DS, kalbos suvokimo, kalbėjimo ir pažintinių gebėjimų raida paprastai blogesnė negu vaikų, kurie turi DS be autizmo ⁷⁰*

12. Išsiaiškinti galimus nervų sistemos pažeidimo požymius, atlikti klinikinį neurologinį ištyrimą. Nustačius nervų sistemos pažeidimo požymius – siųsti vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.2). Žinoti DS būdingo ūmaus dezintegracinio sutrikimo požymius, o juos nustatčius – siųsti į universitetinį centrą vaikų neurologo konsultacijai.

DS turintiems vaikams ir paaugliams gali išsivystyti ūmus dezintegracinis sutrikimas (dar įvardijamas kaip katatonija, ūmus regresas), kuriam būdingas turėtų įgūdžių netekimas, ženklius nuotaikos pokyčiai arba katatonija, mutizmas, autizmui būdingas elgesys. Šis sutrikimas dažniau nustatomas vaikams, kurie turi autoimuninių ligų. Sutrikimo priežastys nežinomos, tikėtinas autoimuninis ligos mechanizmas. Taikomas simptominis gydymas, rehabilitacija, rečiau – imunoterapija ^{75,76}.

13. Apžiūrėti odą, įvertinti tėvų nusiskundimas, nukreipti dermatologo konsultacijai pagal poreikį. Sausa oda ir išretėję plaukai gali būti dėl hipotirozės – apsvarstyti papildomo TTH tyrimo poreikį.

DS turintiems asmenims dažniau negu bendroje populiacijoje, nustatomos autoimuninės odos ligos (lizdinė alopecija, baltmė), keratosis pilaris (žąsies oda), folikulitas^{77,78}.

15. Skiepyti pagal planą. Papildomai kasmet skiepyti nuo gripo.

16. Tėvų konsultavimas:

- Aptarti VRSAR poreikį kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu.
 - Patarti leisti vaiką į darželį, aptarti švietimo pagalbos poreikį. Patarti kreiptis į pedagoginę-psichologinę tarnybą dėl specialiųjų ugdymosi poreikių vertinimo ir pagalbos renkantis ugdymo įstaigą.
 - Aptarti, kokią psichologinę ir socialinę paramą gauna šeima, informuoti apie tokios paramos galimybes.
 - Paaiškinti, kad DS turintiems vaikams dantys gali dygti vėliau, kitokia tvarka, kad yra hipodontijos rizika⁷⁹.
 - Aptarti mažų vaikų lytinio švietimo principus⁸⁰:
 - mokyti kūno dalių pavadinimų (įskaitant ir lytinių organų); kai vaikas išmoka kūno dalių pavadinimus, aiškinti kurias kūno dalis galima rodyti svetimiems, o kurias – tik esant svarbioms priežastims (medicininės apžiūros metu, kai suaugęs padeda nusimaudyti ir pan.);
 - mokoma, kaip tinkamai reikšti fizinį artumą: ką ir kada galima bučiuoti, apsikabinti, o su kuo ir kada taip elgtis nedera;
 - mokoma, kurios vietos yra privačios, o kurios – viešos ir kaip jose dera elgtis.
- Bent vieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti seksualinio išnaudojimo riziką ir profilaktikos principus.
- Bent vieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti DS pasikartojimo riziką kito nėštumo metu ir prenatalinės diagnostikos galimybes. Nusiųsti klinikinio genetiko konsultacijai, jeigu šeima pageidauja.
 - Aptarti vaiko elgesį, patarti dėl elgesio valdymo priemonių taikymo, vaiko santykius su broliais ir seserimis, socializaciją, vaiko įtraukimo į šeimos gyvenimą svarbą.
 - Būti pasiruošus diskutuoti ir atsakyti į klausimus apie alternatyvius gydymo metodus (žr. 3.1 skyrelį).

3.4. Vaikams nuo 5 iki 12 metų

1. Stebėti fizinę raidą – matuoti ūgį, svorį, vertinti kūno masės indeksą kartą per metus. Vaiko augimą vertinti pagal DS turinčių vaikų augimo kreives (2 priedas). Pabrėžti sveikos mitybos ir fizinio aktyvumo svarbą nutukimo prevencijai.
2. Aptarti mitybą, užtikrinti pakankamą geležies kiekį maiste.
3. Kartą per metus nukreipti audiologiniam ištyrimui (žr. 3.1 skyrelį). Papildomai tirti klausą persirgus vidurinės ausies ligomis.
4. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu tirti regėjimą (žr. skyrelį 3.2), kartą per 2 metus nusiųsti oftalmologo konsultacijai.
5. Kartoti TTH tyrimą kartą per metus arba dažniau, jeigu atsiranda skyd liaukės funkcijos sutrikimo požymių (žr. skyrelį 3.1). Vaikui augant skyd liaukės ligų rizika didėja. Jeigu buvo nustatyti ATPO, TTH tirti kas pusę metų.
6. Vaikų kardiologo stebėjimas priklausomai nuo širdies ydos pobūdžio ir individualios vaiko situacijos.
7. Kartą per metus tirti profilaktiškai dėl geležies deficitinės anemijos – atlikti bendrą kraujo, feritino ir CRB koncentracijos kraujyje tyrimus (žr. 3.2 skyrelį). Vaikus, kurie turi miego sutrikimą, tirti dėl anemijos papildomai. Skirti gydymą geležies preparatais, jeigu nustatoma mažesnė negu 50 µg/l feritino koncentracija ⁴⁵.
8. DS turintiems vaikams nustatoma didesnė sėklidžių vėžio rizika ⁵⁹, todėl rekomenduojama tirtis jas palpuojant kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu.
9. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu išsiaiškinti ar vaikui, kuriam netaikoma beglitimė dieta, neatsirado celiakijos simptomų (žr. skyrelį 3.3).
10. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti AAN ir AAS išnirimo riziką (žr. skyrelį 3.3).
11. Apžiūrėti odą, įvertinti tėvų nusiskundimas, nukreipti dermatologo konsultacijai pagal poreikį (žr. skyrelį 3.3).
12. Patarti tėvams skatinti vaiko savarankiškumą, įtraukti į namų ruošą, nustatyti vaiko pareigas namuose. Aptarti vaiko elgesį ir socialinių gebėjimų raidą. Įtarus psichikos arba elgesio sutrikimą siųsti vaikų ir paauglių psichiatro konsultacijai. Įvertinti ar nėra medicininių elgesio sutrikimo priežasčių: skyd liaukės funkcijos sutrikimo, celiakijos, OMA, GERL. Žinoti, kad DS turintiems vaikams dažniau negu kitiems pasireškia šalutinis psichotropinių vaistų poveikis. Skirti šiuos vaistus atsakingai, pradėti nuo mažos dozės ir laipsniškai ją didinti ⁸¹.

Psichikos ligų rizika DS turintiems asmenims siekia 18–38 % ir yra didesnė negu bendroje populiacijoje, bet mažesnė negu kitiems protiškai atsilikusiems asmenims. Dažniausi psichikos sutrikimai, nustatomi ikimokyklinio ir jaunesnio mokyklinio amžiaus DS turintiems vaikams yra dėmesio koncentracijos ir hiperaktyvumo sutrikimas, prieštaraujančio nepaklusnumo ir kiti elgesio sutrikimai, autizmas ⁶⁹. Vyresniems vaikams elgesio problemų būna mažiau, tačiau išauga depresijos, nerimo sutrikimų, psichozių rizika ⁸².

13. Išsiaiškinti galimus nervų sistemos pažeidimo požymius, atlikti klinikinį neurologinį ištyrimą. Nustačius nervų sistemos pažeidimo požymius – siųsti vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.2). Žinoti DS būdingo ūmaus dezintegracinio sutrikimo požymius, o juos nustatę – siųsti į universitetinį centrą vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.3).
14. Kiekvieno profilaktinio vizito metu aptarti su tėvais OMA riziką ir simptomus. Aptarti nutukimą kaip OMA rizikos veiksni. Nustačius bent vieną OMA požymį – siųsti į gydymo įstaigą, kurioje atliekama polisomnografija^{55,56} (žr. skyrelį 3.3).
15. Tėvų konsultavimas:
 - Aptarti vaiko raidą ir mokyklos pasirinkimą, perėjimą iš darželio į pradinę ir iš pradinės į pagrindinę mokyklą (perėjus prie dalykinės sistemos daugelio DS turinčių vaikų integracija mokykloje pablogėja).
 - Išsiaiškinti, kokią psichologinę ir socialinę paramą šaima gauna, informuoti apie tokios paramos galimybes.
 - Aptarti vaiko socializaciją, šeimos narių tarpusavio santykius.
 - Aiškinti tėvams kaip svarbu lavinti vaiko savarankiškumą, socialinius gebėjimus, skirti vaikui pareigų namuose.
 - Aptarti lytinio švietimo klausimus (žr. skyrelį 3.3). Mokyti saugoti savo kūno privatumą, aiškinant kas yra blogas arba geras prisilietimas, kad "blogo" prisilietimo atveju būtina užprotestuoti, pasakyti apie jį suaugusiam, kuriuo pasitiki. Aptarti seksualinio elgesio (pvz., masturbacijos) valdymo klausimus. Mažiausiai vieno profilaktinio apsilankymo metu paaiškinti tėvams, kad DS turintys vaikai turi didesnę seksualinio išnaudojimo riziką, todėl lytinis vaiko švietimas nuo mažens yra labai svarbus.
 - Aptarti lytinės brandos, vaisingumo ir kontracepcijos klausimus. Paaiškinti, kad DS turintys vaikai bręsta kaip ir tipiškai besivystantys vaikai, tačiau jiems sunkiau suprasti ir prisitaikyti prie kūno pokyčių⁸³. Aptarti ginekologo konsultacijos poreikį DS turinčiai paauglei.
 - Atėjus laikui aptarti lytiniu keliu plintančių ligų prevencijos ir kontracepcijos klausimus, paaiškinti DS riziką (50 %) DS nėštumo atveju⁸⁴. DS turinčioms merginoms rekomenduojamos ilgai veikiančios, grįžtamo poveikio kontracepcijos priemonės⁸⁵. DS turintys vaikinai yra nevaisingi, išskyrus itin retus atvejus⁸⁶.
 - Mažiausiai vieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti DS pasikartojimo riziką šeimoje kito nėštumų metu ir prenatalinės diagnostikos galimybes. Nusiųsti klinikinio genetiko konsultacijai, jeigu šeima pageidauja.
 - Būti pasiruošus diskutuoti ir atsakyti į klausimus apie alternatyvius gydymo metodus (žr. 3.1 skyrelį).

3.5. Vaikams nuo 13 iki 18 metų

1. Stebėti fizinę vaiko raidą – matuoti ūgį, svorį, vertinti kūno masės indeksą kartą per metus. Vertinti pagal DS turinčių vaikų augimo kreives (2 priedas). Pabrėžti sveikos mitybos ir fizinio aktyvumo svarbą nutukimo prevencijai.
2. Aptarti mitybą, užtikrinti pakankamą geležies kiekį maiste.
3. Kartą per metus tirti profilaktiškai dėl geležies deficitinės anemijos – atlikti bendrą kraujo, feritino ir CRB koncentracijos kraujyje tyrimus (žr. 3.2 skyrelį). Vaikus, kurie turi miego sutrikimą, tirti dėl anemijos papildomai. Skirti gydymą geležies preparatais, jeigu nustatoma mažesnė negu 50 µg/l feritino koncentracija ⁴⁵.
4. DS turintiems vaikams nustatoma didesnė sėklidžių vėžio rizika ⁵⁹, todėl rekomenduojama turti jas palpuojant kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu.
5. Kartoti TTH tyrimą kartą per metus arba dažniau, jeigu atsiranda skydliaukės funkcijos sutrikimo požymių (žr. skyrelį 3.1). Jeigu buvo nustatyti ATPO, tirti TTH kas 6 mėnesius.
6. Kartą per metus siųsti audiologiniam ištyrimui (žr. 3.1 skyrelį). Papildomai tirti klausą persirgus vidurinės ausies ligomis.
7. Kiekvieno apsilankymo metu išsiaiškinti ar vaikui, kuriam netaikoma beglitimė dieta, neatsirado celiakijos požymių. Juos nustatčius – atlikti papildomus tyrimus (žr. skyrelį 3.3).
8. Vaikų kardiologo stebėjimas priklausomai nuo širdies ydos pobūdžio ir individualios vaiko situacijos.
9. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti su tėvais OMA riziką ir požymius. Aptarti nutukimą kaip veina OMA rizikos veiksnį. Nustačius bent vieną OMA požymį – siųsti į gydymo įstaigą, kurioje atliekama polisomnografija ^{55,56} (žr. skyrelį 3.3).
10. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu aptarti AAN ir AAS išnirimo riziką (žr. skyrelį 3.3).
11. Išsiaiškinti galimus nervų sistemos pažeidimo požymius, atlikti klinikinį neurologinį ištyrimą. Nustačius nervų sistemos pažeidimo požymius – siųsti vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.2). Žinoti DS būdingo ūmaus dezintegracinio sutrikimo požymius, o juos nustatčius – siųsti į universitetinį centrą vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.3).
12. Aptarti vaiko elgesį ir socialinius gebėjimus. Įtarus psichikos arba elgesio sutrikimą siųsti vaikų ir paauglių psichiatro konsultacijai. Žinoti DS būdingo ūmaus dezintegracinio sutrikimo požymius, o juos nustatčius – siųsti į universitetinį centrą vaikų neurologo konsultacijai (žr. skyrelį 3.3).
13. Apžiūrėti odą kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu, įvertinti nusiskundimas, nukreipti dermatologo konsultacijai pagal poreikį (žr. skyrelį 3.3). Su amžiumi didėja infekcinių odos ligų (pvz., hidradenito) rizika ⁸⁷.
14. Kiekvieno profilaktinio apsilankymo metu tirti regėjimą (žr. skyrelį 3.2) arba užtikrinti, kad būtų stebimas oftalmologo. DS turinčiam vaikui augant didėja kataraktos, refrakcijos ydų, keratokonuso rizika ⁴².
15. Kartą per metus įvertinti ar nėra įgytos mitralinio ir aortos vožtuvo ligos simptomų (greito nuovargio, dusulio, fizinio krūvio netoleravimo, širdies ūžesio, trečio širdies tono, Galopo ritmo). Nustačius širdies ligos požymius – siųsti širdies UGT.

DS turintiems paaugliams dažnai vystosi mitralinio vožtuvo prolapsas (iki 50 %) ir aortos vožtuvo regurgitacija (iki 10 %). Dažniausiai šie sutrikimai hemodinamiškai nereikšmingi ir sveikatos sutrikimo nesukelia. Daliai pacientų mitralinio vožtuvo prolapsas gali progresuoti, sukelti ryškesnę hemodinamikos ir (arba) širdies ritmo sutrikimą.

16. Tėvų konsultavimas:

- Aptarti profesijos pasirinkimo, įsidarbinimo, savarankiško gyvenimo klausimus. Suteikti informacijos apie DS turinčių suaugusių asmenų sveikatos problemas, priešlaikinių senėjimą, ankstyvos Alzheimerio ligos riziką⁸⁸.
- Aptarti lytinio švietimo klausimus (žr. skyrelį 3.3). Mokyti saugoti savo kūno privatumą, aptarti seksualinio elgesio (pvz., masturbacijos) valdymo klausimus. Mažiausiai kartą per metus aptarti seksualinio išnaudojimo riziką.
- Aptarti lytiniu keliu plintančių ligų prevencijos ir kontracepcijos klausimus. Rekomenduoti ilgai veikiančias, grįžtamo poveikio kontracepcijos priemones⁸⁵. Paaikinti DS riziką (50 %) nėštumo atveju⁸⁴.
- Nusiųsti ginekologo konsultacijai dėl kontracepcijos. Aptarti mėnesinių problemas, higienos užtikrinimą, galimybę slopinti mėnesines higienos sumetimais^{89,90}.
- Aptarti jaunuolio savarankiškumo, atsakomybės klausimus, santykius su šeimos nariais. Išsiaiškinti, kokią psichologinę ir socialinę paramą gauna šeima, informuoti apie tokios paramos galimybes.
- Informuoti šeimą ir suplanuoti jaunuolio perdavimą suaugusiųjų ASP sistemai.

4. Raidos / funkcinės būklės stebėjimas ir abilitacija

4.1. Bendrieji principai

1. Pagrindinis DS turinčių vaikų abilitacijos tikslas – pagerinti vaiko ir jo šeimos funkcionavimą. Pagrindiniai DS turinčių vaikų gydymo ir stebėjimo uždaviniai: palaikyti ir padėti šeimai, skatinti vaiko raidą, laiku nustatyti ir gydyti gretutinius sutrikimus (rekomendacijų I klasė)⁹¹.
2. Ikimokyklinio amžiaus (0–6 metų) DS turinčių vaikų raidos ir funkcinės būklės vertinimą atlieka ir abilitacijos paslaugas teikia vietos VRSAR centro daugiadalykė specialistų komanda.
3. Minimali paslaugas DS turinčiam vaikui teikiančios VRSAR komandos sudėtis:
 - socialinis pediatras;
 - logoterapeutas;
 - medicinos psichologas
 - ergoterapeutas;
 - kineziterapeutas;
 - socialinis darbuotojas;

- slaugytojas;
 - vaiko tėvai arba globėjai.
4. Nustačius sunkių gretutinių sutrikimų (elgesio, maitinimo, miego ir kt.) vietos VRSAR centro komanda gali konsultuotis su regiono ir (arba) universitetinio VRSAR centro specialistais ir (arba) siunčia vaiką regiono ir (arba) universitetinio VRSAR centro specialistų konsultacijai.
 5. Vyresniems DS turintiems vaikams abilitacijos paslaugos teikiamos ugdymo įstaigose, psichinės pagalbos centruose, medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančiose įstaigose. Būtinai šeimos gydytojo, psichinės sveikatos centrų, medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančių įstaigų, švietimo ir socialinės sistemų bendradarbiavimas.

4.2. Vaiko raidos vertinimas ir abilitacijos plano sudarymas

(rekomendacijų I klasė) ⁹¹

1. Būtina reguliariai vertinti DS turinčių vaikų raidą ir funkcinę būklę, nes:
 - raidos vertinimo rezultatai parodo vaiko gebėjimus ir poreikius;
 - vertinimų rezultatai padeda sudaryti abilitacijos planą, parinkti abilitacijos priemones ir metodus;
 - kartojant raidos vertinimą nusatomas abilitacijos veiksmingumas;
 - nustačius raidos gebėjimų regresą galima įtarti ir diagnozuoti gretutinius sutrikimus (pvz., hipotirozę, epilepsiją).
2. Pirmasis raidos vertinimas turi būti atliktas per pirmuosius 3 mėnesius po gimimo. Kartojamas pagal sudarytą individualų planą.
3. Rekomenduojama vertinti visas raidos sritis:
 - pažintinius gebėjimus;
 - komunikaciją;
 - socialinę-emocinę raidą;
 - savarankiškumą;
 - fizinę raidą.
4. Vaiko raidos vertinimo rezultatai gali būti netikslūs dėl vaiko režimo pasikeitimo, svetimų žmonių ir aplinkos baimės, blogos savijautos esant gretutiniams sveikatos sutrikimams, todėl raidos vertinimui būtina tinkamai pasiruošti (4 lentelė).
5. Tėvai dažnai patiria sunkių emocinių išgyvenimų dėl DS, gretutinių vaiko sveikatos ir raidos sutrikimų bei vaiko negalios. Būtina į tai atsivėlgti atliekant vaiko raidos ir funkcinę būklės vertinimą. Vertinimo procesas privalo atitikti į šeimą orientuoto ASP paslaugų teikimo modelio principus.

4 lentelė. Dauno sindromą turinčio vaiko raidos vertinimo principai (pagal Niujorko valstijos sveikatos departamentą, 2016) ⁹¹

<p>Pasirengimas vertinti:</p> <ul style="list-style-type: none">• Užtikrinti tėvų dalyvavimą.• Išsiaiškinti tėvų poreikius ir lūkesčius, susijusius su raidos vertinimu.• Išsiaiškinti vaiko sveikatos problemas, galinčias paveikti vertinimo rezultatus (pvz., dėl širdies nepakankaumo vaikas gali greitai pavargti).• Atsižvelgti į fizinius vaiko poreikius – vertinimo metu vaikas turi būti išsimiegojęs, sotus, sausas.• Išsiaiškinti ar vaikas gerai mato ir girdi, užtikrinti kad regėjimo ir (arba) klausos sutrikimą turintys vaikai vertinimo metu būtų su jiemis skirtomis pagalbinėmis priemonėmis (akiniiais, klausos aparatu ir pan.).• Pasirūpinti tinkamu vaiko pasodinimu; vaikams, kuriems sunku išlaikyti kūno padėtį, parinkti tinkamą sėdėjimo priemonę su liemens ir kojų atrama.
<p>Vertinimo atlikimas:</p> <ul style="list-style-type: none">• Paašškinti tėvams, kokie vertinimai bus atliekami ir kodėl.• Būti jautriems vaiko ir šeimos poreikiams, daryti pertraukas vaiko poreikiams užtikrinti (pvz. pamaitinti, pakeisti sauskelnes).• Standartizuotų vertinimo priemonių teikiamą informaciją papildyti vaiko stebėjimo duomenimis.• Kalbėti su vaiku konkrečiai ir aiškiai.• Vertinimo metu atsižvelgti į kalbinius vaiko gebėjimus. Vaikai, kurių kalbos raida sutrikusi, negali įvardinti / paašškinti ką ir kaip jie mato, todėl taikomi vertinimo metodai, paremti vaiko elgesio stebėjimu.• Pritaikyti raidos vertinimo priemones vaikams, kurie turi nekoreguojamą regos ir (arba) klausos sutrikimą.• Atkreipti dėmesį į vaiko siunčiamus signalus, susijusius su hiperstimuliacija ir (arba) stresu bei atitinkamai reaguoti.• Suteikti tėvams galimybę diskutuoti, atsižvelgti į jų teikiamą informaciją apie vaiko gebėjimus.• Vertinimus, kurie galėtų vaikui nepatikti (pvz., judesių amplitudės matavimas) atlikti vertinimo pabaigoje.• Suteikti šeimai grįžtamąjį ryšį.

6. Raidos vertinimą sudaro:

- Informacija apie vaiko sveikatą, raidą ir funkcionavimą:
 - anamnezė;
 - medicininių dokumentų peržiūra.
- Raidos ir funkcinės būklės vertinimas taikant standartizuotas priemones:
 - pažintinių gebėjimų;
 - komunikacijos (kalbos supratimo ir kalbėjimo);
 - socialinių gebėjimų;
 - judesių;
 - savarankiškumo;
 - elgesio ir temperamento.
- Klinikinis stebėjimas:
 - bendravimo su tėvais ir broliais bei seserimis;
 - neformalaus ir struktūruoto žaidimo.
- Informacija apie šeimos išteklius, prioritetus ir nusiskundimus.

7. DS turinčių vaikų raidai vertinti naudojamos tos pačios vertinimo priemonės, kaip ir kitos etiologijos raidos sutrikimą arba jo riziką turintiems vaikams. Informacijos apie atskirų sričių raidos vertinimą galima rasti metodikose:
 - „0–3 m. vaikų kalbos raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų elgesio raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų judesių raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų savarankiškumo raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų kognityvinės raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“.
8. DS turinčio vaiko raida vertinama lyginant ją su tipiškai besivystančių vaikų ir DS turinčių vaikų raidos normomis. Vaiko raidos gebėjimų palyginimas su DS turinčių vaikų raidos normomis padeda:
 - suprasti DS turinčio vaiko raidos situaciją;
 - priimti sprendimus, susijusius su abilitacijos tikslais ir priemonėmis;
 - įtarti gretutines sveikatos problemas, jeigu vaiko raida ženkliai atsilieka nuo kitų to paties amžiaus DS turinčių vaikų.
9. Vaiko raidos vertinimo rezultatai aptariami su vaiko tėvais dalyvaujant visiems vertinimo procese dalyvavusiems specialistams. Aptarimo metu tėvams paaiškinama:
 - pagrindinės sąvokos, susijusios su vaiko raida ir vertinimo rezultatų aprašymu;
 - vaiko raidos vertinimo rezultatai ir jų reikšmė sudarant vaiko abilitacijos planą;
 - vaiko raidos lygmuo lyginant su tipiškai besivystančiais ir DS turinčiais vaikais.
10. Raidos vertinimo rezultatų aptarimo metu sudaromas ir aptariamas abilitacijos planas, kuriame numatomi abilitacijos tikslai, priemonės ir abilitacijos veiksmingumo vertinimas. Gydomo planą pasirašo gydytojas ir įstatyminis paciento atstovas.
11. Su vaiko šeima aptariama ar verta pasidalinti gydymo planu su kitais, vaikui ir šeimai pagalbą teikiančiais / teikiančiais specialistais (švietimo, socialinės sistemų). Jeigu nusprendžiama, kad pasidalinimas informacija vaikui ir šeimai gali būti naudingas, gydymo plano kopija išsiunčiama atitinkamai įstaigai (gavus rašytinį vaiko įstatyminio atstovo sutikimą) arba tėvai pateikia įstaigai patys.
12. Raidos vertinimo rezultatai ir gydymo planas pateikiami vaiko šeimos gydytojui.
13. Užtikrinama, kad vaiko tėvai galėtų susisiekti su VRSAR komanda arba atskirais jos nariais, jeigu kiltų naujų klausimų ir (arba) problemų. Paciento įstatyminiai atstovai informuojami apie šią galimybę raidos vertinimo rezultatų aptarimo metu, nurodomi kontaktai ir kreipimosi tvarka.
14. Nurodomi patikimos informacijos apie DS šaltiniai, kuriuose įstatyminiai vaiko atstovai galėtų gauti daugiau informacijos apie DS. Suteikiami savitarpio pagalbos grupių, pacientų ir jų tėvų organizacijų kontaktai.

4.3. Bendrieji abilitacijos principai

(rekomendacijų I klasė) ⁹¹

1. DS turintiems vaikams abilitacijos intervencijos pradedamos kuo anksčiau, nelaukiant kol vaiko raida pradės atsilikti nuo tipškai besivystančių bendraamžių.
2. DS turintiems vaikams būdingas visų sričių raidos sutrikimas, todėl abilitacijos metu lavinami visų raidos sričių gebėjimai.
3. Sudarant planą ir taikant abilitacijos intervencijas būtina atsižvelgti į vaiko stipriąsias ir silpnąsias puses, vaiko ir jo šeimos poreikius. Būtina skirti pakankamai dėmesio veiko šeimai: poreikių išsiaiškinimui, šeimos palaikymui, tėvų mokymui.
15. Nėra DS specifinių abilitacijos metodų. Abilitacijos metodai ir priemonės parenkami ir taikomi pagal bendrus principus. Daugiau informacijos apie abilitacijos metodų ir priemonių parinkimą bei taikymą galima rasti metodikose:
 - „0–3 m. vaikų kalbos raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų elgesio raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų judesių raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų savarankiškumo raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 m. vaikų kognityvinės raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“.
4. Vaistų DS gydyti nėra. Medikamentinis gydymas gali būti skiriamas gretutiniams sutrikimams (dėmesio ir veiklos, elgesio) gydyti.
5. Gydymas turi būti koordinuotas. Rekomenduojama komandoje turėti atvejo vadybininką arba deleguoti šia funkciją vienam iš komandos narių. Atvejo vadybininko funkcija – koordinuoti vaikui teikiamas ASP (komandos narių, kitų sveikatos priežiūros specialistų) paslaugas ir sveikatos priežiūros specialistų bendradarbiavimą su kitose sistemose (švietimo, socialinės apsaugos) dirbančiais specialistais.
6. Tėvai neretai patiria stresą, bendraudami su specialistais, nes šie pernelyg akcentuoja vaiko raidos problemas, neįgalumą, būtinybę intensyviai taikyti raidos korekcijos intervencijas namuose, stokoja empatijos, neišklauso, negerbia tėvų nuomonės ¹. Siekiant išvengti nereikalingo streso ir palaikyti draugiškus santykius su šeima rekomenduojama laikytis šių taisyklių:
 - Sprendimą dėl raidos intervencijų taikymo arba netaikymo, apimties, dažnumo turi priimti tėvai, išklause specialistų pasiūlymus. Tėvų nuomonę privalu gerbti, ji neprivalo sutapti su specialistų nuomone.
 - Specialistai turi dalintis savo žiniomis su tėvais, teikti rekomendacijas dėl vaiko ugdymo namuose. Prioritetas teikiamas tėvų mokymui, o ne tiesioginiam darbui su vaiku.
 - Apmokant tėvus ir rekomenduojant taikyti raidos korekcijos intervencijas namuose ar abilitacijos įstaigoje nekelti tėvams pernelyg didelių reikalavimų. Atvirkščiai, būtina

skatinti tėvus rūpintis visa šeima, jos narių tarpusavio santykiais ir nesusikoncentruoti į vienos ar kitos vaiko raidos problemos sprendimą.

7. Gydymas privalo būti tęstinis, iš anksto numatant planinių vizitų datą, trukmę, komandos sudėtį. Stebėjimo planas sudaromas individualiai, priklausomai nuo vaiko amžiaus, raidos sutrikimo ir gretutinių sveikatos problemų pobūdžio ir sunkumo.

4.4. Logoterapija

DS turinčių vaikų kalbos raida sutrikusi daugiau negu neverbalinių sričių raida, būdingi tam tikri kalbos raidos ypatumai ^{92,93}:

- noriai ir gana neblogai bendrauja, suvokia neverbalinę informaciją, anksti išmoksta ir naudoja gestus kaip komunikacijos priemonę;
- kalbą suvokia geriau negu geba kalbėti;
- neteisingai taria garsus, kalba dažnai neaiški, aplinkiniams sunkiai suprantama;
- žodžius mokosi lėtai, bet nuolatos, todėl mokykliniame amžiuje žodynas tampa geriausiai išsivysčiusia kalbos sritimi;
- kalbos gramatinė sandara formuojasi vėlai ir atsilieka nuo žodyno formavimosi;
- gramatikos suvokimas geresnis už gebėjimą ją pritaikyti kalbant;
- sunkiai suformuluoja sakinius, net ir paauglystėje kalba trumpais, telegrafiniais sakiniais.

Kadangi kalbos raida ženkliai susijusi su pažintinių funkcijų, socialine ir emocine raida, logoterapija laikoma viena pagrindinių abilitacijos intervencijų DS turintiems vaikams ^{1,91}.

Logoterapijos rekomendacijos kūdikiams (rekomendacijų I klasė) ^{91,94}

1. Taikyti šiuos vertinimo metodus:

- Stebėjimas, apžiūra. Vertinama burnos motorika ir jutimai, atsakas į garsą, verkimas, gugavimas, čiauškėjimas, komunikacija, žaidimas.
- Mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.

DS turinčių kūdikių kalbos raidos ypatumai ⁹⁴:

- *Santykinais geri bendravimo gebėjimai. Stebėti veidą, šypsotis, gučiuoti išmoksta vėliau negu tipiška besivystantys kūdikiai, bet išmokę noriai bendrauja su žmonėmis, gana ilgai sukaupia dėmesį bendraudami.*
- *Vėliau ir nepakankamai aktyviai ima domėtis aplinkos daiktais ir garsais, trumpiau sukaupia dėmesį juos tyrinėjant ir žaisdami.*
- *Vėliau pradeda kartu su suaugusiuoju domėtis vienu daiktu arba bendra veikla, greitai "pameta" dėmesį.*

2. Vertinant kalbos raidą lyginti vaiką su tipiška besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (5 lentelė).

5 lentelė. Dauno sindromą turinčio kūdikio kalbos raidos gairės (pagal Buckley, 2001) ⁹⁴

Gebėjimas	Vidutinis amžius mėnesiais	Amžiaus intervalas mėnesiais
Reaguoja į garsą	1	0,5–1,5
Vokalizuoja kalbinamas	4	1,5–8,5
Rodo pasitenkinimą, kai su juo bendraujama	6	5–9
Žaidžia su garsais, imituoja balso moduliacijas, garsais stengiasi atkreipti kitų dėmesį	7	5–12
Atsisuka į žmogaus balsą	6	3–8
Adekvačiai reaguoja į gestus (ateik, pažiūrėk)	8	6–13
Čiauškėdamas kartoja skiemenis da-da, ma-ma	11	7–18
Geba įvykdyti paprastus paliepinimus, imituoja garsus	11	8–18

3. Aiškinti tėvams vaiko kalbos raidos ypatumus, būtinybę pakankamai ir kokybiškai bendrauti bei kalbėtis su vaiku. Mokyti tėvus suvokti vaiko siunčiamus bendravimo signalus, tinkamai į juos atsakyti, išlaukti vaiko atsako.
4. Akcentuoti tėvų vaidmenį skatinant vaiko kalbos raidą. Tėvai turi suprasti, kad raidos sutrikimą turinčiam vaikui būtina suteikti kuo daugiau mokymosi galimybių, kalbėjimo ir bendravimo patirties ⁹⁵.

Tyrimai rodo, kad raidos sutrikimų turinčių vaikų tėvai kalbasi ir bendrauja su savo vaikais mažiau negu tėvai, auginantys tipiška besivystančius vaikus. Taip yra todėl, kad raidos sutrikimų turintys vaikai patys rečiau inicijuoja pokalbį, mažiau klausinėja, nesugeba tinkamai atsakyti, bendrauti. Vienas svarbiausių DS turinčių vaikų auginančių tėvų mokymo tikslų – keisti tėvų elgesį, užtikrinti, kad su DS ir kalbinės raidos sutrikimą turinčiu vaiku būtų bendraujama taip pat kokybiškai ir pakankamai, kaip ir su atitinkamo amžiaus tipiška besivystančiu vaiku ^{96–98}.

5. Aktyvinti burnos motoriką, formuoti valgymo įgūdžius. Skatinti tėvus laiku pradėti duoti vaikui tirštesnį, mažiau pertrintą maistą, mokyti vaiką gerti iš puodelio. Nustaćius maitinimo sutrikimą – taikyti vertinimą ir intervencijas pagal bendrus principus (žr. metodiką „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“).
6. Lavinti bendravimo gebėjimus: akių kontakto palaikymą, šypsena, atsaką į kalbinimą, gugavimą, čiauškėjimą. Pirmųjų metų gale skatinti užmegzti ir išlaikyti dėmesį kartu su suaugusiuoju ties vienu daiktu arba veikla – sekti vaiko žvilgsnį ir kai šis kažkuo susidomi, rodyti, pasakoti, kas tai yra.
7. Sensoriniam stimuliavimui naudoti įvairias veiklas ir žaidimus, kurie skatina sutelkti dėmesį į klausos, regos ir taktilinius dirgiklius (rodyti žaislą ir skatinti sekti jį žvilgsniu, duoti įvairius barškučius, grojančius žaislus, atkreipti dėmesį į buitįje naudojamus garsą skleidžiančius daiktus, duoti liesti įvairių faktūrų paviršius ir pan.).
8. Bendraujant su kūdikiu nuo pirmųjų mėnesių naudoti įprastus bendravimo gestus kartu su kalba. Bendraujant su vyresniu negu 7–8 mėnesiai vaiku rekomenduojama naudoti specialius gestus kartu su kalba.

- Gestų mokymo programos ženkliai pagerina DS turinčių vaikų kalbos ir kalbėjimo raidą, žodyno plėtrą⁹⁹.
- Dėl darbinės atminties ypatumų DS turintys vaikai geriau suvokia ir išmoksta žodžius, lydimus gesto. Kartu vaikai ir patys išmoksta komunikuoti gestais. Kadangi DS būdingas atotrūkis tarp kalbos suvokimo (jis beveik visada geresnis) ir gebėjimo kalbėti, gestų kalbos mokėjimas padeda vaikui reikšti poreikius, sumažina frustraciją ir nerimą, o kartu ir elgesio sutrikimų riziką⁹².
- Tėvų nuogąstavimai, kad pradėjęs bendrauti gestai vaikas neišmoks kalbėti, nepagrįsti – išmokęs tarti žodį vaikas paprastai atsisako gesto. Dauguma (95%) DS turinčių vaikų suėjus 5 metams bendravimui naudoja žodžius. Dalis vaikų, kurių kalba taip ir lieka neaiški, gestus kaip pagalbinę komunikacijos priemonę naudoja ir vyresniame amžiuje, kad aplinkiniai geriau juos suprastų^{92,93}.

Logoterapijos rekomendacijos 1 – 5 metų vaikams (rekomendacijų I klasė)^{91,94}

1. Rekomenduojami vertinimo metodai:
 - stebėjimas, funkcinės užduotys;
 - mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinama:
 - gebėjimas kalbėti garsais ir garsų junginiais;
 - garsų junginių siejimas su pažįstamais asmenimis ir daiktais;
 - žodžių ir sakinių prasmės suvokimas;
 - gebėjimas pasakyti žodžius, frazes ir sakinius;
 - bendravimo būdas (akimis, rankomis, galvos judesiais, garsais, žodžiais);
 - suvokimas (ar žino savo vardą, žaislų ir aplinkos objektų pavadinimus);
 - veido išraiška;
 - gebėjimas ir noras bendrauti, žaisti, žiūrėti į akis;
 - poreikių reiškimo būdai;
 - elgesys, pasikeitus aplinkai.
3. Vertinant kalbos raidą lyginti vaiką su tipiškai besivystančių ir DS turinčių vaikų kalbos raidos gairėmis (6 lentelė).
4. Lavinti burnos judesius, formuoti valgymo įgūdžius. Skatinti tėvus laiku pradėti duoti vaikui kietą maistą, įvesti įvairias tekstūras, mokyti gerti iš puodelio. Nustačius maitinimo sutrikimą – taikyti vertinimą ir intervencijas pagal bendrus principus (žr. metodiką „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“).
5. Aiškinti tėvams vaiko kalbos raidos ypatumus, akcentuoti tėvų vaidmenį vaiko kalbos raidai. Tęsti gestų mokymą (žr. logoterapijos rekomendacijas kūdikystėje).
6. Lavinti girdimąjį suvokimą, skatinti kartoti garsus ir skiemenis, gestus. Kartoti vaikui garsų ir skiemenų sekas tam tikru ritmu. Pradėti nuo garsų, kuriuos vaikas moka ištarti, laipsniškai įvedant naujus garsus, skiemenis, gestus, o vėliau ir žodžius.

7. Skatinti žodyno plėtrą, mokant suvokti ir tarti naujus žodžius (pasitelkiami paveikslėliai, žaislai, aplinkos objektai).
8. Kai vaikas išmoksta 50 žodžių, pradėti mokyti sudaryti sakinius iš 2–3 žodžių.
9. Kai vaikas ima kalbėti 2–3-jų žodžių sakiniais, pradėti mokyti gramatikos ir sintaksės pradmenų (sudaryti klausimus, neiginius, daugiskaitą, vienaskaitą). Kai supranta apie 50 žodžių ir geba juos pasakyti arba parodyti gestu, imti mokyti skaitymo (3–5 metų amžiuje). DS turinčių vaikų regimasis suvokimas ir atmintis geresni už girdimąjį suvokimą ir atmintį, todėl skaitydami jie greičiau mokosi naujų žodžių ir suvokia gramatikos taisykles negu klausydami.

6 lentelė. Dauno sindromą turinčio 1–5 metų vaiko kalbos raidos gairės (pagal Buckley, 2001)

94

Gebėjimas	Vidutinis amžius mėnesiais	Amžiaus intervalas mėnesiais
Suvokia "ne" reikšmę	14	11–24
Suvokia paprastus žodinius nurodymus	16	12–24
Prašomas parodo tris kūno dalis	17	13–25
Ištaria pirmąjį žodį	18	13–36
Reiškia poreikius gestu	22	14–30
Pasako 2 žodžius	22	15,5–30
Pasako sakinį iš dviejų žodžių	30	18–60
Spontaniškai bendrauja žodžiais		1,5–6 metai

Logoterapijos rekomendacijos 5 – 13 metų vaikams (rekomendacijų I klasė) ^{91,94}

1. Rekomenduojami vertinimo metodai:
 - stebėjimas, funkcinės užduotys;
 - mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinti:
 - foneminį suvokimą ir garsinę analizę;
 - žodyną;
 - gramatiką;
 - skaitymą ir rašymą;
 - kalbėjimą;
 - neverbalią komunikaciją;
 - tartį.
3. Vertinant kalbos raidą lyginti lyginti vaiko kalbos raidą su tipiška besivystančių ir DS turinčių vaikų kalbos raidos gairėmis.
4. Aiškinti tėvams ir mokytojams vaiko kalbos raidos ypatumus, būtinybę pakankamai ir kokybiškai bendrauti ir kalbėtis su vaiku (žr. logoterapijos rekomendacijas kūdikystėje).

DS turintys 5 metų vaikai moka pasakyti apie 300 žodžių; dar 400 žodžių supranta, bet nenaudoja kalbėdami. Kalba 2–4 žodžių “telegrafiniais” sakiniais, dažnai nesuderina linksnių, laikų. Iki 8–9 metų išmoksta pasakyti 500–600 žodžių (priklausomai nuo protinio atsilikimo sunkumo, klausos). Jų kalbą dažnai sunku suprasti, nes neaiškiai taria žodžius, netiksliai suformuluoja sakinius. Bendrauja noriai, kalbą dažnai palydi gestais^{92,93}.

5. Sudaryti logoterapijos pratybų planą, kuriame numatytos priemonės artikuliaciniam aparatui lavinti, tarimui tikslinti, foneminei klausai lavinti, aktyviam ir pasyviam žodynui plėsti, kalbos gramatinei sandarai tikslinti, rišliai kalbai lavinti. Logoterapijos tikslus ir priemones aptarti su tėvais, mokytojais, mokytojo padėjėju.
6. Patarti mokytojams kaip lavinti vaiko kalbą pasitelkus skaitymą ir rašymą.
7. Įvertinti burnos judesius, valgymo, kramtymo ir gėrimo įgūdžius. Jeigu yra maitinimo sutrikimų, patarti tėvams kaip mokyti vaiką tinkamai valgyti, kramtyti ir gerti (žr. metodiką „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“).

Logoterapijos rekomendacijos 13–18 metų vaikams (rekomendacijų I klasė)^{91,94}

1. Rekomenduojami vertinimo metodai:
 - stebėjimas, funkcinės užduotys;
 - mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinti:
 - foneminį suvokimą ir garsinę analizę;
 - žodyną;
 - gramatiką;
 - skaitymą ir rašymą;
 - kalbėjimą;
 - neverbalinę komunikaciją;
 - tartį.
3. Vertinant kalbos raidą lyginti vaiką su tipiškai besivystančiais ir DS turinčiais vaikais.

DS turintys 13 metų vaikai moka pasakyti vidutiniškai 600 žodžių. 15 % paauglių, turinčių sunkesnę pažintinės raidos ir (arba) klausos sutrikimą, žodyną sudaro 100 arba mažiau žodžių. Paprastai supranta daugiau negu geba pasakyti. Kalba 2–4 žodžių “telegrafiniais” sakiniais, dažnai nederina linksnių, laikų. 25–50 % DS turinčių paauglių kalba sunkiai suprantama aplinkiniams dėl tarimo sutrikimų, mikčiojimo, netikslaus sakinių formulavimo. Daugelis retai inicijuoja pokalbį, mažiau kalba negu DS neturintys bendraamžiai. Skatinami bendrauja gana noriai, kalbėdami dažnai naudoja gestus. Paauglystės laikotarpiu išmokstama naujų žodžių, gerėja bendravimo įgūdžiai. Gramatikos suvokimas ir gebėjimas taikyti ją kalbant, kalbos aiškumas dažniausiai nesikeičia arba keičiasi nežymiai^{92,93}.

4. Aiškinti tėvams ir mokytojams vaiko kalbos raidos ypatumus, būtinybę pakankamai ir kokybiškai bendrauti, kalbėtis su vaiku.
5. Sudaryti logoterapijos pratybų planą, kuriame numatytos priemonės artikuliaciniam aparatui ir foneminei klausai lavinti, tarimui ir kalbos gramatinei sandarai tikslinti, aktyviam ir pasyviam žodynui plėsti, rišliajai kalbai lavinti. Logoterapijos tikslus ir priemones aptarti su vaiko tėvais, mokytojais, mokytojo padėjėju.
6. Patarti mokytojams kaip lavinti vaiko kalbą pasitelkus skaitymą ir rašymą.
7. Įvertinti burnos judesius, valgymo, kramtymo ir gėrimo įgūdžius. Jei yra maitinimo sunkumų, patarti tėvams kaip mokyti vaiką tinkamai valgyti, kramtyti, gerti (žr. metodiką „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“).

4.5. Ergoterapija

Dėl žemo pirštų raumenų tonuso, sąnarių hipermobilumo, pažintinės raidos sutrikimo DS turintiems vaikams būdinga sulėtėjusi smulkiosios motorikos ir savarankiškumo raida. Smulkiosios motorikos įgūdžiai, ypač bimanualinė rankų koordinacija, vystosi lėčiau negu stambiosios motorikos įgūdžiai ir būna ne tokie kokybiški kaip bendraamžių^{100–102}. DS turinčių vaikų savarankiškumo gebėjimų raida būna sulėtėjusi daugiau už smulkiosios motorikos raidą, tačiau nuosekliai dirbant galima pasiekti neblogų savarankiškumo rezultatų. Dauguma DS turinčių paauglių geba savarankiškai pavalgyti (trečdaliui reikia pagalbos smulkinant maistą), savarankiškai rengtis ir naudotis tualetu. Pusei vaikų reikalinga kito žmogaus pagalba asmens higienai užtikrinti¹⁰³.

DS turintys kūdikiai dažnai (75%) patiria maitinimosi sunkumų. Dėl midfacialinės hipoplazijos, sumažėjusio burnos, skruostų, liežuvio raumenų tonuso ir jėgos jiems sunku tinkamai apžioti krūtį, stipriai žįsti, derinti žindimą, rijimą ir kvėpavimą. DS turintys vaikai vėliau išmoksta gerti iš puoduko, valgyti šaukšteliu. Jiems reikia daugiau laiko, kol pripranta valgyti tirštesnį maistą ir naujus maisto produktus. Dėl sumažėjusio raumenų tonuso sunkiau užtikrinti taisyklingą ir stabilią vaiko padėtį maitinimo metu^{23,39}. Prieš pradėdant ugdyti smulkiosios motorikos ir savarankiškumo įgūdžius svarbu tinkamai įvertinti vaiko įgūdžius, silpnąsias ir stipriąsias puses, išskirti pagrindines tolesniam tobulėjimui trukdančias problemas.

Ergoterapijos rekomendacijos kūdikystėje (rekomendacijų I klasė)^{91,104,105}

1. Rekomenduojami smulkiosios motorikos vertinimo metodai:

- interviu;
- klinikinis stebėjimas:
 - gebėjimas išlaikyti kūno padėtį;
 - simetriškumas;
 - raumenų jėga ir tonusas;
 - judesių amplitudė ir įvairovė;

- sąnarių mobilumas;
 - sensorinės reakcijos į judesį ir prisilietimą;
 - 1–6 mėnesių kūdikiams: griebimas, burnos-rankos koordinacija, mentės (peties) stabilumas;
 - 7–12 mėnesių kūdikiams: gebėjimas naudotis rankomis, griebimas pirštų galais, daikto perėmimas iš rankos į ranką, daikto siekimo būdai (akies-rankos, rankos-rankos koordinacija), gebėjimas naudotis rankomis sėdint;
- funkcinės užduotys;
 - mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinant smulkiosios motorikos raidą lyginti vaiką su tipiškai besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (7 lentelė).

7 lentelė. Dauno sindromą turinčio kūdikio smulkiosios motorikos raidos gairės (pagal Bruni, 2016) ¹⁰⁵

Gebėjimai	Vidutinis amžius (mėn.)	Amžiaus intervalas (mėn.)
Seka daiktą akimis	3	1,5–6
Griebia kabantį žiedą	6	4–11
Žaisdamas nusiima nuo akių skepetą	8	5–13
Ieško iš akiračio dingusio daikto	8	5–11
Perima daiktą iš vienos rankos į kitą	8	6–12
Pamėgdžioja judesius	11	8–17
Žaidžia su barškučiu išgaudamas garsą	11	8–17
Prisitraukia žaislą už virvutės	11.5	7–17
Išima žaislus iš dėžutės	12	9–17
Ieško po skepeta paslėpto daikto	13	9–21

3. Nėra jokių specifinių smulkiosios motorikos lavinimo intervencijų ar technikų, kurios būtų rekomenduojamos visiems DS turintiems vaikams. Smulkioji motorika lavinama remiantis bendrais principais. Ergoterapijos pobūdis, dažnumas ir intensyvumas parenkami individualiai, priklausomai nuo smulkiosios motorikos ir bendro raidos vertinimo rezultatų, vaiko ir šeimos poreikių.
4. Terapijos metu pagrindinis dėmesys skiriamas rankos-burnos, akies-rankos koordinacijos, griebimo funkcijos formavimui, daikto perėmimo iš vienos rankos į kitą lavinimui.
5. Nerekomenduojami judesių amplitudę didinantys pratimai, išskyrus tuos atvejus, kai yra sąnarių judrumo sumažėjimas.
6. Rekomenduojami savarankiškumo vertinimo metodai:
- interviu;
 - klinikinis stebėjimas:
 - burnos judesiai;
 - maitinimas, probleminio maitinimo požymiai (8 lentelė);
 - kūno padėtis maitinant;

- sensorinių dirgiklių suvokimas;
- funkcinės užduotys;
- mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.

8 lentelė. Dažniausios Dauno sindromą turinčių kūdikių maitinimo problemos (pagal Ani et al., 2019; Stanley et al., 2019, ^{22,39})

Amžius (mėn.)	Problema
0–3	Silpnai žinda krūtį arba žinduką, greitai pavargsta
3–6	Vėliau pradeda dėti rankas ant buteliuko maitinamas, sunku išmokti valgyti šaukšteliu
6–9	Sunkiau pripranta valgyti tirštos konsistencijos maistą, vėliau išmoksta imti maistą pirštais, kramtyti
9–12	Negeba tinkamai sukramtyti maisto, sunku išmokti gerti iš puoduko

7. Vertinant savarankiškumo raidą lyginti vaiką ne tik su tipiškai besivystančiais, bet ir su DS turinčiais vaikais (9 lentelė).

9 lentelė. Dauno sindromą turinčio kūdikio savarankiškumo raidos gairės (pagal Bruni, 2016; Frank ir Esbesen, 2019) ^{105,106}

Gebėjimai	Vidutinis amžius (mėn.)	Amžiaus intervalas (mėn.)
Gerai valgo trintą maistą	8	5–18
Savarankiškai valgo sausainį	10	6–14
Geria iš puodelio	20	12–30
Naudojasi šaukštu ir šakute	20	12–36

8. Nėra jokių specifinių savarankiškumo lavinimo intervencijų ar technikų, kurios būtų rekomenduojamos visiems DS turintiems vaikams. Savarankiškumo gebėjimų mokoma, remiantis bendrais principais. Ergoterapijos pobūdis, dažnumas ir intensyvumas parenkami individualiai, priklausomai nuo savarankiškumo, smulkiosios motorikos ir bendro raidos vertinimo rezultatų, vaiko ir šeimos poreikių.
9. Pagrindinis ergoterapeuto dėmesys skiriamas tinkamos kūdikio maitinimo padėties ir maitinimo technikos parinkimui, valgymo įgūdžių formavimui. Rekomenduojama ^{22,39}:
- Užtikrinti stabilią ir taisyklingą maitinimo padėtį. Žindomo arba iš buteliuko maitinamo pirmųjų mėnesių kūdikio galva, kaklas ir liemuo turi būti vienoje linijoje, galva ir liemuo šiek tiek sulenktas. Vyresniam vaikui reikia pritaikyti maitinimo kėdutę, įrengti nuolatinę valgymo vietą prie bendro šeimos stalo, kad mokytusi valgyti stebėdamas ir mėgdžiodamas kitus šeimos narius.
 - Pastovus maitinimo režimas. Pirmuosius mėnesius DS turintys kūdikiai daug miega, dažnai patys nepabunda išalkę, todėl rekomenduojama žadinti atėjus maitinimo laikui.
 - Parinkti tinkamą žinduką, maitinimo indus ir įrankius:

- pirmųjų mėnesių kūdikiui rekomenduojamas didesnis žindukas, kuris užpildytą visą burną – tada lengviau žįsti ir maistas neišbėga pro lūpų kampus;
- mokantis savarankiškai valgyti rekomenduojami lengvesnis ir plokščias šaukštelis su lenkta rankena;
- buteliukas ir puodukas turi būti lengvi, kad vaikas gebėtų išlaikyti juos rankose. Rekomenduojama, kad puodukas būtų su dvejomis rankenomis, kad vaikas išlaikytų simetrišką kūno padėtį gėrimo metu. Nerekomenduojama naudoti puoduko su snapeliu.

Ergoterapijos rekomendacijos 1 – 5 metų vaikams (rekomendacijų I klasė) ^{91,104,105}

1. Rekomenduojami smulkiosios motorikos vertinimo metodai:

- interviu;
- klinikinis stebėjimas:
 - gebėjimas išlaikyti kūno padėtį;
 - simetriškumas;
 - raumenų jėga ir tonusas;
 - judesių amplitudė ir įvairovė;
 - sąnarių mobilumas;
 - sensorinės reakcijos į judesį ir prisilietimą;
 - dėmesio koncentracija;
 - 12–24 mėnesių vaikams papildomai vertinama akies-rankos koordinacija, griebimas, daikto paleidimas, gebėjimas savarankiškai valgyti;
 - 24–36 mėnesių vaikams vertinami gebėjimai naudotis rašymo, piešimo įrankiais;
- funkcinės užduotys;
- mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.

10. Vertinant smulkiosios motorikos raidą lyginti vaiką su tipiškai besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (10 lentelė).

10 lentelė. Dauno sindromą turinčių 1–5 metų vaikų smulkiosios motorikos raidos gairės
(pagal Bruni, 2016; Frank ir Esbesen, 2019) ^{105,106}

Gebėjimai	Vidutinis amžius (mėn.)	Amžiaus intervalas (mėn.)
Suranda po audiniu paslėptą daiktą	13	9–21
Įdeda 3 ir daugiau daiktų į puodelį	19	12–34
Pastato bokštą iš dviejų kaladėlių	20	14–32
Sudeda 3 nesudėtingas formas į formų lentą	33	20–48
Kopijuoja uždara ratą	48	36–60
Suderina formas su spalvomis	4–5	

11. Nėra jokių specifinių smulkiosios motorikos lavinimo intervencijų ar technikų, kurios būtų rekomenduojamos visiems vaikams, turintiems DS. Smulkioji motorika lavinama remiantis

bendrais principais. Ergoterapijos pobūdis, dažnis ir intensyvumas parenkami individualiai, priklausomai nuo smulkiosios motorikos ir bendro raidos vertinimo rezultatų, vaiko ir šeimos poreikių.

12. Ergoterapijos metu pagrindinis dėmesys skiriamas griebimo, pirštų ir nykščio kontrolės, manipuliacijų atlikimo delne lavinimui, abipusės rankų koordinacijos, daikto paleidimo funkcijos, akies-rankos koordinacijos formavimui. Vaikai nuo 2 metų mokomi naudotis rašymo priemonėmis, sukurti rutulio formos rankenas, dangtelius.
13. Rekomenduojami savarankiškumo vertinimo metodai:
 - interviu;
 - klinikinis stebėjimas (vertinami valgymo, rengimosi, asmens higienos įgūdžiai);
 - funkcinės užduotys;
 - mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
14. Vertinant savarankiškumo raidą lyginti vaiką su tipiškai besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (11 lentelė).
- 15.

11 lentelė. Dauno sindromą turinčio 1–5 metų vaiko savarankiškumo raidos gairės
(pagal Frank ir Esbesen, 2015) ¹⁰⁶

Gebėjimai	Vidutinis amžius (mėn.)	Amžiaus intervalas (mėn.)
Nusirengia	38	24–60
Valgo savarankiškai	30	20–48
Kontroliuoja šlapinimąsi dienos metu	36	18–50
Kontroliuoja tuštinimąsi	36	20–60
Rengiasi su minimalia pagalba (reikia pagalbos segant sagas, rišant raišteliu)	4-5	
Savarankiškai naudojami tualetu arba puoduku	4-5	

16. Nėra jokių specifinių savarankiškumo lavinimo intervencijų arba technikų, kurios būtų rekomenduojamos visiems DS turintiems vaikams. Savarankiškumas lavinamas remiantis bendrais principais. Ergoterapijos pobūdis, dažnis ir intensyvumas parenkami individualiai, priklausomai nuo savarankiškumo, smulkiosios motorikos ir bendro raidos vertinimo rezultatų, vaiko ir šeimos poreikių.
17. Pagrindiniai savarankiškumo ugdymo tikslai – išmokyti vaiką savarankiškai pavalgyti, rengtis, kontroliuoti tuštinimąsi ir šlapinimąsi bei savarankiškai naudoti puoduku arba tualetu.
18. Rekomendacijos valgymo įgūdžių formavimui:
 - Užtikrinti stabilią ir taisyklingą maitinimo padėtį, pritaikyti maitinimo kėdutę, įrengti nuolatinę valgymo vietą prie bendro šeimos stalo, kad mokytusi valgyti stebėdamas ir mėgdžiodamas kitus.
 - Parinkti tinkamus maitinimo indus ir įrankius:

- mokantis savarankiškai valgyti rekomenduojami lengvesnis ir plokštesnis šaukštelis su lenkta rankena, nes tokiu lengviau “pataikyti” į burną;
- mokant vaiką gerti iš puodelio rekomenduojama naudoti lengvą puodelį su dvejomis rankenomis, kad vaikas galėtų nesunkiai išlaikyti jį rankose ir gerdamas išlaikytų simetrišką kūno padėtį. Nerekomenduojama naudoti puoduko su snapeliu.

19. Rekomendacijos rengimosi mokymui:

- Drąsinti, skatinti vaiką savarankiškai rengtis.
- Mokyti pirmiausia nusirengti, o tik vėliau – apsirengti.
- Pradžioje rinktis rūbus, kuriuos lengva nusivilkti ir apsvilkti: laisvesnius, su užtrauktukais arba lipniomis juostelėmis vietoje sagų, raištelių ir pan.
- Parinkti ir mokyti vaiką lengvesnio rengimosi metodo ir (arba) rengimosi sekos, pvz.: pirma įkišti abi rankas į megztinį ir tada kišti į jį galvą, o ne atvirkščiai.
- Mokyti vaiką rengtis etapais atbuline seka. Rekomenduojama, kad rengdami vaiką tėvai leistų jam pačiam atlikti paskutinius rengimosi veiksmus. Vaikui išmokus juos atlikti, kitą kartą vaikui paliekama savarankiškai atlikti vis daugiau rengimosi veiksmų, kol galiausiai išmoksta rengtis be tėvų pagalbos.

20. Rekomendacijos tualetų įgūdžių formavimui:

- Tualetų įgūdžiai pradedami formuoti vaikui pakankamai subrendus:
 - išlieka sausas bent 1– 1,5 valandos per dieną;
 - susiformavęs pastovus tuštinimosi režimas
 - vaikšto ir geba sėdėti neprilaikomas ant puoduko;
 - suvokia paprastus nurodymus ir komunikuoja gestais.
- Laikytis dienotvarkės. Kelias dienas stebėti kada ir kas kiek laiko vaikas tuštinasi ir šlapinasi. Pagal tai sudaryti sodinimo ant puoduko tvarkaraštį: sodinti ant puoduko maždaug dvigubai dažniau negu šlapinasi stebėjimo metu ir visada sodinti ant puoduko tuo metu, kuomet vaikas įprastai tuštinasi.
- Prieš sodinant ant puoduko vaiką perspėti žodžiu, gestu arba paveikslėliu.
- Vieta, kurioje vaikas sodinamas ant puoduko, turi būtų vaikui įdomi. Rekomenduojama padėti joje keletą žaislų arba knygelę ir duoti juos tik pasodinus ant puoduko.
- Svarbu, kad tuštinimasis ir šlapinimasis nekeltų vaikui neigiamų emocijų: nevartoti prievartos, nelaikyti vaiko pasodinus ant puoduko daugiau negu 5–7 minutes. Vaikui pasišlapinus arba pasituštinus į puoduką, paskatinti, pagirti.

Ergoterapijos rekomendacijos 5–18 metų vaikams (rekomendacijų I klasė) ¹⁰⁵

1. Rekomenduojami smulkiosios motorikos ir savarankiškumo vertinimo metodai:

- interviu;
- klinikinis stebėjimas;
- funkcinės užduotys;
- mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.

21. Vertinant smulkiosios motorikos ir savarankiškumo raidą lyginti vaiką su tipiška besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (11 lentelė).

Dėl pažintinės ir judesių raidos sutrikimo DS turintiems vaikams vėliau formuojasi ir įgyjami ne visi savarankiškumo įgūdžiai. Studijos rodo, kad tik pusė DS turinčių paauglių geba savarankiškai pavalgyti, apsirengti, pasinaudoti tualetu, nusimaudyti. Mažiau negu pusė geba likti vieni namuose, išeiti iš namų nelydimi kito žmogaus, geba naudotis kišenpinigiais, padeda namų ruošoje ^{102,103}.

22. Nėra jokių specifinių smulkiosios motorikos ir savarankiškumo gebėjimų lavinimo intervencijų arba technikų, kurios būtų rekomenduojamos visiems DS turintiems vaikams. Vaikai smulkiosios motorikos ir savarankiškumo gebėjimų mokomi remiantis bendrais principais. Ergoterapijos pobūdis, dažnumas ir intensyvumas parenkami individualiai, priklausomai nuo savarankiškumo, smulkiosios motorikos ir bendro raidos vertinimo rezultatų, vaiko ir šeimos poreikių. Svarbu:

- Parinkti ir pritaikyti darbo stalą ir kėdę klasėje ir namuose.
- Parinkti veiklas ir priemones, lavinančias rašymo, spausdinimo, piešimo įgūdžius.
- Priklausomai nuo pasiekto savarankiškumo lygio tęsti valgymo, gėrimo iš puodelio, rengimosi, tualetu įgūdžių formavimą.

11 lentelė. Dauno sindromą turinčių vaikų savarankiškumo gebėjimai (pagal Frank ir Esbesen, 2015) ¹⁰⁶

Pasidaro sumuštinį	50 % 11–20 metų asmenų
Paruošia puodelį kavos arba arbatos	46 % 11–20 metų asmenų
Moka naudotis mikrobangų krosnele	24 % 11–20 metų asmenų
Padengia ir sutvarko stalą	80 % 11–20 metų asmenų
Išmiega sausas nakties metu	60 % 7–14 metų asmenų
Pilnai kontroliuoja tuštinimąsi ir šlapinimąsi dienos ir nakties metu	98 % 11–20 metų asmenų
Prausiasi savarankiškai	60 % vaikų
Geba susišukuoti	45 % vaikų
Išsiplauna galvą	34 % vaikų
Nusikerpa kojų ir rankų nagus	9 %

4.6. Kineziterapija

DS turintiems vaikams būdinga lėtesnė stambiosios motorikos raida, tačiau judesiai dažniausiai formuojasi ta pačia seka kaip ir tipiška besivystantiems vaikams ^{107,108}. Judesių raida tiesiogiai koreliuoja su pažintinių gebėjimų raida ir daugeliu atveju atitinka to paties protinio išsivystymo jaunesnių tipiška besivystančių vaikų judesių raidą ¹⁰². Dėl sumažėjusio raumenų tonuso ir jėgos, sąnarių hipermobilumo, trumpų galūnių DS turintys vaikai naudoja daug kompensacinių judesių, o tai gali sukelti netaisyklingos laikysenos ir eisenos formavimąsi ¹⁰⁹.

Kineziterapijos rekomendacijos kūdikystėje (rekomendacijų I klasė)^{13,91}

1. Taikyti šiuos vertinimo metodus:
 - Stebėjimas, apžiūra. Vertinami gebėjimas išlaikyti ir keisti kūno padėtį, judesių kiekybė ir kokybė, kompensaciniai judesiai.
 - Mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinant stambiosios motorikos raidą lyginti vaiką su tipiška besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (12 lentelė).

12 lentelė. Dauno sindromą turinčio kūdikio stambiosios motorikos raidos gairės (pagal Winders ir kt., 2019)¹⁰⁸

Stambiosios motorikos įgūdžiai	Amžius mėnesiais
Tvirtai laiko galvą visose padėtyse	3–8,5
Verčiasi nuo pilvo ant nugaros	5–12
Tvirtai remia dilbiais, gulėdamas ant nugaros pakelia galvą ir pečius	3–10
Gulėdamas ant pilvo siekia priekyje padėto žaislo	5–10
Sėdi prilaikomas	5–9
Žaidžia su kojomis gulėdamas ant nugaros	4–10
Verčiasi nuo nugaros ant pilvo	5–9
Ritasi	4–12
Juda apie savo ašį sėdėdamas ant grindų	5–13
Savarankiškai sėdi remdamasis rankomis ir priekio	5–15
Sėdi aukštoje kėdėje	6–15
1 min. išsėdi be pagalbos	6–16
Šliaužia	9–19
Sėdi apie 10 minučių, išlaikydamas pusiausvyrą	8–8,5

3. DS turintiems kūdikiams kineziterapija taikoma kaip kompleksinė abilitacijos dalis. Pagrindinis dėmesys skiriamas tėvų mokymui. Tėvai skatinami sudaryti vaikui kuo daugiau galimybių judėti, žaisti, apmokomi kineziterapijos pratimų, tinkamų (maudymo, maitinimo, nešiojimo) padėčių pritaikymo.
4. Kineziterapijos tikslai DS turintiems kūdikiams:
 - kompensacinių judesių slopinimas;
 - taisyklingos kūno padėties išlaikymas (galvos, liemens-dubens kontrolės lavinimas), nugalint gravitacijos jėgą;
 - bendras kūno raumenų stiprinimas;
 - pereinamųjų, tarpinių judesių (vartymosi, sukimosi apie savo ašį, šliaužimo, atsisėdimo iš ropojimo padėties ir atvirkščia) lavinimas;
 - aktyvių biomechaninių padėčių lavinimas, nugalint gravitacijos jėgą.

Kineziterapijos rekomendacijos 1 – 5 metų vaikams (rekomendacijų I klasė) ^{13,91}

1. Taikyti šiuos vertinimo metodus:
 - Stebėjimas, apžiūra. Vertinama liemens kontrolė, gebėjimas išlaikyti ir keisti kūno padėtį, judesių kiekybė ir kokybė, rankų ir kojų judesių koordinacija, kompensaciniai judesiai, sėdėjimas, eiseną, lipimas laiptais, šoklumas, važiavimas triračiu.
 - Mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika.
2. Vertinant stambiosios motorikos raidą lyginti vaiką su tipiška besivystančiais ir DS turinčiais vaikais (13 lentelė).

13 lentelė. Dauno sindromą turinčių 1–5 metų vaikų stambiosios motorikos raidos gairės
(pagal Winders ir kt., 2019) ¹⁰⁸

Stambiosios motorikos įgūdžiai	Amžius mėnesiais
Šliaužia	9–19
Atsistoja iš sėdimo padėties	8–17
Ropoja	10–20
Atsistoja laikydamasis už baldų	8–26
Eina su pagalba	6–30
Savarankiškai stovi	12–38
Nueina 3 metrus stumdamas žaislą	16–30
Savarankiškai eina	13–48
Su pagalba lipa laiptais aukštyn	20–48
Su pagalba lipa laiptais žemyn	24–66
Bėga	48

3. DS turintiems vaikams kineziterapija rekomenduojama kaip kompleksinė abilitacijos dalis. Pagrindinis dėmesys skiriamas tėvų mokymui. Tėvai skatinami sudaryti vaikui kuo daugiau galimybių judėti, žaisti, apmokomi kineziterapijos pratimų, tinkamų padėčių (maudymo, maitinimo, nešiojimo) pritaikymo.
5. Kineziterapijos tikslai DS turintiems 1–5 metų vaikams:
 - liemens kontrolės gerinimas įvairiose padėtyse;
 - pereinamųjų, tarpinių judesių (atsisėdimo iš ropojimo padėties ir atvirkščiai, atsistojimo mokymas) lavinimas;
 - savarankiško vaikščiojimo mokymas;
 - taisyklingos eisenos formavimas;
 - mokymas lipti laiptais;
 - rankų ir kojų judesių koordinacijos, statinės ir dinaminės pusiausvyros lavinimas;
 - vikrumo lavinimas;
 - šoklumo lavinimas.

Kineziterapijos rekomendacijos 5 – 18 metų vaikams (rekomendacijų I klasė) ¹³

1. Kineziterapiją pakeisti kūno kultūros pamokomis ugdymo įstaigoje ir kita fizine veikla (būreliais, aktyviomis šeimos pramogomis).
2. Fizinis aktyvumas svarbus nutukimo ir su juo susijusių sveikatos problemų (II tipo cukrinio diabeto, širdies ir kvėpavimo sistemos ligų, osteoporozės, ydingos laikysenos ir skoliozės) prevencijai. Todėl DS turintiems vaikams rekomenduojama įvairi fizinė veikla (sporto būreliai, klubai, aktyvus laisvalaikis su šeima ar draugais) ne trumpiau kaip valandą per dieną.

– DS turinčių vaikų judesių raida sulėtėjusi, tačiau vaikai įgyja visus savarankiškam judėjimui reikalingus įgūdžius, dauguma puikiai važiuoja triračiu (93 %); dalis, priklausomai nuo tėvų ir pedagogų entuziazmo, išmoksta važiuoti dviračiu (36 %), žaisti komandinius žaidimus, plaukti, slidinėti ¹⁰⁸.

– Stebimas blogesnis pusiausvyros išlaikymas, mažesnė raumenų jėga negu tokio paties intelekto vaikams, neturintiems DS ¹³.

– Būdinga lėtesnė reakcija, reikia daugiau laiko pradėti ir užbaigti judesį, tačiau judesius atlieka tiksliau negu tokio paties intelekto vaikai, neturintys DS ¹⁰⁸.

4.7. Psichologinis konsultavimas

Psichologinio konsultavimo rekomendacijos

Mamos-vaiko santykių vertinimas ir terapija (rekomendacijų I klasė) ⁹¹

1. Mamos-vaiko tarpusavio santykiai ženkliai veikia vaiko pažintinių ir socialinių gebėjimų bei kalbos raidą. DS turintis vaikas dėl pažintinės ir judesių raidos sutrikimo prasčiau geba savarankiškai tyrinėti aplinką, suvokti ir išreikšti savo poreikius, todėl yra mamos-vaiko santykių sutrikimo rizika. Tyrimai parodė, kad DS turinčių vaikų mamos mažiau kalba su savo vaikais, pernelyg juos globoja, kūdikio mokymui skiria daug dėmesio, tačiau užduoda pernelyg sunkias užduotis ^{97,110,111}. Todėl mamos-vaiko santykiai turi būti vertinami ir sutrikimo atveju koreguojami ^{110,111}.
2. Svarbiausi mamos-vaiko santykių aspektai:
 - mamos gebėjimas suprasti ir patenkinti emocinius ir fizinius vaiko poreikius;
 - teigiamas emocinis mamos atsakas: komentarai, pagyrimai, vaiko skatinimas šypsena, juoku, mylavimas, lietimasis;
 - bendras žaidimas, vaiko skatinimas žaisti, domėtis aplinka;
 - kalbėjimas su vaiku;
 - auklėjimo stilius.

Raidos vertinimo rekomendacijos (rekomendacijų I klasė) 91

1. Taikyti šiuos vertinimo metodus:

- Stebėjimas, apžiūra. Vertinami vaiko žaidimas, aplinkos tyrinėjimas, elgesys ir bendravimas.
- Mažiausiai viena normatyviniais kriterijais pagrįsta vertinimo metodika (14 lentelė).

14 lentelė. Vaiko raidos ir intelekto vertinimo priemonės

Vertinimo priemonė, pastabos	Vertinamojo amžius	Vertinamos sritys	Patikimumas * a	Pagrįstumas ** b
Tarptautinė Leiter skalė (angl. <i>Leiter International Performance Scale – Revised, Leiter-R</i>) ¹¹²	2–20 m.	Konstruktinis intelektas, atmintis, regimasis suvokimas, dėmesys. Lietuvoje nėra adaptuotas, tačiau testo autoriai nurodo, kad kultūriniai ir kalbiniai skirtumai Leiter skalės rezultatams įtakos neturi.	***	***
Wechslerio intelekto skalė vaikams, trečioji redakcija (angl., <i>Wechsler Intelligence Scale for Children, third ed., WISC-III</i>) ¹¹³	6–16 m.	Verbalinis intelektas (6 subtestai): informacija, panašumas, aritmetika, žodynas, supratingumas, skaičių eilė; neverbalinis intelektas (7 subtestai): paveikslėlių užbaigimas, kodavimas, paveikslėlių išdėstymas, kubelių kompozicija, objektų surinkimas, simbolių paieška, labirintai. Lietuvoje adaptuotas.	***	***
Bayley kūdikių ir mažų vaikų raidos vertinimo skalė, trečioji redakcija (angl. <i>Bayley Scales of Infant and Toddler Development, BSID-III</i>) ¹¹⁴	1–42 mėn.	Pažintiniai gebėjimai, judesiai, prisitaikymas, socialinė-emocinė raida	***	***

*patikimumas (angl. *reliability*) – matavimų tikslumas, pastovumas; **pagrįstumas (angl. *validity*) – vertinimo priemonės tinkamumas, adekvatumas

(a) (*) tirta viena iš patikimumo rūšių (vidinis suderintumas, pakartotinių testavimų patvirtintas patikimumas, vertintojų sutarimumas), o tyrimo rezultatas priimtinas; (**) tirtos dvi patikimumo rūšys, o tyrimų rezultatai priimtini, t. y. patikimumas >0,70 70% arba daugiau skalių / sričių; (***) tirtos 3 patikimumo rūšys, o tyrimų rezultatai priimtini.

(b) (*) tirta viena iš validumo rūšių (konstrukto, turinio, kriterinis arba kt.), o tyrimo rezultatas priimtinas; (**) tirtos 2 validumo rūšys, o tyrimų rezultatai priimtini; (***) tirtos 3 validumo rūšys, o tyrimų rezultatai priimtini.

2. Vertinant vaiko raidos gebėjimus lyginti su tipiška besivystančiais ir DS turinčiais vaikais. DS turinčių vaikų stambiosios ir smulkiosios motorikos, savarankiškumo ir kalbos raidos gairės pateikiamos atitinkamuose kineziterapijos, ergoterapijos, logoterapijos skyreliuose. DS turinčių vaikų socialinės raidos gairės pateikiamos 15 lentelėje.

DS turinčio vaiko raida būna sutrikusi, egzistuoja tam tikri raidos ypatumai. Būdinga^{115,116}:

- didesnis negu kitų sričių kalbos raidos sutrikimas;
- kalbos suvokimas gresnis už gebėjimą kalbėti;
- santykinai neblogas regimasis dėmesys ir atmintis, socialiniai įgūdžiai.

Šie raidos ypatumai išryškėja iki 2–3 metų ir išlieka visą gyvenimą. Kūdikiams paprastai nustatoma beveik vienodai sulėtėjusi visų funkcinių sričių raida, išskyrus socialinę – ji nuo pirmųjų mėnesių lenkia kitas raidos sritis.

15 lentelė. Dauno sindromą turinčių kūdikių socialinės raidos gairės (pagal Sacks, 2001)

117

Socialiniai įgūdžiai	Amžiaus vidurkis mėnesiais	Amžiaus intervalas mėnesiais
Šypsosi kalbinamas	2	1,5–4
Šypsosi spontaniškai	3	2–6
Pažįsta mamą ir tėtį	3,5	3–6
Žaidžia “viru-viru košę” ir panašius žaidimus	11	9–16
Įsitraukia į socialinius žaidimus	42–54	

3. Išaiškinti (pamažu ir jautriai) tėvams, ką reiškia protinis atsilikimas ir psichikos negalia, kokių pasiekimų ir apribojimų galima tikėtis vaikui augant. Mažiems vaikams protinio atsilikimo diagnozės įprasta nerašyti, gydytojai paprastai naudoja terminus „sulėtėjusi psichomotorinė raida“, „raidos sutrikimas“, „specifinis mišrus raidos sutrikimas“. Šių terminų naudojimas dažnai klaidina tėvus, sudarydami įspūdį, kad augdamas vaikas gali pavyti tipiška besivystančius vaikus, todėl intelekto testo rezultatai ir protinio atsilikimo diagnozės patvirtinimas tėvus nuvilia, sukelia stresą¹¹⁸.

*DS turintiems vaikams būdingas protinis atsilikimas, kuris pasireiškia bendru psichikos neišsivystymu ir sutrikusia socialine adaptacija. Dažniausiai nustatomas vidutinis ir sunkus protinis atsilikimas. Apie 70–75% DS turinčių vaikų intelekto koeficientas (IQ) siekia 25–50 balus. Vaikui augant stebimas intelekto regresas – IQ mažėja iki 10 metų amžiaus. Tai nėra tikras raidos regresas – vaikas nepraranda anksčiau įgytų gebėjimų, tačiau mokymosi tempui lėtėjant didėja atotrūkis tarp tipiška besivystančių ir DS turinčių vaikų*¹¹⁹.

1. Laikytis rutinos. Pastovus dienos režimas, aiškios taisyklės ir tvarka svarbūs visiems vaikams ir ypač tiems, kurie turi DS arba kitos etiologijos kalbos ir (arba) pažintinių gebėjimų raidos sutrikimą. DS sindromą turintys vaikai dažnai nepakankamai gerai supranta kalbą, greitai užmiršta kas buvo pasakyta, todėl rekomenduojamos vaizdinės (daiktų, paveikslėlių) dienotvarkės (dienos režimo, pamokos arba kito užsiėmimo struktūros).
2. Patenkinti sensorinius vaiko poreikius, pritaikyti aplinką. Visus elgesio sutrikimą turinčius vaikus turi konsultuoti ergoterapeutas: įvertinti sensorinės integracijos ypatumus, jeigu reikia – sudryti sensorinę dietą, patarti tėvams ir (arba) pedagogams dėl aplinkos pritaikymo.
3. Išsiaiškinti tiesiogines ir netiesiogines netinkamo vaiko elgesio priežastis ir pasekmes. Rekomenduojama rašyti vaiko elgesio dienyną, kuriame nurodoma:
 - kokiomis aplinkybėmis vaikas elgėsi netinkamai (elgesio priežastys);
 - koks elgesys stebėtas;
 - kaip reagavo tėvai / mokytojai / kiti aplinkiniai (elgesio pasekmės);
 - ko vaikas galėjo siekti ir pasiekė netinkamu elgesiu (elgesio funkcija).Netinkamu elgesiu vaikai dažniausiai siekia gauti (dėmesio, daiktų, veiklos ir kt.) arba išvengti (užduoties, valgymo, bendravimo ir kt.). Analizuojant elgesį svarbu įvertinti ne tik tiesiogines, bet ir netiesiogines netinkamo elgesio priežastis. DS turintiems vaikams netinkamą elgesį netiesiogiai gali sąlygoti sveikatos problemos: GERL, skausmas, miego sutrikimas. Kai vaikas blogai jaučiasi, tėvų ir (arba) pedagogų naudojami tinkamo elgesio skatinimo metodai (dėmesys, pagyrimai) neturi vaikui tos vertės, kurią turėdavo esant gerai savijautai, mažiau motyvuoja, greičiau išsprovokuoja pykčio priepuoliai, priešiškus, agresiją.
4. Įvertinus tiesiogines ir netiesiogines netinkamo elgesio priežastis ir funkcijas, sudaromas elgesio korekcijos planas, kuriame numatomi aplinkos pokyčiai, galintys pakeisti vaiko elgesį. Į elgesio korekcijos planą įtraukiamos priemonės tiesioginėms ir netiesioginėms netinkamo elgesio priežastims mažinti ir (arba) eliminuoti, priemonės socialiniams gebėjimams lavinti, netinkamo elgesio suvaldymo strategijos.
5. Priemonės netiesioginių priežasčių įtakai mažinti. Tėvai turi žinoti vaiko sveikatos problemas ir informuoti ugdymo įstaigos pedagogus apie vaiko sveikatos pablogėjimą arba neišsimegimą. Jeigu vaikas linkęs netinkamai elgtis, kad išvengtų užduočių, rekomenduojama tomis dienomis, kai vaikas blogiau jaučiasi, mažinti užduočių kiekį, jas lengvinti, leisti vaikui daugiau pailsėti. Jeigu vaikas įpratęs netinkamu elgesiu reikalauti dėmesio, siūloma skirti daugiau dėmesio iki užduoties pateikimo, šią atlikus pagirti, paskatinti daugiau negu įprasta.
6. Priemonės tiesioginėms netinkamo elgesio priežastims koreguoti taikomos situacijose, kuriose vaikas linkęs elgtis netinkamai. Galimi 4 elgesio intervencijų tipai:
 - Leisti pasirinkti – pasiūlyti kelis skirtingus užduoties atlikimo būdus, eiliškumą, vietą ir pan. Pavyzdžiui, užuot liepus apsirengti, paklausti ar vaikas nori pirma apsivilkti megztinį

ar kelnes; sodinant prie stalo, užuot liepus valgyti, pasiūlyti pasirinkti šaukštą arba sėdėjimo vietą.

- Jeigu žinoma, koks prašymas ir (arba) užduotis provokuoja netinkamą vaiko elgesį, prieš jį pateikiant leisti vaikui atlikti keletą mėgstamų užduočių ir po kiekvienos jų vaiką pagirti. Tuomet yra didelė tikimybė, kad dėmesio siekiantis vaikas neprieštaraus ir atliks nemėgstamą užduotį.
- Bendradarbiauti. Pasiūlyti vaikui atlikti keletą užduočių pačiam, o paskutiniąsias pažadėti atlikti kartu arba vietoje vaiko. Pavyzdžiui, užuot liepus vaikui susitvarkyti žaislus geriau pasiūlyti vaikui sudėti į dėžę kubelius ir pažadėti kartu su vaiku susodinti į lentyną lėles.
- Nukreipti dėmesį nuo veiklos, pasiūlant tai, ką vaikas mėgsta. Pavyzdžiui, vaikui, kuris nemėgsta maudytis, prieš einant į vonią pasiūlyti pasiimti mėgstamą žaislą.

7. Pastovumas ir netinkamo elgesio ignoravimas bei pageidautino skatinimas:

- netoleruoti netinkamo elgesio, nustatyti vienodas, vaiko amžių atitinkančias, elgesio normas tiek DS turinčiam vaikui, tiek jo broliams ir seserims;
- visiems vaiko aplinkos suaugusiems (šeimos nariams, pedagogams) susitarti tarpusavyje dėl vaikui keliamų reikalavimų, elgesio normų, drausti / leisti daryti tuos pačius dalykus, vienodai reaguoti į netinkamą vaiko elgesį;
- netinkamą, tačiau nepavojingą vaikui ar aplinkiniams, elgesį (pykčio priepuolius, verkšlenimą, nepasitenkinimą) ignoruoti: nususukti, vengti akių kontakto, nebendrauti su vaiku;
- kai vaikas nustoja netinkamai elgtis, pasistengti nukreipti dėmesį, sudominti kita veikla arba žaislu; kai pradeda elgtis tinkamai – pagirti, skirti papildomo dėmesio;
- jeigu vaiko elgesys pavojingas vaikui arba aplinkiniams, nuvesti vaiką į saugią vietą. Tai darant nebendrauti, vengti akių kontakto, skirti kuo mažiau dėmesio.

8. Elgesio dienotvarkės (struktūruota tinkamo elgesio skatinimo sistema).

9. Socialinių įgūdžių gerinimas. Pykčio priepuolius ir kitokį netinkamą elgesį DS turintiems vaikams neretai sukelia nusivylimas, pyktis, kad aplinkiniai jų nesupranta, todėl rekomenduojama mokyti vaikus reikšti savo norus gestais. Pavyzdžiui, jei darželyje vaikui kyla pyktis užbaigus užduotį dėl to, kad auklėtoja neprieina ir nepagiria, rekomenduojama mokyti vaiką pakelti ranką ir taip atkreipti į save auklėtojos dėmesį. Kai vaikas įpranta taip elgtis, auklėtoja turėtų pratinti vaiką truputį palaukti, kol ji prieis. Tokiu būdu vaikas pratinamas toleruoti laukimą, nereikalauti, kad visi norai būtų pildomi tuojau pat.

Elgesio sutrikimai DS turintiems vaikams nustatomi dažniau (30–40 % vaikų), negu tipiška besivystantiems, bet rečiau negu kitos etiologijos intelekto sutrikimą turintiems vaikams. Jiems anksti, neretai antraisiais gyvenimo metais ar net kūdikystėj išryškėja prieštaraujančio nepaklusnumo sutrikimas, pasireiškiantis negatyvizmu, nepaklusimu suaugusiųjų nurodymams ir taisyklėms, priešišku, pykčio priepuoliais, agresija sau ir kitiems.

DS turintiems vaikams netinkamą elgesį dažniausiai lemia:

- *vengimas atlikti užduotį;*
- *dėmesio siekimas;*
- *kalbos išraiškos sutrikimas, negebėjimas išreikšti savo poreikių, nepasitenkinimas, kad kiti jo nesupranta;*
- *sveikatos problemos: skausmas, regos ir klausos sutrikimai, hipotirozė, virškinimo problemos, miego sutrikimai.*

Elgesio sutrikimas neigiamai veikia vaiko raidą, trukdo integruotis į tipiška besivystančių vaikų kolektyvą ugdymo įstaigoje, bendruomenėje. Todėl labai svarbu, kad tėvai netoleruotų netinkamo vaiko elgesio, ieškotų jo korekcijos būdų ir specialistų pagalbos kuo anksčiau, kai tik šis atsiranda.

4.8. Psichosocialinė parama šeimai

Šeimos skirtingai reaguoja į DS turinčio vaiko gimimą. Dauguma šeimų neblogai prisitaiko prie susidariusios situacijos, todėl šeimos funkcionavimo sutrikimų dažnumas DS turinčius vaikus auginančiose šeimose santykinai nedidelis ^{123,124}. Didesnė šeimos funkcionavimo sutrikimų rizika nustatoma šeimoms, kuriose auga DS ir autizmą ir (arba) sunkių elgesio sutrikimų turintys vaikai ^{21,123,125}. Šeimos adaptacija gimus DS turinčiam vaikui daugiausiai priklauso nuo šeimos tvirtumo ir gaunamos psichosocialinės paramos ¹²⁶, todėl psichosocialinė parama šeimai ir į šeimą orientuotos ankstyvosios reabilitacijos paslaugos yra itin svarbios. DS turinčių vaikų šeimoms rekomenduojama taikyti tuos pačius šeimos funkcionavimo vertinimo metodus ir intervencijas kaip ir kitas lėtines ligas turinčius vaikus auginančioms šeimoms (rekomendacijų I klasė) ⁹¹. Pagalbą šeimai turi teikti šeimos gydytojo komanda, VRSAR komandos nariai. Jos teikimą koordinuoja socialinis darbuotojas.

Pagalbos šeimai rekomendacijos (I klasė) ^{17,91}

Tikslai

- Didinti šeimos atsparumą stresoriams, padėti adaptuotis ir (arba) įveikti su DS turinčio vaiko gimimu ir auginimu susijusias problemas.
- Suteikti tėvams žinių apie DS, formuoti realius lūkesčius, susijusius su vaiko raida, funkcionavimu, akademiniais pasiekimais ir savarankiškumu.
- Pasiiekti maksimalų vaiko savarankiškumą, atsižvelgiant į brandą ir fizines bei protines galimybes.

Prenataliai

- Gydytojo (klinikinio genetiko, socialinio pediatro) ir (arba) daugiaadalykės specialistų komandos konsultacija: informacija apie DS, gydymo būdus, prognozę.
- Šeimos dinamikos, atsako į stresą, adaptyvumo vertinimas.
- Socialinio darbuotojo, psichologo konsultacijos pagal poreikį.

Kūdikius auginančioms šeimoms

1. Suteikti informacijos apie DS, vaiko auginimą, gydymo būdus, tėvų tarpusavio paramos grupes ir organizacijas. Atkreipti dėmesį, ar nėra pogimdyvinės depresijos simptomų.
2. Mokyti tėvus vaikui reikalingų slaugos ir reabilitacijos metodų taikymo.
3. Išrašant iš ligoninės aptarti vaiko sveikatos stebėjimo, diagnostikos ir gydymo rekomendacijas.
4. Vertinti šeimos dinamiką, reakciją į stresą, prisitaikymą prie situacijos.
5. Suteikti šeimai socialinę pagalbą, informacijos apie finansinę paramą, kurią šeima galėtų gauti, mokyti atstovauti vaiko interesus.
6. Teikti papildomas psichologo, socialinio darbuotojo konsultacijas šeimos nariams (tėvams, broliams / seserims), jeigu yra poreikis.
7. Suteikti informacijos apie DS turinčio vaiko raidos ypatumus, stipriąsias ir silpnąsias raidos sritis.
8. Vertinti kaip šeima laikosi sveikatos priežiūros specialistų nurodymų. Jeigu nesilaiko, išsiaiškinti priežastis (pvz, papildomos pagalbos / mokymo poreikis, nusistatymas prieš tradicinę mediciną, alternatyvių gydymo metodų paieška), suteikti papildomos pagalbos, informacijos, mokymo.
9. Suprasti, kad net ir taikant visas psichosocialines intervencijas, dalis šeimų (ypač šeimoms iš žemesnių socialinių sluoksnių, vieniši tėvai) nesusitaiko su DS turinčio vaiko gimimu, nepaiso ASP specialistų rekomendacijų, ieško alternatyvių gydymo metodų.

1–5 metų vaikų šeimoms

1. Vertinti šeimos poreikius (papildomų konsultacijų, mokymų, finansinės ar kt. paramos), teikti atitinkamą pagalbą tėvams / vaikui / broliams ir seserims. Suprasti, kad net ir taikant visas psichosocialines intervencijas, dalis šeimų (ypač šeimoms iš žemesnių socialinių sluoksnių, vieniši tėvai) pagalbos nepriima, ieško alternatyvių gydymo ir (arba) kitų problemų sprendimo metodų.
2. Patarti tėvams dėl DS turinčio vaiko ir jo brolio bei seserų elgesio normų formavimo, savarankiškumo lavinimo, deramos vaiko amžiui autonomijos suteikimo.
3. Mokyti tėvus atstovauti savo ir vaiko interesus, suteikti informaciją apie vyriausybės ir nevyriausybės organizacija, į kurias galėtų kreiptis pagalbos.
4. Skatinti tėvus apmokyti vaiko priežiūros ir abilitacijos priemonių taikymo kitus šeimos narius ir (arba) artimus šeimos draugus ir (arba) surasti kas galėtų šeimai padėti prižiūrėti vaiką (savanoriai, savivaldybės finansuojamos pagalbos šeimai specialistai). Tėvų ir šeimos gerovei svarbu, kad tėvai turėtų asmeninių pomėgių, dalyvautų socialiniame gyvenime.

5. Įvertinti kaip šeima laikosi ASP specialistų nurodymų, identifikuoti kliūtis, teikti atitinkamą pagalbą.
6. Reguliariai (mažiausiai kartą per metus) vertinti tėvystės įgūdžius (dienotvarkę, elgesio valdymą, vaikų tarpusavio santykius ir kt.), vaiko savarankiškumą, savęs priežiūros gebėjimus. Jeigu reikia, konsultuoti tėvus, nukreipti papildomoms konsultacijoms (medicinos psichologo, ergoterapeuto, kineziterapeuto ir kt.).
7. Skatinti leisti vaiką į darželį, aptarti ir padėti spręsti su darželio lankymu susijusias problemas.
8. Suteikti tėvams informaciją apie vaiko teises švietimo sistemoje, padėti pasirinkti ugdymo įstaigą arba deleguoti šią funkciją vietos pedagoginei-psichologinei tarnybai.
9. Įvertinti kaip šeimai sekasi formuoti vaiko savarankiškumo įgūdžius, laikytis ASP specialistų nurodymų; identifikuoti kliūtis, teikti atitinkamą pagalbą.

6–13 metų vaikų šeimoms

1. Vertinti šeimos poreikius (papildomų konsultacijų, mokymų, finansinės ar kt. paramos), teikti atitinkamą pagalbą tėvams, vaikui, broliams ir seserims.
2. Teikti rekomendacijas dėl vaikų (DS turinčio vaiko ir jo brolių bei seserų) elgesio normų formavimo, savarankiškumo lavinimo, deramos vaiko amžiui autonomijos suteikimo.
3. Suprasti, kad net ir taikant visas psichosocialines intervencijas, dalis šeimų (ypač šeimoms iš žemesnių socialinių sluoksnių, vieniši tėvai) pagalbos nepriima, ieško alternatyvių gydymo ir (arba) kitų problemų sprendimo metodų.
4. Įvertinti šeimos dinamiką ir santykius su mokyklos personalu.
5. Detaliai aptarti vaiko mokymosi ir socializacijos problemas, suteikti informacijos apie galimus jų sprendimo būdus.
6. Mokyti tėvus atstovauti savo ir vaiko interesus, suteikti informacijos apie vyriausybines ir nevyriausybines organizacijas, į kurias galėtų kreiptis pagalbos.
7. Teikti tėvams informaciją apie vaiko teises švietimo sistemoje, padėti pasirinkti ugdymo įstaigą arba nukreipti į vietos pedagoginę-psichologinę tarnybą.
8. Bendradarbiauti su mokykla, vietos pedagogine-psichologine tarnyba, padedant įvertinti ir spręsti vaiko mokymosi, elgesio, socializacijos problemas.
9. Patarti šeimai dėl vaiko įtraukimo į šeimos pramogas, suteikti informacijos apie veiklas, kuriose šeima galėtų dalyvauti kartu su vaiku.
10. Stiprinti tėvystės įgūdžius (disciplinos palaikymo, elgesio valdymo). Įvertinti tėvų lūkesčius dėl vaiko pasiekimų ir esant poreikiui nukreipti atitinkamų specialistų konsultacijai.
11. Padėti tėvams suprasti vaiko savarankiškumo ir autonomijos svarbą, skatinti įtraukti vaiką į kasdienės šeimos veiklas, nustatyti vaiko pareigas namuose (namų ruošoje, naminių gyvūnų priežiūroje).

12. Skatinti vaiko įsitraukimą į bendruomenę, dalyvavimą socialinėje ir pramoginėje veikloje už šeimos ribų.
13. Įvertinti kaip šeimai sekasi formuoti vaiko savarankiškumo įgūdžius, laikytis ASP specialistų nurodymų, identifikuoti kliūtis, teikti atitinkamą pagalbą.

13–18 metų vaikų šeimoms

1. Vertinti šeimos poreikius (papildomų konsultacijų, mokymų, finansinės ar kt. paramos), teikti atitinkamą pagalbą tėvams, vaikui, vaiko broliams ir seserims. Suprasti, kad net ir taikant visas psichosocialines intervencijas, dalis šeimų (ypač šeimoms iš žemesnių socialinių sluoksnių, vieniši tėvai) pagalbos nepriima, ieško alternatyvių gydymo ir (arba) kitų problemų sprendimo metodų.
2. Įvertinti tėvų ir paauglio tarpusavio santykius, pagal poreikį nukreipti mokymams ir (arba) konsultacijoms.
3. Padėti tėvams suprasti vaiko savarankiškumo ir autonomijos svarbą, skatinti įtraukti vaiką į kasdienės šeimos veiklas, nustatyti pareigas namuose (namų ruošoje, naminių gyvūnų priežiūroje).
4. Aptarti su tėvais vaiko būklę, akademinį pasiekimą, dalyvumą, galimybes dirbti ir gyventi savarankiškai.
5. Suteikti tėvams informacijos apie vaiko teises švietimo sistemoje, padėti pasirinkti ugdymo įstaigą arba nukreipti į vietos pedagoginę-psichologinę tarnybą.
6. Suteikti informacijos, kur galėtų gauti konsultaciją dėl profesijos pasirinkimo.
7. Suteikti jaunuoliui informaciją apie lytiškumą. Esant poreikiui nukreipti specialiams mokymams ir (arba) konsultacijoms.
8. Rengtis perėjimui į suaugusiųjų sveikatos priežiūros sistemą.

5. Metodinio dokumento diegimo ir auditavimo aprašas

5.1. Metodinio dokumento diegimo aprašas

1. VRSAR tarnyba, siekianti įsodiegti DS diagnostikos, stebėjimo ir abilitacijos metodinį dokumentą privalo atitikti Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gruodžio 14 d. įsakymo Nr. 728 „Dėl Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos antrinio ir tretinio lygio paslaugų organizavimo principų, parašymo ir teikimo reikalavimų“ (nauja redakcija nuo 2018 m. vasario 8 d. Nr. V-150) nuostatas.
2. Mokymai, padedantys įdiegti ir taikyti metodinio dokumento nuostatas, bus vykdomi pagal projektą "Asmens sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumo ir kokybės gerinimas psichikos,

elgesio ar raidos sutrikimų turintiems bei rizikos grupių vaikams" lėšomis, finansuojama Europos Sąjungos struktūrinių fondų ir Lietuvos Respublikos valstybės biudžeto lėšomis.

3. Baigus mokymus VRSAR darbą koordinuojantis gydytojas kartu su daugiadalykės komandos specialistais parengia savo įstaigos DS diagnostikos, stebėjimo ir abilitacijos protokolą (vadovaudamiesi šios metodikos nuostatomis). Protokoliai ir formos tvirtinami pagal gydymo įstaigos nustatytą diagnostikos ir gydymo protokolų tvirtinimo tvarką.
4. Metodinio dokumento įdiegimo VRSAR tarnyboje kokybės vertinimo rodikliai pateikiami 16 lentelėje. Rekomenduojame atlikti kokybės vertinimą kartą per metus. Už kokybės vertinimą atsako VRSAR darbą koordinuojantis gydytojas arba kitas ASP įstaigos deleguotas asmuo. Atlikus vertinimą pildomas kokybės vertinimo protokolas, o kokybės vertinimo rezultatai aptariami VRSAR daugiadalykės specialistų komandos susirinkime.
5. DS turinčių vaikų įstatyminių atstovų pasitenkinimas teikiamomis paslaugomis vertinamas ta pačia tvarka kaip ir kitų VRSAR paslaugas gaunančių vaikų įstatyminių atstovų pasitenkinimas ir atskirai neanalizuojamas. VRSAR paslaugas gaunančių vaikų įstatyminių atstovų apklausa (anketos), jos organizavimas ir vertinimas atliekami teisės aktų nustatyta tvarka.
6. Rekomenduojama atnaujinti šį metodinį dokumentą kas 5 metai. Metodikos atnaujinimą nacionaliniu mastu inicijuoja LR Sveikatos apsaugos ministerija arba profesinės organizacijos (Lietuvos vaikų negalios akademija, Lietuvos socialinės pediatrijos draugija). Jeigu neatliekamas metodikos atnaujinimas nacionaliniu mastu, VRSAR komandos atnaujina savo naudojamus DS turinčių vaikų stebėjimo ir gydymo protokolus pagal Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2006 m. gegužės 17 d. įsakymo Nr. V-395 „Dėl Diagnostikos ir gydymo metodikų rengimo ir jų taikymo priežiūros tvarkos aprašo patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2020 m. birželio 29 d. Nr. V-1567) nuostatas.

16 lentelė. DS diagnostikos, stebėjimo ir gydymo paslaugų kokybės vertinimo rodikliai

Rodiklio pavadinimas	Rodiklio aprašymas	Rodiklio siektina reikšmė
Laikotarpis nuo pirmojo vizito pas VRSAR gydytoją iki individualaus stebėjimo ir gydymo plano sudarymo datos	Paciento, kuris pirmą kartą po DS diagnozės nustatymo siunčiamas į VRSAR tarnybą, laukimo ir diagnostinių vertinimų laikas nuo pirmojo apsilankymo pas VRSAR gydytoją dienos iki specialistų komandos susirinkimo, kuriame su įstatyminiu paciento atstovu / -ais buvo aptariama vaiko raida ir funkcinė būklė bei sudarytas tolesnis vaiko ištyrimo ir gydymo planas (pateikiami duomenys apie trumpiausią, ilgiausią ir vidutinį laukimo laiką per metus).	2 savaitės
DS turinčio vaiko diagnostikos, stebėjimo ir gydymo taktiką parenka ir planą sudaro daugiadalykė specialistų komanda	Komandą sudaro socialinis pediatras, medicinos psichologas, logoterapeutas, ergoterapeutas, kineziterapeutas, socialinis darbuotojas ir įstatyminiai vaiko atstovai. Kiti specialistai pasitelkiami pagal poreikį.	100 proc.

16 lentelės tęsinys

Rodiklio pavadinimas	Rodiklio aprašymas	Rodiklio siektina reikšmė
Sudaromas ir reguliariai peržiūrimas DS turinčio vaiko gydymo planas	Pirmuosius metus po diagnozės nustatymo planas peržiūrimas ne rečiau negu kas 6 mėn. (t.y. nustačius diagnozę, po 6 mėn. ir po 12 mėn.). Vėliau planas peržiūrimas ne rečiau negu 12 mėn.	100 proc.
Užtikrinamas gretutinių sveikatos sutrikimų išaiškinimas	Organizuojamos atitinkamų specialistų paslaugos.	100 proc.
Pacientų įstatyminių atstovų skundai teikiamomis paslaugomis	ASP ir kitoms institucijoms dėl DS teiktų ASP paslaugų nagrinėtų pacientų skundų ir pagrįstų skundų skaičiaus santykis (sk.)	0 pagrįstų skundų

5.2. Metodinio dokumento auditavimo aprašas

1. Praėjus 12 mėnesių po metodikos įdiegimo ir vėliau kas 2 metai atliekamas įdiegto metodinio dokumento veiksmingumo auditas. Audito uždavinys – įvertinti DS turinčių vaikų gydymo ir stebėjimo užtikrinimą.
2. Audito metu naudojami informacijos šaltiniai – įrašai ESPBI IS ir (arba) ASP įstaigos informacinėse sistemose, pokalbis su VRSAR gydytojų ir specialistų komanda. Patikrinama ne mažiau 5 atsitiktinai atrinktu DS turinčių vaikų medicininiai įrašai, susiję su VRSAR paslaugų teikimu. Jeigu įstaigoje buvo gydomi mažiau negu 5 DS turintys vaikai, patikrinami visų jų medicininiai įrašai.
3. Vertinami DS turinčių vaikų raidos ir funkcinės būklės vertinimo protokolai, individualūs abilitacijos planai, VRSAR paslaugų (stebėjimo ir gydymo) teikimas. Metodikos taikymo veiksmingumo kriterijai:
 - naudojamos įstaigos patvirtintos DS stebėjimo formos, užpildomos visos jos dalys;
 - sudaromi ir reguliariai atnaujinami individualūs rehabilitacijos planai; atnaujinant individualius rehabilitacijos planus kartojamas raidos ir funkcinės būklės vertinimas;
 - stebėjimas ir gydymas yra tęstinis, vaikas reguliariai lankosi VRSAR tarnyboje kaip numatyta individualiame rehabilitacijos plane.
4. Auditą vykdo atitinkamos įstaigos vidaus audito skyrius. Auditorių parinkimas, audito nešališkumo užtikrinimas, audito rezultatų aptarimas su įstaigos administracija ir VRSAR darbuotojais, audito dokumentų pildymas ir saugojimas vykdomi pagal įstaigos vadovo patvirtintą bendrą įstaigos vidaus medicininio audito atlikimo ir ataskaitų rengimo tvarką.
5. Metodikos veiksmingumą nacionaliniu mastu galima įvertinti ESPBI IS sistemoje analizuojant gydymo paslaugų suvestinę:
 - DS turintiems vaikams atliekami reguliarūs klausos, regos, skydliaukės funkcijos tyrimai;

- DS turintys vaikai stebimi VRSAR tarnybose: išplėstinės VRSAR specialistų konsultacijos teikiamos ne rečiau kas 6 mėn. per pirmuosius gyvenimo metus ir ne rečiau negu 12 mėn. vyresniems vaikams;
 - taikoma ankstyvoji rehabilitacija – reguliarios VRSAR ambulatorinės paslaugos 2–4 kartus per mėnesį vaikams iki 2 metų (vyresni vaikai gali gauti ugdymo pagalbos specialistų paslaugas ikimokyklinio ugdymo įstaigose, todėl gali nebūti poreikio lankytis VRSAR tarnyboje).
6. Dėl metodinio dokumento taikymo galima konsultuotis su gydytoja vaikų neurologe Indre Bakaniene, el. paštas Indre.Bakaniene@kaunoklinikos.lt

6. Literatūros aprašymas

Metodiniam dokumentui rengti atlikta sisteminė literatūros paieška biomedicinos mokslų duomenų bazėse MEDLINE, *Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL)*, *Cochrane Database of Systematic Reviews (CDSR)*, PsychINFO. Naudota tarptautinė PICO (populiacija, intervencija, kontrolinė grupė (angl. *comparator*) ir rezultatas (angl. *outcome*)) paieškos strategija pagal pasirinktus raktinius žodžius. Kitose šalyse patvirtintų DS diagnostikos ir gydymo rekomendacijų ieškota profesinių organizacijų tinklapiuose, duomenų bazėje Google Mokslinčius (angl. *Google Scholar*), *UpToDate* ir *ClinicalKey* sistemose, internetiniuose puslapiuose *US National Guidelines Clearinghouse*, UK *NICE* guidance. Paieška atlikta 2021 m. gegužės mėnesį.

Naudoti literatūros šaltiniai pateikiami literatūros sąrašė. Intervencinių tyrimų kokybei vertinti naudota Amerikos cerebrinio paralyžiaus ir raidos medicinos akademijos (angl. *American Academy of Cerebral Palsy and Developmental Medicine, AACPDM*) tyrimų kokybės vertinimo sistema¹²⁷. Rengiant metodiką naudoti tyrimai, kurie surinko teigiamus vertinimus atsakant į 5 ir daugiau kokybės klausimus. Tyrimai, kurie surinko mažiau 5 teigiamų vertinimų (menkos kokybės tyrimai) į apžvalgą įtraukti nebuvo. Mokslinių įrodymų ir rekomendacijų lygmuo pateikiami diagnostikos ir gydymo rekomendacijų tekste ties kiekvienu teiginiu.

7. Literatūros sąrašas

1. Bakaniene I, Bartkuvienė D, Eitmantytė A, Endzinienė M, Gerulis V, Nedzinskienė D, et al. Dauno sindromas: medicininiai, pedagoginiai ir socialiniai aspektai : mokomoji knyga studentams, gydytojams rezidentams, abilitacijos ir reabilitacijos specialistų komandos nariams. Klaipėda : “Klaipėdos banga”; 2011.
2. Kazemi M, Salehi M, Kheirollahi M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med*. 2016;5(3):125–33.
3. CDC. Data and Statistics on Down Syndrome | CDC [Internet]. Centers for Disease Control and Prevention. 2019 [cited 2021 Jun 28]. Available from: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/data.html>
4. Chitty LS, Wright D, Hill M, Verhoef TI, Daley R, Lewis C, et al. Uptake, outcomes, and costs of implementing non-invasive prenatal testing for Down’s syndrome into NHS maternity care: prospective cohort study in eight diverse maternity units. *BMJ*. 2016 Jul 4;354:i3426.

5. Warsof SL, Larion S, Abuhamad AZ. Overview of the impact of noninvasive prenatal testing on diagnostic procedures. *Prenat Diagn.* 2015 Oct;35(10):972–9.
6. Taylor-Phillips S, Freeman K, Geppert J, Agbebiyi A, Uthman OA, Madan J, et al. Accuracy of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA for detection of Down, Edwards and Patau syndromes: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open.* 2016 Jan 18;6(1):e010002.
7. Natoli JL, Ackerman DL, McDermott S, Edwards JG. Prenatal diagnosis of Down syndrome: a systematic review of termination rates (1995-2011). *Prenat Diagn.* 2012 Feb;32(2):142–53.
8. Cattaneo B. Down syndrome in Europe – has the disorder epidemiology changed over the last quarter-century? [Internet]. EU Science Hub - European Commission. 2019 [cited 2021 Jun 28]. Available from: <https://ec.europa.eu/jrc/en/news/down-syndrome-europe-has-disorder-epidemiology-changed-over-last-quarter-century>
9. Gimimū medicininiai duomenys - Higienos institutas [Internet]. [cited 2021 Jun 28]. Available from: <https://hi.lt/lt/gimimu-medicininiai-duomenys.html>
10. Jones K., Jone M C, Campo M, Smith DW. *Smith's recognizable patterns of human malformation.* 7th ed. Philadelphia, Pa.: Elsevier Saunders; 2013.
11. Bull MJ, the Committee on Genetics. Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Pediatr.* 2011 Aug 1;128(2):393–406.
12. *The Clinical Assessment and Management of Children, Young People and Adults with Down Syndrome* [Internet]. Ministry of Health NZ. [cited 2021 Jun 28]. Available from: <https://www.health.govt.nz/publication/clinical-assessment-and-management-children-young-people-and-adults-down-syndrome>
13. Winders PC. *Gross motor skills for children with Down syndrome: a guide for parents and professionals.* 2th ed. Bethesda, MD: Woodbine House, 2014.
14. Kumin L. Speech and language skills in children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 1996;2(2):109–15.
15. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *The Lancet.* 2003 Apr 12;361(9365):1281–9.
16. Lagan N, Huggard D, Mc Grane F, Leahy TR, Franklin O, Roche E, et al. Multiorgan involvement and management in children with Down syndrome. *Acta Paediatr Oslo Nor* 1992. 2020 Jun;109(6):1096–111.
17. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics.* 2022 Apr 18;149(5):e2022057010.
18. NHSGGC - Health assessment of children and young people with Down's Syndrome - guidance for healthcare professionals, Paediatrics [Internet]. [cited 2022 Jun 14]. Available from: <https://www.clinicalguidelines.scot.nhs.uk/nhsggc-guidelines/nhsggc-guidelines/specialist-childrens-services/health-assessment-of-children-and-young-people-with-down-s-syndrome-guidance-for-healthcare-professionals-paediatrics/>
19. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2011 Oct;155A(10):2360–9.
20. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a brother or sister with Down syndrome: perspectives from siblings. *Am J Med Genet A.* 2011 Oct;155A(10):2348-59.
21. Skotko BG, Levine SP, Macklin EA, Goldstein RD. Family perspectives about Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2016 Apr;170A(4):930–41.
22. Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, Jenkinson SB, Jalou HE, Givan DC, et al. Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2019 Feb;179(2):177–82.
23. Poskanzer SA, Hobensack VL, Ciciora SL, Santoro SL. Feeding difficulty and gastrostomy tube placement in infants with Down syndrome. *Eur J Pediatr.* 2020 Jun;179(6):909–17.
24. Jackson A, Maybee J, Moran MK, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. *Dysphagia.* 2016 Oct;31(5):663–71.
25. Romano C, van Wynckel M, Hulst J, Broekaert I, Bronsky J, Dall'Oglio L, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Neurological Impairment. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017 Aug;65(2):242–64.
26. Santoro SL, Atoum D, Hufnagel RB, Motley WW. Surgical, medical and developmental outcomes in patients with Down syndrome and cataracts. *SAGE Open Med.* 2017;5:2050312117715583.
27. Haargaard B, Fledelius HC. Down's syndrome and early cataract. *Br J Ophthalmol.* 2006 Aug;90(8):1024-7.

28. Bermudez BEBV, de Oliveira CM, de Lima Cat MN, Magdalena NIR, Celli A. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2019 Aug;179(8):1426–31.
29. Bull MJ, Engle WA, Committee on Injury, Violence, and Poison Prevention and Committee on Fetus and Newborn, American Academy of Pediatrics. Safe transportation of preterm and low birth weight infants at hospital discharge. *Pediatrics*. 2009 May;123(5):1424–9.
30. Roberts I, Alford K, Hall G, Juban G, Richmond H, Norton A, et al. GATA1-mutant clones are frequent and often unsuspected in babies with Down syndrome: identification of a population at risk of leukemia. *Blood*. 2013 Dec 5;122(24):3908–17.
31. Tunstall O, Bhatnagar N, James B, Norton A, O'Marcaigh AS, Watts T, et al. Guidelines for the investigation and management of Transient Leukaemia of Down Syndrome. *Br J Haematol*. 2018 Jul;182(2):200–11.
32. Lughetti L, Predieri B, Bruzzi P, Predieri F, Vellani G, Madeo SF, Garavelli L, Biagioni O, Bedogni G, Bozzola M. Ten-year longitudinal study of thyroid function in children with Down's syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2014 Jul 5;82(2):113-21.
33. Kupferman JC, Druschel CM, Kupchik GS. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2009 Oct;124(4):e615-621.
34. Kimberlin DW, Barnett E, Lynfield R, Sawyer MH. *Red Book 2021: Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32th ed. American Academy of Pediatrics; 2021.
35. Lewanda AF, Gallegos MF, Summar M. Patterns of Dietary Supplement Use in Children with Down Syndrome. *J Pediatr*. 2018 Oct;201:100-105.e30.
36. McClafferty H, Vohra S, Bailey M, Brown M, Esparham A, Gerstbacher D, et al. Pediatric Integrative Medicine. *Pediatrics*. 2017 Sep;140(3):e20171961.
37. Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schadt K, Freedman DS, et al. Growth Charts for Children With Down Syndrome in the United States. *Pediatrics*. 2015 Nov;136(5):e1204-1211.
38. Hatch-Stein JA, Zemel BS, Prasad D, Kalkwarf HJ, Pipan M, Magge SN, et al. Body Composition and BMI Growth Charts in Children With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2016 Oct;138(4):e20160541.
39. Anil MA, Shabnam S, Narayanan S. Feeding and swallowing difficulties in children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res JIDR*. 2019 Aug;63(8):992–1014.
40. Ramia M, Musharrafieh U, Khaddage W, Sabri A. Revisiting Down syndrome from the ENT perspective: review of literature and recommendations. *Eur Arch Oto-Rhino-Laryngol*. 2014 May;271(5):863–9.
41. Hall A, Pryce H, Bruce IA, Callery P, Lakhanpaul M, Schilder AGM. A mixed-methods study of the management of hearing loss associated with otitis media with effusion in children with Down syndrome. *Clin Otolaryngol*. 2019;44(1):32–8.
42. Umfress AC, Hair CD, Donahue SP. Prevalence of Ocular Pathology on Initial Screening and Incidence of New Findings on Follow-up Examinations in Children With Trisomy 21. *Am J Ophthalmol*. 2019 Nov;207:373–7.
43. Amr NH. Thyroid disorders in subjects with Down syndrome: an update. *Acta Bio Medica Atenei Parm*. 2018;89(1):132–9.
44. Martin T, Smith A, Breatnach CR, Kent E, Shanahan I, Boyle M, et al. Infants Born with Down Syndrome: Burden of Disease in the Early Neonatal Period. *J Pediatr*. 2018 Feb 1;193:21–6.
45. Allen RP, Picchiatti DL, Auerbach M, Cho YW, Connor JR, Earley CJ, et al. Evidence-based and consensus clinical practice guidelines for the iron treatment of restless legs syndrome/Willis-Ekbom disease in adults and children: an IRLSSG task force report. *Sleep Med*. 2018 Jan;41:27–44.
46. Dixon NE, Crissman BG, Smith PB, Zimmerman SA, Worley G, Kishnani PS. Prevalence of iron deficiency in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 2010 Dec;157(6):967-971.
47. Georgieff MK. Long-term Brain and Behavioral Consequences of Early Iron Deficiency. *Nutr Rev*. 2011 Nov;69(Suppl 1):S43–8.
48. Dosman C, Witmans M, Zwaigenbaum L. Iron's role in paediatric restless legs syndrome - a review. *Paediatr Child Health*. 2012 Apr;17(4):193–7.
49. Hart SJ, Zimmerman K, Linardic CM, Cannon S, Pastore A, Patsiogiannis V, et al. Detection of iron deficiency in children with Down syndrome. *Genet Med*. 2020 Feb;22(2):317–25.
50. Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, Hickey F, Bare M, Gadoth N, et al. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. *Brain Dev*. 2001 Oct;23(6):375–8.
51. Kumada T, Ito M, Miyajima T, Fujii T, Okuno T, Go T, et al. Multi-institutional study on the correlation between chromosomal abnormalities and epilepsy. *Brain Dev*. 2005 Mar;27(2):127-34.

52. Jea A, Smith ER, Robertson R, Scott RM. Moyamoya syndrome associated with Down syndrome: outcome after surgical revascularization. *Pediatrics*. 2005 Nov;116(5):e694-701.
53. See AP, Ropper AE, Underberg DL, Robertson RL, Scott RM, Smith ER. Down syndrome and moyamoya: clinical presentation and surgical management. *J Neurosurg Pediatr*. 2015 Jul;16(1):58–63.
54. Schepis C, Barone C, Siragusa M, Pettinato R, Romano C. An updated survey on skin conditions in Down syndrome. *Dermatol Basel Switz*. 2002;205(3):234–8.
55. Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child*. 2007 May 1;92(5):423–5.
56. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, Akers R. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006 Apr;132(4):432–6.
57. Simpson R, Oyekan AA, Ehsan Z, Ingram DG. Obstructive sleep apnea in patients with Down syndrome: current perspectives. *Nat Sci Sleep*. 2018 Sep 13;10:287–93.
58. Myśliwiec A, Połuszny A, Saulicz E, Doroniewicz I, Linek P, Wolny T, et al. Atlanto-Axial Instability in People with Down's Syndrome and its Impact on the Ability to Perform Sports Activities – A Review. *J Hum Kinet*. 2015 Jan 12;48:17–24.
59. Hasle H, Friedman JM, Olsen JH, Rasmussen SA. Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med*. 2016 Nov;18(11):1151–7.
60. Hengartner AC, Whelan R, Maj R, Wolter-Warmerdam K, Hickey F, Hankinson TC. Evaluation of 2011 AAP cervical spine screening guidelines for children with Down Syndrome. *Childs Nerv Syst*. 2020 Nov;36(11):2609–14.
61. Nader-Sepahi A, Casey ATH, Hayward R, Crockard HA, Thompson D. Symptomatic atlantoaxial instability in Down syndrome. *J Neurosurg*. 2005 Sep;103(3 Suppl):231–7.
62. Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, Colletti RB, Fasano A, Guandalini S, et al. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2005 Jan;40(1):1–19.
63. Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G, et al. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Italian Down syndrome patients: a multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2001 Aug;33(2):139–43.
64. Swigonski NL, Kuhlenschmidt HL, Bull MJ, Corkins MR, Downs SM. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics*. 2006 Aug;118(2):594–602.
65. Ng DK, Chan C, Cheung JM. Children with Down syndrome and OSA do not necessarily snore. *Arch Dis Child*. 2007 Nov;92(11):1047–8.
66. Bassett EC, Musso MF. Otolaryngologic management of Down syndrome patients: what is new? *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2017 Dec;25(6):493–7.
67. Farhood Z, Isley JW, Ong AA, Nguyen SA, Camilon TJ, LaRosa AC, et al. Adenotonsillectomy outcomes in patients with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *The Laryngoscope*. 2017 Jun;127(6):1465–70.
68. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020 Jan;145(1):e20193447.
69. Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006;142C(3):158–72.
70. Molloy CA, Murray DS, Kinsman A, Castillo H, Mitchell T, Hickey FJ, et al. Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *J Intellect Disabil Res*. 2009;53(2):143–51.
71. Rasmussen P, Börjesson O, Wentz E, Gillberg C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol*. 2001 Nov;43(11):750–4.
72. Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism Int J Res Pract*. 2013 Jul;17(4):390–404.
73. Dressler A, Perelli V, Bozza M, Bargagna S. The autistic phenotype in Down syndrome: differences in adaptive behaviour versus Down syndrome alone and autistic disorder alone. *Funct Neurol*. 2011 Dec 11;26(3):151–8.
74. Carter JC, Capone GT, Gray RM, Cox CS, Kaufmann WE. Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: Further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2007;144B(1):87–94.

75. Worley G, Crissman BG, Cadogan E, Milleson C, Adkins DW, Kishnani PS. Down Syndrome Disintegrative Disorder: New-Onset Autistic Regression, Dementia, and Insomnia in Older Children and Adolescents With Down Syndrome. *J Child Neurol.* 2015 Aug 1;30(9):1147–52.
76. Rosso M, Fremion E, Santoro SL, Oreskovic NM, Chitnis T, Skotko BG, et al. Down Syndrome Disintegrative Disorder: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance. *Pediatrics.* 2020 Jun;145(6):e20192939.
77. Ryan C, Vellody K, Belazarian L, Rork JF. Dermatologic conditions in Down syndrome. *Pediatr Dermatol.* 2021;38(S2):49–57.
78. Rork JF, McCormack L, Lal K, Wiss K, Belazarian L. Dermatologic conditions in Down syndrome: A single-center retrospective chart review. *Pediatr Dermatol.* 2020 Sep;37(5):811–6.
79. Andersson EMM, Axelsson S, Austeng ME, Øverland B, Valen IE, Jensen TA, et al. Bilateral hypodontia is more common than unilateral hypodontia in children with Down syndrome: a prospective population-based study. *Eur J Orthod.* 2014 Aug;36(4):414–8.
80. Phelps RA. Teaching Children With Down Syndrome About Their Bodies, Boundaries, and Sexuality: A Guide for Parents and Professionals. *J Dev Behav Pediatr.* 2009 Aug;30(4):365.
81. Palumbo ML, McDougale CJ. Pharmacotherapy of Down syndrome. *Expert Opin Pharmacother.* 2018 Dec;19(17):1875–89.
82. Dykens EM, Shah B, Davis B, Baker C, Fife T, Fitzpatrick J. Psychiatric disorders in adolescents and young adults with Down syndrome and other intellectual disabilities. *J Neurodev Disord.* 2015;7(1):9.
83. Phelps RA. Teaching Children With Down Syndrome About Their Bodies, Boundaries, and Sexuality: A Guide for Parents and Professionals. *J Dev Behav Pediatr.* 2009 Aug;30(4):365.
84. Izatt L. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling: Fourth Edition. *Clin Med.* 2012 Jun;12(3):297.
85. Burke LM, Kalpakjian CZ, Smith YR, Quint EH. Gynecologic issues of adolescents with Down syndrome, autism, and cerebral palsy. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2010 Feb;23(1):11–5.
86. Pradhan M, Dalal A, Khan F, Agrawal S. Fertility in men with Down syndrome: a case report. *Fertil Steril.* 2006 Dec;86(6):1765.e1-3.
87. Garg A, Strunk A, Midura M, Papagermanos V, Pomerantz H. Prevalence of hidradenitis suppurativa among patients with Down syndrome: a population-based cross-sectional analysis. *Br J Dermatol.* 2018 Mar;178(3):697–703.
88. Wiseman F, Fisher E, Al_Janabi T, Hardy J, Karmiloff-Smith A, Nizetic D, et al. A genetic cause of Alzheimer disease: mechanistic insights from Down syndrome. *Nat Rev Neurosci.* 2015 Aug 5;16:564–74.
89. Dural Ö, Taş İS, Akhan SE. Management of Menstrual and Gynecologic Concerns in Girls with Special Needs. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2020 Feb 6;12(Suppl 1):41–5.
90. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Adolescent Health Care. Committee Opinion No. 668: Menstrual Manipulation for Adolescents With Physical and Developmental Disabilities. *Obstet Gynecol.* 2016 Aug;128(2):e20-25.
91. Vietze et al. Down Syndrome: Assessment and Intervention for Young Children (age 0-3 Years). Report of the recommendations. New York State Department of Health; 2016.
92. Martin GE, Klusek J, Estigarribia B, Roberts JE. Language Characteristics of Individuals with Down Syndrome. *Top Lang Disord.* 2009 Apr;29(2):112–32.
93. Roberts JE, Price J, Malkin C. Language and communication development in Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(1):26–35.
94. Buckley S, Le Prévost P. Speech and language therapy for children with Down syndrome. *Down Syndrome News and Update.* 2012 May 5;2(2):70–76.
95. Kaiser AP, Hancock TB. Teaching Parents New Skills to Support Their Young Children's Development. *Infants Young Child.* 2003 Mar;16(1):9–21.
96. Van Keer I, Ceulemans E, Bodner N, Vandesande S, Van Leeuwen K, Maes B. Parent-child interaction: A micro-level sequential approach in children with a significant cognitive and motor developmental delay. *Res Dev Disabil.* 2019 Feb;85:172–86.
97. Van Keer I, Colla S, Van Leeuwen K, Vlaskamp C, Ceulemans E, Hoppenbrouwers K, et al. Exploring parental behavior and child interactive engagement: A study on children with a significant cognitive and motor developmental delay. *Res Dev Disabil.* 2017 May;64:131–42.
98. Van Keer I, Bodner N, Ceulemans E, Van Leeuwen K, Maes B. Parental behavior and child interactive engagement: a longitudinal study on children with a significant cognitive and motor developmental delay. *Res Dev Disabil.* 2020 Aug;103:103672.

99. Wright CA, Kaiser AP, Reikowsky DI, Roberts MY. Effects of a naturalistic sign intervention on expressive language of toddlers with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res.* 2013 Jun;56(3):994–1008.
100. Volman MJM, Visser JJW, Lensvelt-Mulders GJLM. Functional status in 5 to 7-year-old children with Down syndrome in relation to motor ability and performance mental ability. *Disabil Rehabil.* 2007 Jan 15;29(1):25–31.
101. Schworer EK, Esbensen AJ, Nguyen V, Bullard L, Fidler DJ, Daunhauer LA, et al. Patterns and predictors of adaptive skills in 2- to 7-year-old children with Down syndrome. *J Neurodev Disord.* 2022 Mar 12;14(1):18.
102. Klotzbier TJ, Holfelder B, Schott N. Associations of Motor Performance and Executive Functions: Comparing Children with Down Syndrome to Chronological and Mental Age-Matched Controls. *Child Basel Switz.* 2022 Jan 5;9(1):73.
103. Leonard S, Msall M, Bower C, Tremont M, Leonard H. Functional status of school-aged children with Down syndrome. *J Paediatr Child Health.* 2002 Apr;38(2):160–5.
104. Clark GF, Kingsley KL. Occupational Therapy Practice Guidelines for Early Childhood: Birth–5 Years. *Am J Occup Ther.* 2020 May 1;74(3):7403397010p1–42.
105. Bruni M. *Fine Motor Skills for Children with Down Syndrome: A Guide for Parents and Professionals.* 3th ed. Bethesda, MD: Woodbine House; 2016.
106. Frank K, Esbensen AJ. Fine motor and self-care milestones for individuals with Down syndrome using a Retrospective Chart Review. *J Intellect Disabil Res.* 2015 Aug;59(8):719–29.
107. Malak R, Kostiukow A, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Samborski W. Delays in Motor Development in Children with Down Syndrome. *Med Sci Monit Int Med J Exp Clin Res.* 2015 Jul 1;21:1904–10.
108. Winders P, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. A schedule of gross motor development for children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2019 Apr;63(4):346–56.
109. Mik G, Gholve PA, Scher DM, Widmann RF, Green DW. Down syndrome: orthopedic issues. *Curr Opin Pediatr.* 2008 Feb;20(1):30-6.
110. Cronin SM. An effectiveness study of a parent-child interaction therapy with children with Down syndrome. MRes Thesis, University College Cork; 2020.
111. Daunhauer LA, Schworer E, Howshar M. Chapter One - Parenting Matters: Parent–Child Interactions in Down Syndrome and Recommendations for Future Research. *International review of research in developmental disabilities*, Academic Press, Cambridge, MA; 2017.
112. Roid G, Nellis L, McLellan M. Assessment with the Leiter International Performance Scale—Revised and the S-BIT. In: McCallum RS, ed. *Handbook of Nonverbal Assessment.* Boston, MA: Springer US; 2003.
113. Woolger C. Wechsler Intelligence Scale for Children-Third Edition (wisc-iii). In: Dorfman WI, Hersen M, editors. *Understanding Psychological Assessment.* Boston, MA: Springer US; 2001.
114. Balasundaram P, Avulakunta ID. Bayley Scales Of Infant and Toddler Development. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [cited 2022 Jun 28]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK567715/>
115. Pulina F, Vianello R, Lanfranchi S. Chapter Three - Cognitive profiles in individuals with Down syndrome. In: Lanfranchi S, ed. *International Review of Research in Developmental Disabilities.* Academic Press, volume 56; 2019. p. 67–92.
116. Onnivello S, Colaianni S, Pulina F, Locatelli C, Marcolin C, Ramacieri G, et al. Executive functions and adaptive behaviour in individuals with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2022 Jan;66(1–2):32–49.
117. Sacks B, Buckley S, Bird G. *An Overview of the Development of Infants with Down Syndrome.* Down Syndrome Educational Trust; 2001. 44 p.
118. Michael JM, Dennis M. *Pediatric Rehabilitation, Fifth Edition: Principles and Practice.* 5th ed. New York: Demos Medical; 2015.
119. Startin CM, D’Souza H, Ball G, Hamburg S, Hithersay R, Hughes KMO, et al. Health comorbidities and cognitive abilities across the lifespan in Down syndrome. *J Neurodev Disord.* 2020 Jan 23;12(1):4.
120. Stein D. *Supporting Positive Behavior in Children and Teens with Down Syndrome: The Respond but Don’t React Method.* Bethesda, MD: Woodbine House; 2016.
121. *Managing Behavior in Children with Down Syndrome: Part 1* [Internet]. The Children’s Hospital of Philadelphia; 2014 [cited 2022 Jun 27]. Available from: <https://www.chop.edu/news/managing-behavior-children-down-syndrome-part-1>
122. *Managing Behavior in Children with Down Syndrome: Part 2* | Children’s Hospital of Philadelphia [Internet]. [cited 2022 Jun 27]. Available from: <https://www.chop.edu/news/managing-behavior-children-down-syndrome-part-2>

123. Hodapp R M. Families of persons with Down syndrome: New perspectives, findings, and research and service needs. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007; 13:279–287.
124. Van Riper M. Families of children with Down syndrome: responding to ‘a change in plans’ with resilience. *J Pediatr Nurs* 2007; 22:116–128.
125. Povee K, Roberts L, Bourke J, Leonard H. Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *J Intellect Disabil Res*; 2012; 56: 961–973.
126. Pruktarat W, Prasopkittikun T, Sitthimongkol Y, Vongsirimas N. Factors Influencing Family Functioning related to Preschool Children with Down Syndrome. *J Nurs Res* 2021; 25:587–599.
127. Systematic Reviews | AACPD - American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Medicine [Internet]. [cited 2022 Jun 27]. Available from: <https://www.aacpdm.org/education/systematic-reviews>.

8. Informacija visuomenei ir pacientams

(Ši informacija gali būti pateikiama įstatyminiams paciento atstovams kaip lankstinukas, platinama per masines informavimo priemones, viešinama pacientų organizacijų internetiniuose puslapiuose; ja rekomenduojama vadovautis bendraujant su žurnalistais)

Kas yra Dauno sindromas?

Dauno sindromas yra dažniausia protinio atsilikimo priežastis pasaulyje, nustatoma 1 iš 1000 naujagimių. Sindromo priežastis – kūno chromosomų pokyčiai. Chromosomos yra kūno ląstelių struktūros, kuriose talpinami mūsų genai. Įprastai mūsų kūno ląstelėse yra 23 chromosomų poros, kurias mokslininkai įvardija skaičiais nuo 1 iki 23. Žmonėms, kurie turi Dauno sindromą nustatoma papildoma 21-oji chromosoma. Šios chromosomų sutrigubėjimo priežastys nėra žinomos, nustatytos tik jo sąsajos su moters amžiumi. Vyresnio amžiaus moterys turi didesnę riziką susilaukti DS turinčio naujagimio.

Kokie Dauno sindromo požymiai?

Dauno sindromą turintys naujagimiai skiriasi nuo kitų savo išvaizda. Būdinga:

- plokščias veidas;
- sprando raukšlės perteklius;
- įstrižas akių plyšys;
- žemas raumenų tonusas;
- pernelyg lankstūs sąnariai;
- neįprastos formos ausys;
- skersinė delno raukšlė;
- didelis tarpas tarp I ir II kojos pirštų (basutės tarpas).

Vaikui augant atsiranda kitų išvaizdos ypatumų. Vyresnimes vaikams ir suaugusiems, turintiems Dauno sindromą, būdinga:

- plokščias pakaušis;

- epikantas (viršutinio voko odos klostė kampe nuo nosies iki vidinės antakio dalies, dengianti vidinį akies kamaž);
- plokščias ir platus nosies tiltas (tarpuakis);
- mažos ir pakitusios formos ausys;
- pravira burna;
- iškištas liežuvis;
- dantų anomalijos;
- trumpas kaklas;
- mažos plaštakos, trumpi pirštai.

Kokia Dauno sindromą turinčių vaikų sveikata?

Dauno sindromą turintiems vaikams nustatoma didelė gretutinių sveikatos sutrikimų rizika. Kai kurie šių sutrikimų gali būti sunkūs, todėl Dauno sindromą turintiems vaikams būtina reguliariai lankytis pas gydytoją papildomiems profilaktiniams sveikatos patikrinimams.

Širdies ligos. Pusė Dauno sindromą turinčių vaikų nustatoma įgimta širdies yda, dažniausiai širdies pertvarų defektai.

Kraujo ligos. Dažnai nustatoma pakitusi kraujo ląstelių forma ir skaičius, didesnė kraujo vėžio išsivystymo rizika.

Imuninės sistemos deficitas. Dėl jo vaikai dažniau serga infekcinėmis, autoimuninėmis, onkologinėmis ligomis.

Virškinimo sistemos ligos. 5 % vaikų turi žarnų apsigimimą, kuris sukelia žarnų nepraeinamumą ir turi būti gydomas skubiai operuojant. Dažniau serga celiakija – liga, kuriai būdingas baltymo glitino (būna grūduose) netoleravimas ir dėl jo sutrikęs maisto medžiagų įsisavinimas.

Endokrininės ligos. Dažnai nustatoma sutrikusi skydliaukės funkcija (hipotirozė), didesnė cukrinio diabeto rizika.

Atramos ir judamojo aparato ligos. Dažnai nustatomas atlantoaksialinis nestabilumas (pernelyg laisvas sąnarys tarp viršutinių kaklo slankstelių). Daugumai vaikų tai netrukdo, retesniais atvejais dėl sąnario laisvumo spaudžiamos nugaros smegenys, išsivysto kojų paralyžius, išmatų ir šlapimo nelaikymas. Vaikams, kurie turi Dauno sindromą ir nori sportuoti, rekomenduojama atlikti stuburo kaklinės dalies rentgenologinį tyrimą atlantoaksialinio nestabilumo diagnostikai.

Protinė negalia. Beveik visi vaikai ir suaugusieji turi protinį atsilikimą, tačiau jo sunkumas gali skirtis. Nepaisant protinės negalios Dauno sindromą turintys vaikai gali mokytis (mokosi lėčiau negu tipiškai besivystantys), daugumas išmoksta savarankiškai rengtis, valgyti, užtikrinti savo asmens higieną, atlikti paprastus buitines darbus.

Augimas. Būna mažesnio ūgio, linę į nutukimą dėl lėtesnės medžiagų apykaitos. Todėl rekomenduojama mažesnio kaloringumo mityba, pakankamas fizinis aktyvumas.

Rega. Dažniau negu kitiems vaikams nustatoma toliaregystė arba trumparegystė, žvairumas, astigmatizmas. Dauguma šių sutrikimų sėkmingai koreguojami akiniais.

Klausos. Beveik 80 % Dauno sindromą turinčių vaikų turi sunkesnę arba lengvesnę klausos sutrikimą, linkę sirgti ausų uždegimu. Klausos sutrikimas neigiamai veikia kalbos ir kitų sričių raidą, todėl svarbu kuo anksčiau jį nustatyti ir koreguoti.

Oda. Dauguma Dauno sindromą turinčių asmenų susiduria su viena arba keliomis odos problemomis (sausą oda, sustorėjusi delnų ir padų oda, marmuruota oda, pleiskanojanti ir riebi galvos oda), daugelis kurių nėra reikšmingos.

Elgesys. Elgesio sutrikimų rizika didesnė negu tipiška besivystantiems vaikams. Dažniausi sutirktimai: prieštaraujantis elgesys, agresija, dėmesio koncentracijos ir hiperaktyvumo sutrikimas, autizmas.

Miego apnėja. Iki 75 % Dauno sindromą turinčių vaikų nustatoma miego apnėja (kvėpavimo sustojimo epizodai nakties metu). Dažnesnė tiems, kurie yra nutukę.

Vaisingumas. Dauno sindromą turinčios moterys yra vaisingos (svarbu lytinis švietimas ir kontracepcija). Dauno sindromą turintys vyrai nevaisingi, tačiau galimos retos išimty.

Kaip Dauno sindromas diagnozuojamas?

Dauno sindromas gali būti nustatomas jau nėštumo metu. Gimus Dauno sindromas įtariamas pagal išvaizdos ypatumus, o diagnozė galutinai patvirtinama atlikus chromosomų tyrimą.

Kaip gydomas Dauno sindromas?

Dauno sindromas nėra išgydoma liga. Dauno sindromui būdingi sveikatos sutrikimai daugeliu atvejų gydomi sėkmingai. Todėl svarbu reguliariai lankytis pas gydytoją ir atlikti visus rekomenduojamus tyrimus. Abiliteracijos priemonių taikymas ir kokybiškas ugdymas padeda Dauno sindromą turintiems vaikams geriau vystytis, tapti savarankiškesniais, sumažina elgesio sutrikimų riziką.

Kokia Dauno sindromo prognozė?

Šiuo metu vidutinė tikėtina gyvenimo trukmė asmenims, turintiems Dauno sindromą, siekia 60 metų, o kai kurie jų gyvena iki 80 metų. Jiems dažniau ir anksčiau už kitus vystosi demencija (mažėja intelektas, prarandama atmintis, keičiasi asmenybė), dažnesnės širdies ir kraujagyslių sistemos ligos.

9. Priedai

9.1. Priedas 1. Dauno sindromą turinčio vaiko profilaktinių patikrinimų kalendorius dėl gretutinių sveikatos sutrikimų

Tyrimai / konsultacijos	Vaiko amžius					
	Prenatalinis laikotarpis	0–1 mėn.	1 mėn. – 1 m.	1–5 m.	5–13 m.	13–21 m.
Konsultacija dėl DS rizikos įvertinimo ir UGT						
Gimdymo planas						
Tėvų savitarpio pagalbos grupės, informacija apie DS						
Kariotipo tyrimas						
Aptarti DS būdingus klinikinius požymius						
Aptarti maitinimo klausimus						
Instrumentinis rijimo tyrimas, jeigu stebima ryški raumenų hipotonija, maitinimo (ilgai valgo, springsta, kartojasi kvėpavimo takų ligos) ir (arba) augimo sutrikimas						
Aptarti DS pasikartojimo riziką šeimoje						
Širdies UGT						
Akių dugno raudonojo reflekso tyrimas						
Otoakustinės emisijos tyrimas						
Tyrimai dėl <i>duodenum</i> ir (arba) <i>anus</i> atrezijos pagal indikacijas						
Informacija tėvams dėl dantų dygimo ypatumų (dygsta vėliau, gali būti netaisyklingos formos ir (arba) išdygti ne visi)						
Jeigu kartojasi obstipacijos, vertinti dietą, hipotoniją, tirti dėl hipotirozės, virškinimo sistemos displazijos, Hiršprungo ligos		Bet kurio vizito metu				
Bendras kraujo tyrimas						
Bendras kraujo, feritino ir C reaktyvaus baltymo tyrimas				Kartą per metus		
Hemoglobino tyrimas						Kartą per metus
Tireotropinio hormono tyrimas			Suėjus 6 ir 12 mėn.	Kartą per metus		
Tioksino tyrimas						
Aptarti ūmių infekcinių kvėpavimo takų ligų riziką						
Jeigu yra itin mažas raumenų tonusas ir (arba) sunki širdies yra (reikalingas operacinis gydymas) – automobilinės kėdutės testas						
Aptarti odos būklę. Dermatologo konsultacija pagal poreikį.		Kiekvieno profilaktinio vizito metu				
Tirti sąklides palpuojant.		Kiekvieno profilaktinio vizito metu				
Aptarti alternatyvius gydymo metodus		Kiekvieno profilaktinio vizito metu				

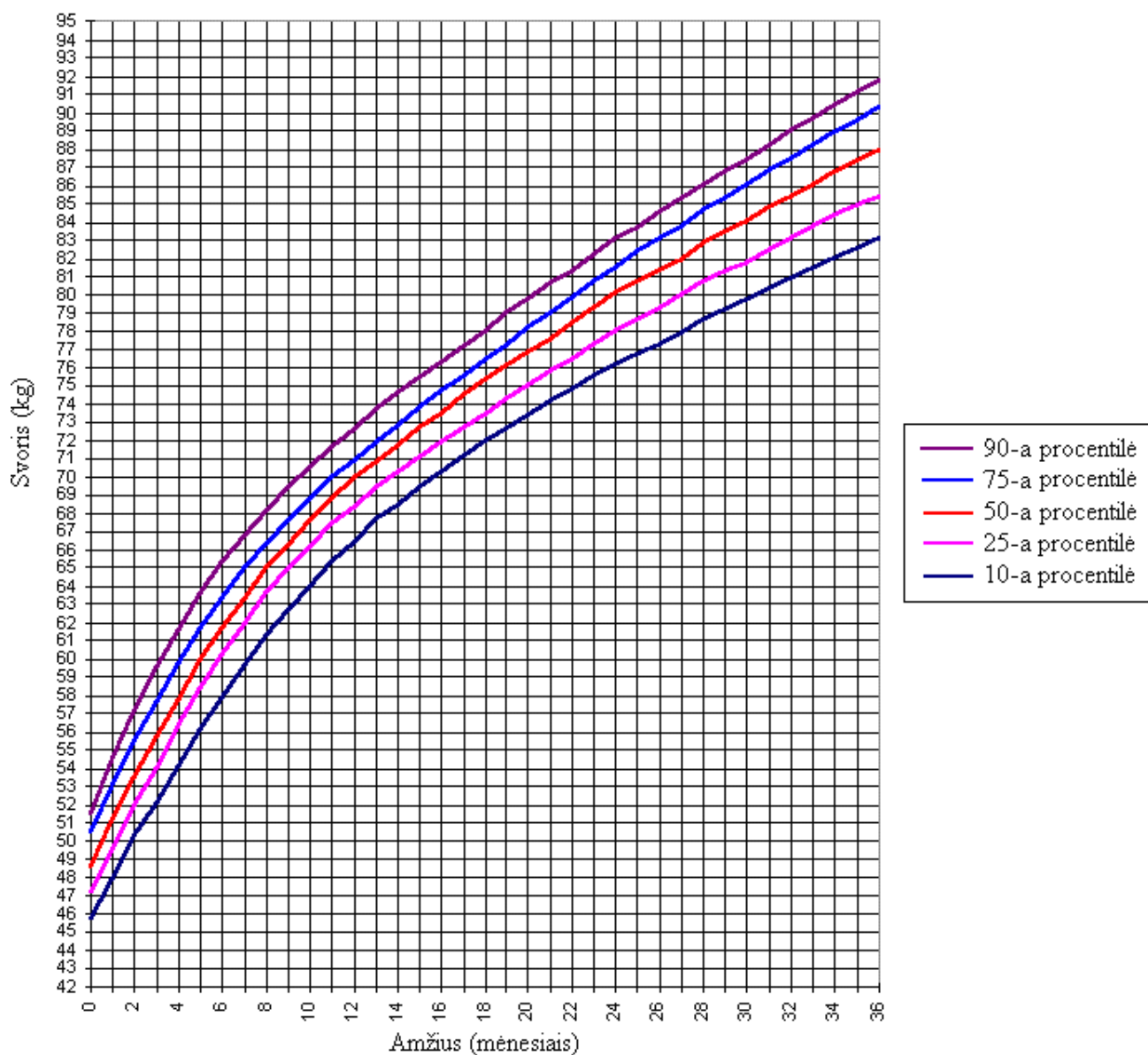
1 priedo tęsinys

Tyrimai / konsultacijos	Vaiko amžius					
	Prenatalinis laikotarpis	0–1 mėn.	1 mėn. – 1 m.	1–5 m.	5–13 m.	13–21 m.
Aptarti, kad būtina vengti pernelyg palenkti arba atlošti galvą			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Aptarti nugaros smegenų pažeidimo požymius. Patarti skubiai kreiptis į gydytoją, jeigu jų atsiranda.			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Išsiaiškinti galimus nervų sistemos pažeidimo požymius, atlikti klinikinį neurologinį ištyrimą. Vaikų neurologo konsultacija pagal poreikį.			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Informuoti apie kontaktinio sporto ir šokinėjimo ant batuto keliamas rizikas			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Klausos tyrimas			6 ir 12 mėn.	Kartą per metus		
Aptarti OMA riziką ir požymius. Jeigu stebima OMA simptomų, nukreipti polisomnografijai atlikti.			Iki 6 mėn.	Kiekvieno profilaktinio vizito metu		
Polisomnografija				3–4 metų		
Aptarti ankstyvojo ugdymo ir darželio lankymo svarbą.						
Regos vertinimas			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Oftalmologo konsultacija			Per pirmus 6 mėn.	Kartą per metus	Kas 2 metus	Kas 3 metus
Vertinti širdies neakankamumo požymius tiems, kurie turi ĮŠY			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Vertinti emocinę tėvų būklę ir šeimos narių tarpusavio santykius			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Išsiaiškinti ar nėra celiakijos simptomų. Jeigu yra – atlikti aTGIgA ir IgA tyrimus				Kiekvieno profilaktinio vizito metu		
Išsiaiškinti ar gauna VRSAR paslaugas, akcentuoti kasdienių ankstyvosios rehabilitacijos priemonių taikymo namuose svarbą.			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Aptarti vaiko elgesį ir socialinių gebėjimų raidą. Įtarus psichikos arba elgesio sutrikimą nukreipti socialinio pediatro ir (arba) vaikų ir paauglių psichiatro konsultacijai.			Kiekvieno profilaktinio vizito metu			
Aptarti lytinio švietimo, seksualinio išnaudojimo prevencijos klausimu					Kartą per metus	
Aptarti brandos, vaisingumo, kontracepsijos, lytiniu keliu plintančių ligų prevencijos klausimus. Ginekologo konsultacija pagal poreikį.					Kartą per metus	
Įvertinti ar nėra įgyto mitralinio ir aortos vožtuvo ligų simptomų. Jeigu yra – atlikti širdies UGT.					Kartą per metus	

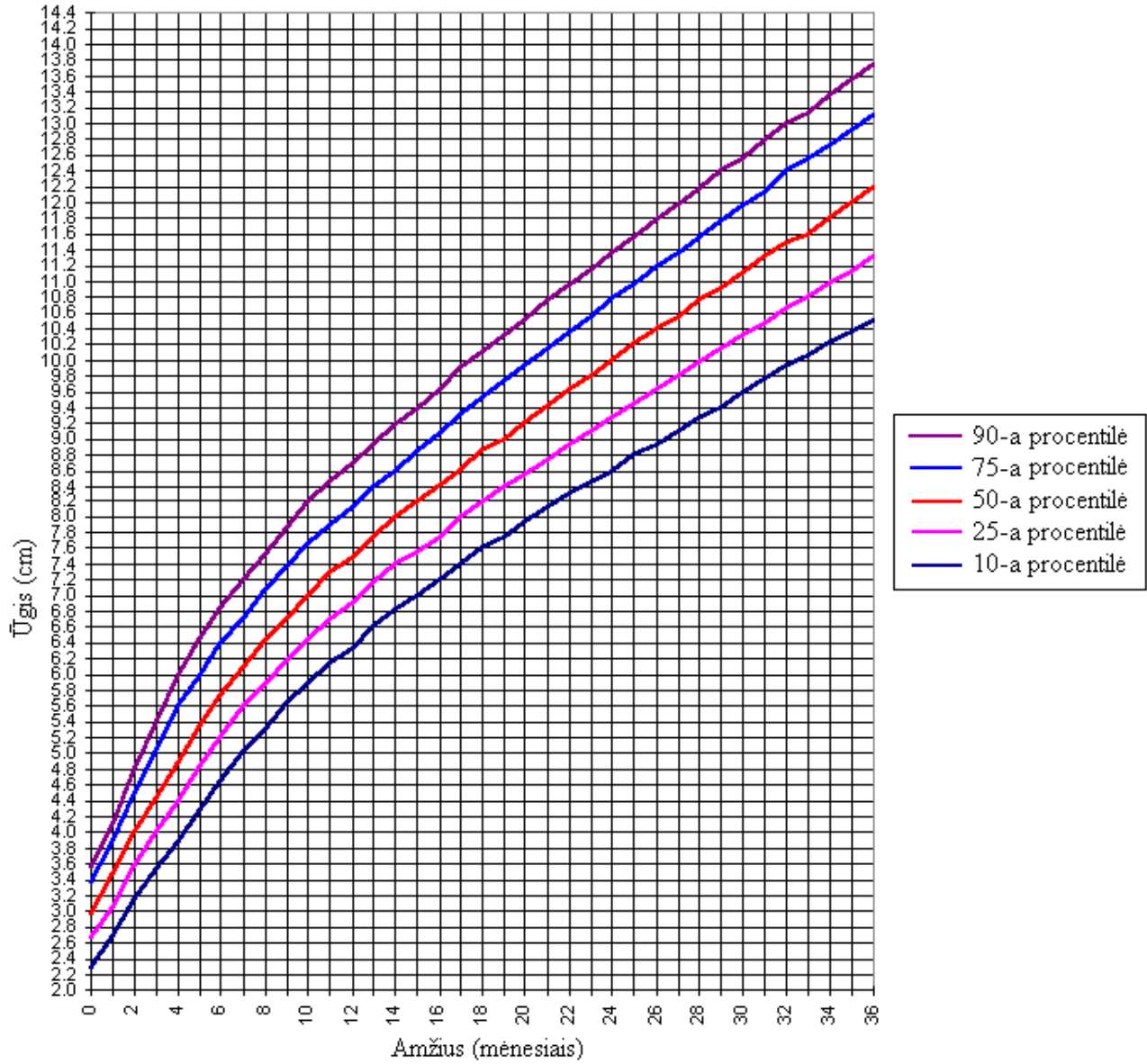
Santrumpos: aTGIgA – audinių transgliutaminazės imunoglobulinų A klasės antikūniai; DS – Dauno sindromas; ĮŠY – įgimta širdies yda; OMA – obstrukcinė miego apnėja; UGT – ultragarsinis tyrimas.

9.2. Priedas 2. Dauno sindromą turinčių vaikų augimo kreivės
(pagal <http://www.growthcharts.com/charts/DS/charts.htm>)

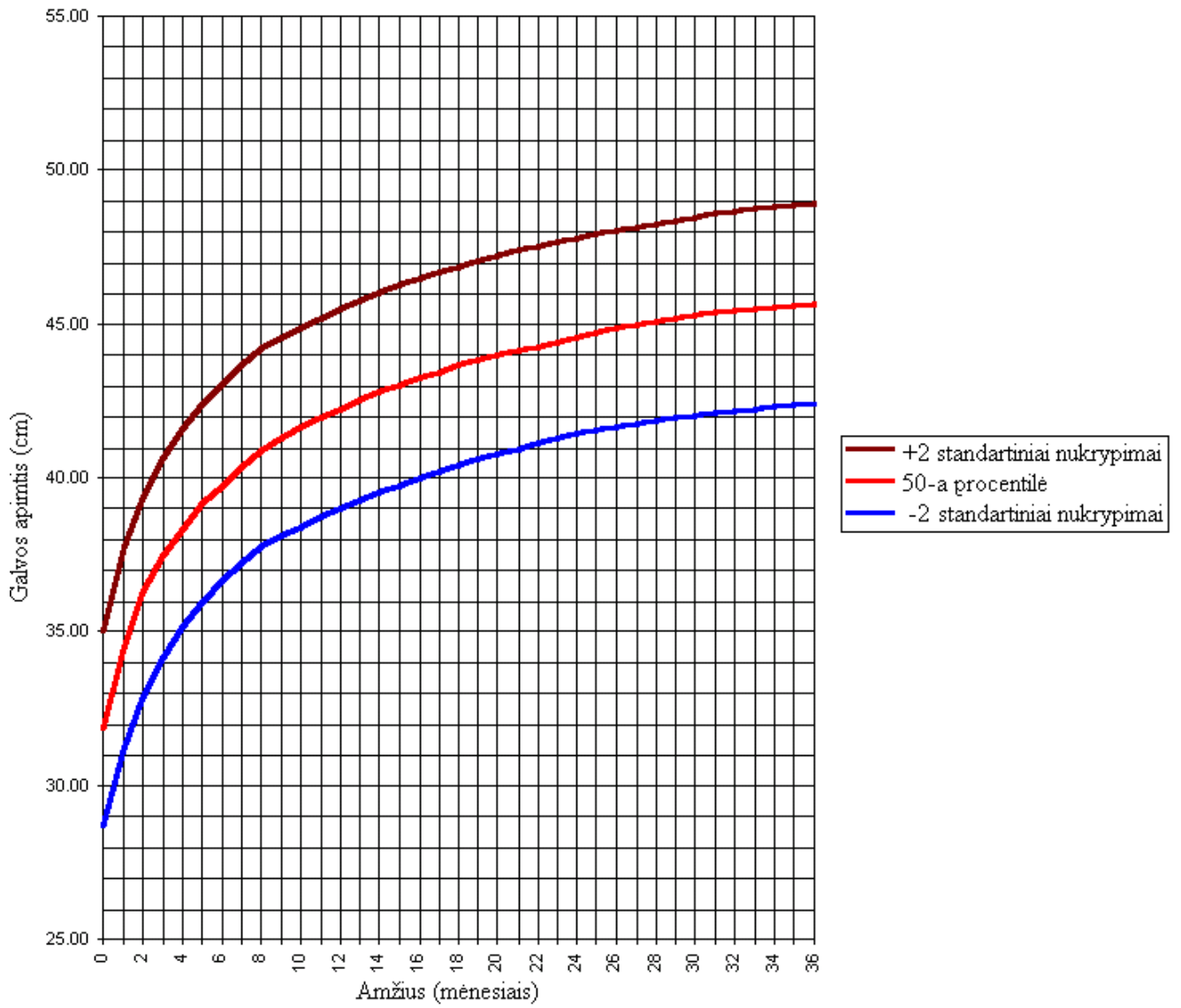
Mergaičių, turinčių DS, augimo kreivės (0-3 metai)
SVORIS



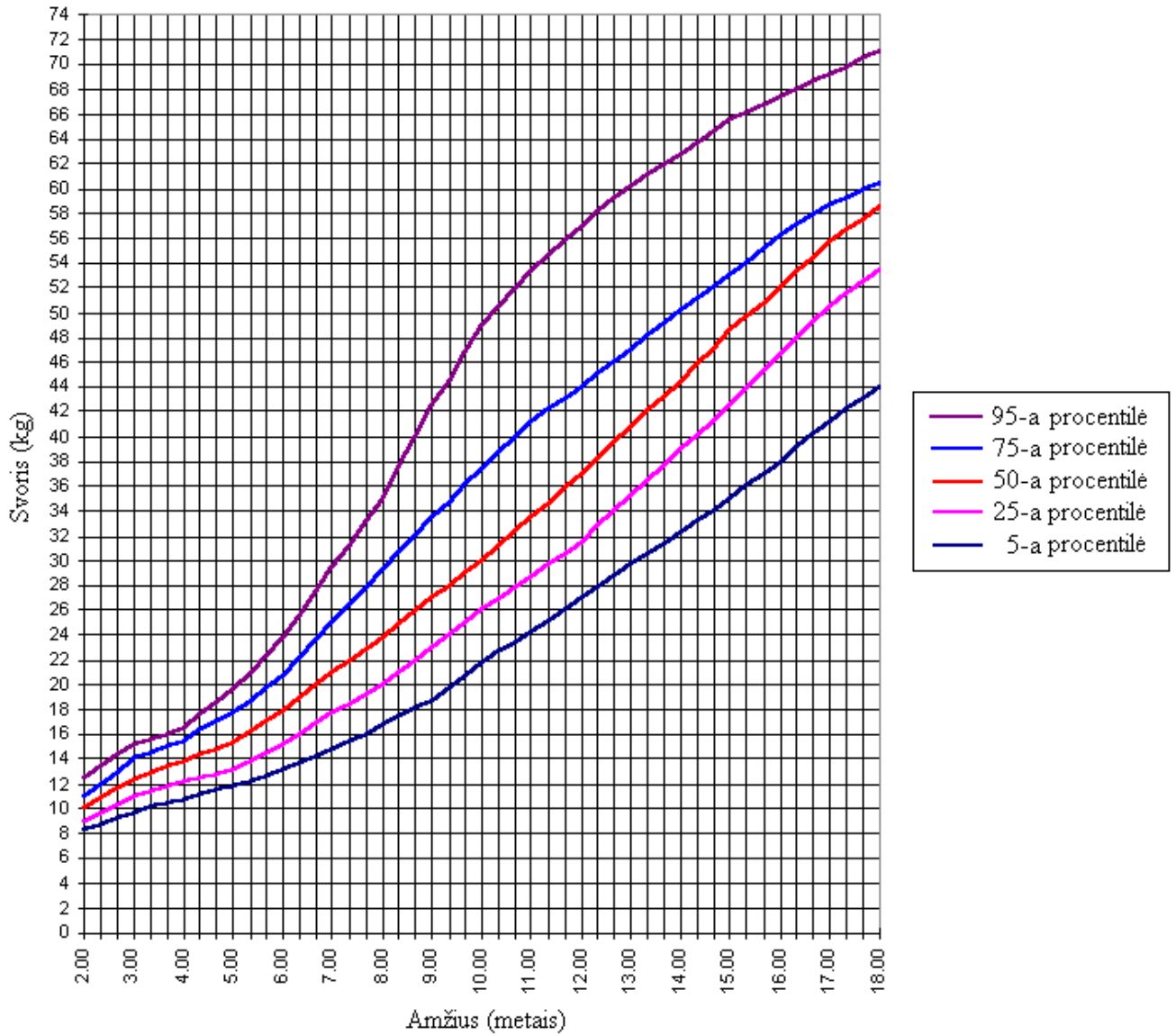
Mergaičių, turinčių DS, augimo kreivės (0-3 metai)
ŪGIS



Mergaičių, turinčių DS, augimo kreivės (0-3 metai)
GALVOS APIMTIS

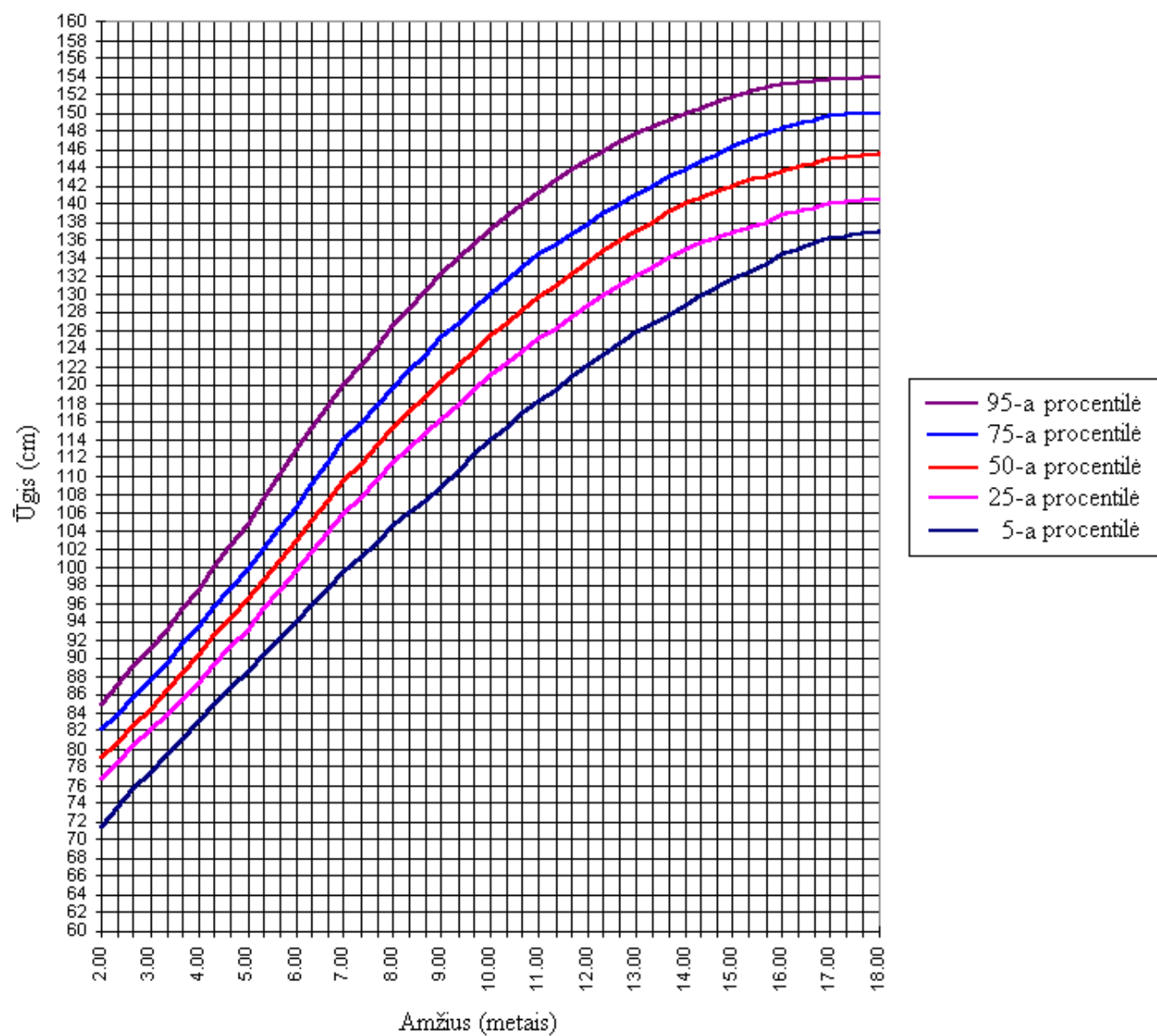


Mergaičių, turinčių DS, augimo kreivės (2-18 metai)
SVORIS

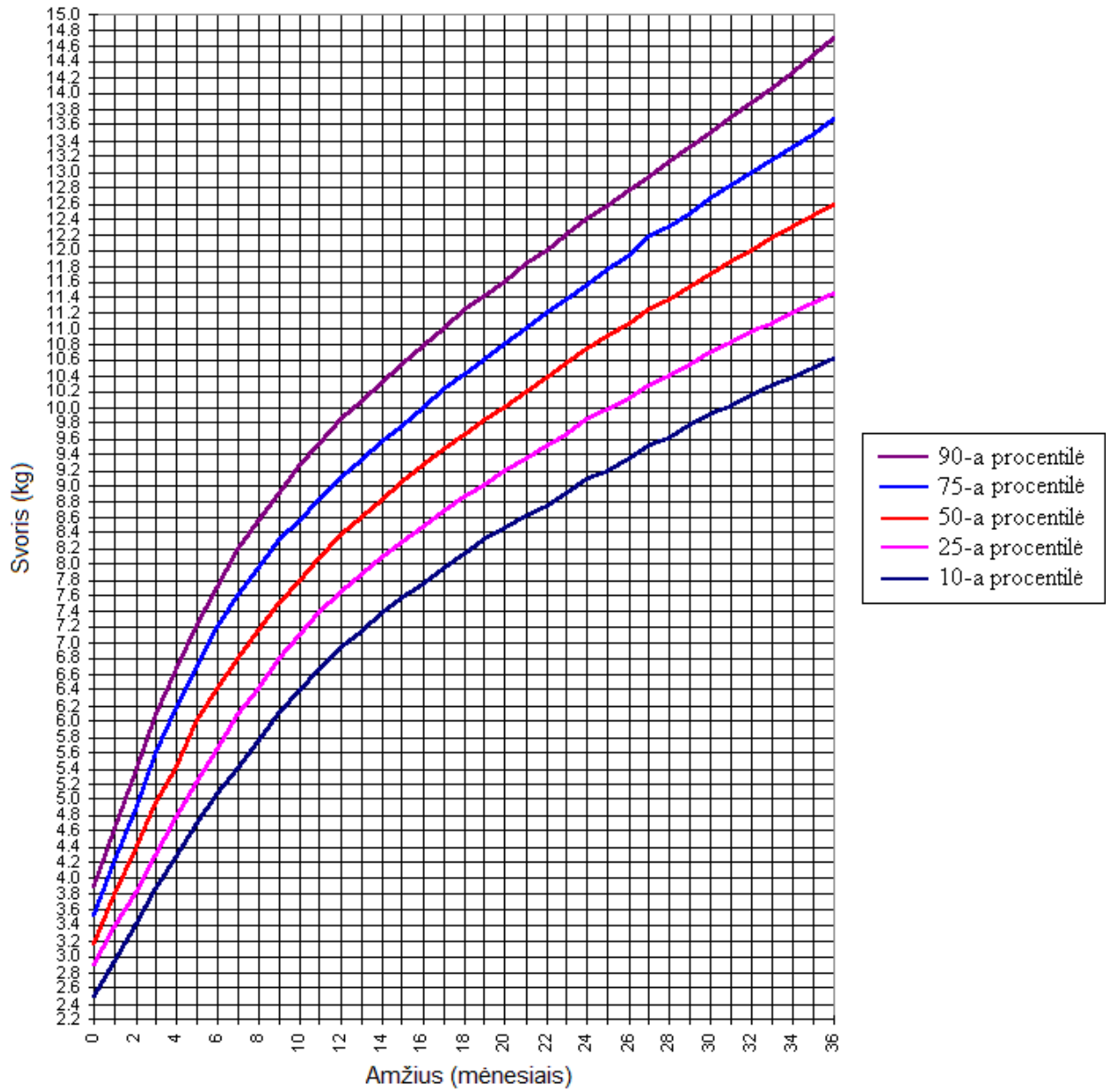


Mergaiču, turinčių DS, augimo kreivės (2-18 metai)

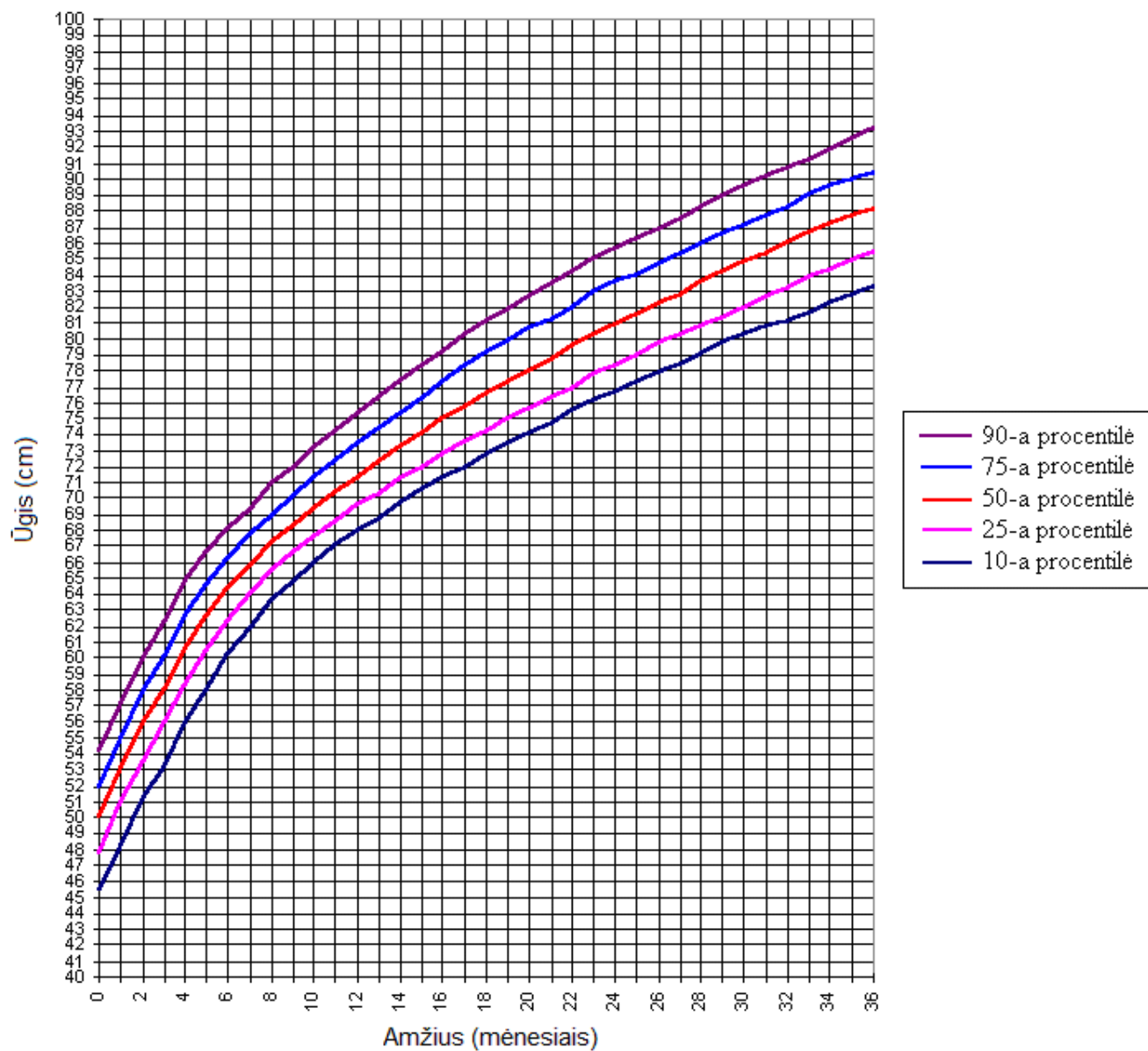
ŪGIS



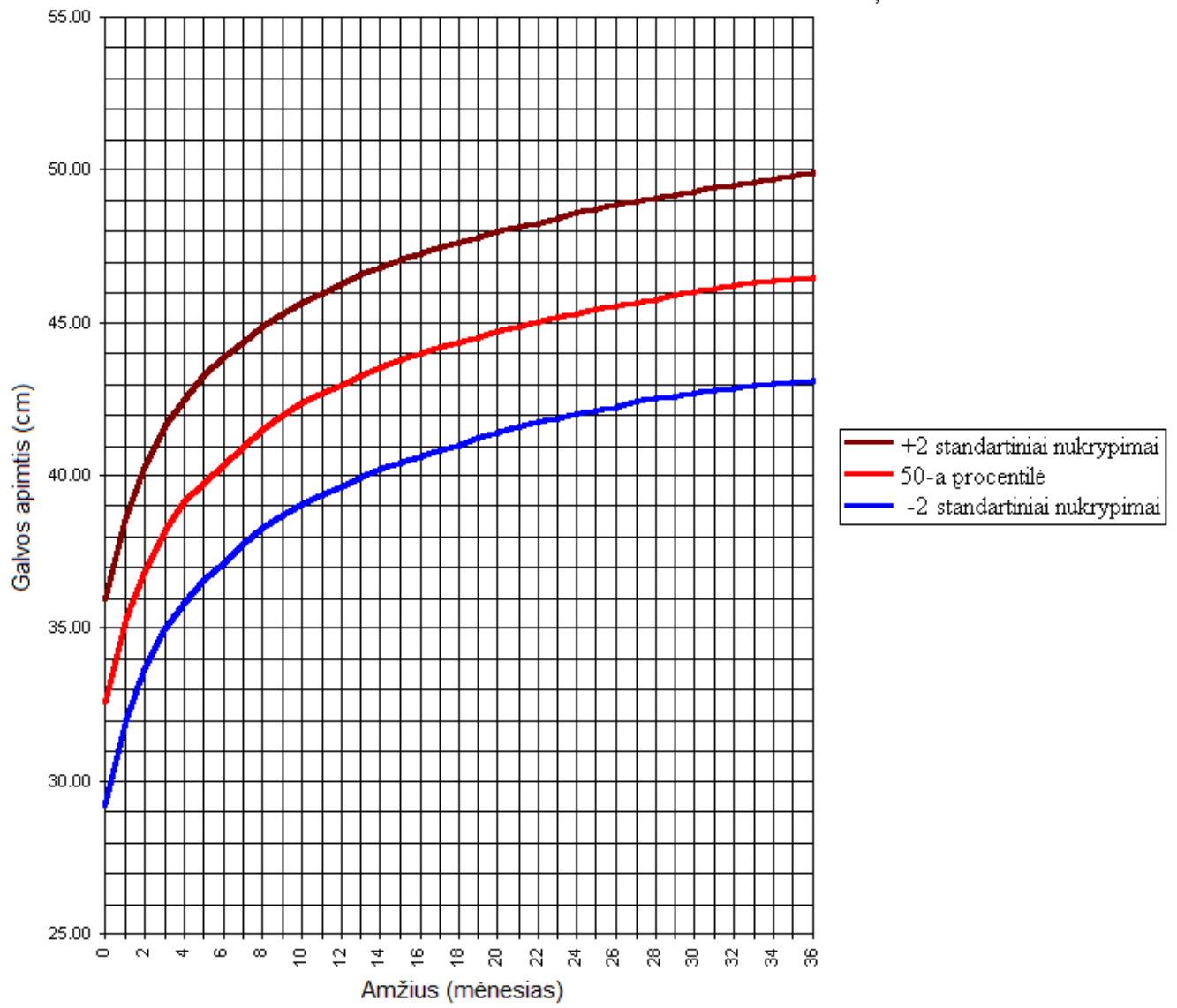
Berniukų turinčių DS augimo kreivės (0-3 metai)
SVORIS



Beniukų, turinčių DS, augimo kreivės (0-3 metai)
 ŪGIS



Berniukų, turinčių DS, augimo kreivės (0-3 metai)
GALVOS APIMTIS



Berniukų, turinčių DS, augimo kreivės (2-18 metai)
SVORIS

