

II Ogólnopolska Konferencja Naukowa Katedry Dietetyki WSNS w Lublinie

**„Od teorii do praktyki... Postępowanie terapeutyczne w otyłości u osób z zespołem Downa”**

**Kierownik**

**dr n. farm. Marcin Mandryk**



Lublin, 8 czerwiec 2011

ul. Obrońców Pokoju 2

**Organizator:**

**KATEDRA DIETETYKI**  
Wyższej Szkoły Nauk Społecznych  
w Lublinie



**KRZYSZTOF HETMAN**  
MARSZAŁEK  
WOJEWÓDZTWA LUBELSKIEGO

**Patronat Honorowy:** *Marszałek Województwa Lubelskiego Krzysztof Hetman, Rektor WSNS  
dr Emilia Żerel, poseł Zbigniew Wojciechowski,*

**Komitet Naukowy:** *dr Marcin Mandryk, dr hab. Ewa Poleszak, dr hab. Zbigniew Marzec, dr  
Waldemar Biaduń, dr Elżbieta Szydłowska,*

**Komitet Organizacyjny:** *dr Maria Bernat, mgr Ewa Brodziak, mgr Magdalena Podstawka*

Celem konferencji jest prewencja otyłości i nadwagi, wydłużenie oraz poprawa jakości życia u osób z Zespołem Downa.

Konferencja ma na celu zwiększenie świadomości personelu medycznego, rodziców i opiekunów dotyczącej właściwego odżywiania i aktywności fizycznej osób z Zespołem Downa.

Należy pamiętać, że istnieje wiele metod terapeutycznych dzięki którym można wspierać rozwój dzieci.

W przypadku dzieci rozwijających się z opóźnieniem bardzo ważne jest umiejętne pobudzanie aktywności (odpowiednie zabawy, ćwiczenia oraz odżywianie). Dlatego bardzo ważna jest rola rodziców, którzy są pierwszymi terapeutami swoich dzieci.

Kierownik Katedry Dietetyki  
Wyższej Szkoły Nauk Społecznych  
w Lublinie  
dr n. farm. Marcin Mandryk



Lublin, dnia 8 czerwca 2011 r.



**MARSZAŁEK  
WOJEWÓDZTWA LUBELSKIEGO**

*Krzysztof Hetman*

*dr n. farm. Marcin Mandryk  
Kierownik Katedry Dietetyki  
WSNS w Lublinie*

*Serdecznie dziękuję za zaproszenie na II Ogólnopolską Konferencję Naukową Katedry Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie pt. „Od teorii do praktyki... Postępowanie terapeutyczne w otyłości u osób z zespołem Downa”. Niestety, ze względu na wcześniej podjęte zobowiązania, nie mogę w niej uczestniczyć. Przesyłam pozdrowienia i wyrazy szacunku Organizatorom, Prelegentom oraz Gościom.*

*Jestem głęboko przekonany, że spotkanie będzie obfitować w wiele interesujących dyskusji, a wysnute wnioski pomogą rodzinom osób z zespołem Downa w wypracowaniu modelu prawidłowego żywienia.*

*Życzę Państwu owocnych obrad, realizacji kolejnych cennych inicjatyw oraz wielu sukcesów.*

ZBIGNIEW WOJCIECHOWSKI

## **Poseł na Sejm**

Chciałbym przekazać serdeczne gratulacje Panu dr Marcinowi Mandrykowi oraz wszystkim prelegentom za zorganizowanie dzisiejszej konferencji oraz gorące podziękowania dla wszystkich osób, które wezmą w niej dzisiaj udział. Problematyka zdrowotna jest Posłowi mi szczególnie bliska, dlatego inicjatywy takie jak dzisiejsza uważam za bardzo ważne. Byłem jednym z założycieli fundacji Wczesnego Wykrywania Raka oraz miałem przyjemność współpracować z Panem dr Marcinem Mandrykiem przy jego wcześniejszych przedsięwzięciach takich jak na przykład akcja "Stop dopalaczom, stop narkotykom". Życzę Państwu wielu ciekawych informacji i wniosków płynących z dzisiejszych prelekcji oraz wielu kolejnych ciekawych inicjatyw.

BEATA DREWIENKOWSKA

## **Prezes Fundacji „Mali Szczęśliwi” im. Janusza Korczaka**

Niepełnosprawni stanowią znaczny odsetek w Naszym społeczeństwie, żyją niedostrzeżeni i niedocenieni, borykają się najczęściej sami ze swoimi problemami. Pomimo tego nie chcą być ciężarem dla innych. Pracują i pragną jak Każdy realizować swoje marzenia. Niestety, nie zawsze mogą. Obowiązkiem naszym jest im w tym pomóc.

Zakres działalności Fundacji „Mali Szczęśliwi” im. Janusza Korczaka obejmuje działalność statutową, której celem jest:

- zapobieganie sieroctwu społecznemu w Polsce oraz pomoc dzieciom z rodzin patologicznych i ubogich,
- pomoc dzieciom i osobom niepełnosprawnym w możliwości rozwoju i adaptacji w otaczającym środowisku społecznym oraz ich rehabilitacji kulturalnej i emocjonalnej,
- pomoc dzieciom z domów dziecka,
- pomoc dzieciom osieroconym, chorym i opuszczonym,
- propagowanie w społeczeństwie postaw prorodzinnych.

Cele swoje Fundacja realizuje poprzez: współpracę z ośrodkami adopcyjno-opiekuńczymi, niesienie pomocy dzieciom znajdującym się w trudnej sytuacji życiowej z rodzin patologicznych, doświadczonych przez los, z rodzin biednych. Poprzez: nawiązywanie kontaktów z dziećmi ciężko i nieuleczalnie chorymi, przebywającymi w szpitalach, hospicjach oraz ośrodkach adaptacyjnych, wspieranie dzieci z domów dziecka, propagowanie w społeczeństwie postaw pro rodzinnych poprzez organizowanie spotkań z osobami cieszącymi się dużym autorytetem moralnym oraz wyrabianie u dzieci szacunku wobec starszych (w tym opiekunów), pomoc słabszym, druk i kolportaż materiałów umożliwiających edukację w tym zakresie, organizację imprez.

W naszym dorobku jest wiele imprez charytatywnych, nad którymi honorowy patronat objął Prezydent Miasta Lublina, Wice Prezydent Miasta Lublina, Biuro Promocji Miasta Lublina, Wydział Kultury, Wydział Zdrowia, MOPR, Centrum Kultury, Dziennik Wschodni, Radio Puls, Telewizja Polska o/Lublin.

Organizujemy m.in. *„Lubelskie Spotkania Twórczości Poetów i Artystów Niepełnosprawnych”*, *Integracyjny Piknik Rehabilitacyjny*, *Artystyczną Wigilię i Artystyczną Wielkanoc* które sprzyjają rehabilitacji społecznej, krzewieniu kultury i rozwianiu zdolności

artystycznych wśród osób niepełnosprawnych oraz służą integracji osób niepełnosprawnych i pełnosprawnych, przełamując bariery dzielące osoby niepełnosprawne z pełnosprawnymi.

Celem tych imprez jest: umożliwienie zaprezentowania swojej twórczości przez osoby niepełnosprawne przed szeroką publicznością, przez co przełamanie barier dzielących osoby niepełnosprawne i pełnosprawne, wyeliminowanie kompleksów u uzdolnionych artystycznie osób niepełnosprawnych, pokazania jak duży odsetek w naszym społeczeństwie stanowią utalentowane osoby niepełnosprawne, rehabilitacja osób niepełnosprawnych zwiększająca ich samodzielność psychiczną, zwiększenie świadomości mieszkańców Lublina o przyczynach i skutkach powstawania niepełnosprawności oraz zaistnienie w świadomości większej dbałości o stan zdrowia, zwiększenie świadomości ludzi o możliwości terapii za pomocą twórczości artystycznej, uprawiania sportu m.in. hipoterapia, promowanie osiągnięć osób niepełnosprawnych w różnych sferach życia społecznego, stworzenie możliwości czynnego spędzania wolnego czasu, kształtowanie pozytywnych postaw wobec osób niepełnosprawnych wśród lokalnej społeczności, zwalczanie przejawów dyskryminacji osób niepełnosprawnych, podniesienie u osób niepełnosprawnych poczucia własnej wartości, zachęcenie i zmotywowanie osób niepełnosprawnych do dalszej aktywności. Pragniemy nieść radość i spełnienie naszym niepełnosprawnym przyjaciołom, spełnienie które odnajdują w możliwości zintegrowania się podczas bardzo rodzinnych imprez. Przewodnym celem jest rozwijanie zdolności artystycznych u osób niepełnosprawnych co przyczynia się do rehabilitacji społecznej tych osób zwiększającej ich samodzielność psychiczną oraz wyrabianie potrzeby wzajemnego wspierania się, współpracy i wymianie doświadczeń.

Stale nieśliśmy pomoc Domom Dziecka przy ul. Sierociej w Lubinie oraz przy ul. Pogodnej w Lublinie. Corocznie organizujemy akcję „Gwiazdka z Fundacją” dla podopiecznych Rodzinnego Domu Dziecka im. J. Korczaka, podopiecznych Placówki Wielofunkcyjnej Pogodny Dom oraz pacjentów Oddziału Onkologicznego Szpitala Dziecięcego przy ul. Chodźki w Lublinie. Działamy w myśli zasady, że dawanie sprawia dużo większą radość niż branie. Szczególną radość zaś budzi uśmiechnięta buzia chorego, zmęczonego bólem lub samotnością dziecka. Staramy się spełniać także indywidualne prośby o wsparcie leczenia bądź rehabilitacji małych pacjentów, tu możemy się cieszyć wieloma sukcesami, kiedy stan dziecka wyraźnie się poprawił.

Zorganizowaliśmy kilka aukcji prac plastycznych, z których dochód przeznaczony został do dziecięcego hospicjum. Na miarę naszych możliwości wspomagamy Domy Pomocy Społecznej, Warsztaty Terapii Zajęciowej, osoby ubogie potrzebujące wsparcia w codziennym życiu.

To tylko część z działań, które wykonuje nasza Fundacja. Staramy się nieść pomoc potrzebującym, nie odwracać głowy na cierpienie i zwykłe ludzkie potrzeby. Staramy się być tam gdzie jesteśmy potrzebni.

Nasza działalność nie opiera się jedynie na organizacji cyklicznych imprez, każdego dnia staramy się działać na rzecz naszych podopiecznych i w ich interesie. Pomagamy finansowo, rzeczowo, własnymi rękami i sercem.

Od roku 2008 Fundacja jako organizacja pożytku publicznego zbiera także datki w postaci 1%. Działania na rzecz dzieci i niepełnosprawnych to nie wszystko. Zorganizowaliśmy również licytację psów z lubelskiego schroniska, z której dochód przeznaczony został na jego potrzeby. Ciągłe staramy się rozszerzać naszą działalność tak aby nieść pomoc wszystkim, którzy jej potrzebują. Coraz więcej osób zgłasza się do nas o pomoc i coraz więcej dzieci czeka na wsparcie, dlatego też zdecydowaliśmy się uruchomić akcję Przyjazna Torba, z której dochód przeznaczamy na działania statutowe.

Przyjazna Torba otrzymała certyfikaty Polish Produkt oraz Torboprzyjazny Środowisku. W projekcie tym łączymy propagowanie ekologicznego trybu życia oraz wspieranie działalności statutowej przez sprzedaż Toreb Ekologicznych. Dochód ze sprzedaży toreb przeznaczony jest na rzecz osób najbardziej potrzebujących, na walkę z kalectwem, pomoc dzieciom osieroconym i chorym. Torby oznaczone są logiem Fundacji oraz hasłem, co jednoznacznie wskazuje na fakt pomocy – *kupując torbę pomagasz tym którzy potrzebują Twojej pomocy*. Hasło jest dostosowane do aktualnych potrzeb i celu na który są zbierane pieniądze, jak również hasłem neutralnym *pomagaj innym, jestem aby pomagać, wspieram ekologię*. Ewentualnie, jeśli zachodzi taka konieczność, torby są nieoznakowane. Niemniej dochód ze sprzedaży przeznaczony jest na cele statutowe.

W roku 2010 braliśmy również czynny udział w akcji TVP Lublin „Słownik Nadziei” – sfinansowaliśmy telewizor dla oddziału dializ Szpitala Dziecięcego w Lublinie oraz DVD dla dziecka chorego na raka nerek.

W roku 2011 zobowiązaliśmy się także pomóc Placówce opiekuńczo-wychowawczej Pogodny Dom w odnowie Sali gimnastycznej i wypoczynku letnim....

Środki na działalność Fundacja gromadzi z darów od ludzi wielkiego serca i głównie z 1%.

Fundacja jest Organizacją Pożytku Publicznego i działa NON PROFIT. Wszyscy wolontariusze i zarząd fundacji działają charytatywnie nie biorąc nawet 1 zł za swoją pracę. Ciągłe staramy się rozszerzać naszą działalność tak aby nieść pomoc wszystkim, którzy jej

potrzebują. Pragniemy otworzyć ośrodek hipoterapii oraz rozszerzyć działalność zapobiegawczą kalectwu, otoczyć opieką większą liczbę ludzi potrzebujących, osieroconych i chorych dzieci oraz niepełnosprawnych.

KRS: 0000099653

Nr konta: 16 1240 2470 1111 0010 0684 4687

[www.maliszczesliwi.pl](http://www.maliszczesliwi.pl)

Fundacja Mali Szczęśliwi im. Janusza Korczaka

Biuro: ul. Romera 15, 20-487 Lublin

Tel./fax 81 7472266

IZABELA MADEJ

## **Prezes Stowarzyszenia Rodzin Osób z Zespołem Downa "Ukryty Skarb"**

Stowarzyszenie „Ukryty Skarb” ma na celu dzielenie się swoimi doświadczeniem, zwłaszcza z młodymi rodzicami, którzy potrzebują wsparcia oraz rzetelnych informacji jak wychować dziecko z Zespołem Downa.

Koncentrujemy się na jak najszybszym dotarciu do rodzin, w których pojawiło się dziecko z Zespołem Downa i otoczeniu ich wsparciem, opieką, udzieleniu wszelkich dostępnych nam informacji na temat leczenia i rehabilitacji małego dziecka. Z własnych doświadczeń wiemy, że dostęp do takich informacji na oddziałach noworodkowych i później w gabinetach lekarzy rodzinnych oraz specjalistów jest niewystarczający i rodzice często są pozostawieni sami sobie. Zajmujemy się również sprawą edukacji, która jest niezmiernie ważnym problemem, szukamy rozwiązań, które uwzględniałyby wszystkie potrzeby naszych dzieci.

Chętnie nawiążemy kontakt z osobami i organizacjami, którym leży na sercu dobro naszych dzieci i które chciałyby i włączają się w działania na rzecz kreowania dla nich dobrej, jasnej przyszłości.

Dziękujemy niezmiernie organizatorom konferencji za podjęcie tak ważnego tematu jakim jest zdrowie Osób z ZD. Problem ten powinien być poruszany jak najczęściej, jednak świadomość i wiedza w tym kierunku w Polsce nie jest rozpowszechniana co jest wielkim błędem z powodu drastycznego wzrost urodzeń dzieci z ZD na całym świecie. Dlatego też mamy nadzieję że konferencja będzie konferencją cykliczną i z każdym rokiem będziemy mogli poszerzasz wiedzę lekarzy, rodziców, oraz osób blisko związanych z osobami z ZD. Mamy nadzieję że Lublin nie będzie już ścianą wschodnią gdzie nic się nie dzieje ale perełką Polski.



Fundacja wspiera dzieci i młodzież szczególnie uzdolnioną sportowo, nie mogącą rozwijać swoich talentów z uwagi na niedostatek środków finansowych. Udziela pomocy sekcjom sportowym w szkołach, klubom sportowym. Podejmuje i wspiera działania w zakresie upowszechniania uprawiania sportu wśród dzieci i młodzieży w szczególności wywodzących się z biednych rodzin.

Fundacja współpracuje z lokalnymi sekcjami sportowymi. Zajmuje się profilaktyką nadwagi i otyłości poprzez popularyzację aktywności fizycznej wśród dzieci i młodzieży. Promuje zdrowy styl życia i odżywianie. Zwiększa świadomość rodziców dotyczącą właściwego odżywiania i aktywności fizycznej swoich dzieci.

Organizuje i prowadzi kluby sportowo-resocjalizacyjne w biednych dzielnicach miast dla dzieci i młodzieży z rodzin patologicznych. Organizuje sekcje sportowe dla dzieci i młodzieży dotkniętych niepełnosprawnością w wyniku wypadków losowych, chcących rozwijać swoje zainteresowania sportowe.

KRS:0000385605

[www.fabrykaskrzydel.pl](http://www.fabrykaskrzydel.pl)

## **PROGRAM**

9.00-9.30 – **Rejestracja uczestników**

9.30 – **Uroczyste otwarcie konferencji**

Kierownik Katedry Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie –  
*dr n. farm. Marcin Mandryk*

9.35-10.00 – **Wystąpienia gości**

*Poseł Zbigniew Wojciechowski*

Prezes Fundacji „Mali Szczęśliwi” im. Janusza Korczaka - *Beata Drewienkowska*

Prezes Stowarzyszenia Rodzin Osób z Zespołem Downa "Ukryty Skarb" - *Izabela Madej*

10.00-11.30 – **Sesja I**

*Dr n. farm. Waldemar Biaduń*

„Zespół Downa – występowanie, mechanizm powstawania i etiologia”

*Dr n. med. Marek Tomaszewski*

„Medycyna a trisomia 21 pary chromosomów”

*Dr hab. n. farm. Ewa Poleszak*

„Bezpieczeństwo farmakoterapii w wybranych jednostkach chorobowych u osób z zespołem Downa”

11.30-12.00 – **Przerwa na kawę**

12.00 -13.30 – **Sesja II**

*Dr n. farm. Andrzej Kot*

„Żywnienie osób z zespołem Downa”

*Dr n. rol. Wioletta Żukiewicz-Sobczak*

„Profilaktyka otyłości u osób z zespołem Downa”

*Mgr Joanna Smarzak*

„Nie wystarczy jeść, należy się odżywiać – prawidłowe żywienie w zespole Downa”

13.30-14.00 **Przerwa na kawę**

14.00-15.45 **Sesja III**

*Lek. med. Ilona Jaszczuk*

„Pacjent z zespołem Downa w praktyce lekarza poradni genetycznej”

*Dr n. med. Beata Rybojad*

„Uwarunkowania do otyłości u dzieci z zespołem Downa”

*Dr hab. n. hum. Andrzej Lipczyński*

„Jakość życia osób z zespołem Downa i ich rodzin”

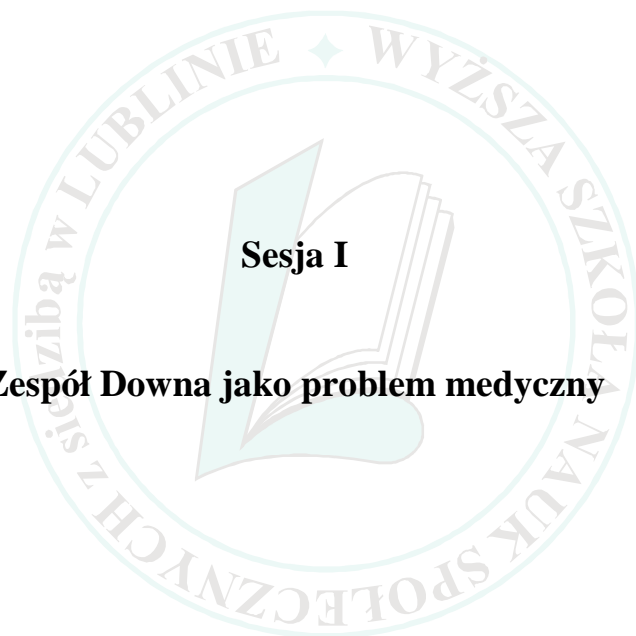
*Mgr Żaneta Polańska*

„Praktyczne postępowanie terapeutyczne w otyłości u osób z zespołem Downa”

*Mgr fizjoterapii Anna Krawulska*

„Diagnostyka i rehabilitacja u dzieci z zespołem Downa”

15.45 – **Zapraszamy na poczęstunek**



**Sesja I**

**Zespół Downa jako problem medyczny**

Dr n. farm. WALDEMAR BIADUŃ

## **Zespół Downa – występowanie, mechanizm powstawania i etiologia**

Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Nazwa zespołu pochodzi od nazwiska jego odkrywcy, który w 1866 r. opisał grupę osób upośledzonych. Ponieważ ich wygląd sugerował pewne cechy orientalne, określił zespół mongolizmem. Wkrótce potem okazało się, że choroba występuje także u innych ras. W 1959 r. Lejeune i wsp. odkryli etiologię zespołu. Była to zarazem pierwsza wykryta aberracja chromosomowa człowieka.

Zespół Downa występuje przeciętnie z częstością 1 na 700 żywych urodzeń. W czasie poczęcia częstość jest znacznie większa, ale ponad 60% ulega samoistnemu poronieniu, a co najmniej 20% rodzi się martwe. Śmiertelność jest nieco większa niż wśród osób zdrowych, więc częstość rzeczywista zespołu w populacji wynosi około 1:800. Przyczyną charakterystycznego fenotypu w zespole Downa jest tzw. zwiększenie dawki genu. W chromosomie 21 tylko część genów odpowiada za fenotyp. Odkryto tzw. krytyczny region chromosomu, który wystarcza do wystąpienia typowych objawów. Za fenotyp odpowiada prawdopodobnie trisomia dystalnej części długiego ramienia.

Większość (93%) przypadków jest zwykłą trisomią. Wynika ona z non-dysjunkcji zwykle w pierwszym, rzadziej drugim, podziale mejotycznym. Chromosom dodatkowy pochodzi w 4/5 przypadków od matki. Taki przypadek zdarza się zwykle nieoczekiwanie, zaś przyczyna non-dysjunkcji pozostaje nieznana. W pozostałych przypadkach zwykle dziecko otrzymuje dodatkową kopię chromosomu od jednego z rodziców – nosiciela translokacji zrównoważonej lub ma translokację de novo.

Identyfikacja translokacji jest niezwykle istotna, ponieważ potomstwo osób-nosicieli jest obciążone ryzykiem wystąpienia trisomii. Chociaż u nosicieli w większości nie stwierdza się odchyień od normy, badania statystyczne wykazały częstsze występowanie wad wrodzonych i niedorozwoju umysłowego. U nosicielek obserwuje się wzrost poronień samoistnych, u nosicieli częściej stwierdza się bezpłodność.

Przynajmniej co setny pacjent ma mozaikowość linii komórkowych. Jest ona efektem non-dysjunkcji podczas mitozy w rozwijającym się zarodku. Opisano przypadki zespołu

Downa, w których stwierdzono dwie (czasem więcej) populacje komórek: jedną z trisomią 21, drugą – z prawidłowym kariotypem. Cechy kliniczne tych osobników bywają łagodniejsze niż w pełnym zespole. Znane są bardzo rzadkie przypadki wystąpienia zespołu Downa u jednego z bliźniąt monozygotycznych (tzw. monozygotyczność heterokariotypowa). Zespół Downa może także współwystępować z z. Klinefeltera, Turnera i Edwardsa. Jest to efektem podwójnej non-dysjunkcji.

Częstość wzrasta z wiekiem matki. Krzywa częstości urodzeń dzieci z zespołem Downa pozostaje płaska do 30 roku życia, a około 35 roku zaczyna się gwałtownie wznosić. Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem wynosi 1:2000 (matka poniżej 20 roku), 1:1000 (30 lat), 1:100 (40 lat) i 1:50 (powyżej 45 lat). Nowsze dane nie potwierdzają związku między częstością choroby a wiekiem ojca. Najprawdopodobniej nierozdzielność chromosomów 21 występuje prawie tak samo często w oocytach starszych kobiet jak i w spermatocytach starszych mężczyzn. Ponieważ mężczyzna wytwarza jednocześnie miliony gamet, nieprawidłowe plemniki mają mniejszą szansę na zapłodnienie. W przypadku kobiety taka „rywalizacja” nie występuje (oogamia).

Penrose i wsp. pierwsi zbadali rodzinę, w której wśród trojga dzieci wystąpiły dwa przypadki zespołu Downa. Obaj chłopcy z zespołem mieli po 46 chromosomów oraz translokację G/D. przebadano również trzy spokrewnione z tą rodziną fenotypowo normalne kobiety. Wszystkie miały po 45 chromosomów oraz translokację G/D.

Są rodziny, w których stwierdza się zwiększone ryzyko wystąpienia choroby związane z rodzinną predyspozycją do non-dysjunkcji. Dla młodych zdrowych rodziców posiadanie dziecka z zespołem Downa pięciokrotnie zwiększa możliwość urodzenia następnego dziecka z tym zespołem. Jeżeli w przypadku zespołu Downa stwierdzi się 47 chromosomów (trisomia 21), a garnitur chromosomalny rodziców jest prawidłowy, ryzyko wystąpienia choroby u drugiego dziecka wynosi 1-2%, niezależnie od wieku matki. Rodzinne występowanie zespołu Downa wiąże się często z układem mozaikowym w kariotypie rodziców lub z translokacyjną formą zespołu.

Zespół Downa jest jedną z chorób charakteryzujących się przyspieszonym starzeniem się, w których występuje zwiększone wytwarzanie RFT (głównie anionorodnik ponadtlenkowy). Jest to wręcz paradoksalne, skoro – jak się wydaje - objawy zespołu Downa są następstwem wyłącznie nadmiarowego fragmentu chromosomu 21 zawierającego gen kodujący SOD (region pasma 21q22.1). Z pewnością niedobór SOD jest szkodliwy. Opiszano przypadek chłopca z częściową monosomią 21. Jego komórki nie miały części jednego z chromosomów 21 zawierającego gen kodujący SOD i wskutek tego zmniejszoną aktywność

enzymu. Płuca chłopca wykazywały wzmożoną wrażliwość na toksyczne działanie tlenu.

Komórki osób z zespołem Downa mają zwiększoną o 50% aktywność enzymu i mimo to nie funkcjonują lepiej, wykazują szereg nieprawidłowości i ogólnie żyją krócej niż komórki ludzi zdrowych. Nie jest do końca jasne, czy właśnie zwiększenie aktywności SOD jest głównym defektem metabolicznym odpowiedzialnym za zaburzenia metaboliczne w zespole Downa prowadzące do anomalii anatomicznych i niedorozwoju umysłowego. Badania myszy transgenicznych z dodatkowym genem SOD wykazały uszkodzenia połączeń nerwowo-mięśniowych i podwyższenie poziomu peroksydacji lipidów w mózgu, co występuje również u chorych z zespołem Downa. A więc nadmiar ochronnego enzymu szkodzi, gdyż nie towarzyszy temu wzrost aktywności enzymów (katalaza i peroksydaza glutationowa) usuwających nadtlenek wodoru, który – podobnie jak powstający z niego rodnik hydroksylowy – należy także do RFT. Być może zwiększenie stężenia stacjonarnego nadtlenu wodoru jest odpowiedzialne za symptomy stresu oksydacyjnego u osób z zespołem, takie jak zwiększone stężenie produktów peroksydacji lipidów w osoczu krwi i mózgu. Przemawia za tym szereg doświadczeń z liniami komórkowymi myszy i człowieka zawierającymi dodatkowe kopie genu SOD człowieka. U myszy obserwowano m.in. zwiększoną częstość pęknięć DNA i opóźnienie wzrostu. Jednoczesne wprowadzenie genu SOD i katalazy nie spowodowało zmiany właściwości komórek. Myszy transgeniczne z wszczepionym genem SOD człowieka mają – podobnie jak chorzy z zespołem Downa – obniżony poziom serotoniny i wykazują obecność zaburzeń struktury płytek nerwowo-mięśniowych. Otrzymane wyniki sugerują, że nawet małe odchylenia od fizjologicznego stosunku aktywności SOD i enzymów rozkładających nadtlenek wodoru mogą w dramatyczny sposób zmienić wrażliwość komórek na stres oksydacyjny.

dr n. med. MAREK TOMASZEWSKI<sup>1,2</sup>, dr n. med. MONIKA TOMASZEWSKA<sup>3,4</sup>

## **Medycyna a trisomia 21 pary chromosomów**

<sup>1</sup>Katedra i Zakład Anatomii Prawidłowej Człowieka Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

<sup>2</sup>Państwowa Szkoła Wyższa im. Papieża Jana Pawła II w Białej Podlaskiej, Instytut Zdrowia

<sup>3</sup>I Zakład Radiologii Lekarskiej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

<sup>4</sup> Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Na organizm żywy podczas całego okresu rozwoju działają różnorodne czynniki kształtujące jego zdolności biologiczne. Każda zmiana w materiale genetycznym powstająca samorzutnie lub pod wpływem różnorodnych czynników, już z samej nazwy spełnia miano mutacji. W zależności od efektu fenotypowego może ona nie wpłynąć na organizm (mutacja obojętna), bądź prowadzić do jego poważnego upośledzenia (mutacja subletalna) oraz śmierci (mutacja letalna). Ze względu na mechanizm działania mutację możemy podzielić na mutację: genową (nukleotydową lub punktową), chromosomową lub genomową. W tej ostatniej wyróżniamy: aneuploidię, euploidię i poliploidię. Poliploidia polega na obecności większej niż dwóch kompletnych haploidalnych zestawów chromosomów ( $3n$ ,  $5n$  itd.), zaś aneuploidia - na zwiększeniu lub zmniejszeniu pojedynczych chromosomów. Obok nullisomii (brak jednej pary chromosomów,  $2n-2$ ), monosomii (brak jednej kopii danego chromosomu,  $2n-1$ ) i disomii (obecność dwóch kopii danego chromosomu,  $2n$ ), trisomia, czyli obecność trzech kopii danego chromosomu ( $2n+1$ ) jest przykładem aneuploidii. Trisomia 21 pary chromosomów powszechnie nazywana jest zespołem Downa.

## **Bezpieczeństwo farmakoterapii w wybranych jednostkach chorobowych u osób z zespołem Downa**

Katedra i Zakład Farmacji Stosowanej UM w Lublinie  
Wyższa Szkoła Nauk Społecznych w Lublinie

Najczęściej występujące jednostki chorobowe u osób z zespołem Downa to m.in.: choroby tarczycy, cukrzyca, oraz zaburzenia neurologiczne.

Niedoczynność tarczycy – może być wrodzona lub nabyta. Leczenie niedoczynności tarczycy polega na substytucyjnej podaży soli sodowej lewotyroksyny. Ważne: konieczne są systematyczne badania funkcji tarczycy u młodzieży i dorosłych z zespołem Downa, począwszy od urodzenia, co 6 miesięcy. Nadczynność tarczycy – występuje zdecydowanie rzadziej niż niedoczynność, ale częściej niż u pacjentów bez zespołu Downa. W leczeniu stosuje się leki tyreostatyczne, a w przypadku nawrotu choroby zaleca się zastosowanie radiojodu lub operacyjne usunięcie tarczycy

Cukrzyca – u pacjentów z zespołem Downa występują oba podstawowe typy cukrzycy (cukrzyca typu 1 i cukrzyca typu 2). Leczeniem z wyboru cukrzycy typu 1 jest podaż insuliny w systemie intensywnej insulinoterapii za pomocą penów lub osobistej pompy insulinowej. W cukrzycy typu 2 leczenie obejmuje dostosowaną do stanu zdrowia aktywność fizyczną, odpowiednią dietę, oraz leczenie farmakologiczne

Zaburzenia neurologiczne występują u osób z zespołem Downa dziesięciokrotnie częściej niż w populacji, co ma związek ze zmienioną nieco budową układu nerwowego. Ryzyko pojawienia się drgawek jest wysokie w okresie noworodkowo-niemowlęcym, potem po okresie stabilizacji wzrasta gwałtownie w okresie starzenia – uważa się, że jest to problem nawet do 70% starszych ludzi z zespołem Downa. W leczeniu stosuje się fenytoinę

Choroba Alzheimera występuje kilkakrotnie częściej u osób z trisomią 21 niż w populacji. Wśród ogółu społeczeństwa schorzenie to ujawnia się zwykle powyżej 60 roku życia, natomiast w przypadku osób z zespołem Downa objawy choroby mogą ujawnić się znacznie wcześniej, nawet po ukończeniu 35 roku życia. Zwykle czas od wystąpienia pierwszych objawów choroby do jej rozpoznania wynosi około roku, dlatego bardzo istotne jest informowanie osób opiekujących się osobami z zespołem Downa o możliwości zacho-

rowania, co daje szansę na wdrożenie odpowiedniego postępowania. W leczeniu najlepiej udokumentowane jest stosowanie leków, które wzmacniają działanie układu cholinergicznego (donepezil, galantamina), oraz leków hamujących działanie kwasu N -metylo-D-asparaginowego – memantyna.

Nie są to wszystkie jednostki chorobowe jakie mogą wystąpić u osób z trisomią 21, dlatego leczenie wymaga szczególnej uwagi i ostrożności. Stosowane leki mogą wykazywać istotne klinicznie interakcje oraz mogą prowadzić do wystąpienia działań niepożądanych, które mogą maskować współwystępowanie innych chorób.



**Sesja II**

**Profilaktyka otyłości i nadwagi oraz zagrożenia z nimi związane u osób z  
Zespołem Downa**

Dr n. farm. ANDRZEJ KOT

## **Żywnienie osób z zespołem Downa**

Uniwersytet Medyczny w Lublinie; Katedra i Zakład Żywności i Żywienia  
Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Zespół Downa jest zespołem wrodzonych zaburzeń genetycznych charakteryzujący znacznym opóźnieniem rozwoju umysłowego oraz rysami twarzy przypominającymi typ mongolski. Przyczyną choroby jest trisomia 21 chromosomu. Objawy kliniczne są dość charakterystyczne: zmarszczki fałdu powiekowego, skośne ustawienie szpary powiekowej, niedorozwój umysłowy, płaska twarz, szerokie krótkie dłonie. Występują wady wrodzone przewodu pokarmowego, wrodzone wady serca, choroby układu krwiotwórczego. Dzieci z zespołem Downa wykazują upośledzenie umysłowe, któremu towarzyszy otyłość.

Żywnienie w zespole Downa sprowadza się głównie do ograniczenia nadmiernej masy ciała. U dzieci do 7 roku życia nie zaleca się ograniczeń kalorycznych. Dieta polega na zmniejszeniu tłuszczu w potrawach, zwiększeniu udziału warzyw, owoców i produktów zbożowych z pełnego ziarna o wysokiej zawartości błonnika. U dzieci powyżej 7 roku życia stosuje się dietę ubogokaloryczną ale zbilansowaną pod względem podaży poszczególnych składników pokarmowych. Wzmoczona aktywność fizyczna obok diety stanowi podstawowy element kuracji odchudzającej. Najtrwalsze rezultaty nie narażające organizmu na powikłania daje odchudzanie powolne. Ubytek masy ciała powinien wynosić 0,5-1,0 kg tygodniowo, tj. 2-4 kg miesięcznie.

Najlepsze rezultaty daje dieta ubogoenerygetyczna (bogatoresztkowa z ograniczeniem tłuszczu i produktów węglowodanowych o wysokim indeksie glikemicznym) stosowana przez długi czas.

Dr n. rolniczych WIOLETTA ŻUKIEWICZ-SOBCZAK

## **Profilaktyka otyłości u osób z Zespołem Downa (ZD)**

Zakład Aerobiologii i Alergologii, IMW

Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Zespół Downa (ZD) jest najczęstszą genetyczną przyczyną upośledzenia umysłowego. Do zaburzeń endokrynologicznych towarzyszących ZD należą: niedoczynność tarczycy, niskorosłość, otyłość, zaburzenia dojrzewania i cukrzyca. Ryzyko wystąpienia cukrzycy typu 1 i typu 2 również jest większe u dotkniętych trisomią 21 pary niż u zdrowej populacji. Dzieci z zespołem Downa dojrzewają szybciej niż ich zdrowi rówieśnicy. Ryzyko przekazania trisomii 21 pary wynosi około 50%. Mężczyźni są bezpłodni, natomiast dziewczynki miesiączkują, a kobiety mogą zachodzić w ciążę. Charakterystyczny dla ZD jest się niski wzrost, skłonność do nadwagi oraz relatywnie mała głowa. Przypuszcza się, że niskorosłość, może być spowodowana dysfunkcją podwzgórza. Ostateczny wzrost u płci męskiej z ZD wynosi  $161,5 \pm 6,2$  cm (-2,5 SDS), a u żeńskiej  $147,5 \pm 5,7$  cm (-2,5 SDS). Występowanie nadwagi (BMI > 25 kg/m<sup>2</sup>) obserwuje się w wieku 18 lat i występuje u 31% chorych płci męskiej i u 36% chorych płci żeńskiej. Dzieci z ZD rodzą się z mniejszą masą urodzeniową, jednak nadwaga występuje już w 3-4 r.ż. Zarówno u noworodków, jak i u dzieci starszych z ZD obwód głowy jest mniejszy niż u dzieci zdrowych, a ta dysproporcja powiększa się wraz z wiekiem. Dzieci z ZD do oceny ich rozwoju wymagają specjalistycznych siatek centylowych.

Oprócz predyspozycji genetycznych na rozwój otyłości wpływa brak ruchu. Kolejną przyczyną jest przyjmowanie nadmiernej ilości pokarmów wysokoenergetycznych. U chorych z ZD potwierdzono niższy poziom leptyny niż u populacji zdrowej. Mechanizm działania leptyny przebiega następująco: poprzez wiązanie leptyny z receptorem w jądrze brzuszno-przyśrodkowym podwzgórza jest hamowany pobór pokarmu. W ten sposób jest pobudzana aktywność układu współczulnego co prowadzi do zwiększenia wydatku energetycznego na termogenezę.

Masę ciała u osób z ZD oblicza się dla danej płci i wzrostu, z uwzględnieniem aktywności fizycznej i korzystając ze specjalnych siatek centylowych.

Otyłość wpływa na rozwój kolejnych chorób, min. cukrzycę typu 2, nadciśnienie tętnicze, hiperlipidemia – wpływająca na rozwój miażdżycy, choroba niedokrwienna mięśnia sercowego, udar mózgu.

Mgr JOANNA SMARZAK

## **Nie wystarczy jeść, należy się odżywiać – prawidłowe żywienie w zespole Downa**

Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Podstawowe zasady zdrowego żywienia dzieci z zespołem Downa są takie same jak ich rówieśników. Dzieci dotknięte zespołem Downa powinny jadać różnorodne pełnowartościowe posiłki, zawierające pokarmy białkowe, warzywa, owoce, tłuszcze roślinne. Ponieważ większość tych dzieci wykazuje skłonności do tycia, należy unikać podawania im większych ilości węglowodanów ( szczególnie produktów dostarczających cukrów prostych, produktów o wysokich indeksach glikemicznych ) a niektórym (typ hypodynamiczny -tarczycowy) także tłuszczów.

Stosując diety odchudzające u tych dzieci należy być bardzo ostrożnym co do ograniczeń kalorycznych. U dzieci z zespołem Downa szybko mogą wystąpić objawy niedoborowe. Różnorodność i zmienność pożywienia warunkuje prawidłową przemianę materii i pobudza przemianę komórkową. Dieta każdego dziecka powinna być ustalana indywidualnie, zależnie od potrzeb i upodobań pokarmowych oraz wydatkowania przez dziecko energii.

Każdy posiłek powinien zawierać warzywa lub owoce, 400 g warzyw i owoców dziennie dostarcza niezbędnych ilości najważniejszych witamin i przeciwutleniaczy. Zawarty w owocach i warzywach błonnik pokarmowy nie ulega trawieniu przez enzymy przewodu pokarmowego. Spełnia on bardzo ważną rolę, m.in. posiada zdolność regulowania pracy przewodu pokarmowego zapobiegając zaparciom, korzystnie wpływa na stężenie cholesterolu i glukozy we krwi.

Dzieci u których występuje niedoczynność tarczycy powinny znacznie ograniczyć spożywanie warzyw wolotwórczych czyli utrudniających przyswajanie jodu z pożywienia, należą do nich: kapusta, kalafior, brukselka, soja oraz rzepa i brukiew. Dotyczy to przede wszystkim warzyw surowych. Gotowanie zmniejsza bowiem zawartość tych niekorzystnych substancji o ponad 30%.

Stosując diety odchudzające nie możemy zapominać o wysiłku fizycznym. Zespół Downa nie jest przeciwwskazaniem dla aktywności sportowej. Dbając o prawidłową dietę dziecka z zespołem Downa należy pamiętać najważniejszą zasadę, że trudno mieć szczupłe dziecko w rodzinie, w której je się dużo i niezdrowo.



**Sesja III**

**Praktyczne postępowanie terapeutyczne w otyłości u osób z Zespołem**

**Downa**

Lek. med. ILONA JASZCZUK

## **Pacjent z zespołem Downa w praktyce lekarza poradni genetycznej**

Klinika Hematologii, Onkologii i Transplantologii Dziecięcej, Dziecięcy Szpital Kliniczny w  
Lublinie

Zespół Downa jest najczęściej występującą niezrównoważoną aberracją chromosomową. Ryzyko urodzenia dziecka z tym zespołem wzrasta wraz z wiekiem matki. Ze względu na charakter wrodzony oraz uwarunkowanie genetyczne na obecnym etapie wiedzy istnieje tylko możliwość postępowania objawowego.

Pacjenci z zespołem Downa wymagają stałego wsparcia, rehabilitacji i stymulacji rozwoju psychoruchowego oraz wielospecjalistycznej opieki medycznej.

Dr n. med. BEATA RYBOJAD<sup>1,2</sup>

## **Uwarunkowania do otyłości u dzieci z zespołem Downa**

<sup>1</sup>Dziecięcy Szpital Kliniczny w Lublinie

<sup>2</sup> Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Dzieci z trisomią 21 pary chromosomów (zespołem Downa) mają większe predyspozycje do otyłości niż ich rówieśnicy z prawidłowym kariotypem. Bardzo ważna jest współpraca opiekunów dziecka dotkniętego tą wadą genetyczną z zespołem doradztwa żywieniowego od najwcześniejszych lat, aby wprowadzać prawidłowe nawyki żywieniowe i w ten sposób przeciwdziałać otyłości w tej populacji pacjentów.

Celem pracy było przedstawienie różnych przyczyn warunkujących otyłość i sposoby przeciwdziałania otyłości u dzieci z zespołem Downa.

Dr hab. n. hum. ANDRZEJ LIPCZYŃSKI

## **Jakość życia osób z zespołem Downa i ich rodzin**

Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Jednym z bardzo trudnych zagadnień, którego nie udaje się bardzo obiektywnie określić i ocenić jest jakość życia. Jeszcze bardziej trudnym staje się wówczas, kiedy mamy do czynienia z trwałą niepełnosprawnością pod postacią zespołu Downa. Jak się jednak okazuje, jakość życia osób z zespołem Downa i ich rodzin uwarunkowana jest kilkoma regułami, które przy niewielkim wysiłku może satysfakcjonować nie tylko osobę z zespołem Downa, ale również ich rodzinę.

Zazwyczaj trudnym zadaniem dla profesjonalistów jest informowanie rodziny o faktach zdrowotnych, mających długotrwałe konsekwencje, tak jak to jest z osobami z zespołem Downa. To, co może pomóc, to takt, wielkie wyczucie sytuacji, empatyczność i profesjonalizm.

Mgr ŻANETA POLAŃSKA

## **Praktyczne postępowanie terapeutyczne w otyłości u osób z Zespołem Downa**

Katedra Dietetyki Wyższej Szkoły Nauk Społecznych w Lublinie

Dzieci z Zespołem Downa stanowią specjalną grupę pacjentów. W ich przypadku obserwuje się zwiększoną liczbę dodatkowych schorzeń, głównie układu oddechowego czy układu krążenia. Niekiedy wadliwa praca tych układów wpływa na rozwój otyłości. Niewielka aktywność fizyczna spowodowana zmianami chorobowymi, złe nawyki żywieniowe czy tendencje na poziomie biochemicznym powodują wzrost tkanki tłuszczowej dziecka. Dlatego istotną częścią procesu terapeutycznego jest opracowanie skutecznego programu pomocy. Przede wszystkim podstawą jest nawiązanie współpracy między lekarzem, dietetykiem oraz psychologiem. Opracują oni wspólnie optymalny dla danej osoby plan terapii na każdym z trzech poziomów. Punktem wyjściowym jest ustalenie oraz wtórne zaakceptowanie przyzwyczajeń żywieniowych. Ważne jest, aby nowa dieta była wspierana ćwiczeniami fizycznymi. Czas wolny dziecka można urozmaicić zarówno ćwiczeniami ogólnorozwojowymi, np. basen, jak i typowo fizjoterapeutycznymi. Do takich zajęć należy terapia integracji sensorycznej (SI). Ćwiczenia te mają na celu stymulację funkcjonowania bodźców zewnętrznych. Stosować można również kinezyterapię, której metody wspomagają bilans energetyczny. Dodatkowo proces terapeutyczny może zostać wspomagany leczeniem farmakologicznym. Najpopularniejszym obecnie preparatem na rynku jest Orlistat. Pamiętać należy, że wysiłki dziecka odnoszą skuteczność wówczas, jeśli w terapii uczestniczą rodzice.

mgr ANNA KRAWULSKA , mgr MARCIN GNIEWEK

## **Diagnostyka i rehabilitacja dzieci z zespołem Downa**

Nie istnieje jedna niezawodna recepta na wspieranie rozwoju dziecka z zespołem Downa. Każde dziecko rozwija się w swoim tempie, ma swoje uzdolnienia i trudności. Wszystkie stosowane metody powinny być dobrane do jego indywidualnych potrzeb i możliwości psychofizycznych .

Terapia ruchem to istotny element kompleksowego wspomagania dzieci z zespołem Downa, których rozwój jest opóźniony. Korzystny wpływ aktywności ruchowej widoczny jest w wielu sferach. Umiejętności ruchowe pozwalają na zdobywanie nowych doświadczeń i tym samym wspomagają rozwój poznawczy dziecka. Wzajemne sprzężenie tych sfer jest tak duże, że w pierwszych latach życia dziecka rozpatruje się je łącznie, jako rozwój psychoruchowy.

Rozwój motoryczny dzieci z zespołem Downa przebiega znacznie wolniej niż u dzieci zdrowych. Związane jest to m.in. z obniżonym napięciem mięśniowym, które utrudnia przechodzenie przez poszczególne etapy prawidłowego rozwoju. Dziecko rozwija się we własnym, indywidualnym rytmie, dostosowanym do możliwości psychoruchowych. Dlatego też nie należy wyprzedzać tych etapów. Kompleksowa rehabilitacja takiego dziecka polega na jak najlepszym przeprowadzeniu go przez poszczególne etapy rozwoju.

Celem tej pracy jest przedstawienie diagnostyki oraz metod terapeutycznych, które powinny być stosowane dzieci z zespołem Downa.

**Patroni:**



**Sponsorzy:**



[www.euro-med.pl](http://www.euro-med.pl)  
dr Marcin Mandryk

eurodiet   
[www.eurodieta.pl](http://www.eurodieta.pl)

