

Down-szindrómás gyermekek testi fejlettsége

GERHÁT GABRIELLA¹, DR. MUZSNAI ÁGOTA², DR. ZSÁKAI ANNAMÁRIA¹ ÉS DR.
BODZSÁR ÉVA¹

¹Eötvös Loránd Tudományegyetem, Embertani Tanszék, Budapest

²Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermekek Endokrinológiai
Szakrendelés, Budapest

Közlésért felelős szerző: Zsákai Annamária, Eötvös Loránd Tudományegyetem, Embertani
Tanszék, 1117 Budapest, Pázmány P. s. 1/c., zsakaia@elte.hu, (06-20) 355-7036, (06-1) 381-
2161

Összefoglalás: A tanulmány Down-szindrómás gyermekek speciális testi fejlődési
mintázatának a hazai növekedési standardok, ill. egy 1987-ben, Down-szindrómás gyermekek
körében végzett hazai növekedésvizsgálat alapján rendelkezésünkre álló adatsorok tükrében
végzett elemzését mutatja be.

Kulcsszavak: Down-szindróma, testi fejlődés, tápláltsági állapot, testalkat

Tudományterület: Auxológia, Gyermekgyógyászat, Endokrinológia, Gyógynevelés

BEVEZETÉS

A Down-szindrómás gyermekek szomatikus, mentális és pszicho-szociális fejlődése
kutatásának hazai története Ranschburg Pálnak a múlt század elején végzett vizsgálataival
indult el.^{1,2} Az elmúlt több, mint egy évszázad kutatásai számos fontos ismerettel bővítették e
szindróma, azaz a 21. kromoszóma triszómiájával jellemezhető rendellenesség szakirodalmát.
A Down-szindrómával születettek jellegzetes morfológiai jegyekkel rendelkeznek, jelentős
hossznövekedésbeli retardáció jellemzi testi fejlődésüket, pubertáskorra alakul ki speciális, a
zsír- és a csonttömeg többletükéből adódó kerekded, de egyúttal robosztus testalkatuk. A
szindrómát kísérő mentális visszamaradottság az esetek 100%-ában kimutatható. Nevéből
adódóan a rendellenesség számos tünet együtteseként jelenik meg, a szindróma esetében
leggyakrabban a kardiovaszkuláris rendszer fejlődési rendellenességei, anyagcserezavarok,
leukémia, a különböző fertőzések iránti fokozott fogékonyság, pajzsmirigy-diszfunkció,

hallás- és látászavarok, a csontozat és a fogazat rendellenes fejlődése, az izomzat hipotóniája, ízületi hiperflexibilitás és a gonadális diszfunkcióra visszavezethető nemi érési zavar jellemzi a testi, mentális és motorikus fejlődés speciális mintázatát. A szindrómával születettek várható élettartama napjainkban már lényegesen hosszabb, mint évtizedekkel korábban, természetesen a szindróma típusától, az életmódot és az általános egészségi állapotot meghatározó krónikus betegségektől is függően akár az 55–60 évet is elérheti.^{3,4,5,6}

Az elmúlt évtizedekben lejátszódott jelentős életmódbeli változások miatt a gyermekvállalás életkori szakasza egyre idősebb életkorok felé tolódik ki, a kromoszómális rendellenességeket hordozó ivarsejtek kialakulásának valószínűsége idősebb életkorokban viszont egyre nagyobb, ugyanakkor a magzati élet során elvégzett vizsgálatok segítségével a kromoszómaaberrációk jelentős része időben felismerhető, szűrhető. A szűrővizsgálatok segítségével a Down-szindróma is már a terhesség első trimeszterében felismerhető, ennek ellenére az 1980-as évektől megfigyelhető tendencia, miszerint a Down-szindrómás élveszületett gyermekek száma az 1980-as évekre jellemző évi 40–60 Down-szindrómás gyermek születési számáról a 2000-es évek elejére átlagosan 80–100-ra emelkedett évenként, napjainkban is folytatódik.⁷

E két tényező következtében, miszerint a Down-szindrómával születettek száma egyre fokozódik, ill. a szindrómát hordozók élettartama egyre inkább kitolódik a kromoszómális rendellenességeket nem hordozók átlagos várható élettartamát közelítve, a Down-szindrómás gyermekek auxológiai vizsgálatai újból kiemelt jelentőséggel bírnak, testi fejlődésük mintázatának pontosabb megismerése segítheti a gyermekek kezelését, ill. fejlesztését, mindezzel nemcsak a gyermek- és serdülőkori, hanem felnőttkori életminőségük javításához járulhat hozzá.

IRODALMI ÁTTEKINTÉS

A Down-szindróma, a 21-es kromoszóma triszómiájának következményeként kialakuló, számos speciális morfológiai jeggyel és szervi elváltozással együtt járó tünetegyüttes (testi és szellemi fejlettségbeli retardáció, jellegzetes arcvonások: ferde szemrés mongolredővel, lapos arc, benyomott orrgyök, orrcsontok hipopláziája, kicsi, mélyen ülő fülkagylók, brachimikrokefália, gótikus szájpád, nagyméretű nyelv, rendellenes fogazatfejlődés, alacsony termet, a vázizomzat hipotóniája, hallásvesztés, szembetegségek, szívhibák, leukémia, az immunrendszer zavarai, pajzsmirigy-diszfunkció, korai öregedési folyamatok, Alzheimer-kór) a leggyakoribb letalitással nem járó kromoszóma-rendellenesség.⁸ A Velészületett

Rendellenességek Országos Nyilvántartása szerint hazánkban a gyermekek 1,64%-e születik Down-szindrómával napjainkban.⁵

A felnőtt Down-szindrómás nők és férfiak alacsony termete, a csontozat és izomzat robuszticitásának és a test relatív zsírosságának dominanciájával, illetve arányait tekintve rövid végtagokkal jellemezhető testalkatuk, speciális arc- és fejformájuk (koponyaalap csontosodási zavarára is visszavezethető rövidfejűség) együttesen arra utal, hogy a szindróma a teljes csontvázat érintő csontosodási, csontfejlődési zavarral jár együtt. Down-szindrómás gyermekek növekedésvizsgálata azon túl, hogy az egészséges gyermekek testi fejlődéséhez képesti testfejllettségbeli retardációjuk jellemzésére is alkalmas, lehetőséget nyújt arra is, hogy e testfejllettségbeli, csontfejllettségbeli retardáció mértékének életkori változását is elemezzük.

A Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházakban kezelt, a Csalogány Óvoda, Általános Iskola, Készségfejlesztő Speciális Szakiskola, Egységes Gyógypedagógiai Módszertani Intézmény, Diákotthon és Gyermekeotthon intézményébe járó, ill. lakó, a Bethesda Gyermekkórház Down Ambulanciáján kezelt, a Down Alapítvány által vizsgált Down-szindrómás gyermekek körében végzett vizsgálatunk is e kettős céllal indult 2014-ben. A vizsgált Down-szindrómás gyermekek testi fejlettségét a hazai növekedési standardok (II. Országos Növekedésvizsgálat⁹) tükrében jellemeztük. Down-szindrómás gyermekek és ifjak körében Buday József által 1987-ben végzett hazai növekedésvizsgálat¹⁰ segítségével lehetőségünk nyílt arra is, hogy a hazai Down-szindrómás gyermekek testi fejlettségének esetleges szekuláris változásait is elemezzük.

Vizsgálatunkkal elsődleges célunk mégis az volt, hogy egy Down-szindrómás gyermekek lényegesen nagyobb mintáját magában foglaló növekedésvizsgálat (tervezett mintanagyság: 500 fő, 3–18 évesek korcsoportjában) indításához az ún. 'pilot-study'-t megvalósítsuk, amely során a szükséges vizsgáló módszereket kipróbáljuk továbbá, hogy előzetesen a vizsgálati eredmények alapján várható összefüggések mentén a vizsgálandó testi, élettani, pszichológiai paraméterek véglegesítését elvégezhessük.

VIZSGÁLT SZEMÉLYEK ÉS ALKALMAZOTT MÓDSZEREK

A vizsgálatba bevont Down-szindrómások antropológiai vizsgálatai standard műszerekkel és standard módszerekkel történtek.¹¹ A vizsgált testméretek (testtömeg, hosszúsági méretek: testmagasság, ülőmagasság, vállmagasság, felső végtaghossz, csípőtővis magasság, törzs- és végtag szélességi méretek: vállszélesség, csípőszélesség, könyökszélesség, csuklószélesség, térdszélesség, bokaszélesség, kerületi méretek: fej-, mellkas-, derék-, has-, nyújtott és hajlított

felkar-, csukló-, alszár- és bokakerület, bőrredővastagságok: bicepsz-, tricepsz-, lapocka-, csípő-, alszárredő) esetében a páros testméretek mindkét oldali méret felvételét elvégeztük a test aszimmetriájának jellemzésére. A relatív testméretek számításakor az abszolút testméretek a testmagasság százalékában fejeztük ki.

A vizsgált Down-szindrómás gyermekek és ifjak testi fejlettségét a II. Országos Növekedésvizsgálat⁹ eredményei alapján szerkesztett hazai növekedési referencia sorozatok, ill. a Buday József által vezetett, Down-szindrómások körében végzett növekedésvizsgálat eredményei alapján készült korcsoportos átlagokból és szórásokból általunk végzett simításos technikával szerkesztett szórásövek tükrében jellemeztük. A referenciául szolgáló centilis-, ill. szórásövek mentén a vizsgált gyermekek egyedi testméreteinek eloszlásmintázatát χ^2 próbával teszteltük.

A II. Országos Növekedésvizsgálat által rendelkezésre álló korcsoportos átlagok és szórások alapján az egyedi testméretek ún. z-értékeit határoztuk meg [$z_i = (x_i - \bar{x})/SD$, ahol x_i : egyedi testméret, \bar{x} : korcsoportos átlag, SD: korcsoportos szórás]. A vizsgált Down-szindrómás gyermekek testméreteinek egyedi z-értékeinek korcsoporttól független átlagait számítottuk. Egymintás t-próbával teszteltük, hogy a vizsgált gyermekek testméretei szignifikánsan eltérnek-e a referenciául szolgáló minta gyermekeinek testméreteitől.

A vizsgált Down-szindrómás gyermekeket a testtömeg-index (BMI, kg/m^2) nemzetközi határértékei alapján soroltuk be a tápláltsági állapot kategóriáiba (normál tápláltsági állapotú, túlsúlyos és kövér alcsoportokba).^{12,13}

A gyermekek morfológiai testalkatát a Heath-Carter-féle antropometriai szomatotípussal jellemeztük¹⁴, amely módszer az endo-, a mezo- és az ektomorfia komponensek segítségével, azaz a test relatív zsírossága, csont-izomzat rendszerének robuszticitása és linearitása komponenseinek dominancia-viszonyai alapján egy kétdimenziós alkati hálóban elhelyezve értelmezi az emberi testalkatot.

VIZSGÁLATI EREDMÉNYEK

A vizsgált Down-szindrómás gyermekek abszolút testméretei z-értékeinek tükrében megállapítható (1. ábra), hogy az országos referenciákhoz viszonyítva szignifikáns különbség figyelhető meg a fiúk és a leányok alcsoportjaiban is a testmagasság, testtömeg, vállszélesség, bokaszélesség, lapockaredő és alszárredő testméretek esetében, a Down-szindrómás gyermekek e testméretei lényegesen kisebbek, mint a hazai referencia-értékek. A fiúk esetében az ülőmagasság, csípőszélesség, csuklószélesség és alszárkerület méreteknél igazolható még

szignifikáns különbség, míg a leányoknál a haskerület esetében mutatható ki még jelentős negatív irányú eltérés az országos referencia-sorozattól. A könyök- és térdszélesség, a mellkas- és derékkerület, a nyújtott és hajlított felkarkerület, valamint a bicepsz- és tricepszredők esetében nem figyelhető meg szignifikáns eltérés a hazai referenciasoroktól a vizsgált Down-szindrómás fiúk és leányok esetében.

A BMI és a relatív testméretek z-értékeinek átlag-értékeit tekintve megállapítható, hogy a Down-szindrómás gyermekek és ifjak mindegyik relatív testmérete jelentősen eltér a hazai referencia-sorozatoktól, a vizsgált gyermekek testtömeg-indexe és relatív testméreteik lényegesen nagyobbak a hazai referenciákhoz viszonyítva (2. ábra).

A vizsgált Down-szindrómás gyermekek *tápláltsági állapotát* a Második Országos Növekedésvizsgálat során vizsgált gyermekekével (3. ábra) összehasonlítva megállapítható, hogy kevesebb a Down-szindrómások között a normál tápláltsági állapotú gyermek, mint az egészségesek közt. Míg a hazai referencia adatok között a leányok kb. 80%-a, addig az általunk vizsgált Down-szindrómás leányok csupán 20%-a normál tápláltsági állapotú. A fiúk esetében valamivel jobb arányt figyelhetünk meg, a referenciául szolgáló vizsgálatban résztvevő gyermekek közel 80%-a normál tápláltsági állapotú, míg a vizsgált Down-szindrómás fiúk 40%-a tartozik ebbe a tápláltsági csoportba. A túlsúlyos gyermekek közel ugyanolyan arányban fordulnak elő a hazai, egészséges gyermekek és a vizsgált Down-szindrómások között, 10–15% körüli gyakoriságuk a fiúk és leányok körében egyaránt. A Down-szindrómások körében lényegesen nagyobb a kövérek előfordulási gyakorisága, mint a II. Országos Növekedésvizsgálat során vizsgált gyermekek körében. Míg a hazai gyermekek közel 3–5%-a kövér, addig a vizsgált Down-szindrómás fiúk 40%-a, és a Down-szindrómás leányok közel 60%-a kövér tápláltsági állapotú.

A 4 és 12 éves kor közötti Down-szindrómás gyermekek általában még normál tápláltsági állapotúak, viszont az ennél idősebbek kivétel nélkül túlsúlyosak vagy kövérek (4. ábra). A pubertás befejezését követően 1–2 kivételtől eltekintve már mindannyian a kövérek közé tartoznak.

A vizsgált Down-szindrómás fiúk *morfológiai testalkatát* elemezve megállapítható, hogy a kisgyermekkorúak testalkatát még az endomorf-mezomorf alkati típus jellemzi, míg az életkor előrehaladtával először a centrális tartomány felé mozdul el a testalkatuk, majd az endomorf-mezomorf típus extrém területének irányába tolódik el (6. ábra). A vizsgált leányok esetében is hasonlóképpen jellemezhető a szomatotípus életkori változása, azonban esetükben a testalkatuk először eltolódik az endomorfia irányába az endomorf-mezomorf típus felől, majd

az életkor előrehaladtával testalkatukat az extrém endomorf-mezomorf típus jellemzi (7. ábra).

KÖVETKEZTETÉSEK

A Down-szindrómás gyermekek és ifjak testfejlettségét abszolút és relatív testméreteik, testtömeg-indexük és a morfológiai testalkat jellemzésére bevezetett szomatotípusuk alapján együttesen a hazai növekedési referencia-értékek tükrében a következők jellemzik: (1) bár az abszolút testméreteikben az országos referencia-értékektől lényegesen elmaradnak, (2) testmagasságukhoz viszonyított testméreteik azonban jelentősen meghaladják egészséges kortársaikét, (3) testtömegük és testmagasságuk az országos standardoktól arányaikat tekintve eltérő mértékben marad el gyermek- és serdülőkorukban, ami tápláltsági állapotukban, 12 éves kortól a túlsúlyos ill. kövér tápláltsági állapot kategóriák körében nagyon gyakori előfordulásában is kimutatható, (4) 15–16 éves korukra eléri végleges, az átlagostól lényegesen alacsonyabb testmagasságukat.

Napjainkban mindamelllett, hogy már a terhesség korai szakaszában kimutatható a rendellenesség, születést követően speciális korai fejlesztésben részesülhetnek, és folyamatos utókezelésben vehetnek részt a Down-szindrómás gyermekek, ezért feltételeztük, hogy a 2000-es évek elején felnövekvő Down-szindrómás gyermekek testfejlettsége jobb, mint az 1980–90-es években felnőtt, Down-szindrómás kortársaiké volt. E feltételezésünk nem igazolódott, ugyanis a több, mint 30 évvel korábban, Down-szindrómás gyermekek körében végzett auxológiai vizsgálat¹⁰ során a rendellenességet hordozó gyermekek testfejlettségi referencia-sorozataitól az általunk vizsgált Down-szindrómások testfejlettsége nem tért el jelentősen.

A vizsgált Down-szindrómás gyermekek esetében igazolódott, hogy a testmagasságuk növekedése 12–14 éves korban jelentősen lelassul, majd hossznövekedésük fokozatosan leáll. A fiúk átlagosan 16, a lányok 15 éves korukra eléri a végleges testmagasságukat. Néhány korábbi vizsgálat^{15,16} már igazolta, hogy a Down-szindrómás gyermekeknél az IGF-1 faktor elválasztásának mértéke nem megfelelő, szérumbeli koncentrációja egész életük során alacsony szinten marad. Mindez arra utalhat, hogy az IGF-1 termelésének deficitje állhat a Down-szindrómások növekedési elmaradottságának hátterében. A Down-szindrómás gyermekek körében indítandó longitudinális vizsgálatunkkal célunk a rendellenességre jellemző testi fejlődési mintázat részletesebb elemzése a rendellenesség típusa, a növekedési

folyamatokra hatással bíró hormonok és faktorok elválasztott mennyisége és a kísérő krónikus betegségek tükrében.

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

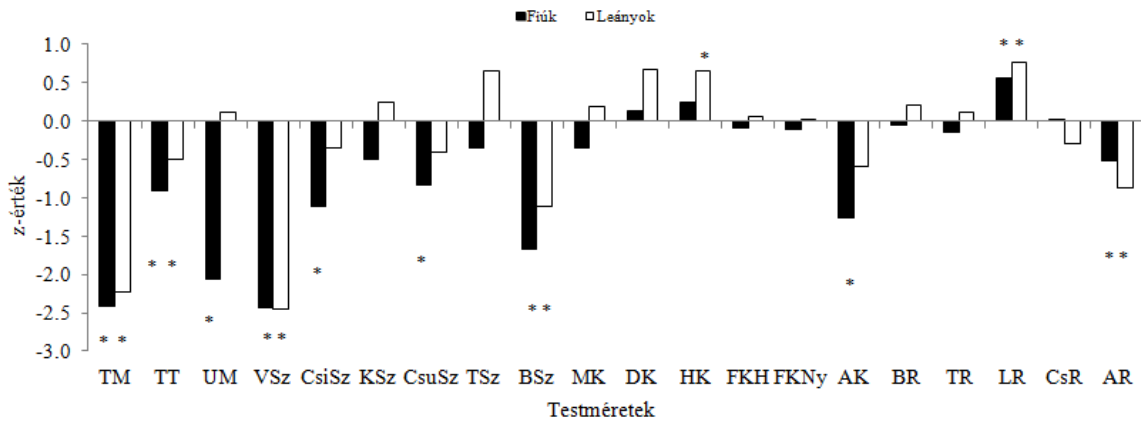
Köszönettel illeti Ritókh Tamásnét, a Csalogány Óvoda, Általános Iskola, Készségfejlesztő Speciális Szakiskola, Egységes Gyógypedagógiai Módszertani Intézmény, Diákotthon és Gyermekotthon Igazgatóasszonyát, aki engedélyét adta az intézményben nevelkedő gyermekek vizsgálatához, helyet biztosított a vizsgálatainkhoz, továbbá a dr. Ambrus Bence vezetésével működő, a Bethesda Kórházhoz tartozó Down Ambulanciát, ahol lehetőségünk volt a hozzájuk rendelésre érkező gyermekek vizsgálatára, ill. Steinbach Évát, a Down Alapítvány szárnyai alatt működő Down Dada szolgálat fődadáját, aki szintén segítséget nyújtott a vizsgálat megvalósításában. Köszönetünket fejezzük ki azoknak a szülőknek és Down-szindrómás gyermekeknek is, akik készségesen résztvettek a vizsgálatainkon.

HIVATKOZÁSOK

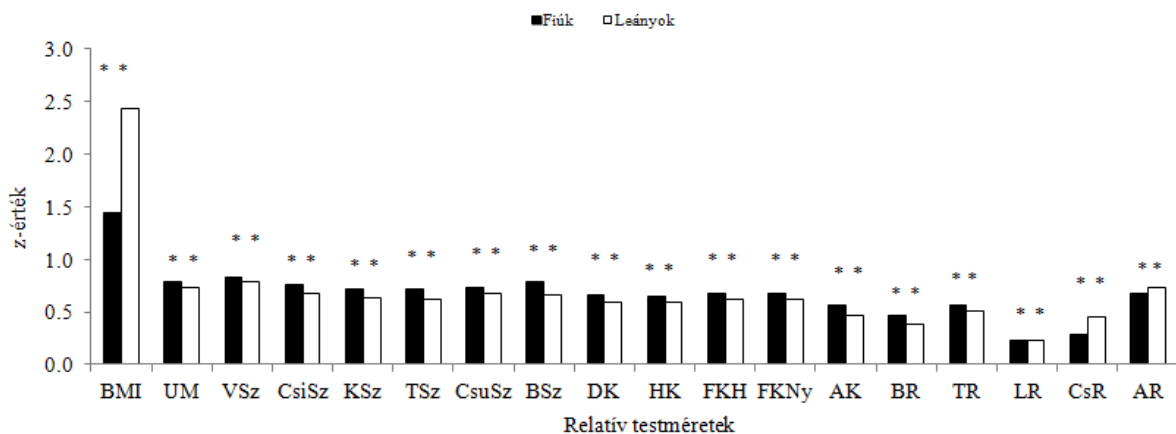
1. Ranschburg P. A szórványos cretenizmus kór gyógytana. Orvosi Újság „Gyermekorvos” melléklet. 1904
2. Ranschburg P. A gyermeki elme. Athenaeum, Budapest 1905:125
3. Buday J, Gábor J, Göllesz V, et al. Gyógypedagógiai iskola-egészségtan. Nemzeti Tankönyvkiadó, Budapest 1994
4. Kisfalvi A. Jákob naplója. LPI Könyvkiadó, Budapest 2005
5. Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium. Az Egészségügyi Minisztérium szakmai protokollja; A Down-kór prenatális szűrése és diagnosztikája. Egészségügyi Közlöny 4:1170-1176, 2010
6. Sadler TW. Orvosi embriológia. Medicina Könyvkiadó, Budapest 2008
7. Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY). Személyes adatközlés, 2014
8. Tóth A, Szabó J. A Down-szindróma praenatális szűrésének néhány etikai vonatkozása. Orvosi Hetilap 141(42):2293-2298, 2000
9. Bodzsár É, Zsákai A. Magyar gyermekek és serdülők testfejlettségi állapota. Országos növekedésvizsgálat 2003–2006. Platin Kiadó, Budapest 2012
10. Buday J. Growth and Physique in Down syndrome Children and Adults. Humanbiol Budapest 20:118–126, 1990

11. Bodzsár É, Zsákai A. Antropológiai/humánbiológiai gyakorlatok. Elektronikus tananyag. TÁMOP4.1.2.A/1-11/1-2011-0073. http://ttktamop.elte.hu/online-tananyagok/antropologiai_humanbiologiai_gyakorlatok 2013
12. Cole TJ, Bellizzi MC, Flegal KM, et al. Establishing a standard definition for child overweight and obesity worldwide: international survey. *Brit Med J.* 320:1-6, 2000
13. Cole TJ, Flegal KM, Nicholls D, et al. Body mass index cut offs to define thinness in children and adolescents: international survey. *Brit Med J.* 335(7612):166-173, 2007
14. Carter JEL, Heath HB. Somatotyping – development and applications. Cambridge University Press, Cambridge 1990
15. Annerén G, Gustavson KH, Sara VK, et al. Growth retardation in Down syndrome in relation to insulin-like growth factors and growth hormone. *Am J Med Genet* 37(7):59-62, 1990
16. Arnell H, Gustafsson J, Ivarsson SA, et al. Growth and pubertal development in Down syndrome. *Acta Paediatr* 85(9):1102-1106, 1996

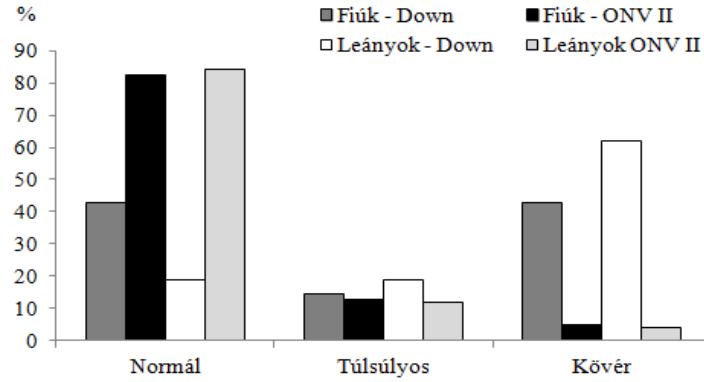
ÁBRÁK



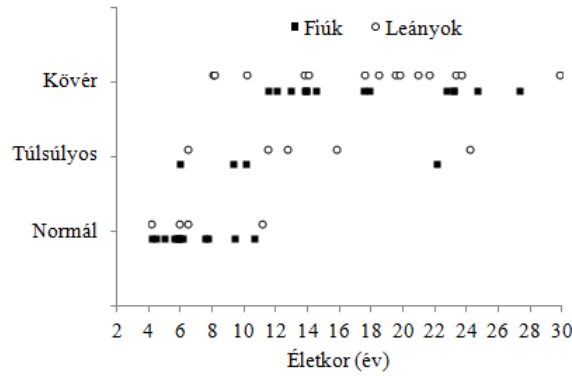
1. ábra: A vizsgált Down-szindrómás gyermekek abszolút testméreteik z-értékeinek átlagai (*: szignifikáns különbség az országos referenciáktól; TM: testmagasság, TT: testtömeg, UM: ülőmagasság, VSz: vállszélesség, CsiSz: csípőszélesség, KSz: könyökszélesség, CsuSz: csuklószélesség, TSz: térdszélesség, BSz: bokaszélesség, MK: mellkaskerület, DK: derékkerület, HK: haskerület, FKH: hajlított felkarkerület, FKNy: nyújtott felkarkerület, AK: alszárkerület, BR: bicepszredő, TR: tricepszredő, CsR: csípőredő, AR: alszárredő)



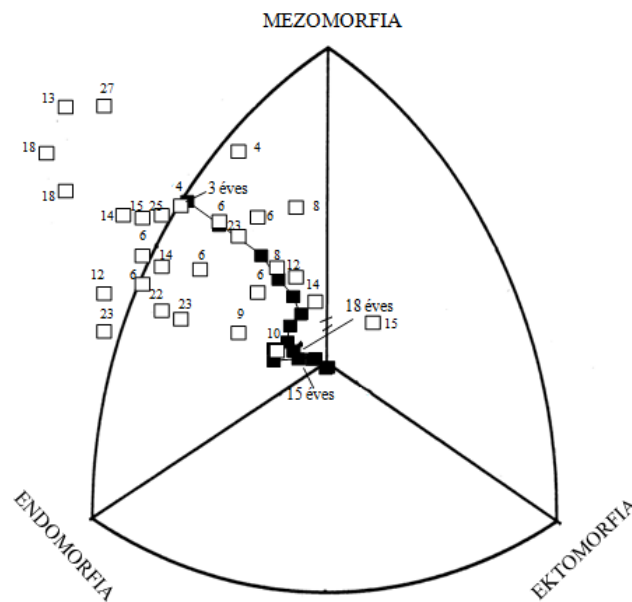
2. ábra: A vizsgált Down-szindrómás gyermekek testtömeg-indexe (BMI) és relatív testméreteik z-értékeinek átlagai (*: szignifikáns különbség az országos referenciáktól, UM: ülőmagasság, VSz: vállszélesség, CsiSz: csípőszélesség, KSz: könyökszélesség, CsuSz: csuklószélesség, TSz: térdszélesség, BSz: bokaszélesség, MK: mellkaskerület, DK: derékkerület, HK: haskerület, FKH: hajlított felkarkerület, FKNy: nyújtott felkarkerület, AK: alszárkerület, BR: bicepszredő, TR: tricepszredő, CsR: csípőredő, AR: alszárredő)



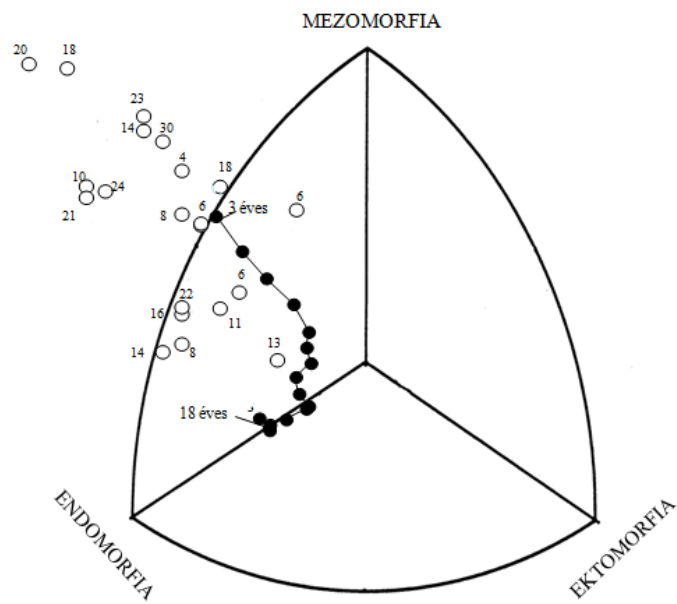
3. ábra: A vizsgált Down-szindrómás gyermekek és a Második Országos Növekedésvizsgálat (ONV II) során vizsgált gyermekek tápláltsági állapot-kategóriáinak gyakoriság (%) eloszlás mintázatai



4. ábra: A vizsgált Down-szindrómás gyermekek (fiúk- ■, leányok- ○) és a Második Országos Növekedésvizsgálat (ONV II) során vizsgált gyermekek tápláltsági állapota



6. ábra: A vizsgált Down-szindrómás fiúk (□ – életkorral feltüntetve) egyedi szomatopontjai a hazai referencia-értékek (■, korcsoportos átlagok)⁹ tükrében



7. ábra: A vizsgált Down-szindrómás leányok (○ – életkorral feltüntetve) egyedi szomatopontjai a hazai referencia-értékek (●, korcsoportos átlagok)⁹ tükrében