

# A Down-szindrómás gyermekek testi fejlettsége

GERHÁT GABRIELLA,<sup>1</sup> DR. MUZSNAI ÁGOTA,<sup>2</sup> DR. ZSÁKAI ANNAMÁRIA,<sup>1</sup> DR. BODZSÁR ÉVA<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Eötvös Loránd Tudományegyetem, Embertani Tanszék, Budapest

<sup>2</sup> Szent János Kórház és Észak-budai Egyesített Kórházak, Gyermek Endokrinológiai Szakrendelés, Budapest

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

## BEVEZETÉS

A Down-szindrómás gyermekek szomatikus, mentális és pszichoszociális fejlődése kutatásának hazai története, mely Ranschburg Pálnak a múlt század elején végzett vizsgálataival indult el.<sup>1,2</sup> 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 csonttömegtöbbletükből adódó kerekded, de egyúttal robusztus 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, leukaemia, a különböző fertőzések iránti fokozott fogékonyság, pajzsmirigy-diszfunkció, hallás- és látászavarok, a csontozat és 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.<sup>3–6</sup>

Az elmúlt évtizedekben lejátszódott jelentős életmódbeli változások miatt



a gyermekvállalás életkori szakasza egyre idősebb életkorok felé tolódik ki, a kromoszomális 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 napjainkban is folytatódik, miszerint a Down-szindrómás élve született 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.<sup>7</sup>

E két tényező következtében, miszerint a Down-szindrómával születettek száma egyre fokozódik, illetve a szindrómát hordozók élettartama egyre inkább kitolódik a kromoszomális rendellenességeket nem hordozók átlagos várható élettartamát közelítve, a Down-szindrómás gyermekek auxológiái vizsgálatai újból kiemelt jelentőséggel bírnak, testi fejlődésük mintázatának pontosabb megismerése segítheti a gyermekek kezelését, illetve 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, brachymicrocephalia, gótikus száypad, nagyméretű nyelv, rendellenes fogazatfejlődés, alacsony termet, a vázizomzat hipotóniája, hallásvesztés, szembetegségek, szívhibák, leukaemia, az immunrendszer zavarai, pajzsmirigy-diszfunkció, korai öregedési folyamatok, Alzheimer-kór) a leggyakoribb, letalitással nem járó kromoszóma-rendellenesség.<sup>8</sup> A Veszülletett Rendellenességek Országos Nyilvántartása szerint hazánkban a gyermekek 1,64%-e születik Down-szindrómával napjainkban.<sup>5</sup>

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 (a 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 testfejlettségbeli retardációjuk jellemzésére is alkalmas, lehetőséget nyújt arra is, hogy e testfejlett-

ségbeli, csontfejlettségbeli 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, illetve lakó, a Bethesda Gyermekkorház 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 Növekedésvizsgálat<sup>9</sup>) tükrében jellemeztük. Down-szindrómás gyermekek és ifjak körében a Buday József által 1987-ben végzett hazai növekedésvizsgálat<sup>10</sup> 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 magába foglaló növekedésvizsgálat (tervezett mintanagyság: 500 fő, 3–18 évesek korcsoportjában) indításához az ún. „pilot study”-t megvalósítsuk, amely során a szükséges vizsgálmódszereket kipróbáljuk, továbbá előzetesen a vizsgálati eredmények alapján várható összefüggések mentén a vizsgálandó testi, élettani, pszichológiai paraméterek véglegesítését elvégezhesük.

### VIZSGÁLT SZEMÉLYEK ÉS ALKALMAZOTT MÓDSZEREK

A vizsgálatba bevont Down-szindrómások antropológiai vizsgálatai standard műszerekkel és standard módszerekkel történtek.<sup>11</sup> A vizsgált testméretek (testtömeg, hosszúsági méretek: testmagasság, ülőmagasság, vállmagasság, felső végtaghossz, csípőtővis-magasság, törzs- és végtagzsélességi méretek: vállszélesség, csípőszélesség, könyökszélesség, csuklószélesség, térdszélesség, bokaszélesség, kerületi méretek: fej-, mellkas-, derék-, has-, nyújtott és hajlított felkar-, csukló-, alszár- és bokakerület, bőrredővastagságok: biceps-, triceps-, 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 Növekedésvizsgálat<sup>9</sup> eredményei alapján szerkesztett hazai növekedési referenciasorozatok, illetve 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-, illetve szórásövek mentén a vizsgált gyermekek egyedi testméreteinek eloszlásmintázatát  $\chi^2$  próbával teszteltük.

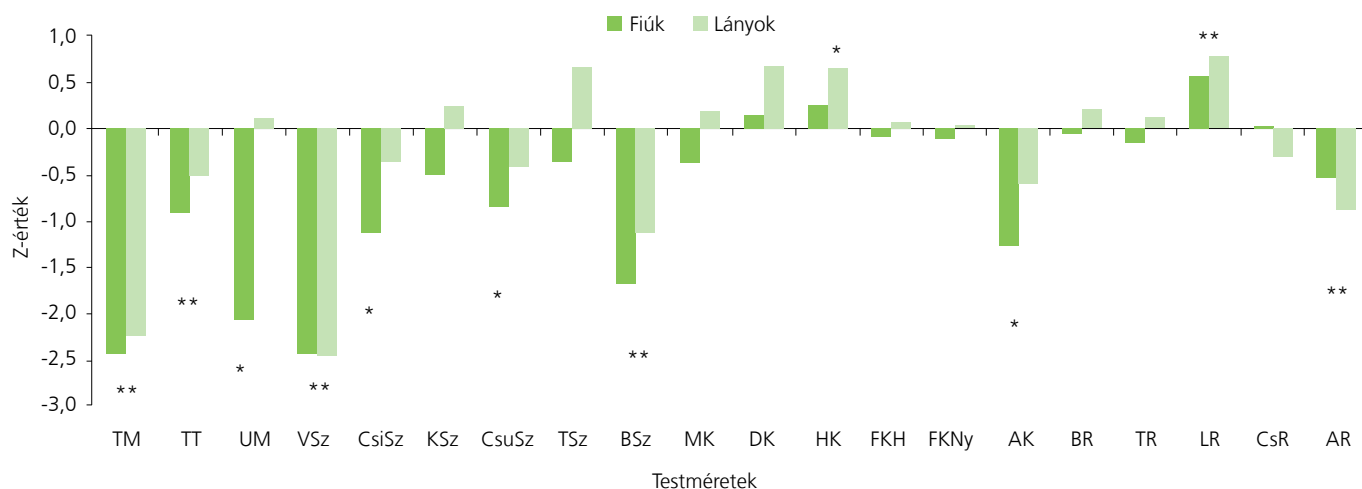
A II. Országos Növekedésvizsgálat által rendelkezésre álló korcsoportos átlagok és szórások alapján az egyedi testméretek ún. z-értékeit határoztuk meg ( $z_i = [x_i - \bar{x}] / SD$ , ahol  $x_i$ : egyedi testméret,  $\bar{x}$ : korcsoportos átlag, SD: korcsoportos szórás). A vizsgált Down-szindrómás gyermekek testméretei 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 testtömegindex (BMI, body mass index;  $\text{kg}/\text{m}^2$ ) nemzetközi határértékei alapján soroltuk be a tápláltsági állapot kategóriáiba (normál tápláltsági állapotú, túlsúlyos és kövér alcsoportokba).<sup>12,13</sup>

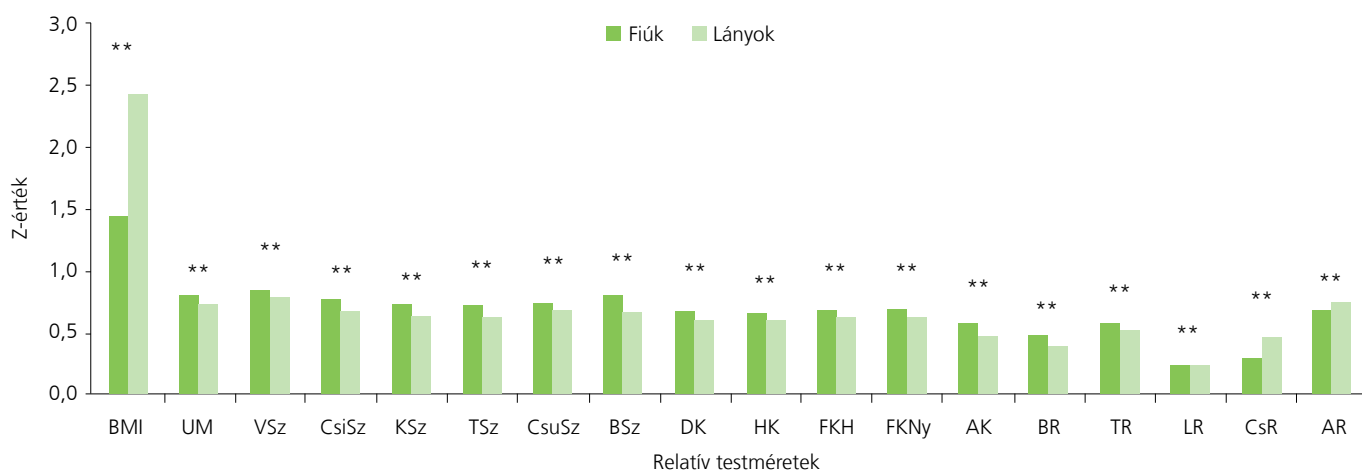
A gyermekek morfológiai testalkatát a Heath-Carter-féle antropometriai szomatotípussal jellemeztük,<sup>14</sup> amely módszer az endo-, mezo- és ektomorfiái komponensek segítségével, azaz a test relatív zsírossága, csont-izomzat rendszerének robuszticitása és linearitása komponenseinek dominanciaviszonyai alapján egy kétdimenziós alkati hálóban elhelyezve értelmezi az emberi testalkatot.

### 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



**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)

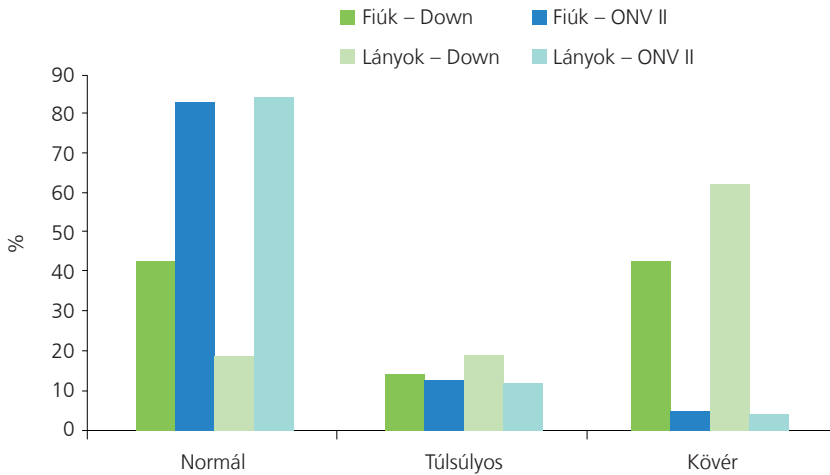
a testmagasság, testtömeg, vállszélesség, bokaszélesség, lapockaredő és alszárredő testméretek esetében, a Down-szindrómás gyermekek e testméretei lényegesen kisebbek, mint a hazai referenciaértékek. A fiúk esetében az ülőmagasság, csípőszélesség, csuklószélesség és alszárkerület méretéknél igazolható még szignifikáns különbség, míg a lányoknál a haskerület esetében mutatható ki még jelentős negatív irányú eltérés az országos referen-

ciatorozattól. A könyök- és térdszélesség, a mellkas- és derékkerület, a nyújtott és hajlított felkarkerület, valamint a biceps- és triceps-redők esetében nem figyelhető meg szignifikáns eltérés a hazai referenciasorozatától a vizsgált Down-szindrómás fiúk és lányok esetében.

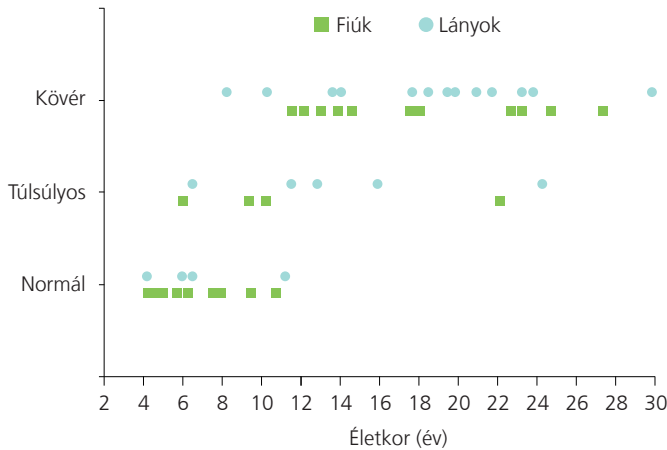
A BMI és a relatív testméretek z-értékeinek átlagértékeit tekintve megállapítható, hogy a Down-szindrómás gyermekek és ifjak mindegyik relatív

testmérete jelentősen eltér a hazai referenciasorozatától, 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



**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 és a Második Országos Növekedésvizsgálat (ONV II) során vizsgált gyermekek tápláltsági állapota

állapotú gyermek, mint az egészségesek közt. Míg a hazai referenciaadatok között a leányok körülbelül 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 rész vett 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 esetében. 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.

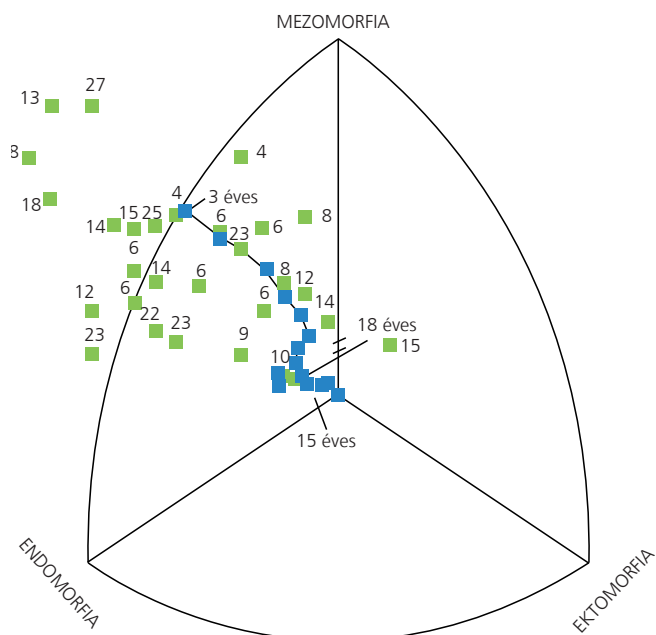
A 4 és 12 éves kor közötti Down-szindrómás gyermekek általában még normál tápláltsági állapotúak, viszont az ennél idősebbek kivétel nélkül túlsúlyosak vagy kövérek (4. ábra). A pubertás befejezését követően egy-két kivételtől eltekintve már mindannyian a kövérek közé tartoznak.

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 (5. 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 (6. ábra).

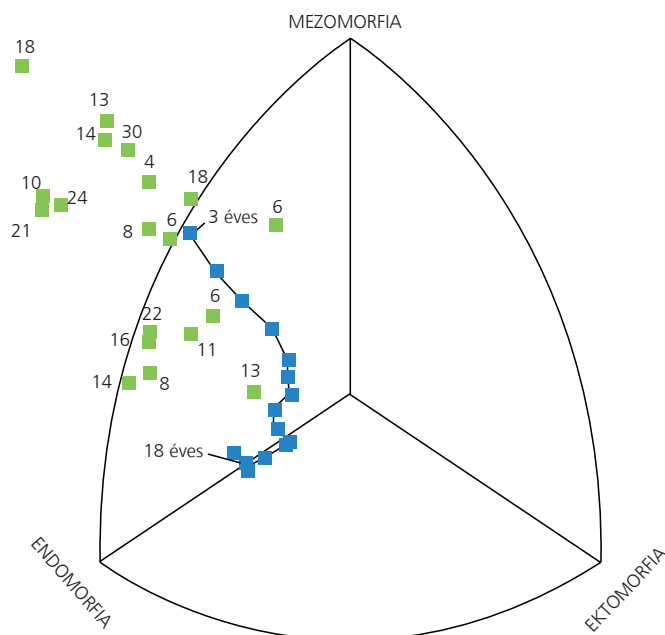
**KÖVETKEZTETÉSEK**

A Down-szindrómás gyermekek és ifjak testfejlettségét abszolút és relatív testméreteik, testtömegindexük és a morfológiai testalkat jellemzésére bevezetett szomatotípusuk alapján együttesen a hazai növekedési referenciaértékek tükrében a következők jellemzik: (1) bár az abszolút testméreteikben az országos referenciaértékektől 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 serdülőkorokban, ami tápláltsági állapotukban, 12 éves kortól a túlsúlyos illetve kövér tápláltsági állapot kategóriák körükben nagyon gyakori előfordulásában is kimutatható, (4) 15–16 éves korokra eléri végleges, az átlagostól lényegesen alacsonyabb testmagasságukat.

Napjainkban mindamellett, 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 köré-



**5. ÁBRA** A vizsgált Down-szindrómás fiúk (■ – életkorral feltüntetve) egyedi szomatopontjai a hazai referenciaértékek (■ – korcsoportos átlagok)<sup>9</sup> tükrében



**6. ÁBRA** A vizsgált Down-szindrómás leányok (■ – életkorral feltüntetve) egyedi szomatopontjai a hazai referenciaértékek (■ – korcsoportos átlagok)<sup>9</sup> tükrében

ben végzett auxológiai vizsgálat<sup>10</sup> során a rendellenességet hordozó gyermekek testfejlettségi referenciasorozataitól 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 hossz-növekedésük fokozatosan leáll. A fiúk átlagosan 16, a leányok 15 éves korukra elérik a végleges testmagasságukat. Néhány korábbi vizsgálat<sup>15,16</sup> 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 Tamásné, a Csalogány Óvoda, Általános Iskola, Készségfejlesztő Speciális Szakiskola, Egységes Gyógypedagógiai Módszertani Intézmény, Diákotthon és Gyermekeotthon Igazgató-asszonyát, 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, illetve 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 részt vettek a vizsgálatainkon.

## Hivatkozások:

1. Ranschburg P. A szörványos cretenizmus kór gyógytana. Orvosi Újság „Gyermekorvos” melléklet, 1904.
2. Ranschburg P. A gyermeki elme. Athenaeum, Budapest, 1905:125
3. Buday J, Gábor J, Göllös V, et al. Gyógypedagógiai iskolaegészségtan. 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.2010; 4:1170–1176.
6. Sadler TW. Orvosi embriológia. Medicina Könyvkiadó, Budapest, 2008.
7. Velezszetett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY). Személyes adatközlés, 2014.
8. Tóth A, Szabó J. A Down-szindróma praenatális szűrésének néhány etikai vonatkozása. Orv Hetil. 2000;141:2293–2298.
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. 1990;20:118–126.
11. Bodzsár É, Zsákai A. Antropológiai/humánbiológiai gyakorlatok. Elektronikus tananyag. TÁMOP4.1.2.A/1-11/1-2011-0073. [http://ttkmap.elte.hu/online-tananyagok/antropologiai\\_humanbiologiai\\_gyakorlatok](http://ttkmap.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. 2000;320:1–6.
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. 2007;335:166–173.
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. 1990;37:59–62.
16. Arnell H, Gustafsson J, Ivarsson SA, et al. Growth and pubertal development in Down syndrome. Acta Paediatr. 1996;85:1102–1106.