

Co je trizomie 21?

„Život začíná tím, že je všechna požadovaná a dostatečná informace zkombinována tak, aby povstalo nové bytí. To vzniká přesně tehdy, když se všechna potřebná informace přinesená spermií spojí s informací přinesenou vajíčkem. Pokud spermie pronikne do vajíčka, povstává nová bytost. Ne teoretický člověk, ale už bytost, kterou budeme později nazývat Petr, Pavel nebo Marie.“

Profesor Jérôme Lejeune

Název „trizomie 21“ byl navržen v šedesátých letech minulého století profesorem Jérômeem Lejeunem, a následně byl schválen mezinárodní skupinou vědců. Označuje soubor fyzických a biologických projevů způsobených tím, že chromozom 21 je přítomen ve třech exemplářích namísto dvou.

Člověk má obvykle 46 chromozomů. Chromozomy – struktury přítomné v buněčném jádře – obsahují soubor dědičných rysů, vlastních každé osobě, a skládají se především z deoxyribonukleové kyseliny (známější pod názvem DNA) a z bílkovin.

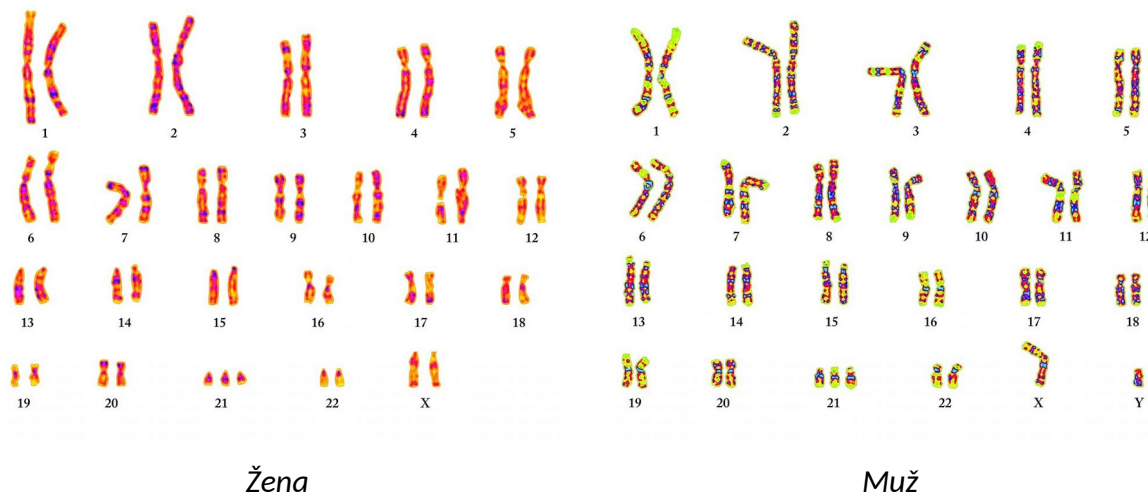
Tyto chromozomy jsou rozděleny následovně:

- **44 chromozomů (nazývajících se také autozomy) organizovaných do 22 chromozomových párů a společných pro obě pohlaví.** Tyto páry, očíslované od 1 do 22, nejsou nosiči genů určujících pohlaví (nejmenší jednotka genetické informace se nazývá gen). Jsou řazené podle velikosti, od největšího po nejmenší. Chromozom 21 tedy patří do 21. páru.
- **2 pohlavní chromozomy, které určují pohlaví: XX u ženy a XY u muže.**

Chromozom 21, vyskytující se ve třech exemplářích namísto dvou, způsobuje nadbytek genů nesených tímto chromozomem (zhruba 255), a narušuje tak fungování celého organismu.

Jaká je příčina trizomie 21?

Trizomie 21 je genetická odchylka, která postihuje celou osobnost jedince. Je způsobená chromozomovou anomálií: člověk má obvykle 46 chromozomů organizovaných do 23 párů. U osob s trizomií 21 se chromozom 21 vyskytuje ve třech exemplářích namísto dvou, čímž celkový počet chromozomů stoupá na 47. **Chromozom 21 je nejmenším chromozomem.**



Pro lepší pochopení můžeme tuto genetickou odchylku připodobnit k počítači, na kterém otevřeme najednou příliš mnoho aplikací. Počítač není rozbitý, stále pracuje... jen pomaleji, protože nezvládá spravovat všechny informace naráz. Aby opět fungoval správnou rychlostí, musíme uzavřít několik oken.

Vědecký výzkum si klade za cíl tyto nadbytečné informace u pacientů utlumit, a to zablokováním některých přebytečných genů pocházejících z nadpočetného chromozomu 21.

Je trizomie 21 nemocí?

Pokud za nemoc považujeme poškození zdraví a fungování lidských bytostí, pak je trizomie 21 opravdu nemocí, jelikož přítomnost nadpočetného chromozomu způsobuje charakteristické organické a funkční poruchy, které se mezi sebou kombinují a mají určitý vývoj.

Na druhou stranu výraz *nemoc* naznačuje, že existuje možnost lékařského zásahu a léčby. To by mohlo vést k tomu, že bychom na trizomii 21 mohli pohlížet s přílišnou nadějí. Proto Jérôme Lejeune raději použil termín *nemoc rozumových schopností*, které lze cvičením a pravidelným tréninkem pozitivně ovlivnit.

Je trizomie 21 vrozenou vadou?

Vrozená anomálie je taková anomálie, která je přítomná už od narození bez ohledu na příčinu (dědičná, virová, toxická...).

Trizomie 21 je postižení konstituční, protože se pojí se zvláštní vrozenou tělesnou stavbou a psychickou strukturou, jež jsou v tomto případě způsobené ztrojeným chromozomem 21.

K tomuto konstitučnímu postižení se mohou přidružit:

- vrozené odchylky, které mohou, ale nemusí způsobovat vývojové vady: kardiovaskulární onemocnění, poruchy trávicího traktu, vrozená katarakta...,
- zdravotní problémy, které se objevují v průběhu života: problémy se štítnou žlázou, celiakií, leukémií, epilepsií, keratokonem...,

- konstantní mentální znevýhodnění.

Všechny tyto projevy trizomie 21 nemusí být přítomny od narození, nemusí se v průběhu života vůbec objevit, některé z nich se mohou vyvinout postupně. To zdůvodňuje potřebu pravidelného lékařského dohledu odborníky, kteří vědí, jaké anomálie a v jakém věku se mohou u pacienta očekávat.

Proč název trizomie 21?

Na popud profesora Jérôma Lejeuna výraz **trizomie 21** nahradil označení *Downův syndrom* (a termín *mongolismus*, který se s ním pojil), jelikož jeho používání se zakládá na trojím omylu:

- **Historickém:** John L. H. Down totiž nebyl prvním, kdo tento syndrom popsal. Ve skutečnosti jím byl francouzský lékař Séguin, a ještě před ním francouzský psychiatr Jean-Étienne Esquirol, který také jako první v roce 1838 klinicky zdokumentoval případ trizomie 21 se svou tezí o tom, že pokožka osob s trizomií 21 má texturu podobnou textuře mouky.
- **Vědeckém:** tato odchylka není způsobená ani „návratem k primitivní rase“, ani „návratem k archaickým formám člověka“, jak se domníval John L. H. Down, ale přítomností nadpočetného chromozomu.
- **Etickém:** John L. H. Down předpokládal, že bílá rasa je nadřazená rasám ostatním. Kromě mongolské regrese popsal také regresi etiopskou a regresi malajskou.

Jaké je riziko, že budu mít dítě s trizomií 21?

Trizomie 21 je nejběžnější diagnostikovanou příčinou genetického mentálního postižení: ve světě se tato anomálie objevuje v průměru u jednoho ze 700 až 1000 počatých dětí.

Každá žena může mít dítě s trizomií 21. Tato genetická anomálie většinou není dědičná. Riziko, že budu mít trizomické dítě, stoupá s věkem. Například u dvacetileté ženy je riziko, že počne dítě s trizomií 21, menší než u ženy čtyřicetileté.

Formy trizomie 21

Existuje několik forem trizomie 21.

1. Prostá trizomie 21 (tzv. nondisjunkce)

Je nejběžnější formou a představuje přibližně 95 % všech případů. Má tři charakteristiky:

Volná (na rozdíl od translokační): všechny tři chromozomy 21 jsou vzájemně oddělené.

Celková (na rozdíl od částečné): trizomie se týká celého chromozomu 21.

Homogenní (na rozdíl od mozaikové): trizomie 21 byla pozorována ve všech zkoumaných buňkách (podle laboratoří 10, 20 nebo 30 buněk). Termín homogenní nicméně nevylučuje přítomnost mozaiky v dalších buňkách organismu.

2. Translokační trizomie 21

V karyotypu jsou dva volné chromozomy 21, třetí je připojen (translokován) na jiný chromozom.

3. Částečná trizomie 21

Při procesu dělení buněk je duplikována jen určitá část chromozomu 21. V tomto případě, který je velmi vzácný, závisí příznaky a závažnost postižení na konkrétní části chromozomu, která je zdvojená.

4. Mozaiková trizomie 21

Vedle buněk se 47 chromozomy, které obsahují tři chromozomy 21, koexistují buňky se 46 chromozomy, které obsahují dva chromozomy 21. Poměr obou typů buněk závisí na době, kdy k odchylce v organismu došlo. Značně se liší od člověka k člověku, ale také u jednoho člověka od orgánu k orgánu a od tkáně ke tkáni.

Jak se trizomie 21 projevuje?

Každá osoba s trizomií 21 je jedinečná a tento nadbytek genů se u ní projevuje jinak. Některé znaky, které tuto vadu provázejí, jsou společné všem pacientům, nicméně často jsou její projevy velmi proměnlivé.

Nejvýraznějším důsledkem trizomie 21 jsou charakteristické fyzické rysy a různě silné mentální znevýhodnění, postihující zejména schopnost abstrakce.

Větší či menší intenzitu mentálního handicapu lze vysvětlit mimo jiné obvyklými rozdíly mezi lidmi: hodnoty IQ se v populaci velmi liší. Jinak řečeno, navzdory běžnému předpokladu, **trizomie 21 nemá víc stupňů.**

K projevům trizomie 21 se mohou připojit také další vrozené komplikace, a to patrně hned od narození (srdeční vady, poruchy trávicího traktu...), nebo vzniklé později během života (endokrinní poruchy, ortopedické potíže, postižení zraku a sluchu...).

Tyto komplikace mohou být většinou léčeny, a tudíž musí být včas odhaleny, aby bylo možné lidem s trizomií 21 zajistit co nejlepší životní podmínky. Specializovaný lékařský dohled, tak jak ho doporučuje Institut Jérôme Lejeune, je tedy nezbytný a velmi přínosný.

Stejně tak další specializované terapie (fyzioterapie, logopedie, rozvoj kognitivních funkcí) pomáhají každému dítěti co nejlépe rozvíjet jeho schopnosti, zapojit ho podle individuálních možností do vzdělávacího procesu, a zajistit mu tak co největší možnou samostatnost. Mimo jiné i díky kvalitnější lékařské péči a dostupnějším terapiím v posledních letech délka života těchto osob významně stoupla a přiblížila se délce života běžné populace.

Nalezneme lék na trizomii 21?

Medicína společně s rehabilitacemi umí napravit nebo eliminovat mnohé z přidružených komplikací spojených s trizomií 21 (např. srdeční vady, poruchy trávicího traktu, hypotonii, ortopedické obtíže, vady zraku, sluchu apod.).

A co se týče mentálního handicapu, který nejvíce znemožňuje lidem s trizomií 21 žít zcela samostatně, tak současný výzkum naznačuje, že i v této oblasti bude možné situaci lidí s touto diagnózou ještě zlepšit.

Zdroje: **Nadace Jérôme Lejeune**

Nature.com: (<https://www.nature.com/...690>;

Sciencephoto.com: (<https://www.sciencephoto.com/...ype>)

„Je to takové moje soukromé vyznání. Děti s Downovým syndromem jsou mi snad nejbližší. Mají zpravidla zlaté srdce. To jsou děti, s kterými, přes všechny problémy včetně zdravotních, je život obohacující a obšťastňující. Ony dokážou lásku vracet. A to je někdy důležitější než vysoký inteligenční kvocient. Svět dneska netrpí nedostatkem lidí inteligentních, ale trpí nedostatkem lidí, kteří mají srdce na pravém místě, a to tyto děti mají a v tomto smyslu dávají světu něco, čeho se mu podstatně nedostává. Jsou součástí jeho terapie.“

Jaroslav Šturma, ředitel Dětského centra Paprsek a klinický psycholog