

Obsah

Úvod	7
Podstata Downova syndromu a mechanismy jeho vzniku	9
Volná trisomie 21	9
Translokace 21 na 13—15, 22 a 21	10
Mosaikové karyotypy	11
Ostatní chromosomální aberace	11
Trisomie 21 a anomálie heterosomů	12
Původ trisomie 21	13
Mechanismy vzniku Downova syndromu	13
Význam určení typu chromosomální poruchy	16
Fenotyp Downova syndromu na úrovni buňky, tkání, orgánů a organismu:	
metabolické, funkční a morfologické vlastnosti	18
Metabolismus kyseliny deoxyribonukleové	18
Metabolismus kyseliny ribonukleové	20
Metabolismus purinů	20
Metabolismus tryptofanu	21
Metabolismus taurinu	24
Enzymy, jejich koncentrace a chování u Downova syndromu	24
Proteiny séra u Downova syndromu	26
Imunologické nálezy u trisomiků 21	28
Hematologické nálezy u Downova syndromu	32
Abnormální hematopoeza	33
Sacharidové hospodářství	33
Lipoproteiny	34
Abnormální protein v slzách	34
Endokrinní stav a hormony u Downova syndromu	34
Farmakogenetické vlastnosti Downova syndromu	36
Morfologické vlastnosti fenotypu Downova syndromu	37
Esenciální znaky	38
Hlava	38
Hrudník, končetiny	39
Kůže	39
Svalovina, klouby	39
Typické znaky	41
Ektoderm	41
Entoderm	43
Mesenchym — mesoderm	44
Specifické znaky	45

Epidemiologie Downova syndromu v populacích a v rodinách	50
Environmentální faktory zasahující do dělení chromosomů	55
Genetické a biologické faktory v organismech rodičů a rodin	58
Ontogenese plodu a dětí s Downovým syndromem	69
Prenatální růst	69
Růst hmotnosti v těhotenství s trisomií 21	71
Pohyby plodu s Downovým syndromem v děloze	72
Dentice mléčných zubů	72
Lokomoce	73
Vývoj intelektových schopností a jejich konečná úroveň	76
Pohlavní vývoj trisomiků	78
Nemocnost dětí s Downovým syndromem	79
Lékařská péče o děti s Downovým syndromem — možnosti ovlivnění fenotypu	88
Farmakologická podpora vývoje trisomického organismu	90
Dítě s Downovým syndromem v rodině — společenská situace rodin s postiženým dítětem (doc. PhDr. Zdeněk Matějček, CSc.)	94
Přijetí dítěte s Downovým syndromem v rodině	96
Psychologická pomoc rodičům dětí s Downovým syndromem	97
Psychologické potřeby rodičů a jejich uspokojení	101
Otázka školního vzdělání dětí s Downovým syndromem	103
Otázky ústavního umístění dítěte s Downovým syndromem	106
Společenské zařazení dětí s Downovým syndromem	108
Péče státu o invalidní děti	110
Problémy spojené s existencí trisomiků	113
Prevence Downova syndromu a perspektivy problematiky syndromu	121
Téměř spolehlivé metody sekundární prevence	124
Teoretické možnosti prevence narození plodu s trisomií 21	126
Závěr	132
Literatura	133