Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego

w Poznaniu

Wydział Nauk o Zdrowiu

Roksana Malak

Ocena funkcjonalna a postawa i równowaga ciała dzieci z zespołem Downa

R O Z P R A W A D O K T O R S K A

PROMOTOR: PROF. DR HAB. WŁODZIMIERZ SAMBORSKI

KATEDRA FIZJOTERAPII, REUMATOLOGII I REHABILITACJI

P O Z N A Ń 2 0 1 2 r .

Pragnę złożyć serdeczne podziękowania

swojemu promotorowi prof. dr hab. Włodzimierzowi Samborskiemu

za nieocenioną pomoc i wielkie wsparcie podczas pisania pracy doktorskiej.

Dziękuję również pani dr Ewie Gajewskiej oraz dr hab. Magdalenie Sobieskiej, a także wielu innym Pracownikom Uniwersytetu Medycznego im. K .Marcinkowskiego w Poznaniu.

Spis treści

1. Wstęp 1

1.1. Zespół Downa 2

1.1.1. Aktualny stan wiedzy o trisomii 21 - podłoże genetyczne 2

1.1.2. Cechy charakterystyczne dzieci z zespołem Downa 3

1.1.3. Poszukiwanie przyczyny zespołu Downa 8

1.1.4. Badania prenatalne 9

1.2. Rozwój motoryczny dzieci z zespołem Downa 9

1.3. Postawa ciała dzieci z zespołem Downa 20

1.4. Równowaga ciała dzieci z zespołem Downa 22

1.5. Zaburzenia wpływające na funkcjonowanie osób z zespołem Downa 23

1.5. 1. Rozwój umysłowy 23

1.5.2. Zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym wpływające na rozwój psychoruchowy dzieci z zespołem Downa 25

2. Cele pracy 35

3. Materiał i metodyka 36

3.1. Charakterystyka grupy badanej 36

3.2. Metody pomiarowe 39

3.2.1. Procedura badania za pomocą skali GMFM–88 39

3.2.2. Procedura oceny równowagi ciała 40

3.2.3. Procedura oceny postawy ciała 41

3.3. Analiza statystyczna 42

4. Wyniki badań 43

4.1. Ocena motoryki dużej (GMFM-88) u dzieci z zespołem Downa 43

4.1.1. Ocena motoryki dużej w zależności od płci 43

4.1.2. Ocena GMFM–88 w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej i wieku 43

4.1.3. GMFM – 88 z uwzględnieniem jakości noworodka ocenionej według skali Apgar 45

4.1.4. Ocena motoryki dużej (GMFM–88) z uwzględnieniem masy urodzeniowej dzieci 46

4.1.5. Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem czasu trwania ciąży 46

4.1.6. Ocena motoryki dużej w zależności od stopnia opóźnienia rozwoju umysłowego 47

4.1.7. GMFM–88 w zależności o wskaźnika masy ciała (BMI)	48
4.1.8. Ocena motoryki dużej (GMFM – 88) w zależności od postawy ciała	49
4.1.9. Ocena wieku osiągania funkcji samodzielnego stania i chodzenia u dzieci z zespołem Downa	53
4.2. Ocena postawy ciała dzieci z zespołem Downa	54
4.2.1. Ocena postawy ciała w zależności od płci	55
4.2.2. Ocena postawy ciała z uwzględnieniem wieku dziecka	55
4.2.3. Ocena postawy ciała z uwzględnieniem obrazu USG przezciemnieniowego	57
4.2.4.Ocena postawy ciała w zależności od wskaźnika BMI	57
4.3. Ocena równowagi ciała dzieci z zespołem Downa	58
4.3.1. Porównanie równowagi ciała (PBS) w zależności od płci	58
4.3.2. Ocena równowagi ciała z wykorzystaniem Pediatric Balance Scale w zależności od wieku	59
4.3.3. Ocena zależności pomiędzy równowagą ciała a wartością motoryki dużej	60
4.3.4. Ocena równowagi ciała z uwzględnieniem postawy ciała	62
4.3.5. Równowaga ciała a BMI	64
4.3.6. Równowaga ciała a rozwój umysłowy	65
4. 3. 7. Ocena równowagi ciała w zależności od obecnością wady wzroku i słuchu	66
5. Dyskusja	67
6. Wnioski	89
7. Piśmiennictwo	90
8. Streszczenia	10**5**
9. Spis tabel i rycin	11**1**
10. Załączniki	11**4**

Wykaz używanych skrótów

AAI – atlantoaxial instability; niestabilność szczytowo – obrotowa

ABR – auditory brainstem responses; słuchowe potencjały wywołane pnia mózgu

AFP – alfa – feto proteina

APP – amyloid precursor protein; białko prekursorowe amyloidu

ASD – atrial septal defekt; ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej

AVSD – atrioventricular septal defekt; wspólny kanał przedsionkowo – komorowy

beta – hCG - gonadotropina kosmówkowa

CBS - beta syntaza cystationiny

Cho - cholina

Cr – creatinine; kreatynina

DSCR – Down Syndrome Candidate Region 1, Down Syndrome Critical Region ; region krytyczny zespołu Downa

ECHO – echokardiografia

EEG – elektroencefalografia

EPs – sensory – evoked potentials, sensoryczne potencjały wywołane

ERP – event – related potentials; badania endogennych potencjałów wywołanych

GABA – gamma amino butric acid; kwas gamma-aminomasłowy

Glx – glutamine; glutamina

GMFM-88 Gross Motor Function Measure-88; Skala Funkcjonalna Motoryki Dużej-88

^{1}H MRS - (hydrogen) magnetic resonance spectroscopy; spektroskopia rezonansu magnetycznego

KT – tomografia komputerowa

ZD – zespół Downa

m.ż. – miesiąc życia

mI – mioinozytol

LGS – Lennox -Gestaut syndrome; zespół Lennoxa -Gastaut

MR – rezonans magnetyczny

MTHFR – reduktaza N^{5}, N^{10}-metylenotetrahydrofolianu

NAA – N -acetyloasparaginian

OUN – ośrodkowy układ nerwowy

PBS – Pediatric Balance Scale; Pediatryczna Skala Równowagi

PET – pozytronowa emisyjna tomografia

r.ż. – rok życia

SNR – stopień niepełnosprawności ruchowej

SNR 1 – lekki stopień niepełnosprawności ruchowej

SNR 2 – umiarkowany stopień niepełnosprawności ruchowej

SNR 3 – znaczny stopień niepełnosprawności ruchowej

SOD-1 – superoxide dismutaze ; dysmutaza ponadtlenkowa

uE3 – niekoniugowany estriol

USG – ultrasonografia

VSD - ventricular septal defect; ubytek w przegrodzie międzykomorowej

WISC – Wechsler Intelligence Scale for Children; Skala Inteligencji Wechslera dla Dzieci

11. Wstęp

Zespół Downa (ZD) jest jedną z lepiej poznanych aberracji chromosomowych człowieka. Objawy kliniczne ZD uwarunkowane są obecnością dodatkowego chromosomu 21 [1]. Występowanie trzech zamiast prawidłowo dwóch kopii chromosomu 21 określa się jako trisomię 21 [1, 2].

Przyczyny ZD oraz sposoby leczenia nie są w pełni poznane. Stale poszukiwane są najskuteczniejsze metody terapii, których celem jest rozwijanie nie tylko umiejętności poprawnego i estetycznego poruszania się, ale także umożliwienie osobom z ZD udziału w życiu społecznym, jako osobom czynnym zawodowo.

Pewne informacje dotyczące ZD, które przyjmowane były za pewnik, aktualnie są podważane. Błędne okazało się twierdzenie, iż możliwości umysłowe osób z ZD obniżają się z wiekiem [3]. Udowodniono, że ich rozwój poznawczy może trwać przez całe życie, choć bywa wolniejszy w okresie dorosłości [3]. Dotychczasowe informacje na temat długości życia również są nieaktualne. Długość ta znacznie się zwiększyła. Wpływają na to m. in. skutecznie leczone: choroby układu nerwowego, wady serca i inne współistniejące dolegliwości.

Dzieci z ZD osiągają zazwyczaj wszystkie funkcje z zakresu rozwoju motorycznego, ale wolniej w porównaniu do rówieśników. Dlatego rozwój motoryczny osób z ZD określany jest jako nieharmonijny i opóźniony. Różnić się może od rozwoju dzieci bez dodatkowego chromosomu m.in. zaburzeniami w zakresie zdolności wymagających utrzymania równowagi. Pomimo licznych objawów opóźnienia rozwoju ruchowego, większość dzieci chodzi i jest ruchowo dość sprawna [4].

Dla osób z ZD dobrze rozwinięte zdolności ruchowe mogą stanowić mocną stronę w funkcjonowaniu w życiu codziennym. W związku z tym nasuwa się pytanie jakie czynniki i w jakim stopniu wykazują zależność z funkcjami motorycznymi oraz czy postawa ciała i równowaga ciała dzieci z ZD różnicują umiejętności z zakresu rozwoju ruchowego.

11.1. Zespół Downa

Istnieje ponad 2 300 zaburzeń genetycznych. ZD stanowi około 1% wad rozwojowych uwarunkowanych genetycznie [1, 5]. W populacji ogólnej w Polsce częstotliwość występowania ZD wynosi 1:605 żywo urodzonych noworodków, podobnie w Niemczech i Holandii (1,36:1000) [4, 6, 7, 8]. W Stanach Zjednoczonych Ameryki Północnej 1:733 [4]. ZD jest określeniem współwystępowania zbliżonych cech fenotypu uwarunkowanych obecnością dodatkowego chromosomu 21 lub jego ramion długich. Jest naturalną formą ludzkiej egzystencji o odmiennym przebiegu rozwoju niż większość genetyczna z 46 chromosomami. Stanowi w przybliżeniu jedną trzecią przypadków upośledzenia umysłowego [8, 9]. Został opisany po raz pierwszy przez Langdona Downa w 1866 roku. W 1959 roku Jerome Lejeune stwierdził w kariotypie pacjentów z objawami ZD obecność dodatkowego chromosomu [9]. Odkrycie Lejeune spopularyzowało termin trisomia. Natomiast około 1970 roku ZD zidentyfikowany został jako trisomia 21.

11.1.1. Aktualny stan wiedzy o zespole Downa

ZD jest jedną z lepiej poznanych aberracji chromosomowych człowieka. Dodatkowy chromosom 21 jest jednym z najmniejszych ludzkich autosomów zaliczanych do grupy G [8]. Zawiera około 225 genów, przy czym cechy kliniczne ZD wynikają z podwojenia fragmentu chromosomu 21, tzw. regionu krytycznego (21q22.2). W obszarze tym znajdują się następujące geny powodujące problemy zdrowotne:

ETS2 – odpowiedzialny za nieprawidłowości układu kostnego,

DSCAM – jego nadekspresja prowadzi do anomalii serca takich, jak: wspólny kanał przedsionkowo – komorowy (atrioventricular septal defect; AVSD), izolowane ubytki w przegrodzie międzykomorowej (ventricular septal defect; VSD) i międzyprzedsionkowej (atrial septal defekt; ASD) oraz do niektórych dysfunkcji neuronalnych,

SIM2 – odpowiedzialny za produkcję nowych komórek nerwowych,

APP – odgrywa rolę w rozwoju mózgu, przypisuje się mu udział w chorobie Alzheimera i innych dysfunkcjach neurologicznych; przerwanie ekspresji tego genu może mieć niekorzystny wpływ na produkowanie i sekrecję czynnika wzrostu,

SOD – 1 – ma wpływ na przyspieszone starzenie się u osób z ZD,

DYRK/Minibrain (MNb) – ma pewne znaczenie w okresie rozwoju mózgu oraz w życiu dorosłym, prawdopodobnie odpowiada za następstwa neurologiczne ZD, którymi są problemy poznawcze i opóźnienie w rozwoju motorycznym,

GluR5 – jego nadreaktywność może powodować uszkodzenia neuronów [4, 8].

Obecność dodatkowego chromosomu 21 w większości przypadków stanowi wynik nieprawidłowego podziału komórki jajowej w pierwszym podziale mejotycznym. Proces niewłaściwego podziału chromosomów nazywany jest nondysjunkcją [10]. Powstaje na skutek przypadkowego podziału chromosomu 21, doprowadzającego do posiadania trzech chromosomów zamiast prawidłowo dwóch. Wraz ze wzrostem embriona, polegającym na kolejnych jego podziałach, dodatkowy chromosom jest kopiowany, a tym samym przekazywany każdej nowopowstałej komórce. Stwierdzono, iż około 95% osób z ZD posiada taką aberrację chromosomową, określaną jako trisomia prosta [3]. Dziewczęta z trisomią prostą mają kariotyp oznaczany 47,XX+21, natomiast chłopcy 47,XY+21 [8]. Wśród 4 do 5% dzieci z ZD występuje inna aberracja, nazywana translokacją. Jest ona wynikiem przyłączenia się podczas podziału mejotycznego fragmentu lub całego chromosomu 21 do innego chromosomu, zazwyczaj czternastego [4]. Jest to postać ZD, która oprócz przypadkowego powstania może być dziedziczona od rodzica będącego „nosicielem translokacji" [4]. Większość komórek dziecka z translokacyjną postacią ZD zawiera dodatkowy chromosom, co stanowi przyczynę prezentowania przez nie takiego samego fenotypu jak u osób z trisomią prostą [4]. Najmniej powszechną formą ZD jest mozaicyzm, który występuje z częstością 2 – 3% wśród populacji dzieci z ZD [8]. Charakteryzuje się występowaniem komórek z trisomią 21 oraz prawidłowych komórek diploidalnych [6]. Dwa najważniejsze mechanizmy prowadzące do powstania mozaicyzmu polegają na: utracie podczas mitozy dodatkowego 21. chromosomu z trisomicznej zygoty bądź na podwojeniu 21. chromosomu podczas mitozy z zygoty zawierającej 46 chromosomów [7]. W konsekwencji część komórek posiada 46 chromosomów, a część 47. Niekiedy dzieci z tą postacią mutacji genetycznej mają mniej cech charakterystycznych dla ZD [4].

11.1.2. Cechy charakterystyczne dzieci z zespołem Downa

Potrojenie chromosomu 21 prowadzi do wielopoziomowych zaburzeń metabolicznych, dymorfizmu tkankowego, licznych wad narządów wewnętrznych, charakterystycznych cech fenotypowych, hipotonii mięśniowej i niepełnosprawności umysłowej o różnym stopniu [8]. Wynika z tego, że dzieci z ZD prezentują oprócz indywidualnych uwarunkowań fenotypowych wiele podobnych cech związanych z nadekspresją materiału genetycznego zawartego

na chromosomie 21. Rozpatrując budowę ciała, można wymienić takie cechy jak:

- spłaszczenie potylicy lub małogłowie,
- spłaszczenie nasady nosa,
- drobne, skośne szpary powiekowe ze zmarszczką nakątną,
- nisko osadzone, niewielkie małżowiny uszne,
- makroglosja - powiększony język,
- bruzdy na języku tzw. język mosznowy,
- wąskie, krótkie usta,
- plamki Brunshfielda [11].

Oprócz zmian w aparycji, dzieciom z ZD towarzyszą dysfunkcje układów wewnętrznych. Analiza grupy dzieci, składającej się z ponad 5500 niemowląt z ZD wskazuje, że ryzyko wystąpienia patologii w postaci: choroby Hirschsprunga czy zarośnięcia nozdrzy tylnych jest 100 razy wyższe w porównaniu do dzieci zdrowych, zarośnięcia przełyku lub jelita cienkiego, polidaktylii czy przepukliny sznura pępowinowego jest 10 do 30 razy większe. Ryzyko niedrożności dwunastnicy, trzustki obrączkowatej czy zaćmy wrodzonej przekracza 300-krotnie szansę wystąpienia tych schorzeń względem dzieci bez aberracji chromosomu 21 [12]. Ze strony przewodu pokarmowego często stwierdza się u dzieci z ZD: niedrożność przewodu pokarmowego, m. in. dwunastnicy, połączenie przełyku z tchawicą – fistulę. Wrodzone wady układu pokarmowego u płodu mogą powodować po urodzeniu powikłania w postaci: wielowodzia, zaparć, częstych biegunek, refluksu podczas połykania, braku łaknienia, polifagię, zaburzenia wchłaniania, niedokwaśność soku żołądkowego [4]. Ponadto nadekspresja genu zlokalizowanego w odcinku q22.1-q22.2 chromosomu 21 - *DSCR* (*Down Syndrome Candidate Region 1*) powoduje większe ryzyko wystąpienia wady serca u dzieci z ZD w porównaniu do dzieci bez dodatkowego chromosomu. Zgodnie z danymi opracowanymi przez Atlanta Down Syndrome Project w 1998 roku, odsetek wrodzonych wad serca wynosi 44%. Składają się na nie: wspólny kanał przedsionkowo-komorowy (45%), ubytek w przegrodzie międzykomorowej (35%), ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej (8%), przetrwały przewód tętniczy (7%) oraz tetralogia Fallota (4%) [12]. Problemy kardiologiczne mogą upośledzać tolerancję wysiłkową oraz wytrzymałość [13].

Obserwacja dzieci z ZD wskazuje na częstsze w porównaniu do populacji ogólnej występowanie zakażeń i większe ryzyko zachorowania na choroby autoimmunologiczne oraz na nowotwory [14]. Białaczka, najczęstszy nowotwór wieku dziecięcego, pojawia się 10 – 30 razy częściej u dzieci z ZD niż w populacji ogólnej. U niemowląt z ZD niekiedy

stwierdza się białaczkę częściową, która znika bez leczenia w przeciągu tygodni czy miesięcy [4].

W ZD występują anomalie w obrębie około dziewięciu genów związanych ze strukturą, rozwojem i funkcjonowaniem układu nerwowego. Niektóre z nich zostały już wcześniej wymienione, inne, które ulegają nadekspresji, to m.in. *GART* odpowiedzialny za rozwój móżdżku oraz *S100B* znany jako czynnik ryzyka choroby Alzheimera oraz odpowiedzialny za proliferację gleju [15]. Konsekwencją aberracji 21. chromosomu w układzie nerwowym są: niedorozwój płatów czołowych i potylicznych, zaokrąglenie i spłaszczenie w wymiarze przednio – tylnym mózgu, strome nachylenie płatów potylicznych, zwężenie zakrętu skroniowego górnego w jednej lub w obu półkulach, zmniejszony o 30% hipokamp oraz o ponad 50% spoidło przednie, ścieśnienie okolicy ciemieniowej i potylicznej, hipoplastycznie zmniejszony pień mózgu i móżdżku, a także zwapnienia zwojów podstawy, zwłaszcza w gałce bladej [4, 8]. Konsekwencją wymienionych zmian w obrębię mózgowia są zaburzenia funkcji kognitywnych takie, jak: trudności w różnicowaniu i uogólnianiu, myśleniu konkretno – obrazowym, koncentrowaniu się i dostrzeganiu mało istotnych szczegółów, pomijanie elementów istotnych, ważnych dla sytuacji, i wrodzone spowolnienie myślenia [8]. Zaburzenia pamięci krótkotrwałej i gnozji spowodowane są zmianami w obrębie kojarzeniowych pól czuciowych i płatów przedczołowych [8]. Zaburzenia myślenia abstrakcyjnego, operacji liczbowych, praksji, mowy i procesów intelektualnych są efektem patologicznej budowy płatów przedczołowych oraz ich połączeń ze strukturami korowymi, podkorowymi oraz z hipokampem [4].

Innym problemem związanym z dysfunkcją ośrodkowego układu nerwowego (OUN) stanowi zaburzenie gospodarki hormonalnej. Podwzgórze, które jest częścią międzymózgowia, zawiera w środkowej części jądra podwzgórza, regulujące czynność wydzielniczą przedniego płata przysadki. Odpowiadają one za produkowanie neurohormonów pobudzających lub hamujących uwalnianie hormonów przedniego płata przysadki. Wiśniewski i Bobiński zbadali mózgowia płodów z ZD ze szczególnym uwzględnieniem jądra łukowatego i brzuszno – przyśrodkowego części środkowej podwzgórza. Stwierdzili oni zmniejszoną liczbę neuronów w wymienionych strukturach, która może być odpowiedzialna za: obniżoną sekrecję hormonu wzrostu i wynikające z tego konsekwencje oraz tyreoliberyny – pobudzającej do wydzielania tyreotropinę, a przez to spadek sekrecji trójodotyroniny i tyroksyny, a w konsekwencji niedoczynność tarczycy [8].

Poza dysfunkcjami ośrodkowego układu nerwowego u dzieci z ZD stwierdza się także nieprawidłowości w obrębie narządów zmysłów. Anomalie małżowin usznych, występujące u dzieci z ZD określane są jako tzw. "małe wady" [14]. Niezależnie od nieprawidłowości anatomicznych, wykazano jedno- lub dwustronne osłabienie słuchu, stwierdzone u 38 – 78% dzieci z ZD [8]. Wady słuchu mogą wiązać się z nieprawidłowym przewodnictwem (głuchota typu przewodzeniowego), zaburzeniem przewodnictwa czuciowo-nerwowego (głuchota typu odbiorczego) lub z dwoma wymienionymi mechanizmami. Dlatego konieczne jest badanie słuchu u niemowląt już w pierwszych sześciu miesiącach życia, najlepiej w specjalistycznych ośrodkach, w których można wykonać badanie metodą potencjałów słuchowych wywołanych z pnia mózgu (auditory brainstem responses; ABR) [14]. Zaburzenia słuchu przyczyniają się do opóźnienia rozwoju mowy, wolniejszego przetwarzania informacji słuchowych, słabej pamięci słuchowej i trudności w naśladowaniu dźwięków [16]. Czasem u dzieci z ZD stwierdza się wzmożoną wrażliwość słuchową, której towarzyszy nadwrażliwość dotykowa, wzrokowa lub węchowa, co określane jest terminem obronności sensorycznej. Dzieci nadreaktywne na bodźce sensoryczne są nadruchliwe i mają trudności w koncentracji uwagi [13].

Oprócz słuchu także wzrok wymaga u dzieci z ZD wnikliwego badania. 60 – 69% dzieci z ZD wykazuje zaburzenia struktury i funkcji wzroku [8]. U znacznej części okuliści stwierdzają: nadwzroczność, rzadziej krótkowzroczność, astygmatyzm, zaćmę, zez, oczopląs czy niedrożność kanalików łzowych [4]. W badaniach elektrofizjologicznych Pileckiego, wykonanych metodą wywołanych potencjałów wzrokowych, wykazano nieprawidłowy przepływ bodźca w porównaniu z grupą dzieci zdrowych. Prawidłowy zapis zaobserwowano u 34% dzieci z ZD nierehabilitowanych i u 53% usprawnianych [8]. Poza anomaliami systemu wzrokowego takimi, jak: astygmatyzm, oczopląs, zez i inne, u dzieci z ZD obserwuje się ogólną tendencję do występowania opóźnień rozwojowych w obrębie percepcji wzrokowej, które mogą mieć przyczynę w zaburzeniach procesów integracji sensorycznej [13]. Opóźnienie rozwoju procesów percepcji wzrokowej wiąże się ze słabą koncentracją wzrokową, z trudnościami w konsolidacji doświadczeń wzrokowych, ograniczoną wzrokową eksploracją otoczenia, a tym samym z mniejszą ilością wrażeń wynikających z celowej manipulacji zabawkami [13].

Nawiązując do narządów zmysłów i związanych z nimi procesami integracji sensorycznej, u dzieci z ZD stwierdza się także zaburzenia układu dotykowego manifestujące się opóźnioną lub zmniejszoną reakcją na ból, a także spowolnieniem w rejestrowaniu przez nich źródła bodźca bólowego [13]. Na skutek hipotonii mięśniowej i związanej z nią zwiększonej elastyczności mięśni i ścięgien obserwuje się u dzieci z ZD ograniczony wpływ czucia głębokiego

na możliwość dostosowania siły mięśni do wykonania precyzyjnego ruchu [17]. W zakresie układu przedsionkowego zazwyczaj nie stwierdza się żadnych specyficznych zmian, aczkolwiek podobnie jak u innych osób z zaburzeniami procesów integracji sensorycznej wśród dzieci z ZD zauważa się niekiedy „poszukiwanie sensoryczne" (wg nomenklatury zaburzeń przetwarzania sensorycznego) ze strony układu vestibularnego. Dzieci określane jako poszukiwacze bodźców sensorycznych wydają się nadmiernie ruchliwe i nie potrafią dłużej pozostawać w jednym miejscu. Z kolei osoby nadwrażliwe (z nadreaktywnością sensoryczną) wydają się być nadmiernie wyczulone na zmiany w środowisku, co może być przyczyną problemów z zachowaniem i kłopotów emocjonalnych. Natomiast dzieci z ZD podwrażliwe (podreaktywne sensorycznie) wymagają więcej stymulacji by zainicjować ruch i wykonać go w skupieniu [13].

Inną, prawdopodobnie najbardziej charakterystyczną cechą dzieci z ZD jest obniżone napięcie mięśniowe. Hipotonia mięśniowa ma doniosłe znaczenie w kształtowaniu się postawy ciała i funkcji osób z ZD. Niemowlęta, które cechuje normotonia rozwijają prawidłową postawę ciała, gdyż podstawowy potencjał napięcia mięśniowego nie wywołuje aktywizacji mechanizmów kompensacyjnych wspierających pionizację. Natomiast dzieci z tzw. paratonią (obniżonym lub podwyższonym napięciem mięśniowym), uzyskując coraz wyższe pozycje w czasie rozwoju ruchowego, uruchamiają kompensacyjny mechanizm antygrawitacyjny. Chcąc osiągnąć dystalną stabilizację, ustawiają poszczególne części ciała w sposób nieprawidłowy [18]. W rezultacie, postawę ciała dzieci z ZD może charakteryzować hiperlordoza szyjna i pogłębienie kifozy piersiowej. Stopniowo jak dziecko rośnie, obserwuje się nadmierne rozszerzenie żeber oraz ograniczoną ruchomość klatki piersiowej i przepony. W konsekwencji klatka piersiowa przybiera kształt zapadnięty (klatka piersiowa lejkowata). Dodatkowo ograniczona stabilność żeber podczas pociągania ich przez przeponę przy wdechu upośledza funkcje oddechowe. Przeważa typ oddechu brzusznego, utrwalający nadmierną elewację barków, które są utrzymywane za pomocą skróconego mięśnia prostego brzucha. Nieprawidłowe ustawienie barków kompensowane jest pozbawionymi stopniowania ruchami jamy ustnej [19]. Pojemność płuc bywa ograniczona nie tylko przez stopień rozwoju mięśni jamy brzusznej i pasa barkowego, ale także przez wysunięcie języka, ograniczające przepływ przez jamę nosową i ustną [14, 19].

Rezultatem obniżonego napięcia mięśniowego jest także niestabilność stawów [4]. Przykładem jest niestabilność szczytowo – obrotowa (atlantoaxial instability; AAI), która niejednokrotnie przebiega bezobjawowo. Częstość występowania AAI wynosi 15%. Poleca się, aby u dzieci z ZD w okresie od trzeciego do piątego roku życia wykonać zdjęcie rentgenowskie szyjnego odcinka kręgosłupa, w celu wykluczenia obecności bądź tendencji

do AAI, gdyż może ona powodować ucisk lub uszkodzenia rdzenia kręgowego wraz z tragicznymi konsekwencjami tego urazu [4].

Podsumowując, różnorodność i szeroka zmienność fenotypowa wśród dzieci z ZD zależy od wielu czynników, m.in. od tego, które geny regionu krytycznego cechuje nadekspresja, ale także prawdopodobnie od wielu aspektów wewnętrznych jak i zewnętrznych oddziałujących na organizm.

11.1.3. Poszukiwanie przyczyny zespołu Downa

Istnieje wiele hipotez związanych z czynnikami ryzyka wystąpienia ZD. Udowodniony wpływ na zwiększoną częstotliwość występowania tej aberracji ma m.in. wiek matki. Ryzyko urodzenia dziecka z ZD wynosi 1:352 u kobiet w wieku 35 lat, natomiast u kobiet w wieku 40 lat 1:85 [4]. Wyniki badań z 2002 roku wskazują, że po przekroczeniu przez matkę 45 roku życia możliwość wystąpienia ZD nie zwiększa się już bardziej [3].

Innym czynnikiem ryzyka ZD jest hiperhomocysteinemia u matki. Homocysteina jest aminokwasem siarkowym powstającym w wyniku demetylacji metioniny, egzogennego aminokwasu dostarczanego do organizmu wraz z pożywieniem [20]. Fizjologicznie jej poziom jest zmniejszany dzięki dwóm procesom, które zachodzą kolejno w organizmie: metylacji i transsulfuracji. Podczas pierwszego procesu homocysteina nabywa grupę metylową z N^5 – metylotertrahydrofolianu przy udziale enzymu syntazy metioniny, którego kofaktorem jest witamina B12. N^5-metylotetrahydrofolian powstaje z pochodnej kwasu foliowego: N^5, N^{10}-metylenotetrahydrofolianu podczas reakcji przebiegającej pod wpływem enzymu reduktazy N^5, N^{10}-metylenotetrahydrofolianu (MTHFR). Transsulfuracja to drugi proces, któremu podlega homocysteina pod wpływem enzymu beta syntazy cystationiny (CBS) i z udziałem witaminy B6. Zmniejszenie aktywności niezbędnych enzymów czy też niedobory kofaktorów tych reakcji mogą powodować zwiększenie poziomu homocysteiny, co następnie wywołuje niepożądane zmiany w organizmie [20]. Hiperhomocysteinemia może być spowodowana czynnikami wrodzonymi lub nabytymi. Do nabytych należą niedobory witamin z grupy B, stosowanie niektórych leków (metotreksat, cholestyramina, fenytoina, karbamazepina), używek (alkohol, dym tytoniowy), niewydolność nerek, wątroby, cukrzyca i niedoczynność tarczycy. Do wrodzonych przyczyn odpowiedzialnych za zwiększone stężenie homocysteiny należą genetycznie uwarunkowane zaburzenia aktywności enzymów uczestniczących w szlaku przemian folianów i homocysteiny, spowodowane obecnością polimorficznych wariantów genów enzymu MTHFR. Całkowity brak aktywności MTHFR występuje bardzo rzadko i prowadzi do rozwoju postaci ciężkiej, w której stężenie

homocysteiny jest porównywalne z występującym w homocysteinurii spowodowanej niedoborem β-syntazy cystationiny [21]. Mutacją w genie kodującym MTHFR, której obecność wpływa na zmniejszenie aktywności enzymu jest obecność w eksonie czwartym, w domenie regulacyjnej genu *MTHFR* (miejsce wiążące kofaktor MTHFR – FAD) tranzycji cytozyny w pozycji 677 na tyminę 677C → T, co powoduje wbudowanie waliny w pozycji 222 w miejsce alaniny (A222V) w sekwencji łańcucha białkowego enzymu [20, 21]. Polimorfizm MTHFR 667 C → T jest związany z dużym ryzykiem wystąpienia ZD. Hiperhomocytseinemia u matki może zwiększać ryzyko wystąpienia u potomstwa ZD, ale może doprowadzić do powstania innych komplikacji, takich jak wrodzone wady układu nerwowego, rozszczep wargi i podniebienia, wady kostnego aparatu ruchowego czy ostrej białaczki limfoblastycznej [20, 21].

11.1.4. Badania prenatalne

Badania prenatalne pozwalają na stworzenie optymalnych warunków dla rozwoju płodu i noworodka oraz bezpieczeństwa kobiety. Stosuje się nieinwazyjne metody obrazowania płodu, np. ultrasonografię (USG) i echokardiografię (ECHO), pośrednie skriningowe testy biochemiczne z krwi ciężarnej, badania inwazyjne poprzez nakłucie powłok ciężarnej i pobranie do badań wód płodowych i/lub tkanki płodu oraz tzw. kardiotokografię. Aktualnie przy zastosowaniu szczegółowego badania USG, uzupełnionego badaniem ECHO, na podstawie nieinwazyjnej techniki obrazowana struktur płodu można podejrzewać ZD w 70% przypadków. USG umożliwia wykrycie ZD poprzez zbadanie przeziemości karkowej oraz poprzez zbadanie długości kości ramiennych, udowych oraz wielkości głowy płodu w późniejszym etapie ciąży [3]. Poza tym w badaniu USG można wykryć takie anomalie jak makroglosja (duży język), mikrognacja (mała żuchwa) czy anomalie w budowie serca. Badanie USG oraz badanie ECHO stanowi uzupełnienie tzw. potrójnego testu. W skład potrójnego testu wchodzą: oznaczenie stężenia AFP (alfa – fetoproteiny) w surowicy krwi ciężarnej, uE3 (nieskoniugowanego estriolu) oraz beta – hCG (gonadotropiny kosmówkowej). Jeżeli u ciężarnej stwierdza się obniżone stężenie AFP i uE3 oraz podwyższony poziom gonadotropiny kosmówkowej – dane te sugerują podejrzenie ZD u płodu. Zastosowanie testu potrójnego pozwala na wykrywanie ZD u 60% ciężarnych [1]. Przesiewowe badania w I trymestrze wykrywają ZD skuteczniej niż te wykonywane w II trymestrze [3].

11.2. Rozwój motoryczny dzieci z zespołem Downa

Analizując rozwój dzieci z ZD, okazuje się, że jest on opóźniony i nieharmonijny. Opóźniony rozwój motoryczny oznacza poziom rozwoju niższy niż przewidują normy dla danego wieku. Opóźnienie może ujawnić się już w okresie noworodkowym albo w klika

miesięcy po urodzeniu. Przykładem opóźnienia widocznego już w najwcześniejszych etapach życia u dzieci z ZD jest brak lub później pojawiające się pierwsze podstawowe reakcje odruchowe, takie jak słabo zaznaczony odruch Moro, którego brak lub osłabienie jest opisywane jako jedna z sześciu kardynalnych cech wskazujących na ZD u noworodków [22]. W badaniach przeprowadzonych na myszach Ts65Dn, które mają częściową trisomię chromosomu 16 będącą odpowiednikiem trsiomii 21 u człowieka, wystąpienie oczekiwanych reakcji na określony bodziec również było opóźnione. Dojrzałość reakcji odruchowych związanych ze ssaniem została określona jako opóźniona, ponieważ pojawiła się dopiero po odstawieniu myszy od piersi matki [23]. Mimo że pojawienie się pierwotnych reakcji odruchowych u dzieci z ZD jest przesunięte w czasie względem dzieci typowo rozwijających się, u dzieci z ZD utrzymują się one dłużej, co określane jest jako opóźnienie integracji pierwotnych reakcji odruchowych [24, 25]. Innym przykładem opóźnienia rozwoju w pierwszym okresie życia jest opóźnienie osiągnięcia umiejętności utrzymania pozycji siedzącej, która u dzieci z ZD pojawia się około 11 czy nawet 14 m.ż. Natomiast u dzieci zdrowych w 6 – 9 m.ż. [26]. Podobnie funkcja czworakowania, która powinna wystąpić około 8 m.ż., u dzieci z ZD pojawia się między 12 - 17 m.ż. czy nawet około 18 m.ż., a dwunożna lokomocja przypada dopiero na 24 – 74 m.ż. [26, 27, 28]. Z kolei dzieci bez dodatkowego chromosomu zaczynają chodzić między 10 a 15 m.ż. [29, 30, 31]. Wynika z tego, że okres nabycia funkcji jest w przybliżeniu dwukrotnie opóźniony w porównaniu do dzieci bez trisomii 21 [29]. Jednak w pierwszych sześciu miesiącach życia opóźnienie w zdobywaniu funkcji ruchowych nie jest jeszcze tak duże. W 6 m.ż. pojawiają się reakcje prostowania. W tym czasie u dzieci z ZD zazwyczaj obserwuje się brak lub niedojrzałość tych reakcji. Przypuszcza się, że może to być jeden z czynników przyczyniających się do opóźnienia w zdobywaniu kolejnych funkcji w rozwoju [22]. Wartość opóźnienia znacznie wzrasta po 12 m.ż. [32]. Przez okres pierwszego roku życia stopniowo powinien ukształtować się prawidłowy mechanizm odruchu postawy, który uwarunkowany jest prawidłowym napięciem posturalnym, prawidłowym unerwieniem reciprokalnym oraz prawidłowo skoordynowanymi wzorcami posturalnymi i motorycznymi. Jeśli komponenty odruchu postawy nie są właściwie rozwinięte, dziecko nie będzie potrafiło w pełni przeciwdziałać się sile grawitacji, a tym samym mogą wystąpić u niego problemy z zakresu lokomocji polegające na zaburzonej jakości ruchu i na opóźnieniu pojawienia się kolejnych funkcji ruchowych [33]. Analizując umiejętności motoryczne w kolejnych okresach życia, dostrzec można, iż umiejętności ruchowe, które powinny wystąpić w piątym roku życia zdobywane są 2 lata później w porównaniu do rówieśników bez ZD [27]. Przykładem jest jazda na rowerze czy inna umiejętność ruchowa związana z czynnościami życia codziennego: zapinanie koszuli, które, jak wskazują wyniki badań przeprowadzonych

przez Share wśród 212 dzieci z ZD, zdarza się, iż w wieku 7 lat jeszcze nie występują, przy czym częściej prezentują wymienione wyżej funkcje motoryczne dziewczęta niż chłopcy [32].

Określenie rozwoju ruchowego dzieci z ZD jako „nieharmonijny" oznacza, że kolejność nabywania zdolności rozwojowych przebiega według własnego specyficznego cyklu [28]. Przykładem jest umiejętność czworakowania, która bardzo często nie występuje przed nabyciem zdolności chodzenia. Podobnie pełzanie zdarza się nie występować bądź zastąpione jest funkcją symetrycznego odpychania się kończynami górnymi bez udziału kończyn dolnych. Współdziałanie kończyn dolnych jest rzadkością i występuje dopiero w 17 – 18 m.ż. [28, 34]. Poza tym krzywe rozwoju ruchowego dzieci z ZD charakteryzuje dynamiczny wzrost we wczesnym dzieciństwie, a następnie tendencja do znacznie wolniej postępujących zmian w zakresie funkcji motorycznych w kolejnych etapach życia. Jeszcze do szóstego roku życia nie udaje się wielu dzieciom z ZD zdobyć wszystkich zdolności, które dzieci bez opóźnienia osiągają do piątego roku życia [29]. Różny czas wystąpienia funkcji motorycznych może wynikać także z różnej zdolności uczenia się dzieci z ZD. Potwierdzają to badania przeprowadzone wśród myszy Ts65Dn, wśród których była obserwowana duża różnorodność w uczeniu się zadania. Mianowicie jedne myszy wyuczyły się prezentowanych umiejętności, a inne w ogóle nie nabyły wymaganych czynności [23].

Przyczyn opóźnienia i braku harmonii w rozwoju dzieci z ZD upatruje się przede wszystkim w hipotonii, nieprawidłowym rozwoju reakcji odruchowych, otyłości, ograniczeniach poznawczych, społecznych, problemach czuciowo – motorycznych, nieprawidłowości w obrębie reakcji posturalnych, krótszych kończynach. Reakcje posturalne pojawiają się wolniej i nie są wystarczające w utrzymywaniu stabilności [35]. Poza tym obecność odruchów monosynaptycznych u dzieci starszych podczas wychyleń na platformie równoważnej sugeruje problemy z równowagą wynikające nie tylko z obniżonego napięcia mięśniowego, ale także z zaburzeń w ośrodkowym układzie nerwowym odpowiedzialnym za regulowanie mechanizmów posturalnych. Opóźnienie dojrzewania móżdżku, mniejszy móżdżek i pień mózgu, to tylko niektóre z neuropatologicznych cech negatywnie wpływających na równowagę ciała oraz szeroko rozumianą koordynację ruchów, a także na szybkość biegania [35]. Zwłaszcza u dzieci starszych z ZD widoczne jest, iż problemy wynikające m.in. z patologii w obrębie układu nerwowego takie, jak zaburzenia koordynacji ręka – oko, lateralizacji, wzrokowej kontroli ruchu, szybkości reakcji, zwinności, równowagi statycznej i dynamicznej powodują uzyskiwanie gorszych wyników w testach motorycznych w porównaniu do dzieci bez ZD [36]. Ponadto wiele także innych aspektów medycznych

i zdrowotnych może się przyczyniać do nieregularności rozwoju, m.in. wrodzone wady serca czy hipermobilność stawów.

Od wczesnych etapów życia można zauważyć jak dzieci z ZD adaptują swoje zachowania motoryczne w celu zmniejszenia występujących zaburzeń [28]. Nie zawsze są to dobre rozwiązania. Czasem mogą prowadzić do rozwinięcia się nieprawidłowości anatomicznych i funkcjonalnych. Przykładem są trudności w osiągnięciu w pierwszych miesiącach życia takich funkcji jak: utrzymanie głowy w linii środkowej ciała, łączenie rąk nad klatką piersiową czy umiejętność wykonania trójzgięcia kończyn dolnych podczas kopania [37]. Poza tym podpór powinien znajdować się u trzymiesięcznego dziecka na nadkłykciach przyśrodkowych kości ramiennych i spojeniu łonowym [38, 39]. Prawidłowy podpór i związana z nim aktywność jest warunkiem symetrycznego unoszenia i utrzymania głowy [39, 40]. Przyczyną występujących u dzieci z ZD nieprawidłowości i opóźnień może być brak siły oraz zbyt małe napięcie mięśniowe, które mogą utrudniać w leżeniu na brzuchu utrzymywanie głowy i tym samym skupianie wzroku, a także w leżeniu na plecach chwytanie (zabawek) w linii środkowej ciała oraz unoszenie kończyn dolnych [41]. Kończyny górne i dolne może cechować przewaga rotacji zewnętrznej i odwiedzenia, w związku z tym będą znajdować się w szerokim ułożeniu na podłożu [4]. Jest to konsekwencja hipermobilności stawów, która dodatkowo utrudnia utrzymanie prawidłowego podporu charakterystycznego dla wieku trzech miesięcy i umiejętność kontrolowania głowy [13]. Kolejną umiejętnością w leżeniu przodem (pronacja) osiąganą przez dzieci typowo rozwijające się około piątego miesiąca życia jest podpór na rękach i na udach, dzięki czemu dziecko staje się bardziej stabilne, a mięśnie przedniej ściany tułowia i grzbietu stają się silniejsze [38]. Długotrwale utrzymanie tej pozycji jest bardzo trudne, ale i bardzo ważne, gdyż wraz z doskonaleniem się podporu w leżeniu na brzuchu, rozwijają się zdolności utrzymania równowagi. Z czasem zaobserwować można pierwsze próby lokomocji w kierunku zabawki [42]. Jednak u osób z ZD często jeszcze w tym czasie nie wykształci się odpowiednia siła oraz zdolności utrzymania równowagi do osiągnięcia omawianej umiejętności. W związku z tym klatka piersiowa opadać będzie na podłoże, co w związku z tym utrudniać może utrzymanie prawidłowego podporu [41]. W prawidłowym rozwoju stopniowo powinny ewoluować także funkcje kończyn górnych w leżeniu na plecach, takie jak zdolność chwytania zabawek czy kierowanie rąk do ust. Z czasem dodatkowe wzmocnienie mięśni brzucha sprawi, że dziecko zdobędzie umiejętność chwytania rękoma stóp [38]. Kierowanie rąk, stóp czy zabawek do ust może być utrudnione nie tylko na skutek hipotonii czy nie wystarczającej siły, ale także z powodu trudności w zakresie koordynacji wzrokowo - ruchowej [43].

W pozycji leżenia przodem symetryczny podpór na rękach, poprzedzony jest przez funkcję naprzemiennego asymetrycznego „podporu na jednym łokciu". Odpowiednie przeniesienie ciężaru ciała raz na prawą raz na lewa stronę jest ważną umiejętnością, która w późniejszym etapie warunkuje prawidłowe obracanie się, pełzanie, czworakowanie czy chodzenie [30, 38]. Dzieci z ZD bardzo często mają trudność z osiągnięciem tej zdolności z powodu słabych reakcji równoważnych oraz braku równoczesnej, naprzemiennej pracy dwóch stron ciała, gdzie kończyna dolna po stronie twarzowej powinna znajdować się w zgięciu, przyciągnięta w kierunku dogłowowym, oparta o kolano, a po stronie potylicznej w wyproście podparta o biodro i udo [38, 39, 41]. Trzecim punktem podporu powinien być łokieć po stronie potylicznej. Takie ułożenie umożliwia sięganie ręką twarzową w kierunku zabawki [30, 38, 39]. Niemowlęta z ZD zazwyczaj układają obydwie kończyny dolne w odwiedzeniu i rotacji zewnętrznej łącząc stopy ze sobą. Takie ułożenie uniemożliwia przeniesienie ciężaru ciała i utrudnia chwytanie zabawek znajdujących się z boku [41]. Dziecko zdrowe wraz z rozwojem nabywa nie tylko umiejętność wodzenia za zabawką oczyma i próbuje sięgnąć po nią, ale także umie obrócić się początkowo z pleców na bok, a z czasem około 6 m.ż. z pleców na brzuch [44]. Nieco później, około 7 m.ż. uzyskuje umiejętność obrotu z brzucha na plecy [42]. Z kolei u dzieci z ZD często wcześniej występuje obrót z brzucha na plecy niż pleców na brzuch. Przyczyną tego jest fakt, iż obrót z brzucha na plecy bywa przypadkowym ruchem zainicjowanym odgięciem głowy do tyłu, którego zakończeniem jest przewrócenie się na plecy [41]. Poza tym może być konsekwencją braku wykształcenia jeszcze odpowiednich reakcji prostowania [24]. Obrót z pleców na brzuch bywa trudniejszy dla dzieci z ZD, ponieważ wymaga opanowania dwóch umiejętności 1) obrotu z pleców na bok oraz 2) obrotu z leżenia bokiem do leżenia na brzuchu [30, 45, 46]. Prawidłowe przeniesienie ciężaru ciała może okazać się trudne z uwagi na nadmierne odwiedzenie kończyn górnych i/lub dolnych. Poza tym obrót z pleców na brzuch staje się możliwy kiedy dziecko z ZD będzie umiało wykonać ruch kończyny dolnej przypominający kopnięcie, a także po osiągnięciu umiejętności naprzemiennego dotykania rękoma raz jednej raz drugiej kończyny dolnej [41]. Dziecko z ZD może później osiągnąć te etapy rozwoju. Omawiane aktywności ruchowe są wyrazem inicjatywy, ciekawości poznawczej i chęci poznawania otoczenia [44]. Brak wymienionych cech może także utrudniać osiągnięcie kolejnych funkcji, jakimi są między innymi siad bokiem z podparciem o rękę. Zdobycie tych umiejętności może być trudne również z uwagi na krótsze kończyny górne względem tułowia w stosunku do populacji dzieci bez ZD [3]. Mimo to zmiana pozycji z leżenia do siadu bokiem jest ważna, ponieważ umożliwia w kolejnych etapach rozwoju przyjęcie pozycji czworaczej czy siedzącej [47]. Jeśli dziecko nie nauczy się siadać skośnie lub bokiem, istnieje zagrożenie, że będzie przyjmowało pozycję siedzącą z leżenia przodem

lub tyłem poprzez wykonanie odwiedzenia jednocześnie w obydwu kończynach dolnych zamiast wykorzystania odpowiedniego ruchu rotacji tułowia [3, 48]. Sposób zmiany pozycji poprzez „szpagat" charakterystyczny dla dzieci z ZD, stwarza zagrożenie, że w przyszłości rozwój prawidłowej jakości ruchu kolejnych zdolności motorycznych będzie utrudniony i obarczony utrwalaną hipermobilnością i nadmierną rotacją zewnętrzną i odwiedzeniem stawów kończyn dolnych [24]. Przykładem jest pozycja stojąca, którą podobnie jak siedzącą czy leżącą, będzie cechować nadmierne odwiedzenie kończyn dolnych oraz przeprost w stawach kolanowych [41]. Dlatego przyjmowanie siadu poprzez wykonanie równoczesnego odwiedzenia w obydwu kończynach dolnych nie powinno być utrwalane, ponieważ jest przykładem braku umiejętności właściwego przenoszenia ciężaru ciała, braku odpowiedniej rotacji tułowia oraz niewłaściwej pracy kończyn dolnych i górnych [3]. Samodzielna pozycja siedząca jest osiągana i utrzymywana około 9 m.ż. przez dzieci typowo rozwijające się, natomiast przez dzieci z ZD około 11 m.ż. [49]. Czynnością, która pojawia się równolegle do funkcji przyjmowania pozycji siadu bokiem jest piwot, czyli przemieszczenie w leżeniu na brzuchu kończyn górnych i tułowia w kierunku do boku [50]. Omawiana czynność jest przygotowaniem do pełzania, przy czym dzieci z ZD zazwyczaj osiągają funkcję pełzania później w porównaniu do dzieci zdrowych. Powodem opóźnienia są trudności w zakresie zdolności koordynacyjnych [41]. Dlatego u dzieci z ZD przygotowaniem do pełzania często jest sposób lokomocji polegający na wykonywaniu symetrycznych ruchów odepchnięcia obiema kończynami górnymi w tym samym czasie [51]. Równoczesna praca obydwu kończyn górnych, pozwala na przesunięcie ciała do przodu bez udziału kończyn dolnych, ułożonych w odwiedzeniu, ze złączonymi stopami [48]. Nie następuje wtedy przeniesienie ciężaru ciała naprzemiennie raz na prawą raz na lewą stronę, gdyż nieobecna jest wystarczająca rotacja tułowia [38, 49]. Takie „pełzanie" do przodu bez aktywnego udziału kończyn dolnych jest charakterystyczne dla pierwszych prób przemieszczania w typowym rozwoju. Poprzedza bardziej zaawansowane formy ruchu pełzania z naprzemienną pracą kończyn górnych i dolnych, możliwą dzięki rozwijającej się zdolności rotacji tułowia [52]. Kolejnym alternatywnym sposobem lokomocji będącym przygotowaniem dzieci z ZD do pełzania jest odpychanie się tylko jedną kończyną górną. Przemieszczanie się poprzez odepchnięcie jedną kończyną górną powoduje asymetryczne przenoszenie ciężaru ciała głównie na jedną ze stron ciała [48]. Pojawienie się pierwszych ruchów właściwego pełzania jest zatem bardzo trudne, zajmuje dziecku dużo czasu i wymaga od niego wielu funkcji pośrednich, zwłaszcza umiejętności motorycznych zawierających elementy rotacji tułowia, a także kształtujących siłę i motywację [41].

Kolejną funkcją po pełzaniu powinno być przyjmowanie pozycji czworaczej i czworakowanie [41]. Dzieci typowo rozwijające się powinny osiągnąć tę zdolność ruchową do 9 m.ż. [53]. Natomiast dzieci z ZD osiągają omawianą umiejętność ruchową znacznie później. W przybliżeniu czworakowanie prezentowane jest przez dzieci z ZD około 18 m.ż. [51]. Nabycie tych umiejętności bywa trudne ze względu na słabe kończyny górne, zbyt duże odwiedzenie kończyn dolnych i słabe mięśnie brzucha [41]. Innym czynnikiem, który może przyczyniać się do opóźnienia czworakowania jest trudność w utrzymaniu uwagi na obiekcie, który chce się zdobyć lub poziom inicjatywy, który może okazać się niższy niż u dzieci rozwijających się w sposób typowy [3]. Zatem opóźnienie w zakresie czworakowania może przeszkodzić dziecku w poznawaniu i badaniu otoczenia [54]. Niekiedy czynność czworakowania bywa zastąpiona specyficznymi - alternatywnymi sposobami poruszania, np. poprzez odpychanie kończyną dolną i kończyną górną po tej samej stronie zamiast naprzemiennie: kończyną górną po jednej stronie i kończyną dolną po stronie przeciwnej [30].

Inny rodzajem przemieszczania występującym zamiast lub po osiągnięciu czworakowania jest zdolność lokomocji w tak zwanej pozycji niedźwiedziej czyli z utrzymywaniem ciężaru ciała na rękach i stopach [30]. Jest ona wstępem do osiągnięcia pozycji stojącej. Ta pozycja często bywa pomijana w opisach rozwoju dzieci bez dodatkowego chromosomu 21. Jest uznawana za formę poruszania zastępującą typowe czworakowanie u dzieci, u których występuje przetrwały symetryczny toniczny odruch szyjny [55, 56]. Natomiast u dzieci z ZD od około 19 m.ż. czynność ta występuje bardzo często [41]. Osiąganie pozycji niedźwiedziej i wykorzystywanie jej w trakcie poruszania się jest powszechne u dzieci z ZD, ponieważ kończyny dolne znajdują się początkowo w dużym odwiedzeniu i wyprostcie, czyli w typowym dla ZD ułożeniu [48]. Z czasem płaszczyzna podparcia zmniejsza się wraz z ogólnym wzmocnieniem mięśni. Dzięki temu stopy znajdują się w linii stawów biodrowych i kończyny dolne nie są już w tak dużym odwiedzeniu [48]. Poza tym próby prostowania tułowia z tej pozycji sprawiają, że początkowo sztywne stawy kolanowe, utrzymywane w przeprostach zaczynają się zginać [48]. Kiedy zatem zmniejszona zostanie płaszczyzna podparcia i stawy kolanowe nie będą cały czas ustawione w wyprostcie dziecko będzie coraz częściej podejmowało próby wstawania [41]. Nawet jeśli pełzanie czy czworakowanie odbywa się w nietypowych wzorcach, nie powinno się hamować takich sposobów poruszania. Zwłaszcza jeśli jest to jedyny sposób lokomocji, ponieważ bardzo ważnym aspektem przemieszczania się, zwłaszcza dla dzieci z ZD, jest możliwość poznawania otoczenia czyli aspekt poznawczy motoryki [3].

Kolejną fazą rozwoju dziecka jest wstawanie przy meblach, które przypomina czworakowanie do góry [38]. W prawidłowym rozwoju czynność wstawania przy meblach

występuje po raz pierwszy na przełomie 9 – 12 m.ż. [53]. Natomiast dzieci z ZD, nawet intensywnie rehabilitowane, osiągają ją około 20 m.ż. [53]. Opóźnienie i trudność może wynikać z tego, że wspinanie się angażuje mięśnie całego ciała, wymaga użycia odpowiedniej siły mięśni brzucha, kończyn górnych i dolnych. Osłabienie siły zwłaszcza mięśni kończyn górnych może opóźniać moment pojawienia się omawianej funkcji [38]. Dla dzieci z ZD bywa trudna także z uwagi na krótsze kończyny, które dodatkowo znajdują się w zbyt dużym odwiedzeniu [41]. Poza tym jest to kolejna czynność, podobnie jak czworakowanie, wymagająca odpowiedniego zaplanowania ruchu z wykorzystaniem rotacji tułowia, naprzemiennej asymetrycznej pracy kończyn, odpowiedniej kokontrakcji [30]. Dlatego też często dziecko z ZD początkowo wstaje w sposób symetryczny z siadu. Taka forma osiągania pozycji stojącej okazuje się być łatwiejsza dla dzieci z ZD z uwagi na hipermobilność, hipotonię i problemy z równowagą [48]. Zdolnością, która rozwija się w czasie wstawania, wspinania oraz schodzenia z powierzchni wyżej położonych jest przyjmowanie i utrzymanie pozycji klęku jednonóż [53]. Przyjmowanie i utrzymanie klęku jednonóż może być szczególnie problematyczne u dzieci z ZD. Po pierwsze z uwagi na potrzebę użycia dużej siły kończyn górnych do zapoczątkowania ruchu. Po drugie utrzymanie pozycji klęku jednonóż wymaga wykorzystania zdolności koordynacyjnych, a wśród nich najbardziej zdolności zachowania równowagi co stanowi przygotowanie do utrzymania równowagi w pozycji stojącej, a także do chodzenia [57, 58].

W rozwoju ruchowym dziecka po zdobyciu zdolności wstawania przy meblach, pojawia się umiejętność chodzenia bokiem z podparciem o meble [30]. Czynność ta stanowi przygotowanie do wykonania prawidłowego pierwszego kroku do przodu, ponieważ wymaga umiejętności przenoszenia ciężaru ciała z jednej kończyny na drugą z uwzględnieniem obciążania brzegu zewnętrznego stopy i odpowiednich reakcji równoważnych [3]. Chodzenie bokiem umożliwia skoordynowaną pracę tułowia, kończyn górnych i dolnych [59]. Poza tym w czasie chodzenia bokiem wzmacniane są mięśnie stabilizujące miednicę, w tym mięśnie brzucha, a także mięśnie kończyn górnych, wykorzystywane do balansowania w pracy skoordynowanej z kończynami dolnymi [41, 59]. Chodzenie bokiem może być pewnego rodzaju profilaktyką przed obciążaniem wewnętrznych krawędzi stóp, układaniem ich w pronacji oraz płaskostopia [38]. Jest to szczególnie ważne dla dzieci wiotkich, narażonych na wystąpienie płaskostopia, w tym dla dzieci z ZD [60]. Stopniowo dziecko idąc bokiem dokonuje prób oderwania rąk od mebli i usiłuje przyjąć samodzielnie pozycję stojącą [30, 46]. Ostatecznie umiejętność samodzielnego stania przypada na wiek 10 – 11 m.ż. u dziecka typowo rozwijającego się, a u dziecka z ZD od 18 m.ż. do 3 roku życia (r.ż.) [30, 31]. Podobnie jak poprzednie funkcje, początkowo pozycję stojącą cechuje znaczne odwiedzenie kończyn

dolnych oraz przeprosty w stawach kolanowych z uwagi na niedoskonałą jeszcze pracę antygrawitacyjną. Z czasem, dzięki lepszej dystrybucji napięcia mięśniowego w całym ciele i doskonalszym reakcjom równoważnym ułożenie kończyn dolnych powinna cechować liniowość, tj., stawy biodrowe, kolanowe i skokowe powinny znajdować się w jednej linii [41]. Dopiero około 24 m.ż., dziecko z ZD podejmuje próby wykonania pierwszych samodzielnych kroków [49, 61]. Początkowo wykonuje szybkie ruchy kończynami dolnymi. Krótka faza obciążania każdej ze stóp świadczy o braku stabilności w czasie chodu [62]. Następnie wykonuje nieco wolniejsze kroki, ponieważ dostosowuje za każdym razem postawę ciała do nowego położenia środka ciężkości, co pozwala zdecydowanie obciążać stopy utrzymując jednocześnie równowagę dzięki ich aktywnej pracy [41]. Lokomocja w pozycji pionowej związana jest z układem przedsionkowym, propriocepcją, kinematyką ruchu i kontrolą równowagi m.in. w trakcie wykonania wymachu kończyną dolną [25]. Nie jest najważniejsze kiedy dziecko zdobędzie umiejętność samodzielnego chodzenia, ponieważ u dzieci z ZD okres osiągania tej umiejętności jest bardzo różny. Zależy od temperamentu dziecka, fizycznych umiejętności, motywacji i wielu innych czynników. Bardzo ważne jest natomiast aby dziecko było gotowe do osiągnięcia tej funkcji, m.in. poprzez zdobycie zdolności ruchowych, które poprzedzając umiejętność poprawnego chodzenia, przygotują ciało do poruszania się w prawidłowych wzorcach ruchu z odpowiednią dystrybucją napięcia mięśniowego [41].

Okres wczesnego dzieciństwa

Następny okres życia niesie ze sobą kolejne osiągnięcia w rozwoju. Jednak tempo pojawiających się zmian nie jest już tak szybkie. Niektóre ze zdolności ruchowych będą wymagały większej ilości powtórzeń i czasu (nawet kilku lat), aby ich wykonanie było prawidłowe i nie sprawiało dziecku trudności [41]. Wraz z doskonaleniem kolejnych czynności ruchowych, np. skakania, powinna być mniej zauważalna hipotonia, wiotkość i osłabienie siły mięśniowej [3]. Przykładem funkcji doskonalonej w okresie wczesnego dzieciństwa jest chodzenie. Dziecko z ZD wraz z rozwojem nowych umiejętności ruchowych może zmienić niepoprawny wzorzec chodzenia na właściwy poprzez ograniczenie obciążania brzegów wewnętrznych stóp i nadmiernej rotacji zewnętrznej [41]. Podobnie dzieci typowo rozwijające się doskonalą sposób poruszania się, który początkowo również charakteryzuje tendencja do poszerzania płaszczyzny podparcia poprzez stąpanie na całych stopach z rękoma oddalonymi od tułowia. Ich ruchy także wydają się być nieskoordynowane [42].

Około szesnastego – osiemnastego m.ż. w typowo przebiegającym rozwoju powinna pojawić się umiejętność biegania [42]. Wśród dzieci z ZD 91% umie biegać, natomiast

wśród dorosłych z ZD tylko 71% [63]. Umiejętność biegania według badań osiągana jest około 52 m.ż., inne źródła podają, że przypada na wiek między 3 a 6 r.ż. [29]. Dzieci z ZD bardzo często nie prezentują fazy lotu w czasie biegu, która polega na chwilowym braku kontaktu obydwu stóp z podłożem [64]. Inną różnicą pomiędzy dziećmi rozwijającymi się typowo a dziećmi z ZD jest aktywność stawu kolanowego w czasie fazy amortyzacji. Na skutek hipotonii stwierdza się obniżony poziom amortyzacji w obrębie stawu kolanowego u dzieci z ZD w porównaniu do dzieci typowo rozwijających się [64]. Początkowo w kończynach górnych widoczny jest brak zginania stawów łokciowych. Z czasem w miarę doskonalenia umiejętności kończyny górne poruszają się w przód i w tył w sposób bardziej skoordynowany, pojawia się odpowiedni kąt zgięcia w stawach łokciowych po to aby bieg był szybszy [62]. Poprawia się zdolność przenoszenia ciężaru ciała w przód na śródstopie, wzmacniają się kończyny dolne. W związku z tym kształtuje się koordynacja i szybkość, wytrzymałość, a dziecko ma możliwość pokonywania większych dystansów [65].

Około 19 m.ż. zdrowe dziecko potrafi trzymając się poręczy wchodzić po schodach. Początkowo dostawia nogę jedną do drugiej. Taki sposób poruszania trwa do 30 m.ż., przy czym znacznie łatwiejsze dla dziecka okazuje się wchodzenie na niż schodzenie ze schodów. Dopiero w wieku czterech lat pojawia się umiejętność wchodzenia i schodzenia ze schodów w sposób naprzemienny [53]. Cechą, która może zaburzać i spowalniać pojawienie się u dzieci z ZD takie umiejętności, jak: wchodzenie i schodzenie ze schodów czy jazdę na rowerze trójkołowym, jest długość kończyn względem tułowia [41]. Co więcej, do 5 r.ż. zaledwie 50% dzieci z ZD umie pokonać schody, natomiast wśród dzieci bez dodatkowego chromosomu w 4 r.ż. wchodzenie na schody jest już naturalną aktywnością [29]. Doskonalenie wchodzenia na schody jest ważne dla dzieci z ZD, gdyż daje możliwość rozwinięcia siły kończyn dolnych oraz wykonania aktywnego wymachu kończyny dolnej [41].

Schodzenie ze schodów okazuje się być zdolnością wymagającą większej precyzji. Ponadto niezbędny jest wyprost tułowia z równoczesnym przeniesieniem ciężaru ciała na kończynę dolną znajdującą się niżej oraz równoczesne wykonania przez kończynę górną ruchu na poręczy w dół [50]. Dodatkowo schodzenie ze schodów jest trudne z uwagi na tendencję do utrzymującego się sztywnego wyprostu stawów kolanowych oraz potrzeby użycia więcej siły i kontroli ruchu u dzieci z ZD [41].

Kolejną zdolnością ruchową, która nastręcza dzieciom z ZD bardzo wiele trudności w okresie wczesnego dzieciństwa, jest stanie na jednej nodze. Dzieci typowo rozwijające się osiągają tę umiejętność w wieku 2,5 do 3 lat [50]. Natomiast wśród dzieci z ZD może

się wydawać, iż stanie na jednej nodze jest niemal niemożliwe. Zwłaszcza jeśli dziecko będzie nadal obciążać wewnętrzną krawędź stopy [38]. Zdobycie umiejętności stania na jednej nodze jest pomocne podczas takiej umiejętności jak kopanie piłki. Typowo rozwijające się dziecko potrafi kopnąć piłkę już w wieku 16 miesięcy [42]. Dopiero w wieku około 9 – 11 lat dzieci z ZD prezentują poprawne reakcje posturalne umożliwiające samodzielne prawidłowe wykonanie kopnięcia piłki [62].

Następną umiejętnością w rozwoju powinno być chodzenie wzdłuż linii. Zdolność ta powinna zostać opanowana do 4 r.ż. [42]. Inną zdolnością ruchową, której wystąpienie (około 47 m.ż.) w rozwoju motorycznym poprawia jakość poruszania się jest skakanie [42]. Dzieci z ZD prezentują umiejętność skakania we wzorcach przypominających tę umiejętność wykonywaną przez dzieci typowo rozwijające się dopiero około 6 – 8 r.ż. [65]. Skoki pozwalają na przenoszenie ciężaru ciała na zewnętrzne krawędzie stóp, wymagają ułożenia kończyn dolnych bliżej siebie, a chwilowe utrzymywanie ciężaru ciała na palcach stóp kształtuje sklepienie podłużne stopy [41, 65]. Efekty skakania w postaci właściwego ustawienia stóp widoczne są w trakcie utrzymywania pozycji stojącej i chodzenia [66]. Naprzemienne zginanie i prostowanie stawów biodrowych i kolanowych w czasie odbijania, pozwala na właściwe wyważenie obydwu komponentów skoków bez dominacji któregokolwiek z tych ruchów zarówno w trakcie skakania jak i w czasie chodzenia. Często wymaga od dzieci z ZD większego wysiłku [66]. Do niewłaściwych sposobów skakania, które prezentują dzieci z ZD, zaliczyć można kołysanie się ze stopy na stopę w kierunku na boki lub nieskoordynowane wykonywanie odbicia czy lądowania na podłoże obydwu kończyn dolnych nie jednocześnie, ale w sposób gdzie najpierw ruch wykonuje jedna potem druga kończyna dolna [41]. W rozwoju początkowo występuje umiejętność skakania w górę, a z czasem zeskakiwania ze stopnia. Druga z wymienionych czynności wymaga nie tylko zdolności odbicia się od powierzchni w górę, ale także do przodu w celu bezpiecznego wylądowania. Dlatego dzieci z ZD zeskakując częściej upadają w porównaniu do dzieci zdrowych [66]. W rozwoju dziecka typowo rozwijającego się w okresie 3 r.ż. spontanicznie pojawia się kolejna funkcja, którą jest skakanie na jednej nodze [67]. Dzieci z ZD prezentują tę umiejętność w wieku nastoletnim (11- 16 lat) [68].

Podsumowując rozwój ruchowy dzieci z ZD, należy zauważyć, iż osiągają one większość zdolności ruchowych, ale często z dużymi trudnościami i w sposób nieharmonijny. Od urodzenia u dziecka z ZD obserwuje się opóźnienie pojawienia się prawidłowych wzorców w motoryce spontanicznej bądź alternatywne formy poruszania się, które w typowym rozwoju występują rzadko [36]. Czynnikiem, który ma udokumentowany wpływ na to kiedy dziecko z ZD zdobędzie umiejętności z zakresu rozwoju motorycznego jest wczesna interwencja [35]. Dzieci, które objęte są wspomaganiem rozwoju osiągają wcześniej poszczególne zdolności ruchowe,

dzięki którym mogą poznawać otoczenie. Pośrednio, dzięki możliwości eksploracji otoczenia, poprawia się ich poziom rozwoju umysłowego oraz społecznego [35]. Czas osiągnięcia przez nich umiejętności oraz jakość i trajektoria ruchu uzależnione są od wielu czynników wewnętrznych i zewnętrznych. Nabywane wzorce ruchu wynikają ze współpracy układu mięśniowego, szkieletowego, nerwowego, sensorycznego i motywacji. Stąd innym czynnikiem pozytywnie wpływającym na tempo i jakość nabywanych zdolności ruchowych może okazać się interwencja ortopedyczna. Przykładem jest zastosowanie ortez czy wkładek ortopedycznych, które może zmienić sposób chodzenia charakteryzujący się wychyleniami ciała głównie w płaszczyźnie horyzontalnej, a także może poprawiać stabilność stopy. Pomoc ortopedyczna wpływając na zewnętrzne biomechaniczne cechy organizmu takie jak liniowość poprawia wzorzec poruszania [69].

Ważne jest aby stymulacja rozwoju i specjalistyczna pomoc nie dotyczyły tylko dzieci w okresie niemowlęcym czy przedszkolnym. Zwłaszcza ze względu na spowolnienie rozwoju, które następuje dynamiczniej w późniejszych okresach życia. Dlatego też młodzież z ZD powinna nie tylko uczestniczyć w grupowych zajęciach ruchowych, typu wychowanie fizyczne, ale w razie potrzeby powinna być objęta specjalistyczną opieką medyczną [32].

11.3. Postawa ciała dzieci z zespołem Downa

Przyczynami częstego występowania wad postawy u dzieci z ZD jest: upośledzenie umysłowe, obniżone napięcie mięśniowe, słabe reakcje równoważne. Dzieci upośledzone umysłowo są bardziej narażone na wady postawy ciała niż dzieci w normie intelektualnej. Przyczyną jest zaburzenie rozwoju układu nerwowego, które wpływa na opóźnienie rozwoju fizycznego, motorycznego oraz parametrów równowagi ciała [32, 70]. Okazuje się, że zasadnicze znaczenie w kształtowaniu się postawy ciała ma układ nerwowo-mięśniowy. Zwłaszcza mechanizm funkcjonalny ośrodkowego układu nerwowego, zwany mechanizmem antygrawitacyjnym. Zasadniczym przejawem problemów w zakresie funkcjonowania mechanizmu antygrawitacyjnego jest obniżenie podstawowego napięcia posturalnego, zewnętrznie widoczne jako nieprawidłowości w zakresie postawy [18]. Inną przyczyną wad postawy jest gorsza sprawność reakcji równoważnych. Zaburzenia równowagi ciała i spowolnienie reakcji na bodźce mogą prowadzić w kierunku rozwinięcia się wadliwej postawy [35, 71].

Powszechnie znanymi problemami ortopedycznymi, dotyczącymi postawy ciała, wynikającymi z hipotonii mięśniowej i wiotkości tkanek miękkich są: stopy płasko – koślawe, hiperlordoza odcinka lędźwiowego kręgosłupa i towarzyszące jej przodopochylenie miednicy

oraz wady w budowie klatki piersiowej: klatka piersiowa szewska lub kurza [51].

Płaskostopie opisywane jest jako jedna z cech typowych dla osób z ZD. Przyczyną jest m.in. słabe napięcie mięśni i wiotkość ścięgien [3]. Te zmiany mogą zmieniać biomechanikę kończyny dolnej, powodując nadmierną zamiast fizjologicznej pronację w czasie chodu. Ustawianie stopy w pronacji prowadzi do kolejnych zmian: spłaszcza nie tylko łuk podłużny, ale także łuk poprzeczny. Dodatkowo następuje poszerzenie śródstopia [72, 73]. Przykładem problemu ortopedycznego u osób z ZD, towarzyszącego nieprawidłowemu ukształtowaniu stopy jest niestabilność rzepki. Zaburzenie może dotyczyć nie tylko jednego stawu kolanowego, ale i dwu [72]. Niewłaściwa budowa obydwu stóp oraz niestabilność rzepki mogą współwystępować z koślawością kolan, a także z brakiem umiejętności wykonania pełnego wyprostu w stawach kolanowych, szczególnie widocznego i kłopotliwego w czasie chodzenia. W takim przypadku niezbędna jest już interwencja ortopedyczna, której zadaniem jest ustabilizowanie rzepki w obydwu stawach kolanowych. Po zabiegu wymagany jest tymczasowy okres unieruchomienia, którego celem jest nie tylko ustabilizowanie rzepki we właściwym ułożeniu, ale i całej kończyny dolnej. Dzięki temu stawy kończyny dolnej uzyskują właściwe zakresy ruchomości przy odpowiedniej stabilności [72].

Klatka piersiowa kurza (pectus carinatum) to przykład innej wady postawy przypisywanej osobom z ZD. Występuje u 11% dzieci z tą aberracją chromosomową [74]. Charakteryzuje się wysunięciem ku przodowi mostka i przymostkowych części żeber na kształt dziobu łodzi. Po obu stronach mostka, poniżej sutków mogą być zauważalne wklęsłości, a łuki żebrowe w tych okolicach rozchodzą się stożkowo na zewnątrz. Przekrój strzałkowy klatki jest zwiększony. Z tym rodzajem wady klatki piersiowej zazwyczaj nie wiążą się żadne dolegliwości [75]. Innym rodzajem wadliwej budowy klatki piersiowej jest klatka piersiowa płaska lub lejkowata (pectus excavatum), których przyczyną jest także przesunięcie mostka, w tym przypadku w kierunku zapadnięcia się jego, a wraz z nim przylegających do niego żeber. Występuje u około 18% dzieci z ZD [74]. Wada klatki piersiowej może być symetryczna i asymetryczna. Na asymetrię klatki piersiowej wpływa skolioza, a powiększona kifoza na głębokość zapadnięcia. U tych dzieci z ZD, u których serce jest powiększone, lewa strona klatki może wydawać się pełniejsza [76].

Kręgosłup dzieci z ZD może wykazywać nieprawidłowości w postaci powiększonej kifozy odcinka piersiowego [77]. Mięśniami przykurczonymi są mięśnie piersiowe większe, mniejsze oraz zębate przednie. Mięśniami rozciągniętymi są: prostownik grzbietu odcinka piersiowego, mięśnie ściągające łopatki: mięśnie czworoboczne grzbietu, równoległoboczne, najszersze grzbietu, grupa mięśni karku [78].

Inną wadliwą postawą ciała występującą wśród 14% dzieci z ZD mogą być plecy wklęsłe, inaczej nazywane pogłębieniem lordozy lędźwiowej [79]. Hiperlordoza odcinka lędźwiowego współwystępuje z przodpochyleniem miednicy. Zależność ta uwarunkowana jest anatomicznym umiejscowieniem mięśni oraz działaniem tych mięśni na miednicę [80]. Dochodzi do rozciągnięcia i zwiotczenia mięśni pośladkowych i przykurczenia mięśni biodrowo – udowych i mięśnia prostego uda [81].

Skolioza występuje u 9 – 52% dzieci z ZD [82] Jest to zniekształcenie w płaszczyźnie czołowej, strzałkowej i poprzecznej [83]. Skoliozie wielokrotnie towarzyszyć może skręcenie miednicy, które pozbawia prawidłowego podparcia uda po stronie wypukłej skrzywienia, w związku z tym cała obręcz biodrowa po tej stronie jest mniej obciążona. Asymetria w podparciu miednicy i kończyny dolnej sprzyja pogłębianiu dysplazji, wystąpieniu podwichnięcia czy zwichnięcia w stawie biodrowym [84, 85]. Innymi konsekwencje niesymetrycznego ustawienia miednicy bywają: rzekome skrócenia kończyny dolnej i zaburzenie równowagi statycznej miednicy. Podobne zaburzenia równowagi statycznej współwystępować mogą w górnym odcinku szyjnym kręgosłupa [85, 86]. Wynika z tego, że stosowanie działań prewencyjnych, które nie dopuszczą do powstania deformacji w postawie ciała powinno być nieodłącznym elementem terapii dzieci z ZD.

11.4. Równowaga ciała dzieci z zespołem Downa

Dzieci z ZD prezentują deficyty w porównaniu do zdrowych rówieśników w zakresie równowagi ciała [87]. Przyczynę opóźnienia stanowią nieprawidłowości nerwowo – mięśniowe, wśród nich wymienia się hipotonię mięśniową, przetrwałą obecność odruchów pierwotnych oraz spowolniony czas reakcji w trakcie wykonywania czynności wolicjonalnych. Za wymienione cechy odpowiedzialna jest ograniczona mielinizacja dróg nerwowych zstępujących z mózgowia i pnia mózgu oraz zmniejszona liczba połączeń pomiędzy neuronami w wyższych ośrodkach nerwowych, takich jak w korze ruchowej, zwojach podstawy mózgu, móżdżku i pnia mózgu [87].

Co więcej, dzieci z ZD prezentują specyficzne reakcje posturalne w odpowiedzi na bodźce destabilizujące [87]. Wykazują większe wychylenia ciała w czasie działania czynników zaburzających równowagę ciała z powodu nieprawidłowej kokontrakcji. Przyczyną braku umiejętności wygenerowania właściwej kokontrakcji, jest: upośledzenie umysłowe, zaburzenia neurologiczne, niewłaściwa gęstość kości, zaburzenia procesów integracji sensorycznej, dysfunkcje biochemiczne takie jak niewłaściwa gęstość kości, hipoplazja chrząstki, zmiany w proporcjach ścięgien, osłabiona siła mięśniowa [88]. Efekty

z kolei widoczne są w życiu codziennym w postaci mniej stabilnego poruszania się, co utrudnia kontrolę ruchu i powodować może większą ilość upadków [89]. To z kolei wpływa na zmniejszoną szybkość ruchu i destabilizację ciała w trakcie mobilności [90]. W związku z tym dzieci z ZD wolniej reagują na wychylenia równowagi i trudniej jest im ją utrzymać. Natomiast prędkość i częstotliwość wychyleń posturalnych jest większa podczas utrzymywania pozycji stojącej w porównaniu do dzieci typowo rozwijających się, co spowodowane jest przez małą liczbę szybko-kurczliwych włókien mięśniowych [91].

W celu uniknięcia konsekwencji zaburzeń równowagi ciała, terapię reakcji posturalnych powinno rozpoczynać się przed 3 m.ż. [88]. Wczesna interwencja terapeutyczna przynosi efekty w postaci postępów w zakresie zdolności zachowania równowagi, co na co dzień jest widoczne w mniejszej ilości upadków, poprawie jakości życia [88]. Wartość interwencji przejawia się w tym, iż osiągnięcie właściwych zdolności zachowania równowagi przyczynia się do niezależnego funkcjonowania w życiu codziennym [89].

11.5. Zaburzenia wpływające na funkcjonowanie osób z zespołem Downa

1.5.1. Rozwój umysłowy

Dzieci z ZD cechuje zwykle upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim lub umiarkowanym [3]. Natomiast błędne okazało się twierdzenie, że możliwości umysłowe osób z ZD obniżają się wraz z wiekiem. Rozwój poznawczy trwa przez całe życie, tylko u osób z ZD bywa wolniejszy po przekroczeniu przez nich okresu dzieciństwa [3]. Wolniejsze tempo można zaobserwować w następujących składowych rozwoju poznawczego: w zakresie rozwoju inteligencji, utrzymania odpowiedniej uwagi, w zdolnościach werbalnych, motorycznych, uczeniu się i zapamiętywaniu, a także w zakresie funkcji wykonawczych (zaczynając od intencji działania, planowaniu działania, podjęciu logicznego działania, a kończąc na adekwatnym do sytuacji zrealizowaniu planu działania) [92].

Okazuje się, że problemy z uczeniem się u dzieci z ZD wynikają z ograniczonych możliwości wykorzystania zdobytych umiejętności z uwagi na wolniejszy przebieg rozwoju, w tym rozwoju motorycznego [4]. Proces poznawania świata może być ograniczony z powodu problemów z uwagą m.in. na tle zaburzeń modulacji sensorycznej (nadreaktywności czy podreaktywności) [4, 13]. Osoby mające trudności z modulacją sensoryczną wykazują nadmierne reakcje na niespecyficzne otaczające je bodźce, w związku z tym mają trudność z utrzymaniem uwagi na obiekcie. Z kolei osoby o podreaktywnym typie zaburzeń modulacji sensorycznej wydają się być bardzo powolne, niezmotywowane [13].

Poza spowolnieniem procesów poznawczych czy zaburzeniami modulacji sensorycznej,

istotnym czynnikiem, który może negatywnie wpływać na umiejętności kognitywne, są zaburzenia pamięci [93].

Innym czynnikiem ograniczającym procesy poznawcze u dzieci z ZD są destrukcyjne zachowania, takie jak nadpobudliwość psychoruchowa (6,1%), zachowania buntownicze (5,4%) lub agresywne (6,5%) czy zaburzenia obsesyjno-kompulsywne [93].

Powszechnie wiadomo, że dzieci z ZD wykazują opóźnienie w zakresie zdolności komunikacyjnych, zwłaszcza werbalnych. Płynny przebieg funkcji mowy może być zaburzony z powodu powiązania problemów wynikających z dysfunkcji kory przedczołowej z dysfunkcjami, u których źródła leży patologiczna budowa móżdżku [94]

Według Diagnostyczno Statystycznych Kryteriów Zaburzeń Psychicznych (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders; DSM), cechą upośledzenia umysłowego jest niższy ogólny poziom funkcjonowania intelektualnego, któremu towarzyszy znaczne ograniczenie w zachowaniu przystosowawczym w przynajmniej dwóch z następujących obszarów zdolności: porozumiewania się, troski o siebie, trybu życia domowego, sprawności społeczno interpersonalnych, korzystania ze środków zabezpieczenia społecznego, kierowania sobą, troski o zdrowie i bezpieczeństwo, w obszarze zdolności szkolnych oraz sposób organizowania czasu wolnego i pracy. W orzecznictwie stosuje się ocenę stopnia upośledzenia umysłowego dokonywanego przez psychologa za pomocą testów inteligencji, w tym za pomocą Skali Inteligencji Wechslera dla Dzieci (Wechsler Intelligence Scale for Children; WISC) [95]. Skala Wechslera cieszy się uznaniem w Polsce i na świecie, gdyż zawiera zarówno testy werbalne i niewerbalne. Ponadto liczne podtesty wchodzące w skład skali angażują różne funkcje intelektualne, co umożliwia dokonanie wszechstronnej oceny intelektu. Skala zawiera 10 testów zasadniczych i dwa zastępcze. Połowę testów stanowią podtesty słowne, drugą połowę bezsłowne [96]. Przeciętna sprawność intelektualna obejmuje wyniki testu, za które pacjent otrzymał 90 - 109 punktów [97].

Innymi skalami powszechnie stosowanymi w celu określenie stopnia opóźnienia rozwoju psychoruchowego jest Skala Rozwoju Psychomotorycznego Dziecka wg Brunet – Lezine czy Skala Inteligencji wg Termana – Merrill, czy w przypadku dzieci w wieku od 2 do 30 m.ż. zastosowanie ma Test Inteligencji dla Małych Dzieci Psyche-Cattell [1, 92].

Skala Rozwoju Psychomotorycznego Dziecka wg Brunet Lezine ma zastosowanie głównie u dzieci od 3m.ż do 3 r.ż. Składa się z prób uwzględniających 4 sfery rozwoju: lokomocje i kontrolę postawy, koordynację wzrokowo – ruchową, mowę i kontakty społeczne. Umożliwia określenie wieku rozwoju psychoruchowego dziecka oraz ilorazu rozwoju,

w tym ilorazu inteligencji. Inną skalą, która umożliwia zbadanie jeszcze młodszych dzieci jest skala Psyche – Cattell. Podobnie jak Skala wg Brunet – Lezine daje możliwość określenia wieku dziecka oraz ilorazu inteligencji, ale nie bierze pod uwagę motoryki dużej i kontroli postawy. Powszechnie do badania dzieci w wieku przedszkolnym stosowana jest skala Termana – Merrill. W jej skład wchodzą próby werbalne i niewerbalne, przeznaczone do badania dzieci w określonych latach ich życia [1].

Bez względu na wynik skali Wechslera, Brunet – Lezine, Psyche – Cattell czy Termana - Merrill na rozwój dziecka z ZD można wpływać przez całe życie [3]. Należy podkreślić, że iloraz inteligencji nie jest wartością bezwzględnie stałą. Pod wpływem terapii jego wartość może się podnieść, a w przypadku znacznego zaniedbania może ulec obniżeniu [1].

1.5.2. Zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym wpływające na rozwój psychoruchowy dzieci z zespołem Downa

Istnieje wiele zależności pomiędzy budową i funkcjonowaniem układu nerwowego, a umiejętnościami poznawczymi i motorycznymi człowieka. Zaburzenia struktury i procesów fizjologicznych mózgu u osób z ZD spowodowane są obecnością dodatkowego chromosomu 21, albo jego fragmentu i są przyczyną opóźnienia rozwoju psychoruchowego, poznawczego wraz z trudnościami w nauce oraz zapamiętywaniu i upośledzenia umysłowego [98]. Nadekspresja genów zlokalizowanych na chromosomie 21 odpowiedzialna jest za takie zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym, jak:

1) zmiany wielkości mózgowia i jego struktur oraz mniejszą liczbę i kształt neuronów w porównaniu do populacji ogólnej,
2) zaburzenia procesów dojrzewania układu nerwowego,
3) procesy patofizjologiczne, w tym:
    a)procesy degeneracyjne w mózgowiu,
    b) zaburzenia regulacji procesu apoptozy neuronalnej,
    c) nadekspresja genu białka prekursorowego amyloidu (beta amyloid precursor protein – APP) i powstawanie złogów beta – amyloidu,
    d) procesy związane z obniżeniem zawartości neurotransmiterów [8, 99].

Przeprowadzone badania, m.in. przez Wiśniewskiego (1990 r.) wśród noworodków z trisomią 21, wskazują, że mózg dzieci z ZD w czasie narodzin i w pierwszych tygodniach życia nie różni się rozmiarem od mózgu dzieci bez stwierdzonego ZD [100, 101]. Znamienne różnice w wielkości uwidaczniają się dopiero po 6 m.ż. [102]. Zmniejszenie rozmiarów półkul mózgowia

związane jest z mniejszą liczbą neuronów oraz z redukcją rozmiarów komórek nerwowych. Obserwuje się skrócenie wymiaru czołowo - potylicznego półkul mózgowych oraz spłaszczenie w wymiarze przednio tylnym na skutek niedorozwoju płatów czołowych i potylicznych [8, 103]. Strukturami ośrodkowego układu nerwowego, które wykazują mniejszą objętość w stosunku do ogólnej populacji są: płaty czołowe, skroniowe wraz ze zmniejszonym hipokampem i zwężonym przede wszystkim zakrętem skroniowym górnym , płaty potyliczne, móżdżek, pień mózgu oraz ciało modzelowate [8, 104]. Zmiany wielkości mózgowia i jego struktur prowadzą do dysfunkcji intelektualnych i ruchowych.

Zmniejszona objętość płatów czołowych w porównaniu do populacji ogólnej implikuje zaburzenia kognitywne oraz trudności w koncentracji uwagi. Nieprawidłowa budowa płatów czołowych związana jest również z występowaniem problemów ruchowych u osób z ZD w postaci trudności w zakresie wykonywania zadań celowych. Poza tym występuje tendencja do perseweracji, a także postępujące wraz z wiekiem procesy otępienne oraz pogorszenie jakości chodzenia [103, 104].

Zmniejszona objętość płatów skroniowych, zwężony zakręt skroniowy górny oraz nieprawidłowości w budowie hipokampa (struktury znajdującej się na przyśrodkowej powierzchni przedniej części płata skroniowego) są z kolei przyczyną zaburzeń pamięci długotrwałej [8, 103, 105, 106]. Wyniki testów prezentowanych w literaturze, służących do badania pamięci, wysoko korelują z objętością substancji szarej w lewym zakręcie skroniowym górnym i środkowym, lewym hipokampie, prawym zakręcie skroniowym i w zakręcie środkowym czołowym [104]. Z uwagi na fakt, iż w grzbietowej części zakrętu skroniowego górnego znajduje się pierwotna okolica słuchowa, a dookoła ośrodków umiejscowionych w zakręcie skroniowym górnym znajduje się pole słuchowe kojarzeniowe, cechą charakterystyczną pacjentów z ZD jest nie tylko zaburzenie pamięci, ale również zaburzenia słuchu [107]. Dysfunkcje te wpływają z kolei na opóźnienia nauki mówienia [102]. Dodatkowo, mogą przyczyniać się do tego, że dzieci z ZD gorzej wykonują polecenie w odpowiedzi na komunikat słowny [64, 108]. Natomiast w zakresie krótkotrwałej pamięci wzrokowo – przestrzennej dzieci z ZD nie wykazują tak dużych różnic w porównaniu do populacji ogólnej [103]. Przyczyną jest fakt, iż w obrębie płatów ciemieniowych u dzieci z ZD stwierdza się prawidłową zawartość substancji szarej. Dlatego też umiejętności wzrokowo – przestrzenne wydają się być zachowane, a nawet bardzo dobrze rozwinięta u osób z trisomią 21 [103]. Daje to możliwość nabywania wielu umiejętności poprzez obserwację i naśladowanie [109].

Podczas badań kory wzrokowej zlokalizowanej w płacie potylicznym wykazano, że gęstość synaptyczna na poziomie substrukturalnym jest o 10 – 29% niższa u pacjentów

z ZD niż w przypadkach kontrolnych i deficyt ten jest zauważalny od urodzenia [8]. Obecne są zaburzenia strukturalne w drzewie dendrytycznym z przedwczesnym zahamowaniem rozwoju wypustek dendrytów w korze wzrokowej [110]. W korze wzrokowej u niemowląt z ZD obserwuje się bogatą sieć połączeń dendrytycznych, a dopiero w drugim roku życia liczba połączeń w korze wzrokowej jest zdecydowanie mniejsza w porównaniu do obrazu u dzieci zdrowych [103, 110]. Przykładem trudności wynikających z anomalii w budowie płatów potylicznych jest „imitacja odroczona". „Imitacja odroczona" różni się od imitacji natychmiastowej potrzebą wykorzystania tzw. modeli wyobrażeniowych zgromadzonych w pamięci trwałej, powstałych na bazie minionych doświadczeń [111].

Hipoplazja móżdżku u dzieci z ZD, spowodowana m.in. nadekspresją genu GART, często prezentowana jest w doniesieniach naukowych [103, 112, 113]. Zmiany objętości móżdżku dzieci z ZD dotyczą zarówno substancji szarej jak i białej [103]. W badaniach przeprowadzonych na myszach Ts65Dn z trisomią chromosomu 16, które prezentują fenotyp odpowiadający obrazowi klinicznemu pacjentów z ZD, stwierdzono zmniejszenie objętości móżdżku o 88,5%, w tym redukcję warstwy drobinowej (92,3%) i ziarnistej (86,7%) i zmniejszenie gęstości komórek ziarnistych móżdżku (76%) i komórek Purkiniego w porównaniu do myszy bez trisomii. Na uwagę zasługuje fakt, iż wymienione zmiany w obrębie móżdżku są obserwowane u myszy dopiero po 6 dniu życia pozapłodowego. Wcześniej, czyli do szóstego dnia od urodzenia móżdżek myszy Ts65Dn nie różni się od myszy typowo rozwijających się (eupliodalnych) [112]. Jedyną widoczną zmianą zaraz po urodzeniu u myszy są ograniczone procesy podziału komórek prekursorowych komórek ziarnistych [114]. Podobne badania przeprowadzono także na móżdżkach ludzi z ZD. Od 16 m.ż. stwierdza się redukcję objętości móżdżku. Wykazano na podstawie badań MRI, iż gęstość komórek ziarnistych, pobudzających korę móżdżku, była również zmniejszona - do 70% gęstości komórek ziarnistych móżdżków populacji ogólnej [115, 116]. Hipoplazja móżdżku jest czynnikiem odpowiedzialnym w dużej mierze za zaburzenia artykulacyjne, brak płynności mowy, hipotonię, problemy związane z koordynacją ruchów [15, 57, 58]. Zaburzenia mowy spowodowane są nie tylko zmniejszoną objętością móżdżku, ale także płatów czołowych. Z kolei hipotonia mięśniowa wraz z obniżoną siłą mięśniową utrudniają nabywanie umiejętności z zakresu dużej motoryki [41]. Móżdżek uczestniczy w tworzeniu wszystkich programów ruchowych na kolejnych etapach ich powstawania i korekcji. Współdecyduje zatem w opanowywaniu i doskonaleniu czynności motorycznych [58, 116]. Połączony jest z układem piramidowym i pozapiramidowym, otrzymuje pobudzenia czucia powierzchownego (eksteroceptywne), a także z siatkówki oka. Wzajemne obwody przedsionkowo - móżdżkowe regulują podstawowe ułożenie ciała w przestrzeni oraz napięcie mięśniowe i postawę [117].

Uszkodzenie dróg odprowadzających z móżdżku i doprowadzających może być powodem pojawienia się objawów zespołu móżdżkowego [58]. Z kolei zaburzenie w zakresie liczby i objętości dróg nerwowych ma kluczowe znaczenie w niewłaściwej organizacji korowej mowy i czynności motorycznych [8].

Ciało modzelowate, które bierze udział w łączeniu symetrycznych obszarów asocjacyjnych w obu półkulach i umożliwia koordynację ich pracy, u osób z ZD wykazuje cechy nieprawidłowości. Zwężenie ciała modzelowatego stwierdzane w ZD ma znaczenie w „komunikacji" między półkulami. Szczególnie istotne są zmiany w włóknach spoidłowych ciała modzelowatego pomiędzy płatami czołowymi mózgu. Konsekwencją są takie dysfunkcje jak mała płynność mowy, perseweracje czy trudności w zadaniach wymagających rozwiązywania problemów [118].

Zmiany w wielkości mózgowia i jego struktur u dzieci z ZD uwidaczniają się od 6 m.ż. Okazuje się, że równolegle czyli po 6 m.ż. widoczne zaczynają być różnice w rozwoju motorycznym u dzieci z ZD w porównaniu do dzieci zdrowych [119]. Wraz z wiekiem rejestruje się mniejszą zawartość substancji szarej w płatach czołowych (głównie w lewym płacie czołowym), w korze przedczołowej, potylicznej po stronie lewej, w lewym zakręcie zaśrodkowym, lewym zakręcie skroniowym poprzecznym, w obydwu płatach ciemieniowych [104]. To implikuje deficyty poznawcze podobne do stwierdzanych u pacjentów z uszkodzeniem lewej półkuli mózgu: czyli związanych z zaburzeniami funkcji werbalnych [103, 120, 121, 122]. Prawa półkula mózgu bardziej niż lewa jest zaangażowana w percepcję mowy u osób z ZD. Jednakże wydaje się, że działa w izolacji względem lewej półkuli, odpowiedzialnej za planowanie i wykonanie ruchu i proces mówienia u pacjentów z ZD [123]. Dlatego też w zakresie tych funkcji deficyty mogą być obserwowane nie tylko w dzieciństwie, ale i wieku dorosłym [104].

Inną anomalią układu nerwowego występującą u dzieci z ZD jest opóźniony proces mielinizacji. Różnice w porównaniu do populacji zdrowej obserwuje się bardzo wcześnie – od 22 tygodnia życia płodowego. W 6 m.ż. po urodzeniu zmiany są już bardzo nasilone [101]. W prawidłowym rozwoju mielinizacja powinna mieć przebieg od tyłu mózgowia ku przodowi oraz od dołu ku górze [64, 124]. Około 18 – 24 m.ż. powinna być już częściowo ukończona [125]. Natomiast u dzieci z ZD w 18 m.ż. zmielinizowany jest zaledwie pień mózgu, móżdżek, ciało modzelowate i część torebki wewnętrznej. Brak pełnego zmielinizowania stwierdza się w tym czasie w korze mózgowej [64]. Wiąże się to z opóźnieniem rozwoju funkcji kognitywnych oraz z nieprawidłowym rozwojem „kamieni milowych" z uwagi na duży udział wzroku w zdobywaniu doświadczeń zwłaszcza w pierwszym okresie życia [64].

Na skutek omawianej aberracji chromosomowej dochodzi do wcześniej wspomnianych zmian patofizjologicznych w ośrodkowym układzie nerwowym, takich jak:

a)procesy degeneracyjne w mózgowiu spowodowane superekspresją genu kodującego enzymy peroksydacyjne między innymi enzymu zależnego od miedzi i cynku - dysmutazy ponadtlenkowej (superoxide dismutase) (Cu Zn-SOD; SOD -1),

b) zaburzeń regulacji procesu apoptozy neuronalnej,

c) nadekspresji genu białka prekursorowego amyloidu (beta amyloid precursor protein – APP) i powstawanie złogów beta – amyloidu,

d) obniżenie zawartości neurotransmiterów [8].

Wzrost aktywności SOD-1, obserwowany już u dzieci z ZD w życiu płodowym, powoduje niekontrolowane powstawanie aktywnych form tlenu [126]. Następuje peroksydacja lipidów błonowych, co prowadzi do uszkodzenia komórek i tkanek. Dochodzi do uszkodzenia błon biologicznych pod wpływem wolnych rodników. Drobne uszkodzenia oksydacyjne kumulują się, z czasem stając się przyczyną zaburzeń morfogenezy mózgu, a tym samym sprawności intelektualnej i procesów pamięci [8]. Nadmierne uszkodzenie błon biologicznych pod wpływem wolnych rodników uważa się za bezpośrednią przyczynę zmian degeneracyjnych w mózgowiu [8]

Przewlekły stres oksydacyjny może pobudzać ekspresję genu *ETS2*, zlokalizowanego na 21. chromosomie. Nadpekspresja genu *ETS2* u dzieci z ZD, przyczynia się do silnego pobudzenia procesów apoptozy neuronalnej [127]. Prawdopodobnie u dzieci z ZD pobudzenie procesów apoptozy ma miejsce już podczas rozwoju wewnątrzmacicznego (od 20 tygodnia życia płodowego), a następnie może dochodzić do ich zahamowania po urodzeniu [8]. Nadekspresja *ETS2* i stres oksydacyjny przyczyniają się do procesów neurodegeneracji [126]. Neurodegeneracja mózgu, przedwczesne starzenie się mózgu, a także zaburzenia mielinizacji u osób z ZD pojawiają się początkowo w obszarze płatów skroniowych wraz z hipokampem [98]. Struktury te wraz z korą i móżdżkiem odpowiedzialne są w dużej mierze za procesy analizy szczegółowej, dlatego osoby z ZD wykazują większe problemy w zakresie analizy szczegółowej w porównaniu do analizy globalnej [101].

Przebieg ZD, zwłaszcza w późniejszych latach życia, może przypominać chorobę Alzheimera [104]. Podobieństwo polega na tym, iż istotną rolę w obydwu grupach chorych odgrywa nadekspresja genu białka prekursorowego amyloidu (beta amyloid precursor protein – APP) znajdującego się na chromosomie 21 [8]. W efekcie powstają złogi beta amyloidu w mózgu w postaci blaszek amyloidowych, co inicjuje jak i stymuluje proces neurodegeneracji [28]. Na skutek zmian patologicznych w OUN, podobnych do tych stwierdzanych u pacjentów z chorobą Alzheimera, prawdopodobieństwo wystąpienia u osób z omawianą aberracją

chromosomową zespołu otępiennego wraz z wiekiem wrasta [127]. Jednakże kliniczne objawy tego zespołu chorobowego nie rozwijają się u wszystkich osób starszych z ZD, ale zaledwie u 15 – 25% [3]. W przebiegu ZD jak i choroby Alzheimera, oprócz tworzenia się blaszek amyloidowych, powstawania zwyrodnień włókienkowych, obserwuje się obniżenie poziomu neurotransmiterów. Przykładem jest zmniejszona zawartość N-acetyloasparaginianu (NAA) [128]. NAA znajduje się w neuronach, niedojrzałych oligodendrocytach oraz neuroglejowych komórkach prekursorowych [129]. NAA bierze udział w wielu procesach biochemicznych, w tym w metabolizmie asparaginianu. Odpowiedzialny jest głównie za dobrą aktywność neuronów oraz częściowo za mielinizację [130]. U pacjentów z ZD poza niskim w porównaniu do zdrowej populacji poziomem NAA obserwuje się obniżoną zawartością choliny (Cho), mioinozytolu (mI), kwasu gamma-aminomasłowego (GABA) w płatach skroniowych [98]. Natomiast w obrębie kory czołowej stwierdza się obniżenie poziomu NAA, Cho, mI oraz glutaminianu i glutaminy (Glx) [128]. Stwierdzony u osób z ZD obniżony poziom Cho powoduje problemy w procesie mielinizacji. Cho i związki zawierające Cho są markerami degradacji produktów mieliny [129, 130]. Długotrwałe zmiany aktywności Cho mogą doprowadzić do rozpadu osłonki mielinowej i wskazują na opóźnione procesy mielinizacji mózgu [95]. Obniżenie poziomu mI świadczy o zaburzonym metabolizmie komórek glejowych oraz o zmniejszeniu ich gęstości. Mioinozytol jest składnikiem fosfolipidów i znajduje się w astrocytach [129, 130]. Inny neuroprzekaźnik Glx odgrywa kluczową rolę w dojrzewaniu neuronów, ponieważ reguluje procesy proliferacji i migracji prekursorów komórek nerwowych i niedojrzałych neuronów w trakcie rozwoju mózgu [129, 130].

Z powodu procesów neurodegeneracyjnych, zaburzeń mielinizacji i obniżonego poziomu neuromediatorów: NAA, Cho, mI, GABA, zwłaszcza w obszarze płatów skroniowych i hipokampa procesy uczenia się, związane z zapamiętywaniem, mogą być zaburzone u dzieci z ZD [98, 101]. Płaty skroniowe wraz z hipokampem odgrywają znaczącą rolę w rozwoju poznawczym, w tym w procesie szybkiego zapamiętywania oraz w „przekazywaniu" informacji z pamięci świeżej (krótkotrwałej) do długotrwałej [98]. Prawidłowe funkcjonowanie hipokampa stwarza warunki do efektywnego uczenia się [98]. Hipokamp odpowiedzialny jest za płynność w nauce, za procesy konsolidacji nabytych informacji, za umiejętność wykonania zadań przestrzennych oraz za pamięć jawną [131]. Ponadto neuromediatory: NAA, Cho, mI, GABA są neurotransmiterami wpływającymi na zdolność uczenia się i zapamiętywania [98]. W płatach skroniowych w przeciwieństwie do płatów czołowych stwierdza się obniżenie zawartości GABA [98]. Sugeruje to, iż stosowanie leków nootropowych, które są pochodnymi GABA może mieć korzystne działanie u pacjentów z ZD i może prowadzić do poprawy funkcji poznawczych, w tym procesów uczenia się i pamięci [98].

Płaty czołowe, w obrębie których stwierdza się obniżone poziomy pobudzających neurotransmiterów, w tym Glx oraz NAA, odpowiedzialne są za czynności ruchowe, w tym artykulację (część tylna) oraz za czynności intelektualne (przednia część) [128, 131]. Pobudzający neuroprzekaźnik Glx odgrywa kluczową rolę w dojrzewaniu neuronów, ponieważ reguluje procesy proliferacji i migracji prekursorów komórek nerwowych i niedojrzałych neuronów w trakcie rozwoju mózgu. Reguluje procesy uczenia się i zapamiętywania, a także odczuwanie bólu [128]. Dysfunkcja płatów czołowych może powodować deficyty poznawcze w tym w zakresie czynności wykonawczych, nieuwagę, tendencję do perseweracji [103].

Podsumowując, procesy patofizjologiczne w OUN u osób z ZD prowadzą do zaburzeń pamięci, uczenia się i przyspieszają procesy starzenia się mózgu [98, 103, 128].

Metody badań stosowane w ocenie struktury, patofizjologii układu nerwowego

W celu oceny struktury bądź funkcjonowania OUN stosuje się liczne badania. Przykładem jest badanie spektroskopii rezonansu magnetycznego (hydrogen magnetic resonance spectroscopy; ^{1}H MRS), pozwalające na ocenę metabolitów biorących udział w neurotransmisji w określonych obszarach mózgu [132]. Innym badaniem umożliwiającym zbadanie czynności mózgu jest magnetoencefalografia. Opiera się na rejestracji zmiennych pól magnetycznych powstających w wyniku przepływu słabych prądów elektrycznych na poziomie neuronalnym. Ultrasonografia (USG) przezciemiączkowa (stosowana u dzieci poniżej 1 r.ż.), pozwala ocenić zmiany przestrzeni płynowych wewnątrzczaszkowych (wady rozwojowe, torbiele, malformacje naczyniowe, guzy, zmiany pourazowe i inne), które w pewnym stopniu mogą być przyczyną padaczki [132]. Natomiast metodami badań stosowanymi w celu oceny zmian w zakresie budowy i wielkości mózgowia oraz jego struktur są metody neuroobrazowania w postaci: badania rezonansu magnetycznego (MR) czy tomografii komputerowej (KT). Sprawdzenie funkcji poznawczych umożliwiają m.in. badania endogennych potencjałów wywołanych (event – related potentials; ERP) bądź testy neuropsychologiczne [133].

^{1}H MRS jest metodą nieinwazyjną, dającą wgląd w skład chemiczny mózgu [127]. Oceny widma ^{1}H MRS dokonuje się m.in. w oparciu o proporcje poszczególnych metabolitów do kreatyny (Cr), stosowanej jako standard wewnętrzny do oceny stosunków poszczególnych metabolitów takich, jak: NAA, Cho, mI, GABA [130] . U pacjentów z ZD w przeciwieństwie do populacji ogólnej obserwuje się w widmach spektroskopii w płatach skroniowych obniżony

stosunek NAA/Cr, Cho/Cr, mI/Cr i GABA/Cr [98]. Natomiast w obrębie kory czołowej stwierdza się obniżenie poziomu NAA/Cr, Cho/Cr, mI/Cr, a także (Glx/Cr) [128].

W badaniu MR oraz KT u osób z ZD stwierdza się zmniejszenie objętości mózgowia oraz takich jego struktur jak płaty skroniowe czy hipokamp w porównaniu do populacji ogólnej [101]. Należy jednak dodać, że wielkość mózgowia nie decyduje o wartości ilorazu inteligencji [101, 102].

Najnowsze badania za pomocą magnetoencefalografu sugerują, że ruch u osób z ZD kontrolowany jest ipsilateralnie, natomiast w populacji bez ZD kontralateralnie. Mianowicie prawa półkula mózgu niejednokrotnie odpowiada za ruch wykonywany prawą stroną ciała u dzieci z ZD inaczej niż w grupie kontrolnej, w której ruch prawą stroną ciała powoduje większą aktywność lewej półkuli mózgu [127, 135].

Sensoryczne potencjały wywołane (sensory – evoked potentials; EPs), czy poznawcze potencjały wywołane (cognitive potentials) wykazują u dzieci z ZD nieprawidłowości. Przykładem jest często stwierdzane na podstawie ERP u dzieci z ZD zwolnienie szybkości w lokalizowaniu i kategoryzowaniu bodźców słuchowych oraz nieprawidłowości w zakresie słuchowej pamięci świeżej [64]. Funkcje poznawcze można ocenić nie tylko na podstawie badania potencjałów wywołanych, ale także testami czy skalami psychologicznymi. Zastosowanie u dzieci z ZD mają m.in.: WISC, Test Inteligencji dla Małych Dzieci Psyche-Cattell, Skala Rozwoju Psychomotorycznego Dziecka wg Brunet – Lezine czy Skala Inteligencji wg Tremana – Merrill [1, 92]. Omówione zostały w rozdziale dotyczącym rozwoju umysłowego dzieci z ZD.

Metodą badania, stosowaną w eksperymentach psychologicznych w celu określenia najbardziej aktywnego obszaru OUN poprzez wskazanie miejsc zwiększonego metabolizmu glukozy jest pozytronowa emisyjna tomografia (PET). Pozwala wykryć ogniska padaczkowe czy też guzy mózgu. W badaniach u dzieci z ZD zauważono słabe interakcje między wzgórzem a korą nową oraz między płatem skroniowym a potylicznym co może powodować problemy ze skupieniem uwagi [101]. Ponadto patologia strukturalna śródmózgowia, połączeń wzgórzowo – korowych, korowych połączeń czołowo – ciemieniowych skutkuje podatnością na zakłócenia, zaburzenia różnicowania starych i nowych doświadczeń, trudności w skupianiu uwagi na danym obiekcie i wykonywaniu zadań ukierunkowanych na określony cel [101].

Padaczka, jako zespół chorobowy współistniejący u chorych z zespołem Downa

W badaniach elektroencefalograficznych (EEG) nieprawidłowości stwierdza się u 20 – 25% u osób z ZD [136]. Czynność napadowa, częściej opisywana jest w tylnej części mózgu niż przedniej i w lewej półkuli niż w prawej [101]. Jednakże nie wszystkie nieprawidłowe zapisy EEG u dzieci z ZD wiążą się z obecnością napadów padaczkowych [136]. Padaczka występuje u 1 – 13% dzieci z ZD, przy czym częstość jej występowania jest większa u dzieci z ZD niż w populacji ogólnej, a mniejsza niż u osób z niepełnosprawnością intelektualną [136]. Istnieje kilka przypuszczalnych mechanizmów, które mogą przyczyniać się do występowania padaczki u osób z ZD. Mianowicie: wzmożona pobudliwość błony komórkowej neuronów, różnice w budowie komórek nerwowych w porównaniu do populacji ogólnej (cieńsze i dłuższe dendryty, mniejsza gęstość synaptyczna), nieproporcjonalnie mniej neuronów w warstwie ziarnistej kory mózgu wydzielających neuroprzekaźniki hamujące takie jak GABA [136].

Przebieg padaczki jest zazwyczaj łagodny, a liczba napadów może z wiekiem stopniowo maleć [137]. Chorzy z padaczką z ZD są leczeni takim samymi lekami jak dzieci bez omawianej aberracji chromosomowej, co więcej często reagują lepiej na nie niż dzieci bez ZD [4]. Wiek jest ważnym czynnikiem determinującym występowanie padaczki. W związku z okresem występowania wyróżnia się trójfazowy podział padaczki w ZD: padaczkę niemowlęcą, padaczkę wczesnej dorosłości i odrębny rodzaj padaczki u pacjentów powyżej 50 – 55 r.ż. Padaczka niemowlęca występuje około 6 – 8 m.ż. (rozciąga się między 4 – 18 m.ż.). Czynnikami ryzyka jej wystąpienia są: wcześniactwo, wrodzone wady serca, operacje kardiologiczne, okołoporodowe niedotlenienie, niedokrwienie układu nerwowego, encefalopatia poszczepienna. Natomiast cechami charakterystycznymi jest brak aktywności międzynapadowej w EEG pomiędzy kolejnymi napadami padaczkowymi lub zmiany ogniskowe [136].

U niemowląt padaczka przybiera postać napadów: ogniskowych, mioklonicznych, uogólnionych toniczno klonicznych lub atonicznych [136]. U dzieci z ZD mogą występować również tzw. napady odruchowe (reflex seizures). Wiek, w którym występują napady odruchowe to 2,5 – 24 r.ż. Rzadko u chorych z ZD padaczka przyjmuje postać zespołu Lennoxa – Gastaut (Lennox – Gestaut syndrome – LGS). Przegląd badań naukowych z 30 lat z pięciu ośrodków leczących chorych z padaczką wykazał zaledwie współistnienie tych dwóch zespołów chorobowych u 13 chorych (w wieku od 5 – 16 lat) [136].

Jeśli występujące napady padaczkowe są częste, ciężkie i długotrwałe, wymagające dużej liczby leków, to rozwój intelektualny dzieci z ZD bywa wolniejszy aniżeli dzieci z ZD bez takich napadów [136]. Co więcej brak poprawy pod wpływem leków wiąże się z niższym

ilorazem rozwoju i większym prawdopodobieństwem wystąpienia cech autystycznych [136]. Niektóre doniesienia naukowe wskazują, że po zastosowaniu skutecznej terapii możliwe jest osiągnięcie kamieni milowych, mimo że nadal obserwuje się cechy autystyczne i brak umiejętności mówienia [136]. Z upływem czasu częstość występowania padaczki wzrasta, nawet do 46% u osób z ZD powyżej pięćdziesiątego roku życia, u których dodatkowo stwierdza się otępienie [138]. Jednak jeśli napady padaczkowe wystąpią po okresie niemowlęcym prawdopodobieństwo wystąpienia opóźnienia w rozwoju psychoruchowego jest mniejsze [136].

Podsumowując, liczne uwarunkowane genetycznie zmiany występujące w układzie nerwowym osób z ZD mają prawdopodobnie wpływ nie tylko na występujące u nich upośledzenie umysłowe, ale także na rozwój motoryczny. Kolejne etapy rozwoju ruchowego u dzieci z ZD zazwyczaj zdobywane są później w porównaniu do dzieci bez dodatkowego chromosomu, a wykonywane czynności często charakteryzuje nieporadność i niezgrabność [139]. Mimo że dzieci z ZD uzyskują większość fundamentalnych funkcji, ich ruchy są mniej precyzyjne i mniej skoordynowane [3]. Interesująca wydaje się być różnorodność w zakresie rozwoju funkcji ruchowych występująca wśród dzieci z ZD. Nie jest jasne, jakie czynniki są przyczyną tych różnic. Sugeruje się, że elementami, które mogą wpływać na funkcjonowanie dzieci z ZD są zarówno cechy „wewnętrzne", indywidualne takie, jak układ nerwowy, postawa ciała, jak i czynniki zewnętrzne takie, jak otoczenie i obecność odpowiedniej stymulacji [3].

2. Cele pracy

Sformułowano następujące cele badawcze:

1) Ocena funkcjonalna motoryki dużej dzieci z ZD,
2) Porównanie do norm rozwoju ruchowego okresu osiągnięcia przez dzieci z ZD funkcji samodzielnego stania i chodzenia,
3) Ocena postawy ciała dzieci z ZD,
4) Ocena równowagi ciała dzieci z ZD.

3. Materiał i metodyka

3.1. Charakterystyka grupy badanej

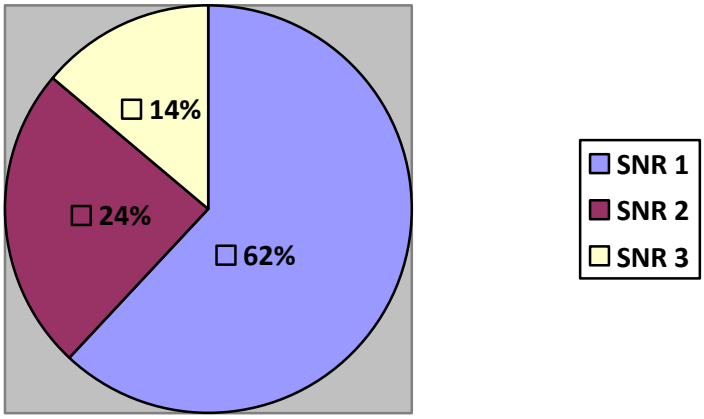
Badania zostały przeprowadzone na terenie województwa wielkopolskiego wśród pacjentów z ZD Poznańskiego Centrum Rehabilitacji i Ortopedii, członków Stowarzyszenia Na Tak z Poznania oraz Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym - Koło w Lesznie. Projekt badawczy został zatwierdzony przez Komitet Bioetyczny Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu (załącznik 1).

Grupę badaną stanowiło 79 dzieci z ZD, w tym 37 dziewcząt i 42 chłopców. Najmłodsze dziecko było w wieku 7 miesięcy, najstarsze w wieku 17 lat (204 miesięcy). Średnia wieku wynosiła 6 lat 3 miesiące ± 4 lata 6 miesięcy. Z uwagi na dużą rozpiętość wieku badanych, dokonano podziału na grupy:

1) dzieci do 3. roku życia (24, w tym 12 dziewcząt i 12 chłopców),
2) dzieci w przedziale wiekowym 3 - 6 lat (19, w tym 9 dziewcząt, 10 chłopców),
3) dzieci starsze niż 6.r.ż. (36, w tym 16 dziewcząt, 20 chłopców).

Badanych pacjentów podzielono według stopnia niepełnosprawności ruchowej oznaczonego za pomocą skali niepełnosprawności ruchowej (SNR) przeznaczonej dla dzieci z ZD, która jest nieodłącznym elementem Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88). Wyróżniono trzy grupy dzieci:

1) 49 dzieci z lekkim stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 1),
2) 19 dzieci z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 2),
3) 11 dzieci ze znacznym stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 3).



Rycina 1. Liczba pacjentów wyrażona w procentach w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej. Łagodny stopień niepełnosprawności oznaczony jest jako SNR 1, umiarkowany stopień niepełnosprawności oznaczony jest jako SNR 2, znaczny stopień niepełnosprawności oznaczony jest jako SNR 3.

Dokonano też podziału dzieci zarówno ze względu na wiek jak i ze względu na stopień niepełnosprawności ruchowej, zgodnie z zaleceniami autorów skali (tabela 1).

Tabela 1. Podział badanych pacjentów w zależności od wieku i stopnia niepełnosprawności ruchowej

Badani	SNR 1	SNR 2	SNR 3	Razem
Grupa wiekowa < 3 r.ż.	19	3	2	24
Grupa wiekowa 3 – 6 lat	9	9	1	19
Grupa wiekowa > 6 lat	21	7	8	36
Razem	49	19	11	79

Na podstawie wywiadu z rodzicami pacjentów uzyskano informacje o wieku matki w momencie urodzenia dziecka. Średnia wieku matek wynosiła 33 lata ± 7 lat. Matki, które urodziły dzieci z ZD przed 35. r.ż. stanowiły większość (tj. 59%).

Stopień opóźnienia rozwoju psychomotorycznego został określony przez psychologów na podstawie ilorazu rozwoju wyznaczonego za pomocą skali Brunet – Lezine u dzieci poniżej 3. r.ż., natomiast u dzieci starszych za pomocą skali WISC. U większości dzieci stwierdzono opóźnienie rozwoju psychoruchowego w stopniu umiarkowanym (70%). Lekki stopień opóźnienia rozwoju psychomotrycznego został zdiagnozowany u 19% badanych. Z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego było zaledwie 4% dzieci, a z normą intelektualną 7%.

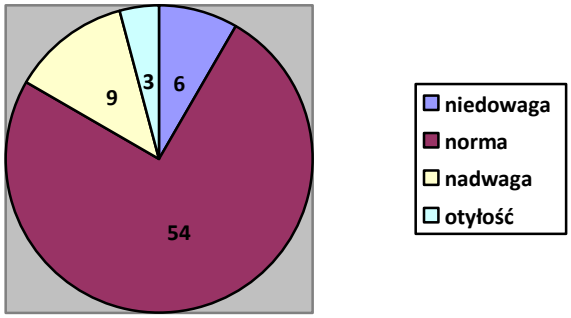
Na podstawie dokumentacji szpitalnej uzyskano informacje o: masie urodzeniowej dzieci, ocenie jakości noworodka w 5 minucie życia, tygodniu, w którym odbywał się poród (tabela 2) oraz o obecności: wrodzonych wad serca, zaburzeń wydzielania hormonów tarczycy, wadach wzroku, słuchu oraz o obecności zmian w badaniu USG przezciemieniowym pod postacią zmian przestrzeni płynowych wewnątrzczaszkowych, malformacji naczyniowych czy obecności torbieli (tabela3). Obliczono wskaźnik masy ciała, Body Mass Index (BMI), po uprzednim zważeniu i zmierzeniu dzieci (ryc. 2).

Tabela 2. Charakterystyka grupy badanej w pierwszych dniach życia na podstawie dokumentacji szpitalnej, n=79

	Minimum	Maksimum	ŚREDNIA/ Mediana	Odchylenie Standardowe
Masa urodzeniowa [g]	1410	4300	2969	541,46
Apgar w 5 min	1	10	9	
Tydzień porodu	28	42	37,41	2,04

Tabela 3. Częstość występowania wad towarzyszących zespołowi Downa

	Częstość	Procent [%]
Wrodzone wady serca	46	58
Zaburzenia wydzielania hormonów tarczycy	47	59
Wady wzroku	32	40
Wady słuchu	15	19
Nieprawidłowości w badaniu ultrasonografii przezciemieniowej	9	11%



Ryc. 2. Liczba dzieci z określoną wartością BMI

3.2. Metody pomiarowe

Dokonano pomiaru zdolności funkcjonalnych za pomocą Skali Funkcjonalnej Motoryki Dużej (Gross Motor Function Measure-88; GMFM-88) oraz postawy ciała za pomocą wzrokowej analizy postawy ciała z wykorzystaniem Metody Punktowania wg Kasperczyka. Oceniono równowagę ciała za pomocą Pediatrycznej Skali Równowagi (tłumaczenie własne Pediatric Balance Scale; PBS). Otrzymane wyniki dotyczące funkcji motorycznych, postawy ciała i równowagi ciała zestawiono z danymi z dokumentacji szpitalnej takimi, jak: urodzeniowa masa ciała, tydzień ciąży, punktacja w skali Apgar, oceną wzroku i słuchu, USG przezciemieniowym. Dodatkowo oceniono cechy morfologiczne dzieci, takie jak wzrost i masa ciała. Obliczono BMI. Wartość otrzymanego z obliczeń BMI porównano z danymi siatki centylowej dla chłopców i dziewcząt z ZD w wieku 0 – 18 lat [140]. Z wywiadu uzyskano informację o wieku mamy w chwili urodzenia dziecka.

3.2.1. Procedura badania za pomocą skali GMFM–88

Oceny funkcji motoryki dużej dokonano za pomocą GMFM-88 (załącznik 2). Skala została opracowana początkowo na potrzeby diagnostyki dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym [141]. Aktualnie 88 zadań służy do oceny dzieci po urazach czaszkowo – mózgowych oraz z ZD [29, 142]. Twórcy skali opisując procedurę badania w zastosowaniu dla dzieci ZD zaznaczają, że poza podstawowym wyposażeniem i spełnieniem warunków dotyczących pomieszczenia badania, ważne jest aby miejsce badania było tak przyjazne dziecku jak to tylko jest możliwe [142]. Dzięki zastosowaniu tego zalecenia wiele zadań skali GMFM-88 zostało wykonanych w sposób spontaniczny przy użyciu dostępnego wyposażenia sali,

bez wydawania poleceń. Miejsce, gdzie dokonano oceny funkcji motoryki dużej dziecka zgodnie z procedurą było wystarczająco duże, aby możliwe było swobodne poruszanie się dziecka [142]. Przeciętny czas trwania oceny dzieci ZD, wg wytycznych skali GMFM-88, wynosił 45 – 60 minut, przy czym procedura badania dopuszczała robienie krótkich przerw podczas sesji oceny [142]. Uzasadnieniem był fakt, iż dzieciom z ZD trudniej jest przez dłuższy czas skupić uwagę [8]. Dlatego często w celu dokonania pełnej analizy funkcji dziecka potrzebne było więcej niż jedno spotkanie. Jednak sesje jednego badania zawierały się w jednym tygodniu, w celu uniknięcia zmian jakie mogłyby się pojawić w funkcjonalnym rozwoju dziecka przy dłuższym okresie trwania badania.

Ocenę motoryki dzieci dokonano według czteropunktowego systemu, gdzie:

0 – oznaczało, że dziecko nie potrafi rozpocząć próby,

1 – inicjuje zadanie ruchowe (co stanowi <10% zadania),

2 – częściowo wykonuje próbę (10% do <100% zadania),

3 – zadanie ruchowe jest kompletnie wypełnione [142].

Im liczba otrzymanych punktów była większa, tym wskazywało to na wyższy poziom funkcjonalny dziecka. Obserwacje dokonywane były z uwzględnieniem pięciu obszarów rozwoju motorycznego, czyli:

1) leżenie i obracanie się (17 aktywności motorycznych),

2) siedzenie (20 zadań ruchowych),

3) czworakowanie i klęk (14 ocenianych prób),

4) stanie (13 zadań),

5) chodzenie, bieganie skakanie (24 funkcji) [142].

Skala GMFM-88 ma zastosowanie dla dzieci od 5 m.ż. do 16 r.ż. [142]. Jednakże są doniesienia naukowe o zastosowaniu skali dla dzieci starszych niż 16 r.ż. a młodszych niż 18 r.ż [143]. Dlatego też w grupie badanej znalazły się również dzieci w tym przedziale wiekowym.

Innowacją skali GMFM - 88 w zastosowaniu dla dzieci z ZD było wymaganie użycia dodatkowej oceny za pomocą skali niepełnosprawności ruchowej (SNR) dla dzieci z ZD [142]. Niepełnosprawność została podzielna na trzy grupy: łagodną, umiarkowaną, znaczną, w zależności od takich parametrów jak zdolność do inicjowania ruchu, napięcie mięśniowe, siła, motywacja do działania i możliwość utrzymania ruchu w trakcie wykonywania czynności, zakres ruchomości stawów [29]. Dlatego też poza oceną umiejętności ruchowych każdemu dziecku została przydzielona jedna z trzech kategorii SNR.

3.2.2. Procedura oceny równowagi ciała

Do oceny funkcjonalnej równowagi ciała grupy badanej posłużyła PBS. Uwzględniając zasady skali zbadano 44 pacjentów, z których najmłodszy miał 4 lata. W czasie sprawdzania równowagi ciała posłużono się akcesoriami, które według założeń Franjoine, autorki skali, mają zastosowanie w czasie badania (załącznik 3).

Używano zarówno instrukcji słownych, jak i wzrokowych, aby być pewnym zrozumienia instrukcji przez dzieci. Przeciętny czas badania wynosił zgodnie z założeniami skali 15 minut. Przykładowe zadania sprawdzane za pomocą skali PBS przypominały sytuacje dnia codziennego, których wykonanie wymaga przede wszystkim zdolności zachowania równowagi (załącznik 3) [144]. Każde z zadań PBS zostało ocenione w skali od 0 do 4 punktów. Największa możliwa ilość punktów do zdobycia wynosiła 56, co wskazywało na dobre zdolności zachowania równowagi.

3.2.3. Procedura oceny postawy ciała

Postawę ciała oceniono u każdego z pacjentów posługując się Metodą Punktowania według Kasperczyka. Dokonano obserwacji poszczególnych elementów budowy i postawy ciała w płaszczyźnie strzałkowej, poprzecznej, czołowej przodem i tyłem (załącznik 4). Czasami ocenę wzrokową wspierano badaniem palpacyjnym, dzięki czemu uzyskiwano pełną informację o poszczególnych parametrach postawy ciała niekiedy bardziej dokładną niż w przypadku badania postawy ciała za pomocą instrumentów i przyrządów pomiarowych [145]. Pacjenci mogli uzyskać od 0 do 5 punktów, przy czym 0 oznaczało stan prawidłowy, a im większa ilość punktów tym bardziej zaburzony był dany parametr postawy ciała. Zaletą metody punktowania według Kasperczyka jest analityczny opis elementów składowych postawy, z uwzględnieniem ich lokalizacji, charakteru i wielkości zmian [145].

3.3. Analiza statystyczna

Przy opracowaniu statystycznym danych posługiwano się pakietami statystycznymi STATISTICA 8.1, GraphPad InStat oraz arkuszem kalkulacyjnym Microsoft Excel 2000. W przeprowadzonych badaniach dla oceny równic pomiędzy medianami wartości występujących w skali porządkowej stosowano testy nieparametryczne. Dla porównania dwóch grup zmiennych niezależnych stosowano test U Manna-Whitneya, kilku grup zmiennych niepowiązanych test Kruskala-Wallisa (w przypadku wystąpienia różnic istotnych statystycznie wykonywano test wielokrotnych porównań Dunna). Do oceny związku pomiędzy zmiennymi w skali jakościowej w zależności od liczby zmienny, liczebności grup i wartości oczekiwanych stosowano test Chi^2 z poprawka Yates, dokładny test Fishera, test Chi^2 Pearsona lub test Fishera-Freemana-Haltona. Korelacje pomiędzy parametrami oceniano przy pomocy współczynnika korelacji rang Spearmana. Różnice uznawano za istotne statystycznie, gdy poziom istotności $p < 0,05$.

4. Wyniki

4.1. Ocena motoryki dużej (GMFM-88) u dzieci z zespołem Downa

4.1.1. Ocena motoryki dużej w zależności od płci

Wartość mediany motoryki dużej wyznaczonej dla wszystkich badanych dziewcząt wynosiła 89,66% (5,1% –100%), a dla chłopców 91,11% (12,43% – 100%). Nie stwierdzono istotnej statystycznie różnicy pomiędzy wartościami median GMFM-88 w zależności od płci dziecka (p=0,73).

4.1.2. Ocena GMFM–88 w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej i wieku

Oceniono, czy istnieje różnica pomiędzy wartością motoryki dużej GMFM–88 pomiędzy dziećmi z różnym stopniem niepełnosprawności ruchowej. Dane przedstawiono w tabeli 4.

Tabela 4. Ocena wartości GMFM–88 w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej

	stopień niepełnosprawności ruchowej (SNR)			p
	SNR 1	SNR 2	SNR 3	
GMFM – 88 [%] mediana (minimum –maksimum)	89,7 (5,1 - 100)	92,11 (27,68 - 100)	89,42 (12,57 - 98,06)	0,56

Test Kruskala – Wallisa

Nie stwierdzono istotnie statystycznej różnicy pomiędzy medianami GMFM-88 dzieci w wyodrębnionych podgrupach wg SNR.

Dodatkowo przeprowadzono analizę wartości GMFM–88 w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej z uwzględnieniem grup wiekowych pacjentów. Grupy dzieci z SNR 2 i SNR 3 połączono z uwagi na małą liczbę dzieci ze znacznym stopniem niepełnosprawności ruchowej. Wyniki analiz przedstawiono w tabeli 5.

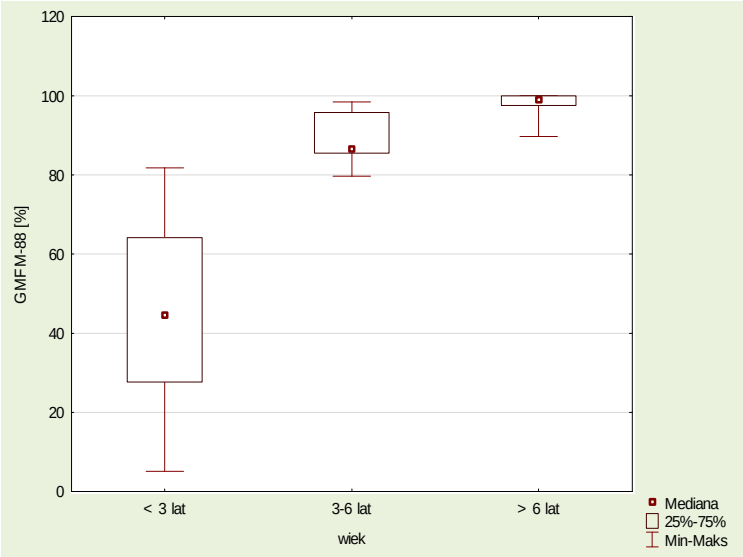
Tabela 5. Ocena wartości GMFM–88 w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej z uwzględnieniem grup wiekowych

	GMFM -88 [%] mediana (minimum-maksimum)			p
	wiek <3 lat	wiek 3 – 6 lat	wiek > 6 lat	
SNR 1	44,57 (5,1 - 87,73)	91,73 (78 - 98,46)	98,99 (89,7 - 100)	<0,0001
SNR 2 – SNR 3	27,68 (12,57 - 43,37)	89,06 (64,25 - 98,3)	92,71 (82,73 - 100)	0,0005

test Kruskala – Wallisa z testem wielokrotnych porównań Dunna

W grupie dzieci z SNR1 stwierdzono znamienną statycznie różnicę pomiędzy medianami GMFM-88 w poszczególnych grupach wiekowych (p<0,0001) (tabela 5). Test wielokrotnych porównań wykazał, że mediana GMFM-88 w grupie dzieci w wieku poniżej 3 lat była znamiennie niższa w stosunku do mediany GMFM-88 dzieci w wieku 3-6 lat (p=0,02) jak i powyżej 6 lat (p<0,0001). Nie stwierdzono znamiennej różnicy pomiędzy medianą GMFM-88 grupy dzieci w wieku 3 – 6 lat w stosunku do dzieci > 6 lat (p=0,08; ryc. 3)

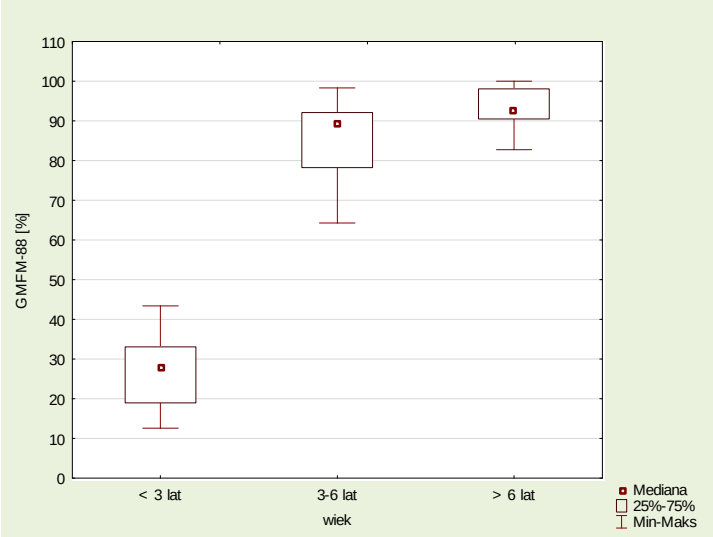
.



Ryc. 3. Ocena wartości GMFM-88 w poszczególnych grupach wiekowych u dzieci z lekkim stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 1).

Podobnie w grupie dzieci z SNR2 i SNR3 stwierdzono znamienną różnice pomiędzy osiągniętą wartością GMFM-88 w poszczególnych grupach wiekowych (p<0,0005). Test wielokrotnych porównań wykazał, że mediana GMFM-88 w grupie dzieci w wieku poniżej 3 lat była niższa w stosunku do dzieci w wieku 3-6 lat, jednak różnica była na granicy istotności

statystycznej (p=0,057). Wartość mediany GMFM-88 w grupie dzieci < 3 r.ż. była znamiennie niższa niż w grupie > 6 r.ż. (p<0,0004) (ryc. 4). Nie stwierdzono znamiennej różnicy pomiędzy medianą wartości GMFM-88 w grupie dzieci 3 – 6 lat w stosunku do dzieci powyżej 6 lat (p=0,26).



Ryc. 4. Ocena wartości GMFM-88 w poszczególnych grupach wiekowych u dzieci z umiarkowanym i znacznym stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 2+ SNR 3).

4.1.3. GMFM – 88 z uwzględnieniem jakości noworodka ocenionej według skali Apgar

Na podstawie danych z literatury podzielono dzieci na dwie podgrupy, takie, u których jakość noworodka była oceniona w 5 minucie życia poniżej 7 i takie, u których jakość noworodka była powyżej 7 punktów w skali Apgar [146].

Tabela 6. GMFM – 88 a jakość noworodka wg skali Apgar w 5 minucie życia

	dzieci urodzone z punktacją w skali Apgar ≤ 7	dzieci urodzone z punktacją w skali Apgar > 7	p
GMFM – 88 % mediana (minimum – maksimum)	97,5 (12,5 - 100)	89,6 (5,1 - 100)	0,51

test U Manna-Whitneya

Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy medianami GMFM-88 dzieci ocenionych poniżej bądź powyżej 7 punktów w skali Apgar (p=0,51).

4.1.4. Ocena motoryki dużej (GMFM–88) z uwzględnieniem masy urodzeniowej dzieci

Oceniono czy wartość motoryki dużej różni się pomiędzy dziećmi urodzonymi z niską masa urodzeniowa (<2500 g) a dziećmi urodzonymi z prawidłową masą ciała. Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy medianami GMFM-88 dzieci z niską masą urodzeniową a dziećmi eutroficznymi (p=0,61; tabela 7).

Tabela 7. GMFM – 88 a masa urodzeniowa ciała

	dzieci urodzone z niska masą urodzeniową(<2500g)	dzieci eutroficzne (masa urodzeniowa >2500g)	p
GMFM-88 [%] mediana (minimum – maksimum	91,77 (12,34 - 100,0)	90,01 (5,10 - 100,0)	0,61

test U Manna-Whitneya

4.1.5. Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem czasu trwania ciąży

Analiza wartości GMFM-88 dzieci z ZD z równoczesnym uwzględnieniem SNR nie wykazała istotnie statystycznej różnicy (tabela 8). W związku z niewielką liczbą dzieci z SNR 2 urodzonych przedwcześnie (n=4) przyłączono grupę dzieci z SNR 2 do SNR 3.

Tabela 8. Ocena motoryki dużej (GMFM-88) z uwzględnieniem stopnia niepełnosprawności ruchowej oraz tygodnia porodu

	dzieci urodzone o czasie	dzieci urodzone przedwcześnie	p
stopień niepełnosprawności ruchowej (SNR)	GMFM-88 [%] mediana (minimum - maksimum		
SNR 1	90,09 (5,1 - 100,0)	90,74 (12,57 – 100,0	0,98
SNR 2 - SNR 3	90,49 (64,25 – 96,7)	90,75 (12,58 – 100,0)	0,93

test U Manna Whitneya

Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy wartością mediany GMFM-88 dzieci urodzonych przedwcześnie w porównaniu do mediany GMFM-88 dzieci urodzonych o czasie (p=0,98) zarówno w grupie dzieci z SNR 1 oraz SNR 2 i SNR 3.

4.1.6. Ocena motoryki dużej w zależności od stopnia opóźnienia rozwoju umysłowego

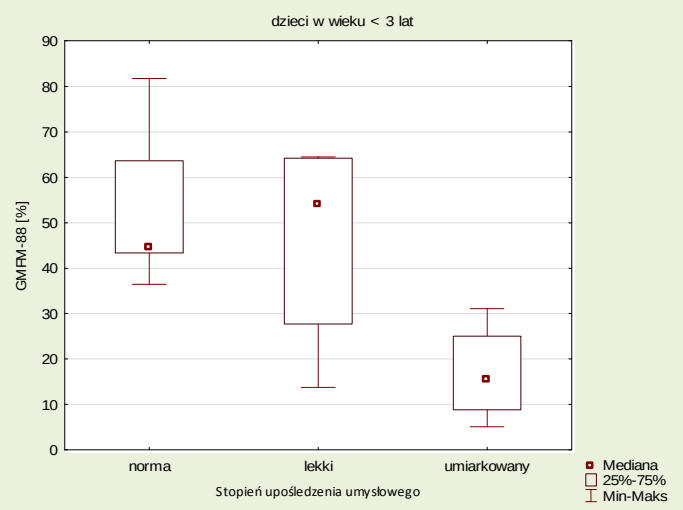
Poddano ocenie czy istnieje różnica w wartości motoryki dużej w zależności od stopnia upośledzenia umysłowego ocenionego przez psychologów wg skali WISC u dzieci z ZD powyżej 3 r.ż. i opóźnienia rozwoju psychoruchowego określonego na podstawie wyznaczenia wskaźnika ilorazu rozwoju za pomocą skali Brunet – Lezine i pogrupowania. Analizę przeprowadzono z uwzględnieniem wieku dzieci. Wyniki przedstawiono w tabeli (tabela 9).

Tabela 9. Ocena GMFM-88 w zależności od rozwoju intelektualnego oraz wieku dzieci

	GMFM-88 [%] liczebność (N); mediana (minimum – maksimum)				p
grupa wiekowa	stopień upośledzenia umysłowego/opóźnienia rozwoju psychomotorycznego				
	norma	lekki	umiarkowany	głęboki	
< 3 lat	N=5; 44,57 (36,43 - 81,79)	N=6; 54,33 (13,73 - 64,45)	N=4; 15,76 (5,1 - 31,13)	-	0,043*
3 -6 lat	-	N=4; 85,39 (79,67 – 95,79)	N=15; 88,46 (64,25 - 98,46)	-	0,72**
> 6 lat	-	N=4; 98,91[a] (96,38 - 100)	N=29; 98,33[b] (89,47 - 100)	N=3; 83,25 (82,73 - 89,70)	a vs b** 0,28

*test Kruskala – Wallisa z testem wielokrotnych porównań Dunna; ** test U Manna - Whitneya

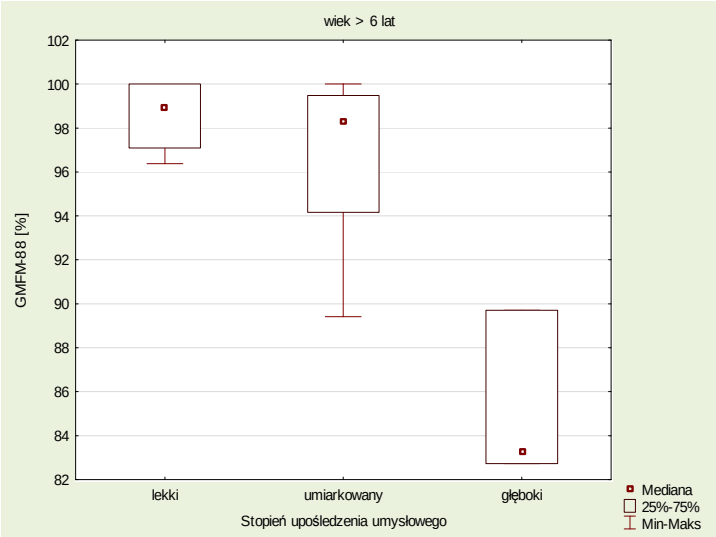
W grupie wiekowej < 3. r.ż. nie było dzieci z głębokim stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego. Wartość GMFM-88 w grupie dzieci poniżej 3 r.ż. wśród dzieci z umiarkowanym stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego była znamiennie niższa niż dzieci z lekkim stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego oraz niż dzieci z normą w zakresie rozwoju umysłowego (p=0,043) (ryc. 5).



Ryc. 5. Porównanie wartości GMFM-88 w grupie dzieci poniżej 3 roku życia w zależności od stopnia opóźnienia rozwoju psychomotorycznego

W grupie dzieci 3 – 6 lat nie było osoby z normą w zakresie rozwoju umysłowego oraz dziecka z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego, a różnica między GMFM-88 dzieci z lekkim, a umiarkowanym stopniem upośledzenia umysłowego nie była istotna statystycznie (p=0,72).

W grupie dzieci powyżej 6 r.ż. wartości GMFM-88 pomiędzy dziećmi z lekkim i umiarkowanym stopniem upośledzenia umysłowego nie różniły się w sposób istotny statystycznie (ryc. 6). Natomiast wartość GMFM-88 dzieci z głębokim stopniem upośledzenia była wyraźnie niższa niż dzieci z lekki stopniem i umiarkowanym stopniem upośledzenia umysłowego, jednak ze względu na bardzo małą liczbę dzieci z głębokim upośledzeniem umysłowym nie przeprowadzono analizy statystycznej.



Ryc. 6. Porównanie wartości GMFM-88 w grupie dzieci powyżej 6 roku życia w zależności od stopnia upośledzania umysłowego.

4.1.7. GMFM–88 w zależności o wskaźnika masy ciała (BMI)

Wskaźnik masy ciała został zaznaczony na siatkach centylowych przeznaczonych dla dzieci z ZD, gdzie pozycja w paśmie 5 percentyla i poniżej oznacza niedowagę (0), pomiędzy 5 a 85 percentylem normę (1), 85 – 95 nadwagę (2), powyżej 95 otyłość (3). Analizę statystyczną przeprowadzono dla 72 dzieci, a nie dla całej grupy badanej, ponieważ nie dysponowano odpowiednią wagą, by móc zważyć dzieci poniżej 1 r.ż. Poza tym nie udało się

dokonać odpowiednich pomiarów niezbędnych do wyznaczenia wskaźnika BMI u niektórych dzieci z uwagi na zmianę ich miejsca zamieszkania. Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy medianami GMFM-88 u dzieci w zależności od wskaźnika BMI (tabela 10).

Tabela 10. Ocena motoryki dużej (GMFM – 88) w zależności od wartości BMI

	niedowaga	norma	nadwaga	otyłość	
N	6	54	9	3	p
GMFM-88 [%] mediana minimum-maksimum	72,06 27,71 - 100,0	91,92 5,1 - 100,0	95,79 60,17 - 100	95,87 90,74 - 98,39	0,18

test Kruskala – Wallisa

Ze względu na niewielką liczbę dzieci z otyłością na potrzeby analiz statystycznych włączono ich do dzieci z nadwagą. Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy medianami GMFM-88 u dzieci w zależności od wskaźnika BMI.

4.1.8. Ocena motoryki dużej (GMFM – 88) w zależności od postawy ciała

We wzrokowej analizie postawy ciała wykonanej metodą punktowania wg Kasperczyka uwzględniono obecność u badanych dzieci hiperlordozy lędźwiowej, skoliozy (na podstawie testu Adamsa) i stopy płasko-koślawej. Następnie poddano ocenie czy istnieje różnica wartości motoryki dużej wśród dzieci w zależności od obecności hiperlordozy, skoliozy i stopy płasko–koślawej. Analizę przeprowadzono z uwzględnieniem SNR i wieku dzieci.

Motoryka duża a hiperlordoza odcinka lędźwiowego kręgosłupa

Oceniono czy istnieje różnica pomiędzy motoryką dużą dzieci z hiperlordozą w stosunku do dzieci z prawidłową lordozą lędźwiową (tabela 11).

Tabela 11. Ocena motoryki dużej (GMFM – 88) z uwzględnieniem obecności hiperlordozy lędźwiowej

	prawidłowa lordoza lędźwiowa	hiperlordoza	p
GMFM-88 [%] mediana minimum-maksimum	92,52 18,9 - 100	88,46 5,1 - 100,00	0,13

test U Manna-Whitneya

Nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic pomiędzy medianami GMFM-88 w wyodrębnionych grupach.

Analiza porównawcza wartości GMFM-88 dzieci z hiperlordozą w stosunku do dzieci z lordozą prawidłową z uwzględnieniem SNR również nie wykazała różnic istotnych statystycznie (tabela 12).

Tabela 12. GMFM–88 z uwzględnieniem stopnia niepełnosprawności ruchowej i obecności hiperlordozy odcinka lędźwiowego kręgosłupa

Stopień niepełnosprawności ruchowej	Dzieci bez hiperlordozy odcinka lędźwiowego	Dzieci z hiperlordozą odcinka lędźwiową	p
	GMFM–88 [%] mediana minimum – maksimum		
SNR 1 (N=49)	92,75 27,71 - 100,0	86,36 5,1 - 100	0,32
SNR 2 (N=19)	92,71 (78,0 - 99,49)	90,09 (27,68 - 100)	0,27
SNR 3 (N=11)	92,05 (18,95 - 98,06)	86,33 (12,57 - 93,85)	0,47

test U Manna-Whitneya

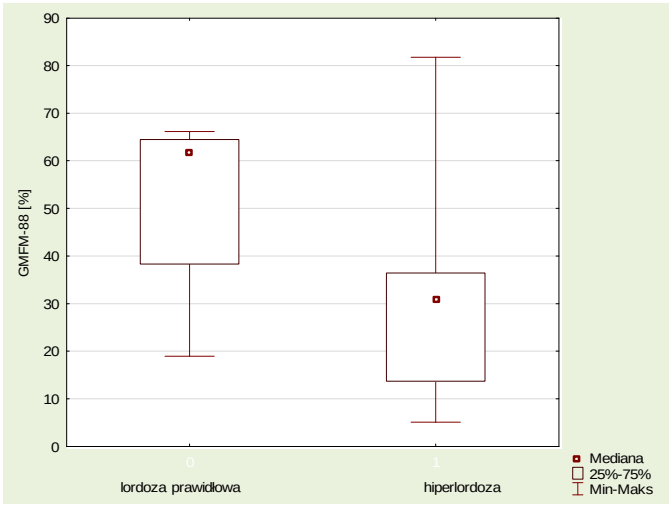
Oceniono motorykę dużą z uwzględnieniem wieku dzieci i obecności hiperlordozy. Dane przedstawiono w tabeli 13.

Tabela 13. Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem wieku pacjentów oraz obecności hiperlordozy odcinka lędźwiowego

	dzieci bez hiperlordozy odcinka lędźwiowego	dzieci z hiperlordozą odcinka lędźwiowego	p
Wiek dziecka	GMFM – 88 [%] mediana (minimum – maksimum)		
< 3 lat (N=13)	61,94 (18,95 - 66,15)	31,13 (5,1 - 81,73)	0,01
3 – 6 lat (N=13)	89,03 (78,0 - 96,11)	88,46 (64-25 - 98,46)	0,97
> 6 lat (N=28)	98,36 (89,7 - 100,0)	95,87 (82,73 - 100,00)	0,14

test U Manna – Whitneya

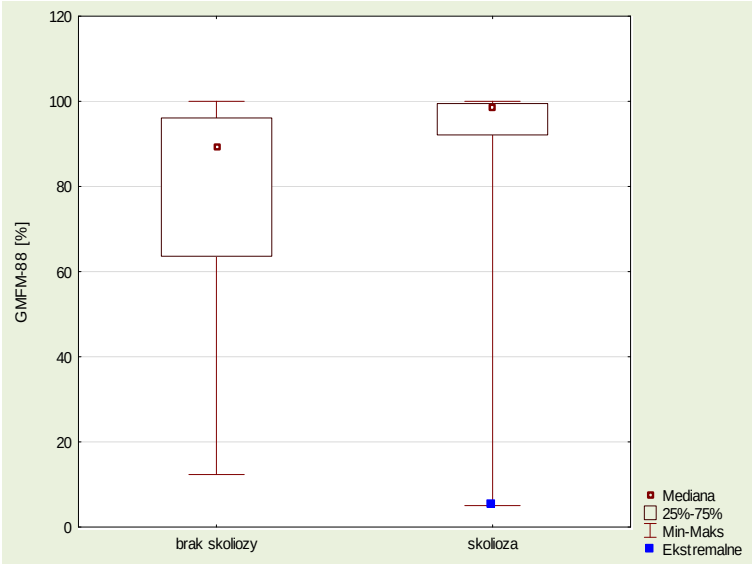
W grupie dzieci poniżej 3. r.ż. mediana GMFM-88 dzieci z hiperlordozą była znamiennie niższa niż dzieci z lordozą prawidłową (p=0,01; ryc. 7). W pozostałych grupach wiekowych nie stwierdzono znamiennie statystycznych różnic GMFM-88 pomiędzy analizowanymi grupami.



Ryc. 7. Porównanie wartości GMFM-88 w zależności od obecności hiperlordozy odcinka lędźwiowego w grupie dzieci <3 roku życia.

Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem obecności skoliozy

Poddano ocenie czy obecność skoliozy różnicuje wartość GMFM-88. Wykazano, że mediana GMFM-88 w grupie dzieci ze skoliozą jest znamiennie wyższa niż u dzieci bez skoliozy i wynosiła odpowiednio 98,33% (5,1% - 100%) vs 89,54% (12,34% - 100%) (p=0,049; ryc. 8).



Ryc. 8. Porównanie motoryki dużej z uwzględnieniem obecności skoliozy

Ocena motoryki dużej z uwzględnienie obecności stopy płasko - koślawej

Poddano ocenie czy wartość motoryki dużej różni się pomiędzy dziećmi ze stopą płasko–koślawą, a dziećmi bez tej wady stopy w postaci (tabela 14).

Tabela 14. GMFM – 88 z uwzględnieniem obecności wady stopy

	dzieci bez wady stopy	dzieci z wadą stopy	p
GMFM – 88 [%] mediana minimum-maksimum	92,05 (5,1 - 100)	87,41 (12,57 - 99,49)	0,48

test U Manna – Whitneya

Nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic pomiędzy medianami GMFM-88 grupy dzieci ze stopą płasko–koślawą w porównaniu do dzieci z prawidłowo wysklepioną stopą.

Ocena motoryki dużej dzieci ze stopą płasko-koślawą w stosunku do dzieci bez tej wady, zarówno po uwzględnieniu SNR (tabela 15), jak i wieku dziecka (tabela 16) nie wykazała istotnych statystycznie różnic.

Tabela 15. Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem stopnia niepełnosprawności ruchowej oraz obecności wady stopy

Stopień niepełnosprawności ruchowej	Dzieci bez wady stopy	Dzieci z wadą stopy	p
	GMFM-88% mediana (minimum-maksimum)		
SNR 1	91,93 (5,1 - 100)	86,37 (32,97 - 99,49)	0,95
SNR 2	92,71 (27,68 - 100)	89,06 (43,37 - 99,49)	0,43
SNR 3	89,95 (18,95 - 98,06)	93,73 (12,5 - 93,85)	0,52

test U Manna – Whitneya

Tabela 16. Ocena motoryki dużej z uwzględnieniem wieku pacjentów oraz obecności wady stopy

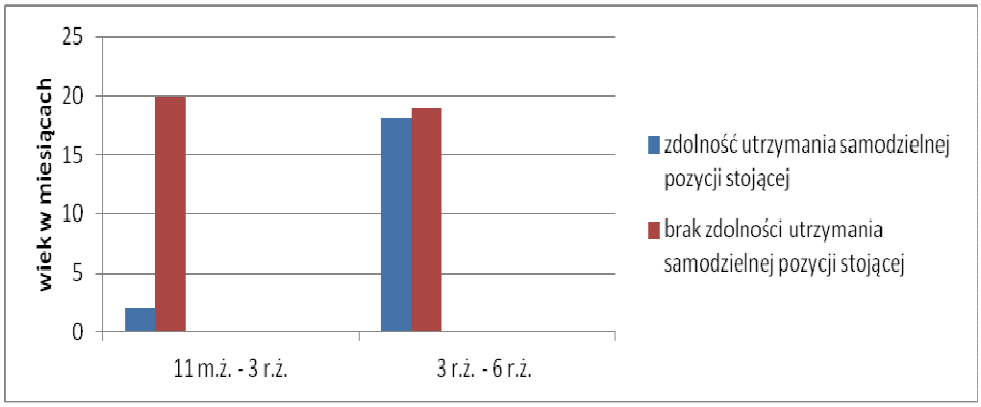
	Dzieci bez wady stopy	Dzieci ze stopą płasko - koślawą	p
Wiek dziecka	GMFM-88 % mediana (minimum-maksimum)	GMFM-88 % mediana (minimum-maksimum)	
< 3 r.ż.	38,33 (5,1 – 81,7)	32,97 (12,5 – 43,37)	0,38
3 – 6 r.ż.	92,36 (64,25 – 98,46)	86,36 (78,0 – 92,67)	0,15
>6 r.ż.	97,94 (83,25 – 100)	96,12 (82,73 – 99,49)	0,45

Test U Manna – Whitneya

4.1.4. Ocena wieku osiągania funkcji samodzielnego stania i chodzenia u dzieci z zespołem Downa

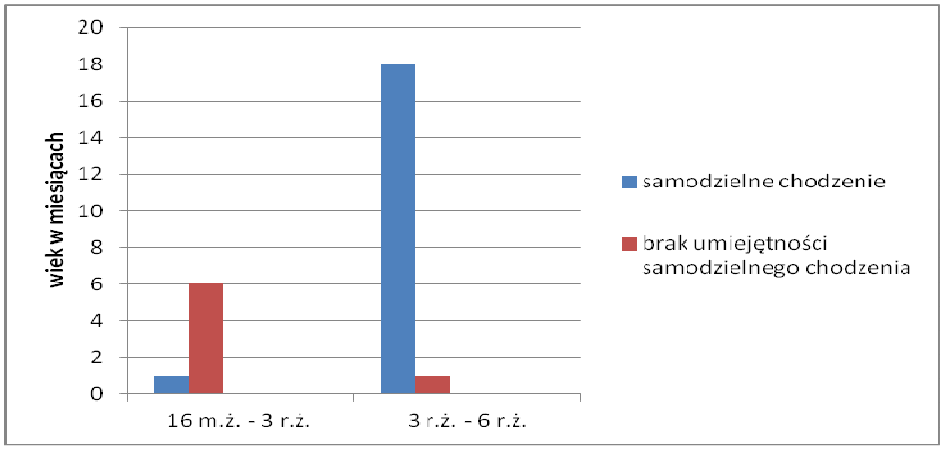
Poddano analizie wiek dzieci, w którym osiągana jest funkcja utrzymania samodzielnej pozycji stojącej oraz chodzenia. Według norm samodzielna pozycja stojąca powinna zostać osiągnięta około 10 – 11 m.ż., natomiast samodzielne chodzenie do 10 – 15 m.ż. [29, 41, 147].

W grupie dzieci powyżej 11 m.ż. do 3 r.ż., odsetek dzieci, które uzyskały funkcję samodzielnej pozycji stojącej wynosił 10%, a w grupie dzieci w przedziale wiekowym 3 - 6 lat 95% (ryc. 9).



Ryc. 9. Wykres przedstawiający wiek, w którym osiągana jest zdolność utrzymania samodzielnej pozycji stojącej.

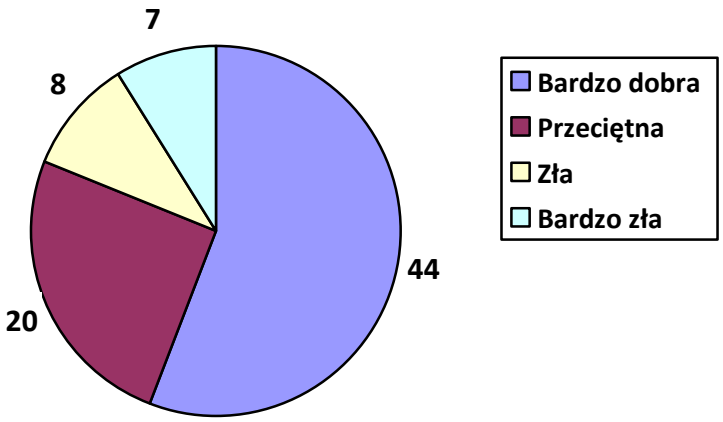
W grupie dzieci powyżej 15 m.ż. w analizowanej grupie dzieci < 3 r.ż., odsetek dzieci, które uzyskały funkcję samodzielnego chodzenia wynosił 14%, a w grupie dzieci w przedziale wiekowym 3 - 6 lat 95% (ryc. 10).



Ryc. 10. Wykres przedstawiający wiek, w którym osiągana jest zdolność samodzielnego chodzenia

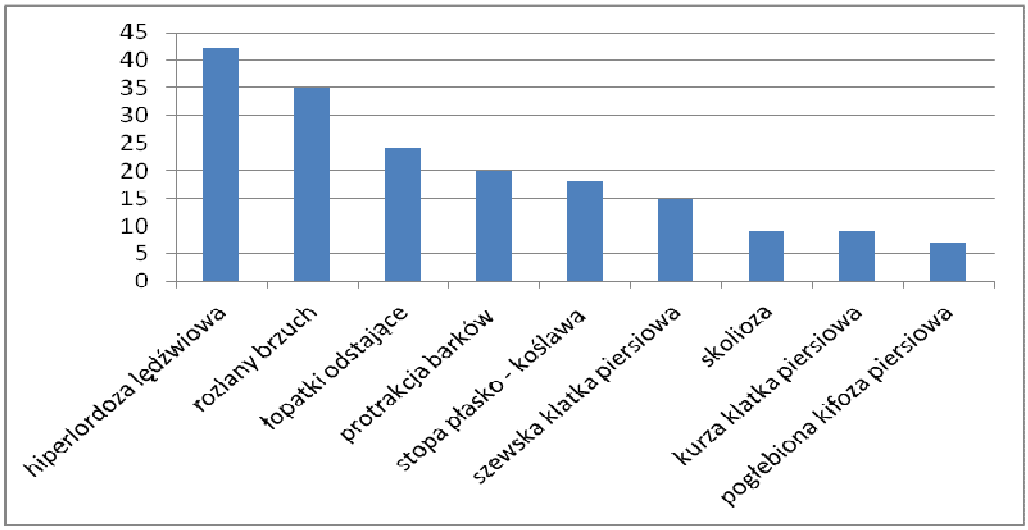
4.2. Ocena postawy ciała

Postawę ciała oceniono u 79 osób badanych z wykorzystaniem wzrokowej analizy postawy ciała Metodą Punktowania wg Kasperczyka. Większość dzieci charakteryzowała się bardzo dobrą postawą ciała (ryc. 11).



Ryc. 11. Ocena postawy ciała u dzieci z zespołem Downa.

Stwierdzono, że hiperlordoza odcinka lędźwiowego występowała u 53%, rozlany brzuch u 44%, protrakcja barków u 25% pacjentów, odstające łopatki u 30% dzieci, stopa płasko–koślawa u 23%, szewska klatka piersiowa u 19%, kurza klatka piersiowa u 11%, skolioza u 11%, a pogłębiona kifoza piersiowa u 9% badanych dzieci.



Ryc. 12. Częstość występowania analizowanych parametrów postawy ciała u dzieci z zespołem Downa.

4.2.1. Ocena postawy ciała w zależności od płci

Z uwagi na niewielką liczbę pacjentów z ZD z „bardzo złą" postawą ciała, połączono dzieci ze „złą" postawą ciała i „bardzo złą" i taką grupę wad postawy nazwano „wadliwą postawą ciała". Na potrzeby analiz statystycznych połączono też grupę dzieci z „bardzo dobrą" i z „przeciętną" postawą ciała. Postawę ciała w tej grupie nazwano „dobrą" postawą ciała. Dla tak wyodrębnionych podgrup oceniono, czy istnieje związek pomiędzy płcią, a postawą ciała dziecka (tabela 17).

Tabela 17. Ocena postawy ciała w zależności od płci

	chłopcy	dziewczęta	p
postawa ciała dobra	36	28	0,40
wada postawy	6	9	

Test Chi^2 z poprawką Yatesa

Dziewczęta prezentowały wadliwą postawę ciała w 24%, a chłopy w 14%. Nie stwierdzono istotnego statycznie związku pomiędzy postawą ciała a płcią dziecka (p=0,40).

4.2.2. Ocena postawy ciała z uwzględnieniem wieku dziecka

Oceniono czy istnieje różnica pomiędzy częstością występowania wadliwej postawy w zależności od wieku dzieci (tabela 18).

Tabela 18. Postawa ciała a wiek dzieci

Wiek dziecka	Dobra postawa	Wadliwa postawa ciała	p
<3 lat.	22	2	0,15
3 – 6 lat	13	6	
>6 lat	29	7	

test Chi^2 Pearsona

Wady postawy występowały najczęściej w grupie wiekowej 3 – 6 lat. Jednak nie wykazano istotnego statystycznie związku między wiekiem a występowaniem wad postawy (p=0,15).

Szczegółową oceny występowania poddanych ocenie elementów wad postawy z uwzględnieniem grupy wiekowej dziecka przedstawiono w tabeli 19.

Tabela 19. Częstość występowania poszczególnych wad postawy w grupach wiekowych (n=79)

wiek dziecka	protrakcja barków		łopatki oddalone od kręgosłupa		hiperlordoza		rozlany brzuch		stopa płasko – koślawa		nieprawidłowa budowa klatki piersiowej	
	tak	nie	tak	nie	tak	nie	tak	nie	tak	nie	tak	nie
<3 r.ż.	2	22	0	24	14	10	7	17	3	21	1	23
3 – 6 r.ż.	4	15	9	10	11	8	12	7	9	10	9	10
>6 r.ż.	14	22	15	21	17	19	16	20	6	30	14	22
P	0,025*		0,0012**		0,62*		0,08*		0,01*		0,0005*	

* - test Chi ^{2} Pearsona; ** - test Fishera-Freemana-Haltona

Wykazano istotny statystycznie związek pomiędzy wiekiem dziecka a występowaniem protrakcji barków. Częstość występowania tej patologii rosła wraz z wiekiem dziecka i w analizowanych grupach wiekowych wynosiła odpowiednio 8%, 21% i 38% (p=0,025).

Stwierdzono związek znamienny statystycznie między występowaniem odstających łopatek a wiekiem dziecka (p=0,0012). Nie stwierdzono występowanie tej wady u dzieci <3 r.ż. Natomiast patologia ta występowała u 47% badanych w wieku od 3 – 6 r.ż. oraz u 41% dzieci > 6 r.ż. Częstość występowania tej wady między grupą wiekową 3 – 6 lat a > 6 nie różniła się w sposób istotny statystycznie.

Nie stwierdzono istotnego statystycznie związku pomiędzy wiekiem dziecka, a występowaniem hiperlordozy odcinka lędźwiowego, która w analizowanych grupach wiekowych występowała odpowiednio w 58% w grupie dzieci poniżej 3 r. ż., w 58% w grupie dzieci w wieku 3 – 6 lat oraz w 47% w grupie dzieci powyżej 6 r. ż. (p=0,62).

W grupie dzieci poniżej 3. r.ż. rozlany brzuch występował u 29% dzieci, natomiast odsetek dzieci w kolejnej grupie wiekowej (3 – 6 lat) wyraźnie wzrósł i wynosił 63%. Natomiast w grupie dzieci w wieku powyżej 6 r.ż. wynosił 44% . Nie stwierdzono jednak znamiennego statystycznie związku pomiędzy częstością występowania tej patologii a wiekiem dziecka. Zaobserwowano jednak tendencje, że wada ta występowała częściej u dzieci starszych (p=0,08).

Wykazano znamienny statystycznie związek pomiędzy wiekiem dziecka, a występowaniem stopy płasko–koślawej (p=0,01). Patologia ta występowała u 47% dzieci w grupie 3 – 6 lat. Natomiast odsetek dzieci z tą patologią w grupie wiekowej poniżej 3 r.ż. wynosił 13%, a w grupie powyżej 6 r.ż. 17% dzieci z zespołem Downa.

W wieku poniżej 3 r.ż. nieprawidłowa budowa klatki piersiowej występowała u 4% dzieci, w wieku 3 – 6 lat u 47% dzieci a u dzieci powyżej 6 r.ż. w 14%. Wada klatki piersiowej występowała znamiennie częściej w grupie wiekowej 3 - 6 lat w porównaniu do pozostałych grup wiekowych (p=0,0005).

4.2.3. Ocena postawy ciała z uwzględnieniem obrazu USG przezciemnieniowego

Poddano ocenie czy istnieje związek pomiędzy obrazem USG przezciemnieniowego a postawą ciała. Nie wykazano istotnego statystycznie związku pomiędzy wynikiem USG a wadą postawy (p=0,85; test test Chi^2 z poprawką Yatesa). Nie stwierdzono również istotnego statystycznie związku pomiędzy patologicznym obrazem USG przezciemieniowego a występowaniem hiperlordozy odcinka lędźwiowego (p=0,61; test Chi^2 z poprawką Yatesa).

4.2.4.Ocena postawy ciała w zależności od wskaźnika BMI

Nie stwierdzono istotnego statystycznie związku pomiędzy postawą ciała a wskaźnikiem BMI (tabela 20).

Tabela 20. Ocena postawa ciała z zależności od BMI

BMI	postawa ciała	
	dobra postawa ciała	wadliwa postawa ciała
niedowaga	6	0
norma	43	11
nadwaga	8	1
otyłość	2	1

Ze względu ma małe liczebności niektóry podgrup na potrzeby analizy statystycznej połączono grupę dzieci z niedowaga z dziećmi z normą w zakresie BMI oraz grupę dzieci z nadwaga z grupą dzieci z otyłością. Dla tak wyodrębnionych podgrup nie stwierdzono istotnego statystycznie związku pomiędzy BMI, a występowaniem wady postawy (p=1,0; dokładny test Fishera). W grupie dzieci z niedowaga lub normalna masa ciała wadę postawy miało 18% dzieci, natomiast w grupie dzieci z nadwagą lub otyłością 17% dzieci.

4.3. Ocena równowagi ciała dzieci z zespołem Downa

Zbadano równowagę ciała u 44 dzieci (26 chłopców i 18 dziewcząt) z ZD za pomocą skali Pediatric Balance Scale (PBS). Mediana wartości PBS u badanych dzieci wynosiła 50 punktów (min. 34 pkt. – maks. 56 pkt.). Badanie równowagi ciała nie było możliwe u wszystkich dzieci z uwagi na takie czynniki, jak: utrudniony kontakt, wiek dzieci (skala PBS stosowana jest aktualnie u dzieci od 2 r.ż., a w grupie badanej były też dzieci młodsze) czy powtarzającą się nieobecność dzieci w terminie zaplanowanego badania.

Na podstawie PBS oceniono równowagę statyczną u dzieci z ZD, mediana wynosiła 16 punktów (min. 8 pkt. – maks. 20 pkt.). Użycie do analiz statystycznych prób sprawdzających równowagę statyczną uzasadnione jest faktem, że z wykonaniem niektórych zadań skali PBS dzieci z ZD mogą mieć trudności z uwagi na różnice w budowie ciała w porównaniu do populacji ogólnej (dzieci z trisomią 21 wykazują mniejszą długość kończyn górnych i dolnych w porównaniu do populacji zdrowych dzieci). Dlatego zadania typu: sięganie w przód wyciągniętymi rękoma, wejście na stopień, siadanie na krzesło, nie są włączone do prób sprawdzających równowagę statyczną.

4.3.1. Porównanie równowagi ciała (PBS) w zależności od płci

Zbadano czy istnieje różnica w równowadze ciała w zależności od płci (tabela 21). Nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic PBS (p=0,7) i równowagi statycznej (p=0,55) pomiędzy dziewczętami a chłopcami.

Tabela 21. Równowaga ciała u dziewcząt i chłopców z zespołem Downa

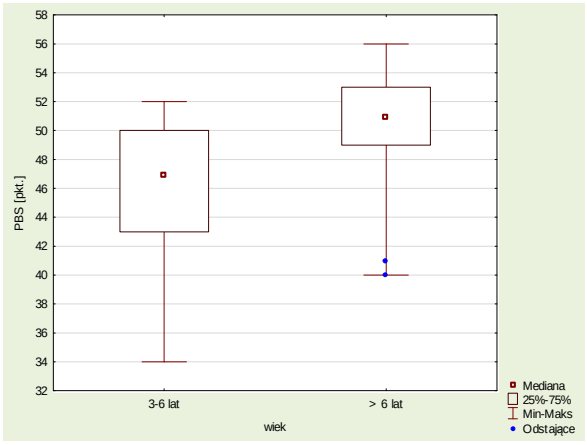
	dziewczęta (N=18)	chłopcy (N=26)	p
PBS [pkt.] mediana (minimum - maksimum)	51 (40 - 56)	50 (34 - 56)	0,7
równowaga statyczna [pkt.] mediana (minimum - maksimum)	16 (12 - 20)	15 (8 - 20)	0,55

test U Manna Whitneya

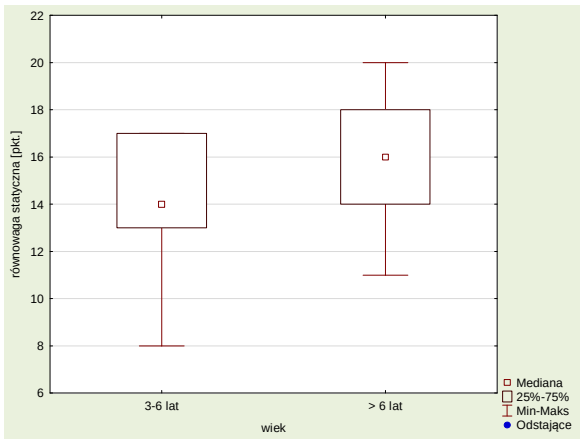
4.3.2. Ocena równowagi ciała z wykorzystaniem Pediatric Balance Scale w zależności od wieku

Porównano równowagę ciała u dzieci w grupie wiekowej 3-6 lat do dzieci >6 lat. Stwierdzono, że istnieje różnica znamienna statystycznie (p=0,01) pomiędzy równowagą ciała (PBS) dzieci w wieku 3 – 6 lat (mediana 47 pkt.; min. 34 pkt. - maks. 52 pkt.), a oceną równowagi ciała u dzieci w grupie wiekowej > 6 lat (mediana 51 pkt., min. 40 pkt. – maks. 56 pkt.) (ryc. 13 A).

Nie wykazano istotnych statystycznie różnic w ocenie statycznej równowagi ciała w zależności od wieku (p=0,12; ryc. 13 B).



A

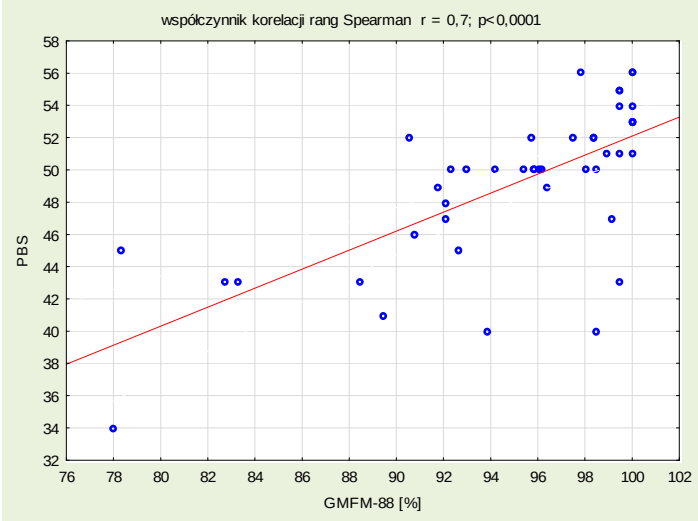


B

Ryc. 13. Ocena równowagi (A) i równowagi statycznej ciała (B) w zależności od wieku.

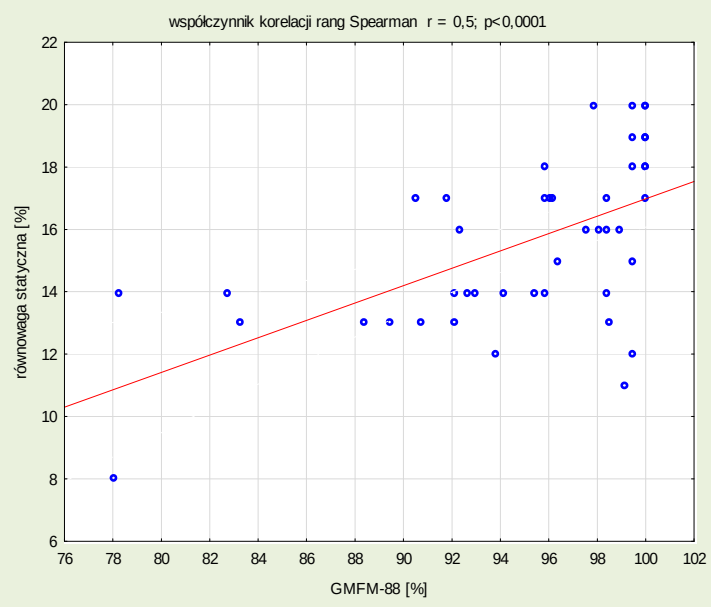
4.3.3. Ocena zależności pomiędzy równowagą ciała a wartością motoryki dużej

Stwierdzono obecność bardzo wysokiej, dodatniej, istotnej statystyczne korelacji pomiędzy oceną równowagi ciała a oceną motoryki wg GMFM-88 (r= 0,7; p<0,0001; ryc. 14).



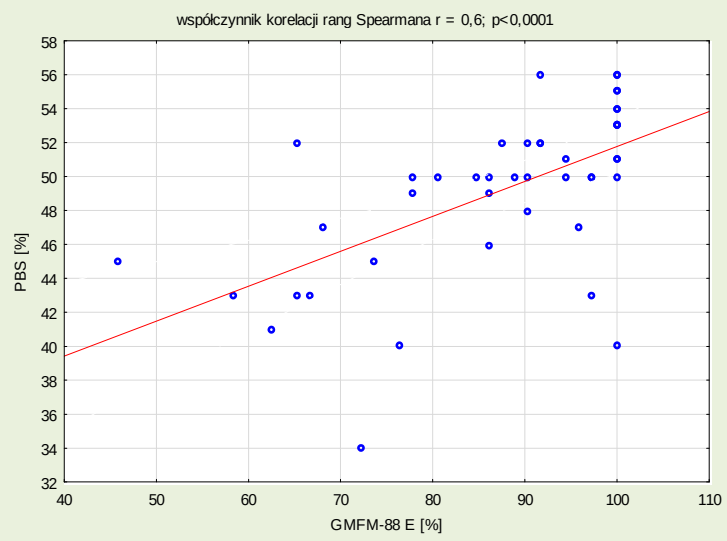
Ryc. 14. Ocena korelacji pomiędzy motoryką dużą (GMFM-88) a równowagą ciała (PBS).

Wykazano wysoką, dodatnią korelację pomiędzy równowagą statyczną a oceną motoryki dużej (r=0,6; p<0,0001; ryc. 15).



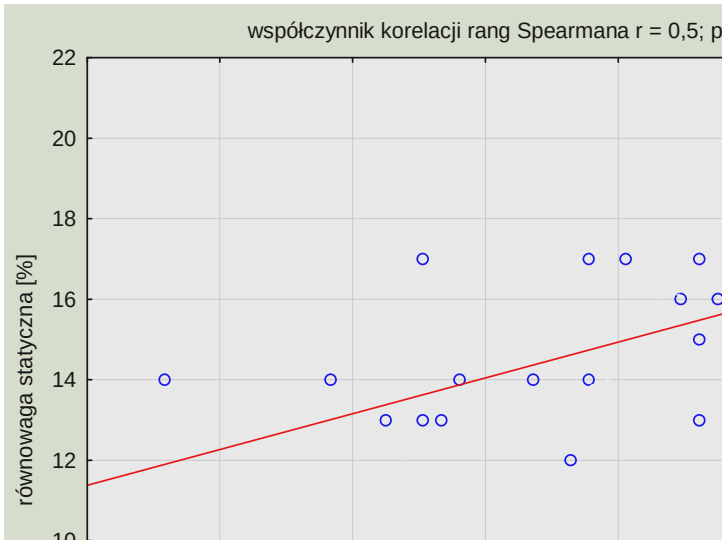
Ryc. 15. Ocena korelacji pomiędzy równowagą statyczną a GMFM-88.

Ponadto poddano analizie zależność pomiędzy równowagą ciała a oceną GMFM-88 E. Wartość współczynnika korelacji rang Spearmana wskazuje na istnienie dodatniej, wysokiej, istotnej statystycznie korelacji między oceną równowagi ciała a GMFM-88 E (r=0,64; p<0,0001 (ryc. 16).



Ryc. 16. Ocena korelacji pomiędzy GMFM-88 E a równowagą ciała (PBS).

Wykazano obecność wysokiej, istotnej statycznie korelacji pomiędzy równowagą statyczną a GMFM-E (r=0,5; p=0,0003; ryc. 17).



Ryc. 17. Ocena korelacji pomiędzy statyczną równowagą ciała a GMFM-88 E.

4.3.4. Ocena równowagi ciała z uwzględnieniem postawy ciała

Wyniki oceny PBS oraz równowagi statycznej w zależności od postawy ciała przedstawiono w tabeli 22.

Tabela 22. Ocena równowagi ciała w zależności od postawy ciała

	dzieci z dobrą postawą ciała (n=37)	dzieci z wadą postawą ciała (n=7)	p
PBS [pkt.] mediana (minimum-maksimum)	50 (34 - 56)	50 (43 - 54)	0,72
statyczna równowaga ciała [pkt.] mediana (minimum-maksimum)	16 (11 - 20)	15 (13 - 18)	0,47

test U Manna – Whitneya

Dzieci z dobrą postawą ciała w porównaniu do dzieci z wadą postawą ciała nie prezentowały istotnych statystycznie różnic w zakresie równowagi ciała.

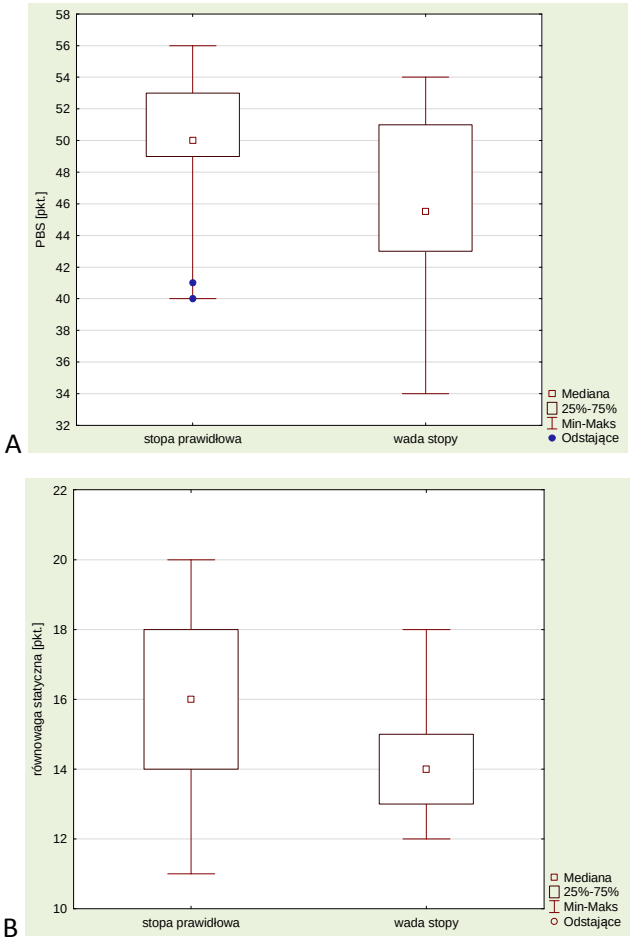
Ocena równowagi ciała w zależności od parametrów postawy ciała

Tabela 23. Ocena równowagi ciała w zależności od obecności wad postawy ciała

	N	PBS [pkt.] mediana (min.- maks.)	Równowaga statyczna [pkt] mediana (min.- maks.)
Hiperlordoza	23	50 (40 - 53)	14 (12 - 19)
Prawidłowa lordoza lędźwiowa	21	50 (34 - 56)	17 (11 - 20)
p		**0,06**	**0,06**
Rozlany brzuch	22	50 (40 - 56)	15 (12 - 20)
Brak rozlanego brzucha	22	50 (34 - 56)	16 (11 - 20)
p		**0,94**	**0,82**
Stopa płasko – koślawa	10	45,5 (34 - 54)	14 (12 - 18)
Stopa prawidłowa	34	50 (40 - 56)	16 (11 - 20)
p		**0,039**	**0,07**
Skolioza	6	51 (47 - 56)	15,5 (15 - 20)
Brak skoliozy	38	50 (34 - 56)	16 (11 - 20)
p		**0,3**	**0,36**
Protrakcja barków	15	51 (34 - 56)	16 (11 - 20)
Brak protrakcji barków	29	50 (40 - 56)	15 (12 - 20)
p		**0,19**	**0,77**
Łopatki oddalone od kręgosłupa	20	50 (34 - 56)	15,5 (11 - 20)
Prawidłowe ustawienie łopatek	24	50 (40 - 56)	16,5 (12 - 20)
p		**0,34**	**0,44**

test U Manna Whitneya

Dzieci ze stopą płasko – koślawą miały znamiennie niższą ocenę równowagi ciała oceniona za pomocą PBS (p=0,039) w porównaniu do dzieci bez tej wady stopy (ryc. 18 A). W tej grupie dzieci różnice wartości oceny statycznej równowagi ciała były na granicy istotności statystycznej (p=0,07; ryc. 18 B).



Ryc. 18. Ocena równowagi ciała (A) oraz równowagi statycznej (B) w zależności od obecności stopy płasko – koślawej.

4.3.5. Równowaga ciała a BMI

Poddano analizie czy dzieci otyłe i z nadwagą prezentują różnice w zakresie równowagi ciała w porównaniu do dzieci z prawidłowym BMI. Pominięto grupę dzieci z niedowagą z uwagi na niewielką liczbę dzieci w tej grupie oraz brak możliwości przyłączenia dzieci z niedowagą do dzieci z prawidłowym BMI z uwagi na fakt, iż niedowaga świadczy o patologii i nie można w związku z tym grupy dzieci z nieprawidłowym BMI przyłączyć do dzieci z BMI mieszczącym się w granicach normy. Różnica między równowagą ciała u dzieci z prawidłowym BMI względem dzieci z BMI przekraczających normę nie była istotna statystycznie. Brak istotności statystycznej dotyczy zarówno wartości ogólnej równowagi ciała (PBS) (p=0,87) jak i równowagi statycznej (p=0,6).

4.3.6. Równowaga ciała a rozwój umysłowy

Poddano analizie czy istnieją różnice między równowagą ciała dzieci w zależności od ich rozwoju intelektualnego. Z uwagi na niewielką liczbę dzieci z głębokim stopniem niepełnosprawności intelektualnej, na potrzeby analiz statystycznych połączono grupy dzieci z umiarkowanym i głębokim stopniem upośledzenia umysłowego. Ocenę PBS i równowagi statycznej dla tak wyodrębnionych podgrup przestawiono w tabeli 24.

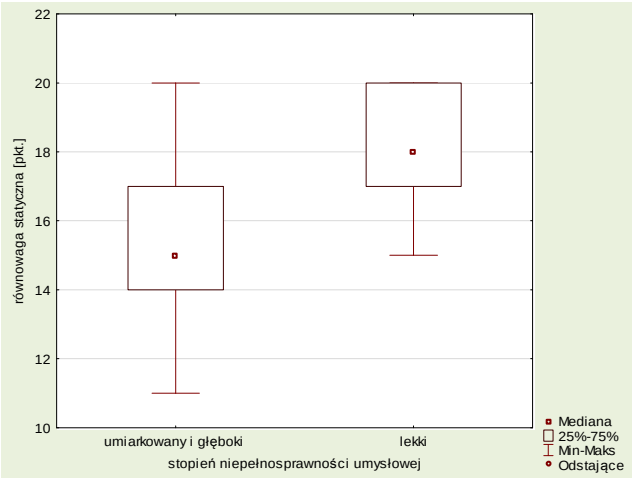
Tabela 24. Ocena równowagi ciała w zależności od rozwoju umysłowego

	dzieci z lekkim stopniem upośledzenia umysłowego (n=5)	dzieci z umiarkowanym i głębokim stopniem upośledzenia umysłowego (n=39)	p
PBS [pkt.] mediana (min.- maks.)	51 (49 - 56)	50 (34 -56)	0,07
równowaga statyczna [pkt.] mediana (min.- maks.)	18 (15 -20)	15 (11 -20)	0,03

test U Manna Whitneya

Stwierdzono, że dzieci z lekkim stopniem upośledzenia umysłowego wykazują lepszą równowagę statyczna w stosunku do dzieci z umiarkowanym lub głębokim stopniem upośledzenia umysłowego, a różnica jest istotna statystycznie (p=0,03; ryc. 19).

Dzieci z lekkim stopniem upośledzenia umysłowego miały niższą w stosunku do dzieci z umiarkowanym i głębokim stopniem upośledzenia umysłowego ocenę równowagi dokonaną w oparciu o PBS, jednak różnica nie była istotna statystycznie (p=0,07).



Ryc. 19. Ocena równowagi statycznej w zależności od stopnia opóźnienia rozwoju umysłowego.

4. 3. 7. Ocena równowagi ciała w zależności od obecnością wady wzroku i słuchu

Nie wykazano różnic pomiędzy równowagą ciała dokonaną w oparciu o PBS pomiędzy dziećmi z wadą wzroku (p=0,95) lub słuchu(p=0,63), a dziećmi bez tych patologii Podobnie w przypadku równowagi statycznej nie wykazano różnic w zależności od obecności wad słuchu (p=0,53) i wzroku (p=0,1).

5. Dyskusja

Dzieci z ZD napotykają trudności w funkcjonowaniu w życiu codziennym. Jedną z przyczyn jest opóźnienie rozwoju motorycznego oraz niewłaściwe wzorce ruchu, a także ograniczenia poznawcze spowodowane niepełnosprawnością intelektualną [27]. Innymi czynnikami negatywnie wpływającym na funkcje motoryki dużej dzieci z ZD są: hipotonia mięśniowa, obniżona siła mięśniowa i hipermobilność stawów [3]. Jednak stopień obniżonego napięcia mięśniowego, podobnie jak wielkość siły mięśniowej czy zakres ruchu nie są u wszystkich dzieci jednakowe [41]. Dlatego też wymienione czynniki zaburzające rozwój dzieciom z ZD są komponentami oceny SNR, która poprzedza ocenę funkcji motoryki dużej za pomocą GMFM–88 [142]. W niniejszej pracy po raz pierwszy w Polsce dokonano oceny funkcji motoryki dużej dzieci z ZD za pomocą skali GMFM-88. W przeprowadzonym badaniu większość dzieci stanowiły osoby z lekkim stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 1) (ryc. 1). Wyniki te różnią się od przedstawionych w literaturze, gdzie większość dzieci stanowili pacjenci z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR 2). Być może powodem różnic jest wiek dzieci, mianowicie w przeprowadzonym badaniu średnia wieku wynosiła 6 lat i 3 miesiące, natomiast w obydwu badaniach przedstawionych w literaturze średnia wieku dzieci wynosiła około 2 lata i 4 miesiące (28,7 miesięcy i 28,9 miesięcy) [29, 147]. Napięcie i siła mięśniowa są szczególnie niskie w niemowlęctwie i w okresie wczesnego dzieciństwa, a z wiekiem znacząco się zwiększają [3, 4, 41]. Starszy wiek dzieci w niniejszym badaniu w porównaniu do dzieci przedstawionych w badaniach Palissano i Russel, mógł przyczynić się do częstszego kwalifikowania pacjentów w przeprowadzonym badaniu do grupy SNR 1, którą charakteryzuje wystarczające do wykonania ruchu napięcie i siła mięśniowa. Z kolei w grupie dzieci z SNR 2 napięcie i siła mięśniowa są nieadekwatne, aby wykonać ruch [142]. Dzieci z ZD w okresie niemowlęcym i wczesnego dzieciństwa charakteryzuje zbyt mała siła i niewystarczające napięcie mięśniowe by zainicjować zabawę [41]. Dlatego w badaniach przedstawionych w literaturze, w których większość stanowiły dzieci w okresie wczesnego dzieciństwa, częściej przyporządkowywano je do grupy SNR 2 [30, 146].

Inne czynniki mogące wpływać na życie codzienne dzieci z ZD to: wrodzone wady serca (54%), wady wzroku (40%), słuchu (28%), zaburzenia wydzielania hormonów tarczycy (16 – 71%) czy otyłość 30 – 50% [148]. W przeprowadzonym badaniu wyżej opisane problemy zdrowotne występowały z następującą częstotliwością: wrodzone wady serca - 58%, wady słuchu - 19%, wady wzroku - 40%, zaburzenia wydzielania hormonów tarczycy - 59%, otyłość

u 4% badanych (otyłość oraz nadwaga łącznie u 17 % dzieci). Otyłość dotyczyła znacznie mniejszej liczby dzieci w porównaniu do danych z literatury [148]. Niewielka liczba osób otyłych w grupie badanej koresponduje z kolei z innymi doniesieniami naukowymi, które dotyczyły osób z ZD o znacznie większej rozpiętości wieku niż badania Mysłek – Prucnal (0 - 3 r.ż.), od 0 do 18 lat oraz od 0 do 5 lat, w których również nie wykazano problemu otyłości u dzieci z ZD [140, 149]. Niskie wartości wskaźnika BMI podawane przez Myrelid oraz Husain oraz uzyskane przez dzieci w niniejszym badaniu, mogą wynikać z trudności w przyjmowaniu pokarmów związanych z problematycznymi funkcjami oralno – motorycznymi m.in. z połykaniem bądź oddychaniem obserwowanymi u dzieci z ZD poniżej 2 r.ż [3, 150]. Wraz z wiekiem obserwuje się tendencję do wzrostu wartości wskaźnika BMI u dzieci z ZD [150]. Taką tendencję można było również zaobserwować w niniejszym badaniu (mimo że dane te nie zostały zaznaczone w wynikach), gdzie wśród dzieci powyżej 6 r.ż. otyli stanowili już 8%, a otyłe i z nadwagą 27%. Jednak nadal odsetek dzieci z BMI przekraczającym normę nie był duży, z uwagi na bardzo dużą aktywność, którą charakteryzowała grupę badaną. Mianowicie, wszyscy badani pacjenci regularnie uczestniczyli w zajęciach nie tylko rehabilitacyjnych, ale i rekreacyjnych, takich jak pływanie czy taniec.

Na podstawie dokumentacji szpitalnej uzyskano informacje o: masie urodzeniowej, ilości punktów w skali Apgar ocenionych w 5 minucie życia, tygodniu, w którym nastąpił poród. Badane dzieci z ZD urodziły się zazwyczaj o czasie, z masą urodzeniową przekraczającą 2500g i uzyskały w skali Apgar w 5 minucie życia więcej niż 7 punktów. Dane te są potwierdzeniem informacji zawartych w literaturze, iż dzieci z ZD nie mają więcej niż dzieci bez dodatkowego chromosomu czynników ryzyka zagrożenia życia w okresie okołoporodowym [93]. W przeprowadzonym badaniu sprawdzono jak często obserwowane były nieprawidłowości w obrazie USG przezciemnieniowym w postaci zmian przestrzeni płynowych wewnątrzczaszkowych, malformacji naczyniowych, obecności torbieli. Zmiany dotyczyły 11% dzieci. U pacjentów z ZD występują liczne nieprawidłowości w budowie układu nerwowego, niektóre z nich mogą być widoczne w pierwszych miesiącach życia w badaniu USG przezciemieniowym. Prawdopodobnie, z powodu nadekpresji genu *DYRK 1* w obrazie USG u niemowląt z ZD może dochodzić do powiększenia rozmiarów komór mózgu, zwłaszcza trzeciej komory mózgu [150, 151]. Proces ten może być także związany z nieprawidłową produkcją bądź wchłanianiem płynu mózgowo – rdzeniowego [151]. Powiększenie komór mózgu może mieć znaczenie w etiologii upośledzenia umysłowego u dzieci z ZD. Zwłaszcza

wcześniej wspomniane powiększenie trzeciej komory mózgu, ponieważ towarzyszy wielu chorobą OUN przebiegającym z zaburzonym funkcjonowaniem poznawczym [150, 151].

Upośledzenie umysłowe występuje niemal wśród wszystkich pacjentów z ZD. Psychologowie u większości dzieci z ZD stwierdzają umiarkowany bądź lekki stopień opóźnienia rozwoju psychoruchowego [3]. Podobna tendencja widoczna była w przeprowadzonym badaniu, w którym psychologowie ocenili opóźnienie rozwoju psychoruchowego w stopniu umiarkowanym u 70% dzieci, a w stopniu lekkim u 19% badanych. Wśród zaledwie 4% występowało głębokie upośledzenie umysłowe, a normę w zakresie funkcjonowania poznawczego na podstawie dokumentacji psychologów odnotowano u 7% pacjentów.

Jednym z bliżej poznanych czynników predysponujących do urodzenia dziecka z ZD jest wiek matki > 35 r. ż. Ryzyko urodzenia dziecka z ZD wynosi 1:352 u kobiet w wieku 35 lat, natomiast u kobiet w wieku 40 lat 1:85 [4]. W przeprowadzonym badaniu średni wiek matki w chwili urodzenia dziecka z ZD wynosił 33 lata ± 7 lata. Zgodnie z danymi literaturowymi dzieci z ZD rodzone są w większości przez matki poniżej 35 roku życia, ponieważ ogólnie w tym wieku większość kobiet zachodzi w ciąże. Jednakże nie zmienia to faktu, że wraz z wiekiem możliwość urodzenia dziecka z ZD wzrasta [4].

Do ważnych celów terapii dzieci z ZD należy rozwijanie ich funkcjonalnych zdolności ruchowych i poznawczych, dzięki którym dziecko a z czasem dorosły z ZD będzie mógł brać udział w życiu społecznym, z czasem zawodowym [152]. Dlatego bardzo ważna jest jak najwcześniejsza stymulacja rozwoju ruchowego. Wczesna interwencja, a także stymulacja na dalszych etapach życia pozwalają zmniejszyć opóźnienie psychoruchowe i umożliwiają rozwój oraz zdobycie zdolności niezbędnych do funkcjonowania w życiu codziennym [3, 35]. Skuteczna pomoc jest możliwa, jeśli zostaną wytyczone odpowiednie cele terapii wspomagającej rozwój. Wyznaczenie ich jest łatwiejsze jeśli monitorowane są zdolności, które dziecko już zdobyło, a jakie powinno jeszcze osiągnąć w porównaniu do typowo rozwijających się rówieśników. Taką dokładną ocenę rozwoju, a tym samym wyznaczenie kolejnych celów umożliwia skala GMFM-88. W niniejszym badaniu użyto jej w celu sprawdzenia czy istnieją czynniki wykazujące związek z oceną funkcji motoryki dużej. Zwłaszcza, że zauważono, że poziom rozwoju ruchowego i jakość funkcjonowania osób z ZD są bardzo różne i niejednolite. Jednym z czynników, którego zależność z motoryką dużą porównano w niniejszym badaniu była płeć. Istnieją doniesienia naukowe, że dziewczęta z ZD otrzymują wyższe oceny w zakresie rozwoju ruchowego [35, 153]. W przeprowadzonym

badaniu nie zaobserwowano różnic w rozwoju ruchowym w zależności od płci. Istnieją prace badawcze, w których nie porównuje się zależności motoryki dzieci z ZD od płci, co być może wskazywać na założenie, jakie poczynili autorzy tych badań, że płeć nie jest czynnikiem znacząco różnicującym ocenę motoryki [29, 35]. W zastosowaniu dla dzieci z ZD autorzy skali GMFM-88 uważają za zasadne stosowanie innego czynnika różnicującego ocenę funkcji motoryki dużej: stopień niepełnosprawności ruchowej, wyznaczony wg SNR [142, 147, 155]. Podział wg SNR różni się od podziału stosowanego w przypadku oceny GMFM-88 dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym, mimo że w obydwu zespołach chorobowych używa się takich samych określeń odnoszących się do stopnia niepełnosprawności ruchowej dzieci: lekki, umiarkowany i znaczny [142]. Określając SNR w przypadku dzieci z ZD uwzględnić należy napięcie i siłę mięśniową, zdolność do zainicjowania ruchu oraz ogólną sprawność dziecka. Jednakże w zastosowaniu dla dzieci z ZD sam podział wg SNR, zgodnie z opinią autorów skali, nie jest wystarczający, co wykazano również w niniejszym badaniu (tabela 4). Dlatego zgodnie z zaleceniami używając GMFM-88 w zastosowaniu dla dzieci z ZD stosuje się zarówno podział ze względu na SNR jak i na wiek (tabela 5)[29, 142, 147, 155]. Dopiero uwzględnienie obydwu tych czynników wykazało różnice istotne statystycznie w ocenie funkcji motoryki dużej. Na uwagę zasługuje fakt, że w literaturze stosowany jest podział na następujące grupy wiekowe: poniżej oraz powyżej 3 r.ż., jak i podział trójczynnikowy: poniżej 3 r.ż., 3 – 6 lat oraz > 6 r.ż. [29, 147]. W przeprowadzonym badaniu różnice w ocenie motoryki pomiędzy grupą dzieci w wieku 3 – 6 lat vs > 6 r.ż. nie były istotne statystycznie, co może w pewnym stopniu uzasadniać podział dzieci z ZD na 2 grupy wiekowe: poniżej i powyżej 3 r.ż. stosowany przez niektórych autorów [29, 147]. Jednakże z uwagi na dużą rozpiętość grupy badanej pozostano przy podziale trójczynnikowym.

W przeprowadzonym badaniu żaden z pacjentów z ZD w grupie wiekowej 3 – 6 lat z różnym stopniem wg skali SNR nie osiągnął maksymalnej wartości GMFM-88, mimo że wiek wielu z badanych w tej grupie przekraczał 5 r.ż. (GMFM-88 zawiera zadania ruchowe, które powinny umieć wykonać typowo rozwijające się pięciolatki) [140]. Potwierdza to inne doniesienia naukowe, które wskazują, że dzieci z ZD do 6 r.ż. nie osiągają zdolności motorycznych, które posiadają dzieci typowo rozwijające się w wieku 5 lat [35, 147]. W wieku 5 lat różnica pomiędzy dziećmi z ZD w porównaniu do dzieci z ogólnej populacji jest już bardzo znaczna i wynosi 2 lata [32, 35].

W niniejszym badaniu ocena funkcji motoryki dużej była bardzo zróżnicowana. Przeanalizowano czy takie czynniki, jak: skala Apgar, czas porodu oraz masa urodzeniowa

wpływają na ocenę motoryki dużej. Nie zaobserwowano zależności pomiędzy motoryką dużą a punktacją w skali Apgar, przy czym należy zaznaczyć, że ocena w skali Apgar nigdy nie była przeznaczona do określania czy przewidywania neurorozwoju dziecka, ale do określania możliwości przeżycia noworodka [156, 157]. Wynika z tego, że dzieci z niską punktacją w skali Apgar nie są koniecznie narażone na deficyty rozwojowe. Nie wykazano związku również pomiędzy GMFM-88 i czasem trwania ciąży. Dzieci urodzone przedwcześnie mogą ewentualnie wykazywać opóźnienie w zakresie rozwoju psychoruchowego do 3 r.ż. [157]. Jednakże istnieje szansa, że w wyniku podjętych działań specjalistycznych ich rozwój ruchowy będzie prawidłowy. Zwłaszcza, że dzieci przedwcześnie urodzone cechuje szybkie tempo rozwoju psychomotorycznego w okresie niemowlęcym i poniemowlęcym, co przyczynia się do wyrównania opóźnień rozwojowych w każdej z jego sfer [157]. Potwierdzają to niniejsze badania, w których przedwczesny poród nie wykazał związku z oceną motoryki. Problemy zdrowotne, które mogłyby wiązać się z wcześniactwem i niską masą urodzeniową zaznaczają się zwłaszcza w pierwszym okresie życia. W kolejnych latach nie są już tak widoczne różnice w postaci zapadalności na choroby czy częstszej hospitalizacji u dzieci z niską masą urodzeniową i wcześniaków w porównaniu do dzieci eutroficznych [158]. Zwłaszcza, że wyrównywaniu szans rozwojowych sprzyjają możliwości kompensacyjne, plastyczność tkanki nerwowej oraz obecność specjalistycznej opieki medycznej oraz stymulacja rozwoju w ramach wczesnej interwencji [8, 13, 18]. Zaburzenia w pierwszych miesiącach życia nie muszą świadczyć o definitywnej patologii, w tym o uszkodzeniu OUN [159]. Dzieci z ZD z uwagi na wczesne rozpoznawanie aberracji chromosomowej są pod opieką licznych specjalistów już od pierwszych dni życia, w tym pod opieką fizjoterapeuty wspierającego dziecko w zakresie zdobywania kolejnych funkcji motorycznych. Stąd od samego początku zmniejszane jest ryzyko wystąpienia deficytów spowodowanych przedwczesnym porodem, niską masą urodzeniową czy niską punktacją w skali Apgar. Dlatego kompleksowa interwencja medyczna i terapeutyczna powinna rozpocząć się jak najwcześniej [3]. Zakłada się, iż dzięki właściwej opiece i stymulacji rozwoju, dzieci z ZD nie tylko zmniejszą stopień opóźnienia, ale także poprawią jakość życia i jakość ruchu [41].

Jednakże nawet zastosowanie wczesnej interwencji terapeutycznej nie powoduje zrównania wieku osiągnięcia umiejętności poszczególnych funkcji rozwoju ruchowego przez dzieci z ZD z dziećmi zdrowymi [29]. Opanowanie czynności motorycznych wymaga pewnej dojrzałości, gotowości układu nerwowego i mięśniowo – szkieletowego [29]. Zaburzenia procesów dojrzewania układu nerwowego, hipotonia mięśniowa i wiele innych

problemów zdrowotnych współwystępujących u dzieci z ZD przyczyniają się do tego, że zdolności ruchowe osiągane są z opóźnieniem stanowiącym w przybliżeniu podwojenie przeciętnego wieku zdobycia określonej funkcji przez dzieci typowo rozwijające się [29]. Przykładem jest zdolność chodzenia, stanowiąca pewien charakterystyczny dla człowieka etap rozwoju ruchowego [30, 42]. Dzieci typowo rozwijające się osiągają tę zdolność około 12 m.ż. Natomiast dzieci z ZD około 24 - 28 m.ż. [29, 61]. W przeprowadzonym badaniu większość dzieci posiadało umiejętność chodzenia dopiero w przedziale wiekowym od 3 r.ż. do 6 r.ż. Podobny okres osiągnięcia chodzenia podaje Melyn [160]. Palissano na podstawie badań za pomocą skali GMFM – 88 określił, iż pierwsze próby chodzenia u dzieci z ZD rozpoczynają się około 3 r.ż. [30]. Chodzenie, podobnie jak inne zdolności ruchowe jest przykładem umiejętności motorycznej, w zakresie której dzieci z ZD wykazują nie tylko opóźnienie, ale także nieprawidłowy wzorzec tej aktywności ruchowej - chodzą na szerokiej podstawie, w niewielkim stopniu wykonują ruchy rotacji tułowia, zastępują ruch zgięcia w stawie biodrowym nadmiernym odwodzeniem kończyn dolnych (chód kaczkowaty) [61]. Tymczasem osiągnięcie zdolności chodzenia jest uznawane za początek pewnej niezależności dziecka, a także sprawia, że opieka nad dzieckiem staje się łatwiejsza [61]. Stąd opóźnienie w zakresie osiągnięcia dwunożnej lokomocji może przynosić konsekwencje nie tylko w zakresie rozwoju ruchowego, ale także społecznego [61]. Zdolność przyjmowania pozycji stojącej u dzieci z ZD przypada na okres około 17 m.ż. [61]. Zazwyczaj pozycja ta jest przyjmowana przez dzieci z omawianą aberracją chromosomową nie tylko z opóźnieniem, ale również w sposób nietypowy: bez naprzemiennej pracy kończyn dolnych związanej z wykorzystaniem klęku jednonóż, ale poprzez przeniesienie ciężaru ciała równocześnie na obie kończyny dolne. W związku z tym dzieci z ZD bardzo rzadko przyjmują pozycję stojącą z jednoczesną rotacją tułowia, zamiast tego podciągają się do góry na rękach [48]. W przeprowadzonym badaniu zdolność samodzielnego stania posiadała większości dzieci (95%) w przedziale wiekowym 3 – 6 lat. Natomiast w pierwszej grupie wiekowej zaledwie 10% z badanych dzieci potrafiła przyjąć i utrzymać pozycję stojącą. Dzieci typowo rozwijające się osiągają zdolność samodzielnego utrzymania pozycji stojącej w 9 – 10 m.ż. [38]. Zarówno zdolność samodzielnego stania jak i chodzenia wyróżniają się na tle poprzedzających je w rozwoju zdolności motorycznych, ponieważ wiążą się z potrzebą odpowiedniej pracy mięśni, innej niż synergie zgięciowe typowe dla wieku niemowlęcego oraz odpowiedniego kierunku napinania mięśni (dystalno – proksymalnego, zastępującego wcześniejszy proksymalno – dystalny) [44]. Odpowiednia kontrola napięcia mięśniowego dla dzieci z ZD jest trudna z uwagi na genetycznie uwarunkowaną hipotonię mięśniową. Bardzo ważnym czynnikiem

wpływającym na jakość uzyskanej pozycji stojącej są mięśnie brzucha, które jeśli nie charakteryzują się odpowiednim napięciem, wynikającym z przeciwdziałania sile grawitacji, będą wpływały na ułożenie stóp w pronacji (tzw. stopy koślawe) [41].

W przeprowadzonym badaniu zaobserwowano, iż w grupie wiekowej do 3 r.ż. istniała zależność istotna statystycznie pomiędzy oceną rozwoju ruchowego a wysokością ilorazu rozwojowego wyznaczonego przez psychologów wg skali Brunet - Lezine. Związek ten można wytłumaczyć tym, że wolniej przebiegający rozwój ruchowy powoduje wolniejsze tempo nauki różnych zdolności nie tylko motorycznych [35]. Zwłaszcza w pierwszych latach życia, kiedy rozwój ruchowy i poznawczy są ze sobą silnie związane. Podstawowym warunkiem uczenia się w omawianym okresie życia jest ruch [161]. Na bazie czynności ruchowych tworzą się umiejętności poznawcze [161]. Dziecko poznaje świat poprzez dotykanie, branie zabawek do buzi, oglądanie [4]. W związku z tym opóźniony rozwój ruchowy może powodować wolniejsze tempo eksplorowania otoczenia, służącego nabywaniu różnorodnych doświadczeń i zdolności [4]. Przykładem jest opóźnienie osiągnięcia zdolności czworakowania, funkcji, która powinna zostać osiągnięta przez dzieci w pierwszym okresie życia [42]. Zalety czworakowania podkreślają specjaliści wielu dziedzin [42, 46, 55, 56]. Czworakowanie wymaga zdolności utrzymania równowagi oraz innych zdolności koordynacyjnych, angażuje zmysł dotyku i propriocepcję. Umożliwia synchronizację widzenia, słyszenia, czucia i ruchu, tak aby dziecko miało pełniejszy obraz otoczenia. Poza tym jest przygotowaniem do pozycji stojącej [53]. Istnieją dane w literaturze, że dzieci, które nie czworakowały mogą wykazywać trudności w procesie uczenia oraz w procesie kształtowania się lateralizacji jednostronnej [55, 56].

Podobny związek pomiędzy zdolnościami motoryki dużej a rozwojem poznawczym zaznaczał się, ale w nieco mniejszym stopniu wśród dzieci z ZD powyżej 6 r.ż. (ryc. 6). W grupie badanej obserwowano uzyskiwanie wyższych wyników przez dzieci z lekkim i umiarkowanym stopniem upośledzenia umysłowego w porównaniu do dzieci z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego. Jednak trudno było wyznaczyć zależność statystyczną pomiędzy oceną motoryki a upośledzeniem umysłowym z uwagi na niewielką liczbę dzieci > 6 r.ż. z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego. Wiek > 6 r.ż. jest okresem dużej aktywności ruchowej, w tym w zakresie rozszerzania umiejętności związanych z koordynacją ruchów [13]. U dzieci z ZD mogą występować trudności w zakresie wykonywania czynności wymagających zdolności koordynacyjnych m. in. z uwagi na hipoplazję ciała modzelowatego [64]. Poza tym > 6 r.ż., dzieci uczą się wielu umiejętności sekwencyjnych, dzięki którym możliwe jest częściowo samodzielne funkcjonowanie: chodzenie po schodach, taniec, a także innych

czynności, które ugruntowują wcześniej nabyte umiejętności [42]. Poza tym czynności motoryczne typowe dla wieku > 6 lat wymagają od dzieci z ZD znacznie więcej kontroli w czasie ich wykonywania, przykładem jest schodzenie ze schodów w sposób naprzemienny [41]. Inne umiejętności typowo osiągane w wieku > 6 lat, takie jak bieganie wymagają nauczenia się zmiany tempa w trakcie ruchu, „wyuczenia się" pojęcia prędkości oraz odpowiedniej rotacji tułowia [41]. Bieganie też wymaga osiągnięcia tzw. fazy lotu, kiedy obydwie kończyny dolne nie mają kontaktu z podłożem. Taka faza u dzieci z ZD nie występuje [64]. Podsumowując, widoczna tendencja do otrzymywania wyższej oceny GMFM-88 przez dzieci > 6 r.ż. z lekkim i umiarkowanym stopniem upośledzenia umysłowego w porównaniu do dzieci z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego, może wynikać z potrzeby większej kontroli ruchu w czasie wykonania czynności, wyczucia prędkości ruchu, umiejętności zmiany szybkości ruchu, zaangażowania w większym stopniu zdolności koordynacyjnych w wykonywany ruch.

Innym czynnikiem, który może wiązać się z trudnościami w rozwoju motorycznym jest nadmierna masa ciała. Tendencja do nadwagi jest szczególnie duża u pacjentów z ZD w późnym okresie dzieciństwa. W badaniu przeprowadzonym przez Styles i Cole 30% dzieci z ZD powyżej 10 r.ż. prezentowały wskaźnik BMI powyżej 91 percentyla, a 20% powyżej 98 percentyla [162]. Natomiast w całej grupie badanej (dzieci w wieku od 5 do 18 lat) średni wskaźnik BMI oscylował wokół 75 percentyla – wskazującego na prawidłową masę ciała. W przeprowadzonym badaniu większość stanowiły dzieci z prawidłowym BMI (od 5 do 85 percentyla), natomiast dzieci z otyłością czy nadwagą było bardzo niewiele. Co więcej, u pacjentów, u których stwierdzono otyłość nie obserwowano różnic w rozwoju motorycznym w porównaniu do pozostałych dzieci. Przyczyną może być znacznie większa świadomość wśród rodziców i opiekunów dzieci z ZD problemu otyłości i jej konsekwencji, uczestniczenie wszystkich dzieci w zajęciach wspomagających rozwój ruchowy, angażowanie dzieci starszych w liczne zajęcia aktywizujące i sportowe, a także pielęgnowanie właściwych nawyków żywieniowych, mających na uwadze wolniejszy metabolizm u dzieci z ZD i mniejsze zapotrzebowanie na kalorie [3, 4]. Niektóre z aktywności podejmowanych przez dzieci z ZD to pływanie, taniec, jazda na nartach i wiele innych. Powszechnie znane korzyści wynikające z tych aktywności ruchowych to utrzymanie ogólnej sprawności fizycznej, właściwej masy ciała, lepsza wytrzymałość i siła mięśniowa, dobra kondycja układu oddechowego i krwionośnego, wzrost pewności siebie, poczucia samodzielności, dobry humor, poprawa zdolności poznawczych, a także możliwość interakcji społecznych [41].

Prawidłowo przebiegający rozwój ruchowy jest ważnym czynnikiem związanym z kształtowaniem się prawidłowej postawy ciała [164]. Rozpatrując rozwój ruchowy

i posturogenezę od okresu niemowlęcego, warto zaznaczyć, że odcinkowy wyprost kręgosłupa powinien nastąpić w 3 m.ż. Dzięki temu barki powinny obniżyć się, ich pierwotna protrakcja powinna się zdecydowanie zmniejszyć, umożliwiając prawidłowe ułożenie głów kości ramiennych w panewkach, co z kolei daje dziecku możliwość stabilnego podparcia na łokciach w leżeniu na brzuchu [38]. Prawidłowa aktywność posturalna jest również warunkiem skoordynowanego ruchu głową. Etap rozwoju w postaci symetrycznego podporu na łokciach, stanowi jedną z prób badanych za pomocą GMFM-88. Dziecko prawdopodobnie będzie miało trudności z osiągnięciem tej funkcji, a co za tym idzie również z kolejnymi następującymi po sobie zdolnościami rozwoju ruchowego, jeśli nie nastąpi pełen wyprost kręgosłupa [165]. „Każdy ruch ma swój układ posturalny, z którego może być zapoczątkowany, przeprowadzony i kontrolowany" Bobath [33].

Innymi zdolnościami motorycznymi ocenianymi za pomocą skali GMFM-88 i różnicującymi dzieci pod względem rozwoju motorycznego w pierwszym okresie życia są takie umiejętności, jak: chwytanie (zabawek) w linii środkowej ciała w leżeniu na plecach oraz unoszenie kończyn dolnych [29, 142]. Czynnikiem wpływającym na jakość omawianych funkcji jest napięcie mięśniowe [18]. Zgodnie z koncepcją neurorozwojową obniżone napięcie mięśniowe może przyczyniać się do powstawania wad postawy. Przykładem jest hiperlordoza lędźwiowa [18]. Pogłębiona lordoza odcinka lędźwiowego może mieć związek z nieprawidłowym napięciem mięśniowym i nieprawidłową aktywnością dziecka, a tym samym z otrzymaniem niższej oceny GMFM-88 w porównaniu do dzieci z ZD, u których występuje prawidłowe ukształtowanie odcinka lędźwiowego kręgosłupa. Powiązane ze sobą aspekty motoryki i postawy znalazły odzwierciedlenie w niniejszym badaniu, w którym wykazano u dzieci poniżej 3 r.ż. istotny statystycznie związek między obecnością hiperlordozy odcinka lędźwiowego kręgosłupa – świadczącej o braku prawidłowego „układu posturalnego" a otrzymywaniem niższej punktacji GMFM-88. W pozostałych grupach wiekowych zależność pogłębionej lordozy i oceny GMFM-88 nie była istotna statystycznie. Aczkolwiek widoczna była tendencja wśród dzieci z prawidłowym ukształtowaniem kręgosłupa lędźwiowego do otrzymywania wyższej punktacji GMFM-88. Przyczyną braku wyraźnych różnic między dziećmi starszymi od 3 r.ż. z pogłębioną lordozą w porównaniu do dzieci z prawidłowo ukształtowanym odcinkiem lędźwiowym kręgosłupa upatrywać można w tym, że hiperlordoza lędźwiowa jest fizjologiczna u dzieci, które zaczynają przyjmować pozycję pionową [166]. U badanych dzieci z ZD okres osiągnięcia tej zdolności w większości przypadał na przełom 3 – 6 r.ż. Pozycja pionowa wymaga od dziecka efektywnego przeciwdziałania się sile grawitacji, co zwarzywszy na słabe powłoki brzuszne, na które dodatkowo działa masa narządów jamy

brzusznej oraz wrodzone obniżone napięcie mięśniowe, powoduje pogłębienie lordozy lędźwiowej [145]. Obserwowano u badanych dzieci z ZD, że pogłębiona lordoza towarzyszyła zdolnościom motorycznym osiąganym w wieku 3 – 6 lat, stąd trudno było stwierdzić różnice pomiędzy motoryką u dzieci z hiperlordozą bądź jej brakiem w tym okresie życia. Wśród dzieci > 6 r.ż. również nie zaobserwowano istotnych statystycznie różnic między motoryką w zależności od obecności wady kręgosłupa odcinka lędźwiowego. Okres > 6 r.ż. związany jest z rozpoczęciem nauki w szkole zarówno przez dzieci ZD jak i dzieci bez tej aberracji chromosomowej. Wiek 7 lat nazywany jest krytycznym okresem posturogenezy z uwagi na konieczność przystosowania się do nowych warunków, jak długotrwałe pozycje statyczne: siedzenie w ławkach szkolnych, noszenie dodatkowych ciężarów, a także związany jest z czynnikami psychicznymi charakterystycznymi dla tego okresu takimi jak lęk czy trema przed nowymi sytuacjami [145]. Z tego wynika, że obecność hiperlordozy może występować w tym okresie niezależnie od lepszej czy gorszej oceny motoryki, a związana jest z typowymi dla tego wieku sytuacjami, które dotyczą dzieci zarówno z ZD jak i dzieci zdrowych rozpoczynających naukę w szkole.

Pogłębienie lordozy lędźwiowej może być związane z ustawianiem obydwu stóp w nadmiernej pronacji [73]. Te zmiany mogą zmieniać biomechanikę kończyn dolnych, powodując nadmierną zamiast fizjologicznej pronację w czasie chodu. Ustawianie stóp w pronacji prowadzi do takich zmian, jak: spłaszczenie łuku podłużnego oraz poprzecznego. Dochodzi do poszerzenia śródstopia [73]. Zmiany te są często obserwowane u dzieci z ZD z uwagi na hipotonię mięśniową i wiotkość stawów [167]. Co więcej dzieci z ZD chodzą podobnie jak osoby z płaskostopiem w charakterystyczny sposób, sprawiający wrażenie niestabilnego [168]. Brakuje bowiem płynnego przejścia przez zewnętrzną część stopy po podparciu piętą i odbicia od palucha [73]. Zamiast tego brzeg wewnętrzny stopy opada [73]. Koślawość stopy powoduje, że w czasie chodu obciążana jest początkowo pierwsza kość śródstopia zamiast piątej, co sprawia, iż większość ciężaru stale znajduje się na przyśrodkowej stronie stopy [86]. W ostatniej fazie podporu stopa ma za zadanie pełnienia stabilnej czy nawet sztywnej dźwigni. Tymczasem u osób ze stopą płaską z towarzysząca koślawością i przewagą ewersji, więzadła nie stabilizują w wystarczającym stopniu stopy. Tę funkcję przejmują inne dodatkowe struktury: mięśnie zarówno wewnętrzne jak i zewnętrzne, które maksymalnie napinając się zastępują pracę więzadeł i ulegają osłabieniu [73]. Tak wyraźne połączenie sposobu poruszania się z postawą ciała oraz częste występowanie stopy płasko – koślawej u dzieci z ZD w okresie dzieciństwa i dorosłości powoduje, że nie ma istotnego statystycznie związku między otrzymywaniem gorszych

czy lepszych wyników w zakresie motoryki a obecnością wadliwej stopy [169]. Co więcej nawet w ogólnej populacji, w okresie wczesnego dzieciństwa nie stwierdza się jeszcze prawidłowego wykształcenia sklepienia podłużnego stopy [170]. Stąd trudno stwierdzić związek pomiędzy motoryką a omawianym parametrem postawy ciała. Zauważono, że korygowanie wadliwej stopy w wieku wczesnego dzieciństwa u dzieci z ZD nie przyczynia się bezpośrednio do szybszego osiągnięcia przez nie funkcji chodzenia w porównaniu do dzieci, u których nie zastosowano leczenia m.in. w postaci łusek korygujących [61].

Negatywny wpływ na funkcje ruchowe dzieci może wykazywać skolioza [171]. Związek taki obserwowany jest przede wszystkim u dzieci z wrodzonymi zespołami chorobowymi, takimi, jak rozszczep kręgosłupa czy mózgowe porażenie dziecięce [172]. W niniejszym badaniu nie wykazano takich zależności. Być może z powodu nielicznej grupy dzieci z tą deformacją kręgosłupa. Przyczyną braku negatywnych konsekwencji skoliozy na motorykę u dzieci z ZD może być fakt, że dzieci z ZD są ogólnie bardziej sprawne niż dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym [142]. Stąd obecność deformacji kręgosłupa w postaci skoliozy może nie zaburzać w żadnym stopniu ich rozwoju ruchowego.

W świetle koncepcji neurorozwojowej stan obniżonego napięcia mięśniowego określa się jako pierwotną przyczynę wad postawy [18]. Zgodnie z koncepcją neurorozwojową, u dzieci z ZD, które charakteryzuje hipotonia mięśniowa, można przypuszczać, że nieprawidłowości w zakresie parametrów postawy ciała będą u nich często występować. U dzieci z ZD nieprawidłowości obserwuje się najczęściej w obrębie kręgosłupa (43%), stóp i kolan (76%), klatki piersiowej (25%) [77]. W przeprowadzonym badaniu zniekształcenie kręgosłupa w płaszczyźnie strzałkowej najczęściej obserwowane było w odcinku lędźwiowym i występowało u 53% badanych w postaci hiperlordozy. Innymi parametrami, w obrębie których obserwowano nieprawidłowości były: „rozlany brzuch" u 44% badanych, odstające łopatki u 30% dzieci, stopy płasko – koślawe - wśród 23%, szewska klatka piersiowa – u 19% badanych, kurza klatka piersiowa u 11%, podobnie skolioza - u 11% dzieci, pogłębiona kifoza piersiową u 9% badanych. Na podstawie danych z literatury wynika, że u zdrowych dzieci hiperlordoza odcinka lędźwiowego występuje u 46% dzieci [173]. Częstsze występowanie u dzieci z ZD hiperlordozy będącej elementem pleców wklęsłych wg Calsone i Sraffela, związane jest z bierną kompensacją nieprawidłowego napięcia mięśniowego, z którym wiąże się także poszerzanie płaszczyzny podparcia w częściach dystalnych poprzez koślawienie stóp [18]. Stąd wadliwej postawie ciała w postaci pleców wklęsłych bardzo często towarzyszą stopy płasko – koślawe [18]. W literaturze stopa płasko – koślawa pojawia się u dzieci z ZD z częstością 16% [174]. Z bierną kompensacją nieprawidłowego napięcia mięśniowego

związana jest obecność tzw. rozlanego brzucha („żabiego") oraz szewska klatka piersiowa [18]. Z powodu hipotonii mięśniowej, wymienione nieprawidłowości w zakresie postawy ciała występują częściej u dzieci z ZD w porównaniu do populacji zdrowej, wśród której rozlany brzuch i szewska klatka piersiowa występują odpowiednio z częstością 16% i 3,5% [175]. Z kolei, jeśli mięśnie brzucha są słabe, nadmiernie rozciągnięte, to dodatkowo może predysponować do występowania pogłębionej lordozy lędźwiowej [81]. Częste występowanie hiperlordozy odcinka lędźwiowego u dzieci z ZD może być związane z występowaniem wyższych przednich części trzonów kręgów w odcinku lędźwiowym w porównaniu do ogólnej populacji [176, 177].

Inną wadą kręgosłupa obserwowaną zarówno w niniejszym badaniu, jak i wymienianą w literaturze, jest wcześniej wspomniana skolioza [77]. To trójpłaszczyznowe zniekształcenie kręgosłupa u dzieci z ZD może być związane z wiotkością stawową i hipotonią mięśniową. Skoliozę u dzieci z ZD charakteryzuje zazwyczaj komponenta pogłębionej kifozy piersiowej [180]. Czasami w terapii skoliozy u dzieci z ZD podejmuje się próby leczenia zniekształcenia gorsetem. Jednakże w przypadku osób z ZD dotychczas nie stwierdzono skuteczności takiego postępowania [179]. Skoliozę można rozpoznać poprzez wykonanie testu Adamsa. Jeśli test jest dodatni, to w trakcie wykonywania skłonu, na plecach pacjenta obserwuje się w rotację kręgów w kręgosłupie piersiowym w postaci garbu żebrowego czy w kręgosłupie lędźwiowym wału mięśniowego [181]. Niektóre badania podają, że częstość występowania skoliozy u dzieci z ZD wynosi 50 %. Dane te dotyczą grupy dzieci z głębokim upośledzeniem umysłowym przebywających w ośrodkach opiekuńczych. Być może wyniki niniejszego badania, jak i badania przeprowadzonego prze Kuś (9% dzieci z ZD), które wskazują na stosunkowo małą liczbę dzieci ze skoliozą związane są z faktem, że nie ma już ośrodków opiekuńczych przeznaczonych wyłącznie dla dzieci z ZD [8, 179]. W związku z tym dzieci i dorośli z ZD uczestniczą w różnorodnych zajęciach aktywizujących czy korygujących postawę ciała lub inne nieprawidłowości. Znajdują się pod opieką rodziców, którzy skupieni są na indywidualnych potrzebach tylko ich pociech oraz kontrolowani są nieustannie, nie tylko w okresie dzieciństwa, przez licznych specjalistów, w tym ortopedów. Być może dlatego ryzyko skoliozy u dzieci z ZD, które może być duże z uwagi na hipotonię mięśniową zmniejsza się.

Pogłębiona kifoza piersiowa występowała u badanych dzieci stosunkowo rzadko (9%). Wśród dzieci zdrowych częstotliwość tej patologii szacuje się na około 8% [175]. Przyczyną powstawania pleców okrągłych zarówno wśród dzieci z ZD jak i ogólnej populacji jest dystonia mięśniowa czyli zaburzenie napięcia mięśni grzbietu [33]. Charakterystyczne

dla tej wady jest towarzyszące jej niewłaściwe ustawienie głowy i barków, oddalenie łopatek od kręgosłupa. Dodatkowo przykurcz pojawia się w obrębie mięśni piersiowych , co znacznie upośledza oddychanie [182].

Postawę ciała w wieku przedszkolnym i szkolnym ocenić można za pomocą subiektywnych bądź obiektywnych skali, natomiast nie ma aktualnie odpowiednich narzędzi do oceny parametrów postawy ciała w wieku niemowlęcym [18]. W praktyce klinicznej wykorzystuje się ocenę ilościową: uwzględniającą poziom pionizacji ciała i jakościową uwzględniającą wielkość i jakość napięcia mięśniowego [18]. Niekiedy pomocne bywa również ocenienie dotykiem stopnia napięcia mięśni zarówno w hipotoniach jak i w hipertoniach [182]. Ocena dystrybucji napięcia mięśniowego, której przejawem jest sposób ustawienia kluczowych części ciała względem siebie i względem osi długiej stanowi sposób oceny postawy ciała [183]. Na uwagę zasługuje fakt, że napięcie mięśniowe zwiększa się z wiekiem u dzieci z ZD [3]. Zgodnie z koncepcją neurorozwojową, może mieć to związek z różną częstością występowania wadliwej postawy [184]. Parametrami, w obrębie których zaobserwowano wadliwą postawę ciała u dzieci z ZD, których częstość zmieniała się wraz z wiekiem były:

a) protrakcja barków

b) łopatki oddalone od kręgosłupa

c) stopa płasko - koślawa

d) nieprawidłowa budowa klatki piersiowej

W płaszczyźnie strzałkowej oceniono wg zaleceń Knapczyk czy barki były wysunięte do przodu względem powierzchni klatki piersiowej. Równocześnie sprawdzono czy brzegi przyśrodkowe łopatek (w płaszczyźnie poprzecznej) odstawały względem płaszczyzny pleców [185]. Oddalone od kręgosłupa łopatki powodują przemieszczanie się barków do przodu i w dół powodując nieprawidłowe ustawienie obręczy barkowej [77]. W przeprowadzonym badaniu protrakcja barków występowała u 28% wszystkich dzieci, a łopatki oddalone były od kręgosłupa u 30% dzieci. U dzieci zdrowych, według danych z literatury częstość nieprawidłowego ustawienia barków jest większa i wynosi około 95% wg badań Kania – Gudzio [173]. Inne źródła z kolei podają częstość w zakresie 37% [175]. Według danych z piśmiennictwa, nieprawidłowości postawy nabywane są przez dzieci z ZD wraz z wiekiem. U dzieci powyżej trzeciego roku życia powszechna jest protrakcja barków i odstające łopatkami [19]. W przeprowadzonym badaniu obserwowano, że występowanie protrakcji barków

i oddalenie łopatek od kręgosłupa wzrastało w grupach wiekowych powyżej 3 r.ż., zwłaszcza między trzecim a szóstym rokiem życia. W okresie przedszkolnym, na podstawie danych literatury, stwierdza się występowania przykurczy w stawie barkowym, co predysponuje do tworzenia się patologicznego ustawienia barków [175]. W pierwszym okresie życia dzieci z ZD wyraźnie prezentują hipotonię i zwiększoną ruchomość stawów, natomiast w późniejszym etapie życia przeważają deformacje posturalne [4, 77]. Dlatego też może się okazać, że u niemowląt i małych dzieci nie będzie widocznej protrakcji barków i oddalonych łopatek od kręgosłupa, z uwagi na hipotonię mięśniową, przewagę rotacji zewnętrznej we wszystkich stawach, w tym w obręczy barkowej [4]. Taka sytuacja nie zawsze z wiekiem zastępowana jest mechanizmami kompensacyjnymi w postaci wytworzenia protrakcji barków, zamiast tego obręcz barkowa może nadal pozostawać niestabilna u dzieci z ZD, mięśnie ją okalające może nadal cechować obniżone napięcie, a w związku z tym nie będzie widocznej rotacji wewnętrznej w obrębie stawów ramiennych, z którą wiąże się przykurcz mięśni piersiowych i protrakcja barków [186]. Zamiast tego jako konsekwencja deficytu napięcia posturalnego barki i łopatki ustawione będą w retrakcji [33]. Dlatego też w populacji ogólnej bez wrodzonej hipotonii mięśniowej protrakcja barków może występować nawet częściej niż u dzieci z ZD. Natomiast bardzo niskie napięcie mięśniowe w grupie dzieci młodszych może wpływać na różnice w częstości występowania protrakcji w poszczególnych grupach wiekowych. Nieprawidłowe ułożenie obręczy barkowej, związane z przewagą rotacji zewnętrznej bądź wewnętrznej, niesie ze sobą konsekwencje w postaci zaburzenia pracy mięśni jamy brzusznej [33]. Słabo wykształcona czynność jamy brzusznej nie zapewnia stabilności żebrom. W rezultacie klatka piersiowa przybiera kształt lejkowatej, ograniczając tym samym pojemność płuc i powodując trudności w oddychaniu [19]. Szewska klatka piersiowa u dzieci z ZD występuje w powiązaniu z mniejszą zdolnością przepony do obniżania się [19, 28]. Stąd wady w budowie klatki piersiowej (według niniejszego badania u 19 % badanych, według badań Kuś u 25% dzieci z ZD), zwłaszcza w postaci klatki piersiowej szewskiej częściej występują u dzieci z ZD w porównaniu do dzieci typowo rozwijających się (3,5%) [77, 177, 175]. Przykładem dalszych konsekwencji nieprawidłowej budowy klatki piersiowej są epizody duszności, obniżona tolerancja wysiłkowa, nawracające infekcje górnych dróg oddechowych oraz skłonność do zapaleń oskrzeli i płuc. Z lejkowatą klatką piersiową wiązać się może ucisk na serce, a także zmiana osi anatomicznej i elektrycznej serca. U niektórych pacjentów wystąpić mogą wady zastawki trójdzielnej, a także duszność i kłucie w klatce piersiowej, epizody arytmii [76]. W niniejszym badaniu zaobserwowano, że częstość występowania nieprawidłowej budowy klatki piersiowej u dzieci z ZD w wieku 3 – 6 lat była znacznie większa

w porównaniu do pozostałych grup wiekowych. W badaniu przeprowadzonym przez Kuś takich różnic nie zaobserwowano [77]. Być może przyczyną był brak grupy dzieci młodszych od 3 r.ż. w badaniu Kuś, które w niniejszym badaniu tworzyły grupę porównawczą względem dzieci 3 – 6 lat. Na uwagę zasługuje fakt, że grupy wiekowe wyróżnione przez Kuś (3 – 9 lat: 61 dzieci oraz 10 – 18 lat: 66 dzieci) były znacznie liczniejsze niż grupy dzieci w niniejszym badaniu (<3 r.ż – 24 dzieci, 3 – 6 lat – 19 dzieci, > 6 lat – 36 dzieci). Różnice w zakresie częstości występowania wad klatki piersiowej w grupach wiekowych mogą wskazywać na charakterystyczne zmiany w zakresie kształtowania się klatki piersiowej w rozwoju osobniczym. Mianowicie, dopiero od około 2 r.ż. rozpoczyna się proces wzrostu ścian kostnych klatki piersiowej. Dlatego niekiedy dopiero w tym wieku może dojść do ujawnienia się wady [76]. Zwłaszcza jeśli dochodzi do zniekształcenia rusztowania kostnego klatki piersiowej na skutek zaburzeń rozwoju chrząstek żeber lub zmian patologicznych o różnej etiologii, w tym powodowanych powikłaniami po przebytych operacjach ściany klatki piersiowej [187]. Nabyte wady klatki piersiowej niejednokrotnie powstają po operacji wady wrodzonej serca, podczas której dochodzi do przecięcia mostka w linii pośrodkowej [77]. Wady serca u dzieci z ZD występują z częstością od 16 do 62 % i operowane są zazwyczaj około 1 r.ż. [8]. Czasem okres hospitalizacji po operacji kardiochirurgicznej może być długi, gdyż dzieci mogą wymagać dłuższego intensywnego leczenia pooperacyjnego [188]. Czynniki etiologiczne związane z budową klatki piersiowej, jej rozwojem, wzrostem i dojrzałością kostną, a także czynniki patologiczne w postaci obecności wady serca i potrzeby jej operacji mogą tłumaczyć różnice pomiędzy częstością występowania wady klatki piersiowej pomiędzy grupą dzieci do 3 r.ż. wśród której znajdowały się również niemowlęta, a grupą dzieci w wieku 3 – 6 lat w populacji ogólnej, gdzie nieprawidłowa budowa klatki piersiowej występowała najczęściej. Z wiekiem nawet jeśli dzieci mają patologiczną budowę klatki piersiowej, potrafią wytworzyć mechanizmy kompensacyjne, które nie będą powodowały pogłębiana się wady, a są pomocne w procesie efektywnego oddychania. Do owych przystosowawczych cech zaliczyć można włączenie w proces oddychania toru przeponowego [189].

Stopy płasko – koślawe według danych z literatury występują u około 5% dzieci w wieku 13 – 15 lat [190]. Natomiast wśród dzieci przedszkolnych z częstością 44% - 48% [60, 175]. Występowanie nieprawidłowego kształtu stopy u dzieci zdrowych do około 5 roku życia jest bardzo częste i uznawane za fizjologię. W kolejnych latach życia dzieci typowo rozwijające się nie powinny już prezentować zniekształceń stóp [77]. Płaskostopie opisywane jest jako jedna z cech typowych dla osób z ZD na całej przestrzeni życia. Przyczyną jest m.in. słabe napięcie mięśni i wiotkość ścięgien [3] Częstość występowania płaskostopia u osób z ZD

w wieku dorosłym wynosi 70 % [167]. Definicja stopy płaskiej uwzględnia oparcie przyśrodkowego łuku podłużnego stopy o podłoże. Często współwystępuje z płaskostopiem koślawe ustawienie stępu, a także koślawość i odwiedzenie przodostopia [191]. Stąd wada postawy w postaci stopy płaskiej utożsamiana jest ze stopą płasko – koślawą [192]. Zwłaszcza w przypadku stopy płaskiej fizjologicznej wiotkiej, której towarzyszy zwiększona koślawość stępu. Rodzajem stopy płaskiej, w której koślawość stępu nie występuje jest fizjologiczna stopa płaska rozwojowa. Spotykana jest w populacji ogólnej jak i u dzieci z ZD zwłaszcza w okresie nabywania umiejętności chodzenia i charakteryzuje się skłonnością do spontanicznej poprawy wraz z wiekiem [191]. Dodatkowo dzieci uczące się chodzić czy doskonalące tę funkcję poszerzają płaszczyznę podparcia [193]. W kolejnych etapach życia te cechy zanikają u dzieci zdrowych dzięki lepszym reakcjom równowagi [193]. Natomiast chodzenie dzieci z ZD znacznie dłużej charakteryzuje poszerzanie płaszczyzny podparcia w porównaniu do ich zdrowych rówieśników [41]. Jedną z przyczyn jest to, że dzieciom z ZD więcej czasu zajmuje zdobycie funkcji niezależnego poruszania jak i wcześniej wymieniona hipotonia mięśniowa i wiotkość stawowa [3, 48]. Inną charakterystyczną cechą chodu dzieci z ZD jest ograniczony zakres ruchu zgięcia stawu skokowego, który jest wynikiem niewystarczającego wyprostu w stawie biodrowym w czasie stawiania stopy [64]. W konsekwencji dziecko układa stopy w pronacji i stawia je na zewnątrz [48]. Cechy te, podobnie jak u zdrowych rówieśników, tylko że nakładem bardziej intensywnej pracy, mogą zaniknąć. Chód może być bardziej efektywny, może go cechować odpowiednia długość, a także prawidłowe reakcje stóp względem podłoża, mimo że szerokość kroku dzieci z ZD pozostaje większa względem populacji ogólnej. Intensywna terapia przyczynia się do pojawiania się postępów w jakości poruszania się i związanych z nią reakcji równoważnych, mimo że dzieci z ZD mają genetycznie uwarunkowane trudności w tym zakresie spowodowane mniejszą objętością móżdżku i hipotonią mięśniową [169]. Być może dlatego w przeprowadzonym badaniu u dzieci starszych niż 6 r.ż., znacznie bardziej zaawansowanych w funkcji chodzenia, z wyższym napięciem mięśniowym, wadliwe ułożenie stóp nie było tak częste jak w grupie dzieci 3 – 6 lat. Mianowicie u dzieci w przedziale wiekowym 3 – 6 lat częstość występowania wady wynosiła 47%, natomiast wśród dzieci starszych niż 6 lat – 17%. W badaniach przedstawionych w literaturze częstość występowania patologicznego ustawienia stopy u zdrowych dzieci trzyletnich wynosi niekiedy nawet 54%, natomiast u dzieci sześcioletnich 24% [60]. W niniejszym badaniu obserwowano zatem podobną tendencję w zakresie występowania stopy płaskiej i płasko – koślawej u dzieci z ZD.

Postawa ciała i nieprawidłowości w jej zakresie są powodowane wieloma czynnika [194]. Zasadnicze znaczenie w kształtowaniu się postawy ciała ma układ nerwowo-mięśniowy. Zwłaszcza mechanizm funkcjonalny ośrodkowego układu nerwowego, zwany mechanizmem antygrawitacyjnym. Wszelkie dysfunkcje OUN powodują zaburzenia mechanizmu antygrawitacyjnego, w skład którego wchodzi m.in.: prawidłowa organizacja unerwienia reciprokalnego, prawidłowo skoordynowane wzorce posturalne i motoryczne oraz napięcie mięśniowe. Dlatego też w przeprowadzonym badaniu wysunięto hipotezę, że wady w OUN mogą przyczyniać się do występowania wad postawy, w tym hiperlordozy świadczącej o braku wyprostu kręgosłupa. Jednakże w niniejszym badaniu nie potwierdzono tej hipotezy. Przyczyną mogło być stwierdzenie obecności nieprawidłowości OUN na podstawie obrazu USG przezciemieniowego. Zamiast tego w celu porównania zależności pomiędzy nieprawidłowościami w postawie ciała a nieprawidłowościami w OUN powinno być wykonane TK lub badanie MR. USG pozwala ocenić głównie zmiany przestrzeni płynowych wewnątrzczaszkowych [133]. Nie jest zatem wystarczające do stwierdzenia wad OUN. Natomiast metodami badań stosowanymi w celu oceny zmian w zakresie budowy i wielkości mózgowia oraz jego struktur są metody neuroobrazowania w postaci: MR i TK [133]. MR i TK nie są robione rutynowo, stąd u większości badanych dzieci z ZD nie zostały wykonane, ponieważ nie było potrzeby ich przeprowadzenia. Stąd brak związku, jaki został przedstawiony w badaniu może wynikać z braku odpowiednich danych w postaci wyników badań neuroobrazowych mózgowia.

Przypuszczano, że w postawie badanych dzieci mogą występować różnice w zależności od wartości wskaźnika BMI. W literaturze przedstawiano związek pomiędzy postawą a występowaniem otyłości, zwłaszcza pomiędzy BMI a obecnością przodopochylenia miednicy i pogłębionej lordozy lędźwiowej [195]. W przeprowadzonym badaniu nie wykazano takiego związku. Być może ze względu na fakt, że badania, które sugerują współwystępowanie problemów z postawą ciała i masą ciała w tym z otyłością, zostały przeprowadzone wśród osób dorosłych (18-25lat). Natomiast niniejsze badanie dotyczyło dzieci. Nie znaleziono doniesień w literaturze informacji o wzajemnych zależnościach pomiędzy postawą ciała a wartością wskaźnika BMI u dzieci z ZD. Mimo to powinno przeprowadzać się postępowanie prewencyjne pogłębionej lordozy lędźwiowej i otyłości skoro w wieku dorosłym mogą być one przyczyną przewlekłego bólu kręgosłupa [196].

U dzieci zdrowych stwierdza się różnice w postawie ciała w zależności od płci [197]. W niniejszym badaniu nie wykazano takich różnic, być może dlatego że aberracja

chromosomowa jaką jest ZD powoduje pewne ujednolicenie cech wpływających na postawę ciała u dziewcząt i chłopców, wśród których głównie wymienia się obniżone napięcie mięśniowe.

Hipotonia mięśniowa, a także zredukowana liczba neuronów oraz połączeń między nimi w móżdżku, jak i opóźniony proces dojrzewania móżdżku mogą być przyczyną problemów z równowagą ciała [35]. Być może dlatego dzieci z ZD prezentują gorsze wyniki w zakresie równowagi statycznej i dynamicznej w porównaniu do dzieci typowo rozwijających się oraz w porównaniu do dzieci z upośledzeniem umysłowym , ale bez aberracji chromosomu 21 [35, 87, 198]. W niniejszym badaniu po raz pierwszy w Polsce oceniono jak dzieci ZD radzą sobie z zadaniami zaliczanymi do tzw. równowagi funkcjonalnej, w skład której wchodzą próby, których celem jest sprawdzenie umiejętności zachowania równowagi podczas wykonania codziennych czynności [144]. Dodatkowo oceniono równowagę statyczną poprzez wyodrębnienie odpowiednich zadań z PBS, takiego samego jak uczyniła autorki skali. Ponadto w niniejszym badaniu zdecydowano się na wyodrębnienie zadań z zakresy równowagi statycznej m.in. z uwagi na cechy dzieci z ZD, które różnicują ich równowagę ciała w porównaniu do zdrowej populacji. Mianowicie dzieci z ZD posiadają mniejszą długość kończyn górnych i dolnych względem tułowia w porównaniu do populacji ogólnej [1]. Poza tym wykazują niższy wzrost. Wymienione czynniki antropometryczne według Deshmukh zdecydowanie zaniżają zdolności zachowania równowagi ciała [199]. Zwłaszcza próbę sięgania w przód wyciągniętymi rękoma (zadanie 14 w PBS) [199]. Co więcej wyróżnione próby sprawdzające równowagę statyczną w przeciwieństwie do większości pozostałych zadań PBS nie odbywają się przy użyciu wyznaczonych przez autorkę sprzętów, które cechować powinny odpowiednie rozmiary, a które dla dzieci z ZD z uwagi na inne proporcje ciała automatycznie mogłyby zaniżać wynik.

Celem niniejszej pracy było określenie czy istnieją czynniki różnicujące ocenę równowagi ciała u dzieci z ZD. Zauważono, iż istnieją różnice w otrzymanych punktach w zależności od wieku. Mianowicie w grupie starszej dzieci otrzymywały znacznie wyższą punktację świadczącą o dobrej równowadze ciała. Potwierdza to dane z literatury o istnieniu dojrzałych zdolności utrzymania równowagi dopiero między 6 a 10 r.ż. Od tego czasu, prawidłowo rozwinięte zdolności równowagi umożliwiają dzieciom samodzielne wykonywanie typowych dla wieku czynności dnia codziennego [199].

Istnieją doniesienia, że równowaga ciała, zwłaszcza statyczna równowaga ciała różni się w zależności od wielu czynników w tym od płci [145, 199]. W niniejszym badaniu

nie potwierdzono informacji podanych w literaturze. Dziewczęta i chłopcy otrzymywali zbliżoną ilość punktów zarówno w ocenie funkcjonalnej równowagi ciała jak i równowagi statycznej. Podobne wyniki (wskazujące na brak różnic w ocenie równowagi ciała w zależności od płci) uzyskano w badaniu Davies i Rose [200].

W przeprowadzonym badaniu porównano zależność pomiędzy równowagą ciała a motoryką dużą. Na podstawie danych z literatury przypuszczano, że istnieje zależność pomiędzy ruchem a równowagą ciała, zwłaszcza pomiędzy zaawansowanymi umiejętnościami motoryki ocenianymi skalą GMFM-88, dokładnie elementem skali GMFM-88 E (chodzenie, bieganie, skakanie) [201]. Wyniki niniejszego badania wskazały na istnienie zależności pomiędzy skalą GMFM-88, w tym GMFM-88 E a równowagą ciała. Potwierdza to wyniki o bardzo znaczącej roli równowagi ciała w rozwoju zdolności motorycznych uzyskanych przez Kegel, jak i wnioski dotyczące powiązania równowagi ciała ocenianej za pomocą PBS a motoryką dużą sprawdzaną przy użyciu skali GMFM-88 z wyszczególnieniem dokładnie GMFM-E [201, 202]. Ponadto w badaniach przedstawionych przez Kwon J. i wsp. zauważono, że poprawa zdolności zachowania równowagi ciała ocenianej na podstawie PBS powodowały lepszą kontrolę miednicy, a w ślad za nią głowy, barków i tułowia oraz kończyn [201]. Prawidłowe ustawienie miednicy ma kluczowe znaczenie dla całej sylwetki [18]. Na podstawie tych informacji przypuszczano, że lepsze wyniki w zakresie równowagi ciała będą determinowały lepsze ustawienie parametrów postawy ciała. Nie zaobserwowano potwierdzenia tej hipotezy zarówno w ocenie ogólnej postawy ciała jak i w ocenie większości elementów wchodzących w skład postawy ciała. Taką zależność wykazano wyłącznie w przypadku występowania stopy płasko - koślawej. Dzieci z prawidłowo wysklepioną stopą prezentowały znamiennie wyższą ocenę w zakresie równowagi funkcjonalnej i statycznej w porównaniu do dzieci z wadliwym ustawieniem stopy. Potwierdza to informacje podane w literaturze o związku pomiędzy równowagą ciała a obecnością wadliwej postawy stopy, powstałej na skutek hipotonii mięśniowej [35]. Podobnie, wykazano zależność pomiędzy obecnością wadliwej budowy stopy a zdolnościami utrzymania równowagi w badaniach Uyanik [198]. Właściwa antygrawitacyjna praca stóp nie jest możliwa, jeśli dziecko z ZD utrzymuje kończyny w nadmiernym odwiedzeniu i rotacji zewnętrznej. W konsekwencji stopy ustawiają się koślawo z charakterystyczną sztywnością i brakiem aktywności w kierunku właściwego przenoszenia ciężaru ciała [203]. Z drugiej strony zastosowanie leczenia w postaci ortez korygujących ułożenie stóp u dzieci z ZD zbyt wcześnie może się przyczynić do tego, iż nie wykształcą się właściwe reakcje równoważne, gdyż ograniczony będzie zakres i różnorodność reakcji stóp względem podłoża [204]. Powinny

być zauważalne reakcje równoważne w postaci nieznacznego unoszenia palców stóp kiedy linia bioder umieszczona jest za stopami bądź unoszenie pięt, kiedy biodra ustawione są do przodu względem stóp [41]. W związku z tym czas osiągnięcia umiejętności samodzielnego stania może być opóźniony u dzieci stosujących ortezy w porównaniu do małych dzieci z ZD nie stosujących ortez. [60, 61].

Na podstawie analizy informacji zawartych w literaturze, przypuszczano, że masa ciała będzie miała znaczenie dla zdolności utrzymania równowagi. Wysoką korelacje między wynikami PBS a wartością wskaźnika BMI wskazującego na otyłość wykazano w badaniu Goulding [205]. Jednak w niniejszym badaniu nie potwierdzono hipotezy o powiązaniu wartości wskaźnika BMI z równowagą ciała, podobnie jak w badaniu przeprowadzonym przez Deshmukh, oceniającego poszczególne elementy skali PBS [199]. Na uwagę zasługuje znamiennie mniejsza liczba badanych dzieci w niniejszym badaniu (44 dzieci, średnia wieku 9 lat 5 miesięcy), w porównaniu do dzieci zbadanych przez Goulding (93) oraz fakt, że w badaniu Goulding uczestniczyli wyłącznie chłopcy z ZD [205]. Nawiązując do liczby badanych dzieci Franjoine zbadała 643 dzieci (średnia wieku 5 lat i 9 miesięcy), zarówno dziewcząt jak i chłopców i nie wykazała różnic w zakresie równowagi ciała w zależności od płci [145]. Poza tym podobnie jak u Franjoine w niniejszym badaniu dzieci o prawidłowym BMI stanowiły większość.

Ocena równowagi ciała (za pomocą PBS) związana jest ze zdolnościami poznawczymi i językowymi [145]. W przeprowadzonym badaniu obserwowano, że dzieci z lekkim stopniem upośledzenia umysłowego prezentowały nieco lepsze wyniki niż z upośledzeniem umysłowym w stopniu umiarkowanym lub głębokim. Jednakże różnica była nieistotna statystycznie ($p=0,07$). Natomiast w zakresie równowagi statycznej różnice w zależności od stopnia upośledzenia umysłowego były istotne statystycznie. Potwierdza to informacje zawarte w literaturze, gdzie zaobserwowano różnice w zakresie równowagi ciała w zależności od stopnia upośledzenia umysłowego [206, 207].

Przypuszczano, że zdolność widzenia u dzieci z ZD jak i u dzieci typowo rozwijających się wykazywać będzie znaczący związek z równowagą ciała [208, 209, 210]. W utrzymaniu równowagi ciała jest szczególnie ważny prawidłowy odbiór bodźców wzrokowych [210]. Bodźce wzrokowe dostarczają informacji o położeniu głowy w przestrzeni [198, 202, 210]. Zaburzenia widzenia wywierają bardzo duży wpływ na funkcjonowanie pozostałych zmysłów, takich jak układ przedsionkowy czy propriocepcja. Objawia się to m.in. zaburzeniami posturalnymi oraz z zakresu równowagi ciała i lokomocji [208]. Należy zaznaczyć, że u dzieci

z ZD bardzo często, tj. u 60 - 69% stwierdza się zaburzenia widzenia [8]. Problemy ze wzrokiem to nie tylko nadwzroczność, czy rzadziej występującą krótkowzroczność, zaburzenia akomodacji, zez, oczopląs, zaćma czy niedrożne kanaliki łozowe, ale także zmniejszona liczba neuronów oraz zmiany w zakresie budowy dendrytów i synaps w ośrodkach korowych wzroku [211]. Dzieci z ZD w testach sprawdzających umiejętności z zakresy koordynacji wzroko – ruchowej oraz percepcji wzrokowej uzyskują szczególnie niskie wyniki [198]. Stąd poddano analizie czy wzrok i jego zaburzenia wykazują związek z równowagą ciała. Uzyskane wyniki zarówno przez dzieci z zaburzeniami wzroku jak i bez nieprawidłowości w zakresie widzenia nie wykazały różnic istotnych statystycznie, co nie potwierdza informacji podanych w literaturze o gorszych zdolnościach utrzymania równowagi ciała przez dzieci z problemami widzenia [199]. Być może przyczyną braku różnic jest znacznie mniejsza liczba przebadanych dzieci, mianowicie w badaniach Desmhmukh i wsp. sprawdzono związek między równowagą ciała a wzrokiem u 350 dzieci, natomiast w niniejszym badaniu u 44. Co więcej u Desmukh grupa dzieci była w wieku 6 – 12 lat, w niniejszym badaniu była nieco bardziej różnorodna [199]. Poza tym u wszystkich badanych w niniejszej pracy stwierdzono ZD, natomiast u Desmukh były dzieci z różnymi rozpoznaniami i nie zastosowano wśród nich żadnych kryteriów włączenia [199].

Podobnie jak w przypadku wzroku, przypuszczano, że nieprawidłowości w zakresie słuchu będą wykazywały związek z równowagą ciała z uwagi na fakt, że zdolność utrzymania równowagi wymaga prawidłowej integracji wielu bodźców sensorycznych [210]. Z uwagi na fakt, że pod względem anatomicznym błędnik i ślimak sąsiadują ze sobą oraz unerwiane są przez ten sam nerw czaszkowy (VIII - przedsionkowo - ślimakowy), wady słuchu i trudności w zakresie zdolności zachowania równowagi mogą być ze sobą powiązane [210]. Co więcej nie ma określenia „narządu słuchu”, jest natomiast określenie „narządu przedsionkowo – ślimakowego”, który jest pojęciem znacznie szerszym, obejmującym jednocześnie drogi nerwowe i ośrodki nerwowe słuchu oraz narząd równowagi [210]. W niniejszym badaniu nie wykazano jednak zależności pomiędzy równowagą ciała a obecnością wad słuchu. Być może z powodu włączenia do grupy badanej dzieci młodszych niż w badaniu Kegel (6 – 12 lat), mianowicie 5 - latków, jak i znacznie starszych od 12 r.ż. Poza tym niektórzy badacze ostrzegają przed uogólnianiem informacji, o negatywnym oddziaływaniu wad słuchu na motorykę i równowagę ciała. Uważają, że zdolności zachowania równowagi są zależne od bardzo wielu czynników, w tym od wieku dziecka, od obecności specjalistycznej interwencji jak i od chorób neurologicznych, wśród których może

współwystępować niedosłuch [202]. Dzieci w niniejszym badaniu miały oprócz zaburzeń słuchu aberracje chromosomu 21, co dodatkowo może przyczyniać się do trudności w utrzymaniu równowagi ciała i powodować różnice w wielkości zależności pomiędzy słuchem a równowagą. Poza tym w literaturze znaleziono tylko jedno doniesienie naukowe, w którym porównano związek pomiędzy słuchem a równowagą ciała u dzieci z ZD z zaburzeniami słuchu i podobnie jak w niniejszym badaniu nie wykazano takiego związku [198].

6. Wnioski

1. Dzieci z ZD do 3 r.ż., z głębokim stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego, cechują
   się gorszą oceną funkcjonalną motoryki dużej niż dzieci z lekkim lub umiarkowanym stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego.

2. Dzieci z ZD znacznie później w porównaniu do norm rozwoju ruchowego osiągają umiejętności przyjmowania i utrzymania samodzielnej pozycji stojącej oraz samodzielnego chodzenia.
3. U pacjentów z ZD częstość występowania protrakcji barków, łopatek oddalonych od kręgosłupa, stóp płasko – koślawych i nieprawidłowej budowy klatki piersiowej zwiększa się wraz z wiekiem.
4. Równowaga ciała dzieci z ZD jest lepsza u dzieci starszych, z lekkim stopniem rozwoju umysłowego oraz wykazuje dodatnią korelację z oceną motoryki dużej. Obecność u dzieci
   z ZD stopy płasko – koślawej wpływa niekorzystnie na ich równowagę ciała.

7. Piśmiennictwo

1) Kubicka K. Pediatria. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2010.
2) Bal J. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2008.
3) Pueschel S. Ku lepszej przyszłości. Zespół Downa. Przewodnik dla rodziców i opiekunów. Wydawnictwo Replika, Zakrzewo 2009.
4) Skallerup S. J. Babies with Down Syndrome. A New Parent's Guide. Woodbine House, Bethesda 2008.
5) Ottenbacher K.J., Short M.A.. Vestibular processing dysfunction in children. The Haworth Press, Nowy Jork 1985.
6) Szczepańska M., Kiwecka – Dmitriew B., Kornacki W., Skrzypczak J. Mozaicyzm 21 pary chromosomów problem interdyscyplinarny. Prz Ginekol Położ., 2008 8, 89 - 92.
7) Pangalos C., Avramopoulos D., Blouin J., Raoul O., deBlois M.C, Prieur M., Schinzel A.A., Gika M., Abazis D., Antonarakis S.E. Understanding the mechanism(s) of mosaic trisomy 21 by using DNA polymorphism analysis. Am J Hum Genet. 1994 March; 54, 473–481.
8) Kaczmarek B.B. Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka. Impuls, Kraków 2008.
9) Czochańska J. Neurologia dziecięca. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1990.
10) Drewa G. Forenc T. Podstawy genetyki. Urban & Partner, Warszawa 2003.
11) Łozińska D., Tworowska I. Neonatologia. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1993.
12) Karolczak M.A., Bęc L. Problemy leczenia wady wrodzonej serca skojarzonej z wadami innych narządów. [w:] Skalski J.H. Religa Z. Kardiochirurgia dziecięca. Wydawnictwo Naukowe Śląsk, Katowice 2003.
13) Bruni M. Fine Motor Skills for Children with Down Syndrome. Woodbine House, Bethesda 2006.
14) Pietrzyk J.J. Rola pediatry pierwszego kontaktu w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym. Odcinek 6: Zespół Downa. Med Prakt Pediatr 1999, 6, 80 – 89.
15) Menkes J.H., Sarnat H.B., Maria B.L. Child Neurology. Lippincott Williams Wilkins, Philadelphia 2006.
16) Mahoney D., Glower A., Finger I. Relationship between language and sensorimotor development of Down syndrome and nonretarded children. Am J Ment Defic., 1981, 86, 21 – 27.

17) Cohen W.I., Nadel L., Madnick M. Down syndrome. Visions for the 21st century. John Wiley & Sons, Nowy Jork 2002.
18) Matyja M., Gogola A. Prognozowanie rozwoju postawy ciała na podstawie analizy jakości napięcia posturalnego w okresie niemowlęcym. Neurol Dziec 2007, 16, 49-54.
19) Kaczan T. Wczesna rehabilitacja mowy i jej znaczenie u dzieci z zespołem Downa. [w:] Cytowska B. Winczura B. Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju małego dziecka. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2008, 349 – 362.
20) Łubińska M., Kazimierska E., Sworczak K. Hiperhomocysteinemia as a new risk factor for different diseases. Adv Clin Exp Med 2006, 15, 5, 897–903.
21) Kurzawińska G., Seremak - Mrozikiewicz A., Drews K., Barlik M., Mrozikiewicz P.M. Genetycznie uwarunkowane zmiany w aktywności reduktazy 5, 10 – metylenotetrahydrofolianowej (MTHFR) a występowanie poronień nawracających. Ginekol Pol 2009, (80), 762 -767.
22) Devlin L., Morrison P.J. Accuracy of the clinical diagnosis of Down syndrome. Ulster Med J, 2004, 73, 4 – 12.
23) Holtzman D.M., Santuci M., Kilbridge J., Chua-Couzens J., Fontana D., Daniels S.E., Johnson R.M., Chen K., Sun Y., Carlson E., Alleva E., Epstein C.J., Mobley W.E. Developmental abnormalities and age-related neurodegeneration in a mouse model of Down syndrome Proc Natl Acad Sci USA 1996, 93, 13333–13338.
24) Haley S. Postural reaction in infant with Down syndrome. Phys Ther, 1986, 66, 14 – 22.
25) Cowie V.A. A Study of the Early Development of Mongols. Oxford, England, Pergamon Press Ltd, 1970.
26) Vicari S. Motor development and neuropsychological pattern in person with Down syndrome. Behav Genet, 2006, 36, 355 – 364.
27) Ulrich D.A. Effects of Intensity of Treadmill Training on Developmental Outcomes and Stepping in Infants With Down Syndrome: A Randomized Trial. Phys Ther, 2008, 88, 114 – 122.
28) Wójtowicz D., Sadowska L., Mysłek M., Skrzek A., Dominiak P., Wronecki K., Prasal K. Ocena rozwoju psychomotorycznego dzieci z zespołem Downa oraz dzieci z zespołem Downa i wrodzoną wadą serca w pierwszym i trzecim roku życia. Fizjoterapia 2008, 16, 26 – 30.

29) Palisano R.J., Walter S.D., Russell D.J., Rosenbaum P.L., Gémus M., Galuppi B.E., Cunnigham L. Gross Motor Function of Children With Down Syndrome: Creation of Motor Growth Curves Arch Phys Med Rehabil 2001, 82, 494 - 500.
30) Tecklin J. Pediatric Physical Therapy. Lippincot. Williams & Wilkins, Baltimore 2008.
31) Dimitijevic L., Bjelacovic B. Development of cardinal motor skills in the first year of life. Acta Fac Med Naiss, 2004, 21, 253 – 257.
32) Connolly B., Michael B. Performed of retarded children with and without Down syndrome, on the Bruininks – Oseretksy Test of Motor proficiency. Phys Ther, 1986, 66, 348-343.
33) Sadowska L. Neurofizjologiczne metody usprawniania dzieci z zaburzeniami rozwoju. Wydawnictwo AWF, Wrocław 2004.
34) Vinson B.P. Preschool and school age language disorders. Delmar, Nowy Jork 2012.
35) Connolly B., Morgan S., Russell F. A Longitudinal Study of Children with Down Syndrome Who Experienced Early Intervention Programming. Phys Ther, 1993 73, 170 – 181.
36) Sadowska L., Skórzyńska M. Uwarunkowania kompleksowej diagnostyki i terapii dzieci z zespołem Downa na podstawie własnych obserwacji. [w:] Współczesna diagnostyka i rehabilitacja dziecka z zespołem Downa. Polskie Towarzystwo Walki z Kalectwem. Materiały z Konferencji, Wrocław 1995.
37) Lloyd M.C., Ulrich D.A. The use of the Kick and Drive Gym to increase kicking in infants with Down syndrome. J Sport Exerc Psychol. 2006, 28, 121.
38) Banaszak G. Rozwój niemowląt i jego zaburzenia a rehabilitacja metodą Vojty. Alfa – medica Press, Bielsko – Biała 2004.
39) Vojta V. Metoda Vojty. Fundacja Promyk Słońca, Wrocław 2001.
40) Winnick J. Adapted physical education and sport. Human Kinetics, Champaign 2005.
41) Winders P.C. Gross motor skills in children with Down syndrome. Woodbine House, Bethesda 1997.
42) Cieszyńska J. Wczesna interwencja terapeutyczna. Wydawnictwo Edukacyjne, Kraków 2007.
43) Cicchetti D., Beeghly M. Children with Down syndrome: development al perspective. Press syndicate of University of Cambridge University Press, Cambridge 1990.
44) Connolly K.J., Forsberg H. Neurophysiology and Neuropsychology of motor development. Mac Keith Press, Londyn 1997.
45) Bly L. Motor skills acquisition in the first year. Therapy Skills Buliders, Sant Antonio, 1994.
46) Piek J. P. Infant motor development. Human Kinetics, Champaign 2006.
47) Selikowitz M. Down syndrome. The facts. Oxfrod University Press, Nowy Jork, 1997.

48) Lauteslager P. Children with Down's syndrome. Motor development and intervention. Heeren Loo Zorggroep, Amersfoort The Netherlands 2004.
49) Ulrich B.D., Ulrich D.A., Collier D.H. Alternating stepping patterns: hidden abilities of 11-month-old infants with Down syndrome. Dev Med Child Neurol, 1992, 34, 233 – 239.
50) Adolph K.E., Joh A.S. Motor Development: how infants get into the act. [w:] Slater A., Lewis M. Introduction to infant development. Oxford University Press, Nowy Jork 2007.
51) Sadowska L., Mysłek - Prucnal M., Choińska A.M., Mazur A. Diagnostyka i terapia dzieci z zespołem Downa w świetle badan własnych i przeglądu literatury przedmiotu. Prz Med Uniw Rzesz, 2009, 1, 8-30.
52) Matyja M., Saulicz E., Saulicz M., Kokosz M. An Assessment of Rotational Mobility of the Trunk among Teenagers with Faulty Posture. J Hum Kinet, 2010, 24, 43 – 50.
53) Levitt S. Rehabilitacja w porażeniu mózgowym i zaburzeniach ruchu. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2007.
54) Stockman J. Movement and action in learning and development. Elsevier Academic Press. San Diego 2004.
55) Goddard Blythe S. Odruchy, uczenie i zachowanie – klucz do umysłu dziecka. MINK RRilo, Warszawa 2004.
56) Goddard – Blythe S. Harmonijny rozwój dziecka. Świat Książki, Warszawa 2010.
57) Raczek J., Młynarski W., Ljach W. Teoretyczno – empiryczne podstawy kształtowania i diagnozowania koordynacyjnych zdolności motorycznych. Studia nad motorycznością ludzką. AWF, Katowice 1998.
58) Borkowska M. Uwarunkowania rozwoju ruchowego i jego zaburzenia w mózgowym porażeniu dziecięcym. Wydawnictwo: Stowarzyszenie po pierwsze rodzina, Warszawa 2001.
59) Haehl V., Vardaxis V., Ulrich B. Learning to cruise: Bernstein's theory applied to skill acquisition during infancy. Hum Movement Sci, 2000, 19, 685 – 715.
60) Pfeiffer M., Kotz R., Ledl T., Hauser G., Sluga M. Prevalence of flat foot in preschool - aged children. Pediatrics, 2006, 118, 634-639.
61) Looper J., Ulrich D.A. Effect of treadmill training and supramalleolar orthosis use on motor skills development in infant with Down syndrome: A randomized clinician trials. Phys Ther, 2010, 90, 382 – 390.

62) Kokubun M., Shinmyo T., Ogita M. Comparison of postural control of children with Down syndrome and those with other forms of mental retardation. Percept Motor Skill, 1997, 84, 499 – 504.
63) Carr J.H. Down syndrome. Children growing up. Cambridge Univerity Press, Nowy Jork, 1995.
64) Weeks D.J., Chua R., Elliott D. Perceptual - motor behavior in Down syndrome. Human Kinetics. Champaign 2000.
65) Capio C.M., Rotor E.R. Fundamental movement skills among Filipino children with Down syndrome. J Exerc Sci Fit, 2010, 8, 17 – 24.
66) Loyd M.C. Physical activity of preschool age children with and without Down syndrome. University of Michigan. ProQUest, Ann Arbor 2008.
67) Swartwood M., Trotter K.H. Observing children and adolescent: student workbook. Nelson, Toronto 2004.
68) Buckley S., Sacks B. An overview of the development of teenagers with Down syndrome (11 – 16 years). A publication of the Down syndrome publication Trust, Hampshire 2002.
69) Martin K. Effect on supramalleolar othoses on postural stability in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurol, 2004, 46, 406 – 411.
70) Kużdżał A., Ridan T., Magoń G.T he analysis of body weight distribution in boys with moderate degree of mental retardation measured with aid of stabilographic platform. Moloda Sportivna Nauka Ukrainy. 2007, 2, 206 – 210.
71) Janiszewska R., Tuzinek S., Nowak S. Nieprawidłowości postawy ciała u dzieci 6 – 12 letnich uczniów szkół podstawowych z Radomia badania pilotażowe. Probl Hig Epidemiol 2009, 90, 342-346.
72) Carpintero P., Mesa M., Carpintero A. Bilateral congenital dislocation of the patella. Acta Othop Belg, 1996 62, 113 - 115.
73) Franco AH. Pes cavus pes planus. Phys Ther, 1987, 67, 688- 694.
74) Tingey C. Down syndrome: a resource handbook. Little, Brown, Inc. Boston 1988.
75) Senger A. Klatka piersiowa kurza. [w:] Marciniak W. Szulc A. Wiktora Degi Ortopedia i Rehabilitacja. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2006.
76) Białas A. J. Lejkowata klatka piersiowa u dzieci. Prz Pediatr, 2010, 40, 112 – 116.
77) Kuś A., Sadowska L., Mysłek M. Usprawnianie korekcyjne dzieci i młodzieży z zespołem Downa w świetle dysharmonii rozwoju somatycznego. Post Rehab, 2002, 16, 65 – 75.
78) Ławniczek J. Konspekt zajęć gimnastyki korekcyjnej. Lider 2003, 2, 23 – 24.

79) Van Dyke D.C., Lang D.J., Heide F., Van Duyne H.F., Soueseck J.M. Clinical perspective in the management of Down syndrome. Springel Verlag, Nowy Jork 1990.
80) Youdas J.W., Garrett T.R., Egan K.S. Lumbar lordosis and pelvic inclination in adults with chronic low back pain. Phys Ther, 2000, 83, 261 – 275.
81) Milanowska K. Kinezyterapia. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2006.
82) Newton P., O'Brien M., Shufflebarger H. Betz R.R., Dickson R.A. Idiopathic scoliosis: The harms study group treatment guide. Thieme, Nowy Jork 2010.
83) Głowacki M., Kotwicki T., Pucher A. Skrzywienie kręgosłupa. [w:] Marciniak W., Szulc A. Wiktora Degi Ortopedia i Rehabilitacja. PZWL, Warszawa 2006.
84) Borkowska M. Metoda NDT-Bobath (Neurodevelopmental Treatment Bobath) w usprawnianiu dzieci z zaburzeniami rozwoju ruchowego. [w:] Cytowska B., Winczura B. Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju małego dziecka. Impuls, Kraków 2008, 193 – 208.
85) Białek M. PNF w leczeniu skolioz - doświadczenia własne. Medycyna Manualna, 2001, 5, 28 -31.
86) Lewit K. Leczenie manualne zaburzeń czynności narządu ruchu. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1984.
87) Shumway – Cook A., Woollacott M. Dynamics of postural control in the child with Down syndrome. Phys Ther, 1985, 65, 1315-1323.
88) Luz Carvalho R., Vasconcelos D.A. Motor behavior in Down syndrome: atypical sensoriomotor control. [w:] Dey S. Prenatal diagnosis and screening for Down syndrome. INTECH Rijeka, Croatia 2001.
89) Villamonte R. Reliabity of sixteen balance test in individuals with Down syndrome. Percept Motor Skill, 2010, 111, 530 – 542.
90) Vuillerme N., Marin L., Debu B. Assessment of static postural control in teenager with Down syndrome. Adapt Phys Activ Q, 2001, 18, 417 – 433.
91) Cabeza – Ruiz R., Garcia – Masso X., Centeno – Prada R.A., Beas – Jimenes J.D., Colado J.C., Gonzales J.M. Time and frequency analysis of the static balance in young adults with Down syndrome. Gait Posture, 2011, 33, 23 – 28.
92) Stolarska U., Kaciński M. Diagnoza neuropsychologiczna u dzieci. Prz Lek, 2007, 64, 978 – 986.
93) Weijerman M.E., Winter J.P. Clinical Practice. The care of children with Down syndrome. Eur J Pediatr, 2010, 169, 1445–1452.

94) Edgin J.O., Mason G.M., Alman M.J. Development and validation of the Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome J Neurodev Disord, 2010, 1, 2, 149–164.

95) Gorajewska D. Wsparcie dziecka z niepełnosprawnością w rodzinie i szkole. Integracja, Warszawa 2008.

96) Grabowska A., Urban M., Glowińska B., Florys B. Ocena zależności miedzy wyrównaniem metabolicznym cukrzycy tupu 1 u dzieci i nastolatków a poziomem przeżywanego lęku i zdolnościami poznawczymi. Endokrynol Ped, 2009, 1, 45-54.

97) Zyss T., Hese R.T., Zięba A., Boroń J. Propozycja wspólnych zaleceń orzeczniczych w przypadku zespołu psychoorganicznego, w przebiegu którego dochodzi do ujawniania się deficytu intelektualnego. Orzecznictwo Lekarskie, 2006, 3, 169 – 180.

98) Śmigielska – Kuzia J., Boćkowski L., Sobaniec W., Kułak W., Sendrowski K. Amino-acid metabolic processes in the temporal lobes assessed by proton magnetic resonance spectroscopy (^{1}HMRS) in children with Down syndrome. Pharmacol Rep., 2010, 62, 1070 – 1077.

99) Guimera J., Casas C., Pucharcos C., Solans A., Domenech A., Planas A.M., Lovett M., Ashley J., Estivill X., Pritchard M.A. A human homologue of Drosophila Minibrain (Mnb) is expressed in neuronal regions affected in Down syndrome and maps to the critical region. Hum Mol Genet, 1996, 5, 1305– 1310.

100) Wisniewski K., Schmidt-Sidor B. Postnatal delay of myelin formation in brains from Down syndrome infants and children. Clin Neuropathol, 1989, 8, 55-62.

101) Nadel L. Down's syndrome: a genetic disorder in biobehavioral perspective. Genes Brain Behav, 2003, 2, 156–166.

102) Rondal J.A., Perera J. Down syndrome. Neurobehavioural Specificity. John Wiley and Sons Ltd. West Sussex, 2006.

103) Pinter J.D., Eliez S., Schmitt J.E., Capone G.T., Reiss A.L. Neuroanatomy of Down's syndrome: a high-resolution MRI study. Am J Psychiatry, 2001, 158, 1659–1665.

104) Teipel S.J., Alexander G.E., Schapiro M.B. Age related cortical grey matter reduction in non demented Down's syndrome adults determined by MRI with voxel – based morphometry. Brain, 2004, 127, 811 – 824.

105) Krasuski J.S., Alexander G.E. Horwitz B. Relation of Medial Temporal Lobe Volumes to Age and Memory Function in Nondemented Adults with Down's Syndrome: Implication for the Prodromal Phase of Alzhaimer Disease. Am J Psychiatry, 2002, 159, 74-81.

106) Gołąb B.K. Anatomia czynnościowa ośrodkowego układu nerwowego. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2004.

107) Jiang Z.D., Wu Y.Y., Liu X.Y. Early development of brainstem auditory evoked potentials in Down's syndrome. Early Human Dev, 1990, 23, 41–51.

108) Savelsbergh G., Davids K., Van der Kamp J., Bennett S.J. Development of movement co-ordination in children. Application in the field of ergonomics, health sciences and sport. Routledge, Londyn 2003.

109) Skórczyńska M. Wspomaganie rozwoju dziecka z zespołem Downa w wieku przedszkolnym. [w:] Cytowska B. Winczura W. (red.) Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju małego dziecka. Oficyna Wydawnicza Impuls. Kraków 2008, 338 – 347.

110) Becker L.E., Amstrong D.L., Chan F. Dendric atrophy in children with Down syndrome. Ann Neurol, 20, 520 – 526.

111) Konarzewski K. Podstawy teorii oddziaływań wychowawczych. Wydawnictwo PWN Warszawa 1982.

112) Roper R.J., Baxter L.L., Saran N.G., Klinedinst D.K., Beachy P.A., Reeves R.H. Defective cerebellar response to mitogenic Hedhog signaling in Down syndrome mice. Proc Natl Acad Sci U S A. 2006, 103, 1452 – 1456.

113) Saran N.J., Pletcher M.T., Natale J.E., Cheng Y., Reeves R.H. Global disruption of the cerebellar transcriptome in a Down syndrome mouse model. Hum Mol Genet, 2003, 12, 2013 – 2019.

114) Olson L.E., Roper R.J., Sengstaken C.L., Petreson E.A. Trisomy for the Down syndrome 'critical region' is necessary but not sufficient for brain phenotypes of trisomic mice. Hum Mol Genet, 2007, 16, 7, 774 - 782.

115) Baxter L.L., Moran T.H., Richtsmeier J.T., Tronsoco J., Reeves R.H. Discovery and genetic localization of Down syndrome cerebellar phenotypes using the Ts65Dn mouse Hum Mol Genet, 2000 9, 195- 202.

116) Narkiewicz O., Moryś J. Neuroanatomia czynnościowa i kliniczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszaw 2003.

117) Felten D.L., Józefowicz R., Netter F.H. Atlas neuroanatomii i neurofizjologii Nettera. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2008.

118) Roubertoux P.L., Bichler Z., Pinoteau W. Functional analysis of genes implicated in Down syndrome: 2.Laterality and Corpus Callosum Size in Mice Transpolygenic for Down Syndrome Chromosomal Region -1 (DCR – 1). Behav Genet 2005, 35, 333 - 341.

119) Ohr P.S., Fagen J.W. Contingency learning in 9-month-old infants with Down syndrome. Am J Ment Retard, 1994, 99, 74-84.

120) Wang P.P., Doherty S., Rouke S.B., Bellugi U. Unique profile in visuo – perceptual skills in a genetic syndrome. Brain Cognition 1995, 29, 54 – 65.

121) Borkowska A., Warwas I., Wikłość M., Dróżdż W. Neuropsychologiczna ocena dysfunkcji poznawczych w depresji po udarze mózgu. Psychiatria 2007, 4, 39 – 44.

122) Schiffer R.B Neuropsychiatry. Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia 2003.

123) Reimer P., Parizel P.M., Meaney J.F.M. Clinical MR Imaging: A Practical Approach. Springer, Londyn 2010.

124) Knaap M.S., Valk J., Barkof F. Magnetic resonance of myelination and myelin disorders. Springer, Birkhauser 2005.

125) Dutta S. Nandagopal K. Gangopadhyay P.K., Mukhopadhyay K. Molecular Aspects of Down Syndrome. Indian Pediatr, 2005, 42, 339 - 344.

126) Helguera P., Pelsman S., Pigino G. Wolvetang E. Head E. Busciqlio J. ETS-2 and Neurodegeneration in Down's Syndrome. J. Neurosci, 2005, 2, 25, 2295–2303.

127) Virij-Babul N., Moiseev A., Moiseeva N., Sun W., Ribary U., Lott l. Altered brain dynamic during voluntary movement in indviduals with Down syndrome. Nueroreport, 2011, 22, 358 – 364.

128) Śmigielska – Kuzia J., Sobaniec W. Brain metabolic profile obtained by proton magnetic resonance spectroscopy HMRS in children with Down syndrome. Adv Med Sci, 2007, 52 (1), 183 – 187.

129) Rachel W., Siwek M., Dudek D. Protonowa spektroskopia rezonansu magnetycznego w zaburzeniach afektywnych. Neuropsychiatr Neuropsychol, 2008, 3, 29–36.

130) Magierski R., Sobów T., Kłoszewska I. Spektroskopia rezonansu magnetycznego w chorobach zwyrodnieniowych ośrodkowego układu nerwowego. Post Psychiatr Neurol 2005, 14, 155 – 163.

131) Konturek S. Podstawy fizjologii człowieka. Układ nerwowy i narządy zmysłów. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2009

132) Kułak W. Badania wolumetryczne i dyfuzji rezonansu magnetycznego w neurologii dziecięcej. Neurol Dziec 2009, 18, 17 – 22.

133) Ramotowski R., Złomaniec J., Ramotowska B., Guz W., Samojedny A., Mazur A. Współczesne metody diagnostyki obrazowej i czynnościowej stosowane w diagnostyce padaczki. Prz Med Uniw Rzesz, 2007, 289- 197

134) Dragan – Pokryszko A., Zagrajek M.M., Słotwinski K. Endogenne potencjały wywołane w ocenie zaburzeń poznawczych u chorych z naczyniopochodnym uszkodzeniem mózgu. Udar mózgu. 2007, 9, 42 - 46.

135) Virij-Babul N., Moiseev A., Cheung T., Weeks D.J., Chayne D., Ribary U. Neural Mechanisms Underlying Action Observation in Adults With Down Syndrome. American J Ment Retard, 2010 115, 113 – 127.

136) Arya R. Kabra M. Gulati S. Epilepsy in children with Down syndrome. Epileptic Disord, 2011, 13, 1 – 7.

137) Schachter S.C., Holmes G.R., Kasteleijn - Nols Trentite D.G.A. Behavioral Aspects of Epilepsy: princleples and practice. Demos Medical Publishing, Nowy Jork 2008.

138) Wheless J.W., Willmore J., Brumback R.A. Advanced Therapy of Epilepsy People's Medical Publishing House, Shelton, Conneticut 2009.

139) Butterworth G., Cicchetti D. Visual calibration of posture in normal and motor retarded Down syndrome infants. Perception, 1978, 7, 513-525.

140) Myrelid A., Gustafsson J., Olars B. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. Arch Dis Chold, 2002, 87, 97 – 103.

141) Gajewska E., Sobieska M., Samborski W. System klasyfikacji zdolności manuaLnych dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym. Chir Narz Ruchu i Ortop Pol, 2006, 71, 317 – 319.

142) Russell D.J., Rosenbaum P., Avery L. Gross Motor Function Measure. User's Manual. Mac Keith Press. Ontario 2002.

143) Oeffinger D., Gorton G., Bagley A., Nicholson D., Barnes D., Calmes J., Abel M., Damiano D., Kryscio R., Rogers S., Tylkowski C. Outcome assessment in children Dev Med Child Neurol, 2007, 49, 172–180.

144) Franjoine M.R., Darr N., Held S.L., Kott K., Young B.L. The performance of children developing typically on the Pediatric Balance Scale. Pediatr Phys Ther, 2010, 22, 350-359.

145) Kasperczyk T. Wady postawy ciała. Kasper Wydawnictwo, Kraków 2004.

146) American Academy of Pediatrics, Committee on Fetus and Newborn. The Apgar score. Pediatrics 2006, 117, 1444 – 1448.

147) Russel D., Palisano R., Walter S. Rosenbaum P., Gemus M., Gowland C., Galuppi B., Lane M. Evaluating motor function in children with Down syndrome: validity of GMFM. Dev Med. Child Neurol, 1998; 40, 693 – 701.

148) Mysłek – Prucnal M., Sadowska J., Gruna - Ożarowska A. Diagnostyka i stymulacja małych dzieci z trisomią 21 ze szczególnym uwzględnieniem funkcji tarczycy Endokrynol Diabetol 2008, 14, 243 – 247.

149) Husain M.A. Body mass index for Saudi children with Down's syndrome. Acta Paediatr 2003, 92, 1482 – 1485.

150) Shimmel M.S., Hammerman C., Bromiker R., Berger I. Third ventricle enlargement among newborn Infants with trisomy 21. Pediatrics, 2006, 117, 928 – 931.

151) Ishihara K., Amano K., Takaki E., Shimohata A., Sago H., Epstein C.J., Yamakawa K. Enlarged brain ventricles and impaired neurogenesis in the Ts1Cje and Ts2Cje mouse models of Down syndrome. Cereb Cortex, 2010, 20, 1131 – 1143.

152) Toso L., Cameroni I., Roberson R., Abebe D., Bissell S., Spong CY. Prevention of developmental delays in a Down syndrome mouse model. *Obstet Gynecol*, 2008, 112, 1242–1251

153) Van Gameren-Oosterom HBM, Fekkes M, Buitendijk SE, Mohangoo AD, Bruil J, Van Wouve J.E. Development, problem behavior, and quality of life in a population based sample of eight-year-old children with Down syndrome. PLoS ONE 2011, 6: e21879, 1 - 8.

154) LaVeck B., LaVeck G.D. Sex differences in development of young children with Down syndrome. J Pediatr 1977, 90, 767 – 769.

155) Hadders-Algra M., Brogen Calberg E. Postural Control: a key issue in developmental disorders. Jonh Wiley Sons, New Yersey 2008.

156) Casey B.M., MCIntire D.D. The continuing value of the Apgar score for the assessment of newborn infants. New Engl J Med 2001, 344 (7), 467- 471.

157) Owieczko K., Plinta R. Wybrane problem i zagrożenia rozwoju psychomotorycznego dzieci przedwcześnie urodzonych. Ann UMCS Sect D, 2005, 60, 146 – 150.

158) McCarton C.M., Brooks-Gunn J., Wallace I.F. Results at age 8 years of early intervention for low-birth-weight premature infants. JAMA 1997, 277, 126 – 132.

159) Dytrych G. Analiza rozwoju ruchowego dzieci urodzonych z niską masą urodzeniową usprawnianych metodą Vojty. Neurol Dziec, 2009, 35, 41 – 48.

160) Melyn M.A., White D.T. Mental and developmental milestones of noninstitutionalized Down's syndrome children. Pediatrics 1973, 52, 542 – 545.

161) Janecka Z., Górny Z. Rozwój psychomotoryczny dziecka niewidomego do trzeciego roku życia. Homines Hominibus, 2008, 1, 95 – 101.

162) Styles M.E., Cole T.J., Dennis J. Preece M.A. New cross sectional stature, weight and head circumference references for Down' syndrome in the UK and Republic of Ireland. Arch Dis Child, 2002, 87, 104 – 108.

163) Görner K., Prusik K., Prusik K. Zmiany wielkości cech somatycznych I zdolności motorycznych dziewcząt I chłopców w wieku 11 – 12 lat w rocznym cyklu szkolnym.[w:] Bence L. (red.) Antropomotorika. 2007, Univerzita Mateja Bela, Banska Bystrica, 46 – 54.

164) Malak R., Gajewska E., Sobieska M., Samborski W. Parametry postawy ciała a motoryka dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym. Fizjoter Pol, 2010, 2, 10, 113 – 122.

165) Arendt L., Kohl M., Toddler Swimming. The fundnaments of child development and guidance. Mayer and Mayer Sport, Oxford 2005.

166) Smith B.A., Ulrich B.D. Early onset on stabilizing strategies of gait and obstacles: older adults with Down syndrome. Gait Posture 2008, 28, 448 -455.

167) Prasher V.P. Screening of medical problems in adults with Down syndrome. Down Syndrome Research and Practice, 1994, 2, 59-66.

168) Werd M.B., Knight E. Athletic footwear and orthotics in sport medicine. Springer, Nowy Jork 2010.

169) Smith BA. Stergiou N., Ulrich BD. Patterns of gait variability across the lifespan in person with and without Down syndrome. J Neurol Phys Ther, 2011, 35, 170-177.

170) Evans A.M., Rome K. A Cochrane review of the evidence for non- surgical interventions for flexible pediatric flat feet. Eur J Phys Rehabil Med, 2011, 47, 69 – 89.

171) Sokołowska E., Krakowiak H. Częstość występowania wad postawy ciała u młodzieży gimnazjum i liceum plastycznego w Bydgoszczy. Medical and Biological Sciences. 2007, 27, 83 – 85.

172) American Association of Orthopaedic Surgery. The Burden of Musculosceletal Diseases in the United States. Prevalence, Societal and Economic Cost. American Association of Orthopaedic Surgery, Rosemont 2008.

173) Kania – Gudzio T., Wernicka M. Ocena postawy ciała dzieci w wieku 7 – 15 lat na podstawie wybranej losowo szkoły z miasta Poznania. Now Lekarskie 2002 71, 151 – 159.

174) Concolino D., Pasquzzi A., Capalbo G., Sinopoli S., Strisciuglio P. Early detection of podiatric anomalies in children with Down syndrome. Acta Paediatr, 2006, 95, 17 – 20.

175) Maciałczyk – Paprocka K., Krzyżaniak A., Kotwicki T., Kałużny Ł., Przybylski J. Postawa ciała dzieci w wieku przedszkolnym. Probl Hig Epidemiol, 2011, 92, 286 – 290.

176) Willich E., Fuhr U., Kroll W. Skeletal changes in Down syndrome. A correlation between radiological and cytogenic findings. Fortschr Röntgenstr, 1977, 127, 135-142.

177) Castriota – Scanderberg A., Dallapiccola B. Abnormal skeletal phenotypes: from simple signs to complex diagnoses. Springer, Berlin 2006.

178) Newton P., O'Brien M., Shufflebarger H., Betz R., Dickson R., Harms J. Idiopathic scoliosis: The Harms Study Group Treatment Guide. Thieme Medical Publishers, Inc. Nowy Jork 2010.

179) DeWald R.L. Spinal deformities: the comprehensive text. Thieme Medical Publishers, Inc. Nowy Jork 2003.

180) Morrissy R.T., Weinstein S.L. Lovell and Winter's Pediatric Orthopedics. Lippincott Williams and Wilkins, Philadlphia 2006.

181) Głowacki M., Kotwicki T., Pucher A. Skrzywienie kręgosłupa. [w:] Marciniak W. Szulc (red.) Wiktora Degi Ortopedia i Rehabilitacja. Wydawnictwo Lekarskie PZWL Warszawa 2006. Tom II: 68 – 111.

182) Owczarek S. Atlas ćwiczeń korekcyjnych. WSiP Warszawa 2005.

183) Piątkowski S., Kotwicki T. Wprowadzenie do fizjopatologii narządu ruchu. [w:] Marciniak W., Szulc A. (red.) Wiktora Degi Ortopedia i Rehabilitacja. Wydawnictwo Lekarskie PZWL Warszawa 2006. Tom I: 11- 20.

184) Matyja M. Saulicz E. Saulicz M. An Assessment of Rotational Mobility of the Trunk among Teenagers with Faulty Posture. J Hum Kinet, 2010, 24, 43 – 50.

185) Knapczyk M. Szulc A. Wady postawy. Lek Rodz 2004, 9: 6 - 15

186) Brunner R., Freuler F., Hefti F. Pediatric Orthopedics in Practice. Springer Berlin 2007.

187) Skrzelewski S., Pięta M., Kachel R. Radio – kliniczna problematyka wad i anomalii rozwojowych rusztowania kostnego klatki piersiowej. Wiadomości Lekarskie 2005, 58, 99- 110.

188) Mihci E., Arcurin G., Eren E., Kardelen F., Akcurin S., Keser I., Ertug H. Evaluation of congenital heart diseases and thyroid abnormalities in children with Down syndrome. Anadolu Kardiyol Derg, 2010, 10, 440-445.

189) Klotzka A., Trojnarska O. Leczenie wad serca u pacjentów z zespołem Downa. Pol Przegl Kardiol, 2009, 11, 4, 292-295.

190) Mattei P. Fundamentals of Pediatric Surgery. Springer, Nowy Jork 2011.

191) Żuk B. Nawyki nieprawidłowej postawy ciała uczniów szóstej klasy szkoły podstawowej. Konieczność Reedukacji. Now Lekarskie. 2008, 77, 2, 14 – 19.

192) Walczak M., Napiontek M. Stopa płaska statyczna dziecięca - kontrowersyjny temat Chir Narz Ruchu i Ortop Pol, 68, 261-267, 2003.

193) Powell H.D. Pes planovalgus in children. Clin Orthop Relat Res,1983, 177, 133 – 139.

194) Haywood K. Roberton M. Advanced analysis of motor development. Human Kinetics, Champaign 2012.

195) Ostrowska B. Skolimowski T. Małachowska – Sobieska M.: Ocena skuteczności oddziaływania korekcyjnego hipotonii neurofizjologicznej na ustawienia tułowia dzieci z mózgowym porażeniem typu wiotkiego. Fizjoterapia, 2004, 12, 23 – 32.

196) Mitchell T., O'Sullivan P.B., Burnett A.F. Straker L. Smith A. Regional difference in lumbar spinal posture and the influence in low back pain. BMC Musculoskelet Disord, 2008, 9, 1 - 11.

197) Hoseinifar M., Ghiasi F., Akbari A. The relationship between lumbar and thoracic curves with Body Mass Index and low back pain in students of Zahedan University of Medical Sciences. J. Med. Sci, 2007, 7, 984-990.

198) Akbarnia B., Yazici M. The Growing Spine. Springer, Nowy Jork 2010.

199) Uyanik M., Bumin G., Kayihan H. Comparison of different therapy approaches in children with Down syndrome. Pediatr Int, 2003, 45, 68 – 73.

200) Deshmukh A.A, Abhijeet A., Ganesan S., Shanker Tedla J. Normal Values of Functional Reach and Lateral Reach Tests in Indian School Children. Pediatr Phys Ther, 2011, 23, 23 – 30.

201) Davies P.L., Rose J.D. Motor skills of typically developing adolescents awkwardness of improvement? Phys Occup Ther Pediatr, 2000, 20, 19 – 42.

202) Kwon J.Y., Jung Chang H., Young Lee J. Effects of hippotherapy on gait paramaters in children with bilateral spastic cerebral palsy. Arch Phys Med. Rehabil, 2001, 92, 774 – 779.

203) De Kegel A., Dhooge I., Peersman W., Rijckaert J., Baetens T., Cambier D., Van Waelvelde H. Construct validity of the assessment of balance in children who are developing typically and children with hearing impairments. Phys Ther, 2010, 90, 1783 – 1795.

204) Hoffinger S.A. Evaluation and management of pediatric foot deformities. Pediatr Clin North Am 1996, 43, 1091-111.

205) Wu J., Looper J., Ulrich D.A., Angulo-Barroso R.M. Effects of various treadmill interventions on the development of joint kinematics in infants with Down syndrome.. Phys Ther, 2010, 90, 1265-1276.

206) Goulding A., Jones I.E. Dynamic and static tests of balance and postural sway in boys: effects of previous wrist bone fractures and high adiposity. Gait Posture, 2003, 17, 132 – 141.

207) DePaepe J., Ciccaglione S.A. Dynamic balance measure for person with severe and profound mental retardation. Percept Mot Skills, 1993, 76, 619 – 627.

208) Atwater S., Crowe T., Deitz J., Richardson P.K. Interrater and test – retest reliability of Two Pediatric Balance Test. Phys Ther, 1990, 70, 79 – 87.

209) Prechtl H. Role of vision on early motor development: lessons from the blind Dev Med Child Neurol, 2001, 43, 198–201.

210) John F.M., Bromham N.R., Woodhouse J.M., Candy T.R. Spatial vision deficits in infants and children with Down syndrome. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2004, 45, 1566 – 1572.

211) Maas V. Uczenie się przez zmysły. Wprowadzenie do teorii integracji sensorycznej. WSiP, Wraszawa 1998.

212) Horn D.L., Pisoni D.B., Miyamoto R.T. Divergence of fine and gross motor skills in prelingually deaf children: implication for cochlear implantation. Laryngoscope 2006; 116: 1500- 1506.

8. Streszczenie

Ocena funkcjonalna motoryki dużej pozwala na rozpoznanie deficytów w zakresie rozwoju ruchowego i właściwe zaplanowanie leczenia usprawniającego w kierunku osiągnięcia jak największej sprawności. Jest szczególnie ważna u osób z zespołem Downa (ZD), dla których umiejętności motoryczne mogą stanowić mocną stronę w życiu codziennym. Dzieci z ZD charakteryzuje opóźnienie rozwoju umysłowego i ruchowego. Poza tym liczne dodatkowe zespoły chorobowe współistnieją z tą aberracją chromosomową. Niektóre z nich to wrodzone wady serca, niedoczynność tarczycy, wady wzroku, słuchu czy padaczka. Dla dzieci z ZD charakterystyczne są zaburzenia struktury i procesów fizjologicznych mózgu. W niewielu pracach badawczych poruszany był dotychczas temat postawy ciała i równowagi ciała oraz wzajemnego związku tych czynników z oceną funkcjonalną motoryki dzieci z ZD

Cele pracy:

5) Ocena funkcjonalna motoryki dużej dzieci z ZD.
6) Porównanie do norm rozwoju ruchowego okresu osiągnięcia przez dzieci z ZD funkcji samodzielnego stania i chodzenia.
7) Ocena postawy ciała dzieci z ZD.
8) Ocena równowagi ciała dzieci z ZD.

- **Materiał i metody:**

Grupę badaną stanowiło 79 dzieci z ZD (42 chłopców i 37 dziewcząt), średnia wieku 6 lat 3 mies. ±4 lata 6 mies. Z uwagi na dużą rozpiętość wieku badanych, dokonano podziału pacjentów na grupy wiekowe: do 3 roku życia (24, w tym 12 dziewcząt i 12 chłopców), dzieci w przedziale wiekowym 3 - 6 lat (19, w tym 9 dziewcząt, 10 chłopców), dzieci starsze niż 6 r.ż. (36, w tym 16 dziewcząt, 20 chłopców).

Badania zostały przeprowadzone na terenie województwa wielkopolskiego wśród pacjentów z zespołem Downa Poznańskiego Centrum Rehabilitacji i Ortopedii, członków Stowarzyszenia Na Tak z Poznania oraz Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym „Koło" w Lesznie.

Dokonano oceny funkcjonalnej motoryki dużej za pomocą skali Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88), równowagi ciała za pomocą Pediatric Balance Scale (PBS) oraz postawy ciała przy użyciu Metody Punktowania według Kasperczyka. Otrzymane wyniki zestawiono z danymi uzyskanymi z dokumentacji szpitalnej takimi, jak : urodzeniowa masa ciała, tydzień ciąży, wady wzroku i słuchu. Wyznaczono wskaźnik masy ciała (Body Mass Index) BMI. Wartość obliczonego BMI porównano z danymi siatek centylowych dla chłopców i dziewcząt z ZD. Na podstawie diagnozy psychologów uzyskano informacje o poziomie rozwoju

umysłowego. Oceniając motorykę dużą uwzględniono zaproponowany prze twórców skali GMFM-88 podział dzieci z ZD w zależności od stopnia niepełnosprawności ruchowej (SNR).

Wyniki:

Wartość GMFM-88 nie różniła się w sposób istotny statystycznie w zależności od płci dziecka (p=0,73), punktacji skali Apgar (p=0,51), masy urodzeniowej (p=0,61), czasu trwania ciąży (p=0,9), wskaźnika BMI (p=0,18). Natomiast znamienną statystycznie różnicę pomiędzy medianami GMFM-88 w poszczególnych grupach wiekowych stwierdzono u dzieci z lekkim stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR1) p<0,0001 oraz w grupie dzieci z umiarkowanym i znacznym stopniem niepełnosprawności ruchowej (SNR2 i SNR3) p=0,0005. Różnica w ocenie GMFM-88 była istotna statystycznie w zależności od stopnia opóźnienia rozwoju psychomotorycznego w grupie dzieci < 3 r.ż. (p=0,043). Jedynym parametrem postawy ciała, który różnicował ocenę motoryki dużej w sposób istotny statystycznie była hiperlordoza odcinka lędźwiowego kręgosłupa (p=0,01).

Oceniając motorykę dużą dzieci z ZD porównano z normami rozwojowymi wiek osiągnięcia funkcji samodzielnego stania i chodzenia. W grupie dzieci powyżej 11 m.ż. do 3 r.ż. , odsetek dzieci, które uzyskały funkcję samodzielnej pozycji stojącej wynosił 10%, a w grupie dzieci w przedziale wiekowym 3 – 6 lat 95%. W grupie dzieci powyżej 15 m.ż., a powyżej 3 r.ż., odsetek dzieci, które uzyskały funkcję samodzielnego chodzenia wynosił 14%, a w grupie dzieci w przedziale wiekowym 3 - 6 lat – 95%

Częstość występowania hiperlordozy odcinka lędźwiowego wynosiła 53%. Natomiast nieprawidłowości w obrębie pozostałych parametrów postawy ciała występowały z następującą częstością: u 44% - rozlany brzuch, u 25% - protrakcja barków, u 30% odstające łopatki, u 23% stopa płasko –koślawa , u 19% szewska klatka piersiowa, u 11% kurza klatka piersiowa, podobnie skolioza u 11% badanych, a pogłębiona kifoza piersiowa u 9% badanych dzieci. Wykazano istotny statystycznie związek pomiędzy wiekiem dziecka a częstością występowania poszczególnych parametrów postawy ciała, zwłaszcza w przypadku protrakcji barków (p=0,025), łopatek oddalonych od kręgosłupa (p=0,0012), stóp płasko – koślawych (p=0,01), nieprawidłowej budowy klatki piersiowej (p=0,0005). Natomiast nie wykazano istotnego statystycznie związku między wiekiem dzieci a występowaniem ogólnie wadliwej postawy ciała (p=0,15). Brak związku stwierdzono również pomiędzy wynikiem USG przezciemnieniowym a wadliwą postawą ciała (p=0,85; test test Chi^2 z poprawką Yatesa), podobnie w przypadku jednego z jej parametrów: hiperlordozy odcinka lędźwiowego (p=0,61; test Chi^2 z poprawką Yatesa). Brak zależności dotyczył również postawy ciała i wskaźnika BMI.

Stwierdzono, że istnieje różnica znamienna statystycznie pomiędzy równowagą ciała ocenioną w oparciu o PBS dzieci w wieku 3 – 6 lat (mediana 47 pkt.; min. 34 pkt. - maks. 52

pkt.), a oceną równowagi ciała u dzieci w grupie wiekowej > 6 lat (mediana 51 pkt., min. 40 pkt. – maks. 56 pkt.) (p=0,01). Nie zaobserwowano takiego związku w przypadku równowagi statycznej (p=0,12). Stwierdzono obecność bardzo wysokiej, dodatniej, istotnej statystycznie korelacji pomiędzy oceną równowagi ciała a oceną motoryki wg GMFM-88 (r= 0,7; p<0,0001) oraz wyszczególnionego elementu oceny motoryki dużej: GMFM-88 E (r=0,64; p<0,0001). Dzieci ze stopą płasko – koślawą miały znamiennie niższą ocenę równowagi ciała w porównaniu do dzieci z prawidłowo ukształtowaną stopą (p=0,039). Takiego związku nie zaobserwowano w ocenie pozostałych elementów postawy ciała. Różnica między równowagą ciała u dzieci z prawidłowym BMI względem dzieci z BMI przekraczającym normę nie była istotna statystycznie (p=0,87). Stwierdzono, że dzieci z lekkim stopniem upośledzenia umysłowego wykazują lepszą równowagę statyczną w stosunku do dzieci z umiarkowanym lub głębokim stopniem upośledzenia umysłowego, a różnica jest istotna statystycznie (p=0,03). W przypadku oceny równowagi ciała w oparciu o PBS nie zaobserwowano takich zależności (p=0,07). Nie wykazano różnic pomiędzy równowagą ciała dokonaną w oparciu o PBS pomiędzy dziećmi z wadą wzroku (p=0,95) lub słuchu (p=0,63), a dziećmi bez tych patologii. Podobnie w przypadku równowagi statycznej nie wykazano różnic w zależności od obecności wad słuchu (p=0,53) czy wzroku (p=0,1).

WNIOSKI:

5. Dzieci z ZD do 3 r.ż., z głębokim stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego, cechują się gorszą oceną funkcjonalną motoryki dużej niż dzieci z lekkim lub umiarkowanym stopniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego.
6. Dzieci z ZD znacznie później w porównaniu do norm rozwoju ruchowego osiągają umiejętności przyjmowania i utrzymania samodzielnej pozycji stojącej oraz samodzielnego chodzenia.
7. U pacjentów z ZD częstość występowania protrakcji barków, łopatek oddalonych od kręgosłupa, stóp płasko – koślawych i nieprawidłowej budowy klatki piersiowej zwiększa się wraz z wiekiem.
8. Równowaga ciała dzieci z ZD jest lepsza u dzieci starszych, z lekkim stopniem rozwoju umysłowego oraz wykazuje dodatnią korelację z oceną motoryki dużej. Obecność u dzieci z ZD stopy płasko – koślawej wpływa niekorzystnie na ich równowagę ciała.

8. Abstract

The measurement of gross motor function enables to detect deficits in motor development and plan proper therapy. Referring to Down syndrome (DS), gross motor function measure is very important because good motor abilities may help children with DS function independently in everyday life. Especially because the development of mental function is delayed. What is more many other diseases may coexist with this chromosomal aberration. For instance, congenital heart diseases, hypothyroidism, hearing and vision impairment and epilepsy. Structural and functional brain problems are common in DS population. Nowadays there are just few research studies about body posture and posture balance of children with DS and their connection with motor abilities.

Aim of the study:

1. Evaluation the functional motor abilities among children with DS.
2. The comparison of age of gaining abilities of standing by oneself and walking by oneself among children with DS to standards for motor development.
3. Body posture estimation of children with DS.
4. Assessment of the body balance in children with DS.

Participants: 79 children with DS (42 boys, 37 girls), averaged age 6 years and 3 months± 4 years and 6 months. Participants were divided into groups according to age range into: <3 years old, 3 – 6 years old, > 6 years old.

The research took place in Greater Poland region, among patients with Down syndrome of The Poznań Center of Rehabilitation and Orthopedic, The "YES" Association and Polish Association of Mental Retarded People "Koło" in Leszno.

Methods:

Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88), Pediatric Balance Scale, Kasperczyk Viusal - Point Method were used in the research study. These score of the scales and clinic aspects such as birth body weight, hearing and vision impairment, Apgar score, the week of gestation (taken from hospital documentation) were compared. The BMI was estimated, then the values were checked on the percentile grid for DS. Thanks to psychological diagnosis the degree of mental development was determined. The degree of motor impairment rating scale (MIRS) was also taken into consideration.

Results:

There was not any statistically significant difference between the GMFM-88 value and gender, the Apgar score (p=0,51), the week of gestation (p=0,9), birth weight (p=0,61), BMI values (p=0,18). There was statistically significant difference of GMFM-88 score among different age groups depending on degree of motor impairment scores in motor impairment rating scale: children with mild motor impairment (MIRS 1) p<0,0001, moderate and severe motor impairment (MIRS 2 and MIRS 3) p=0,005. Lumbar hyperlordosis was the only one body posture parameter which significantly decreased the score of motor function (p=0,01). There was statistically significant difference of GMFM-88 scores depending on the degree of retardation in psychomotor development but only among children with DS younger than 3 years old (p=0,043).

After comparison to standards the age of gaining such motor abilities as standing by oneself and walking by oneself, it appeared that the ability of standing by oneself was gained by 10% of children who were younger than 3 years old, and 95% of children who belonged to 3 – 6 years old group

Body posture estimation revealed that 53% of children had lumbar hyperlordosis, floppy abdomen 44%, shoulder protraction 25%, protruding scapulas 30%, flat – valgus foot 23%, funnel chest 19%, pigeon chest 11 %, scoliosis 11 %, hyperkyphosis 9% of patients. There was statistically significant relationship between age of participants and shoulder protraction (p=0,025), protruding scapulas (p=0,012), flat – valgus foot (p=0,01), deformity of chest (p=0,0005). However there was not statistically significant connection between the age and the appearance of failure posture (p=0,15).

What is more, there was not statistically significant difference between incidence of failure posture of the body (p=0,85; Yate's Chi^2 test) or lumbar hyperlodosis (p=0,61; Yate's Chi^2 test) and abnormal picture of brain USG. There was not any statistically significant difference between the incidence of failure posture and the BMI value.

It was observed in the present study that the there is statistically significant difference in body balance scores depending on age, median value across the age group of 3 to 6 years was 47 points.; minimum (min.) 34 points, maximum (max.) – 52 points. Median values among children older than 6 years was 51 points., min. - 40 points, max. – 56 points. There was not such statistically significant difference referring to age of participants and static balance (p=0,12). There was very high positive statistically significant correlation between the score of balance and the score of GMFM-88 (r= 0,7; p<0,0001) and GMFM-88 E(r=0,64; p<0,0001). What is more, children with flat-valgus foot had significantly lower PBS scores than children

without such pathology (p=0,039). There was not any association between others body posture parameters and body balance. PBS results were not affected by BMI values (p=0,87) either. Children with mild mental retardation had better balance score than moderate or profound mental retardation (p=0,03). Sight (p=0,95) and hearing (p=0,63) dysfunction did not differ the balance score. Common relationship existed between static balance score and sight (p=0,53) and hearing (p=0,1) dysfunction.

Conclusions

1. Children with Down syndrome who are younger than 3 years old and are characterized
   by profound degree of psychomotor retardation present worse score of motor abilities than children with mild or moderate degree of psychomotor retardation.
2. There is huge deletion among children with Down syndrome comparing to healthy children in gaining such motor abilities as standing by oneself and walking by oneself.
3. Frequency of occurrence of: shoulders protraction, shoulders blades placed away from the spine, pronated – flat food and chest wall abnormalities is associated with age among children with DS.
4. Body balance scores are better among older children with DS who are characterized by mild mental retardation. Body balance scores correlates positively with motor development. Pronated - flat foot is related to poor body balance score.

Skala Równowagi Dzieci i POSTAWA CIAŁA

Imię_____ Data_____
WIEK_____ WZROST_____ WAGA _____ ROZWÓJ UMYSŁOWY

I. Ustawienie głowy			
II.Ustawienie barków			
III.Ustawienie łopatek			
IV.Ustawienie&kształt kl.piersiowej			
A)kl. pierś szewska			
B)kl. pierś kurza			
V.Ustawienie brzucha			
VI. Ukształtowanie kifozy piersiowej			
A)kifoza pierś.zwiększona			
B)kifoza pierś.zmniejszona			
VII.Ukształtowanie lordozy lędźwiowej			
VIII.Boczne skrzywienie kręgosłupa			
IX.Ustawienie kolan			
A)kolana szpotawe			
B)kolana koślawe			
X.Wysklepienie stopy			

Opis zadań: Ocena (0 – 4) Czas w sekundach

1) Przechodzenie z siadu do stania _____
2) Przechodzenie z p. stojącej do siedzącej _____
3) Transfer _____
4) Stanie bez pomocy _____
5) Siad bez podparcia _____
6) Stanie z zamkniętymi oczyma _____ _____
7) Stanie ze złączonymi stopami _____ _____
8) Stanie w wykroku _____ _____
9) Stanie na jednej nodze _____ _____
10) Obrót 360^0 _____ _____
11) Obrót aby obejrzeć się za siebie _____
12) Podnoszenie przedmiotów z podłogi _____
13) Wejście na stopień _____ _____
14) Sięganie w przód wyciągniętą ręką _____

Suma _____