**SVETOVNI DAN DOWNOVEGA SINDROMA**

V petek, 21. 3. 2014, smo zabeležili že 9. svetovni dan Downovega sindroma pod geslom *“Zdravje in dobro počutje – dostopnost in enakost za vse”.* Prvič je bil organiziran leta 2006. Od takrat pri organizaciji tega dne sodeluje več svetovnih in evropskih držav. Glavni namen dogodkov je ozaveščanje širše javnosti s problematiko oseb z Downovim sindromom in spoštovanjem njihovih pravic. Aktivnosti, ki potekajo ta dan, spodbujajo družbo k ustvarjanju varnega okolja, ki pomaga tem osebam pri vključevanju v običajen ritem vsakdanjega življenja.

*Downov sindrom je ena izmed najpogosteje klinično obravnavanih avtosomnih kromosomskih anomalij.[1] Pri pacientih je prisotna dodatna kopija 21. kromosoma. Namesto dveh imajo tri 21. kromosome, takšnemu stanju pravimo trisomija 21. Tako celoten kariotip [2] sestavlja 47 in ne 46 kromosomov. Dodatni 21. kromosom vpliva na nepravilen razvoj telesa in možgan.*

*Stanje prepoznamo po značilnih simptomih, kot na primer po počasnejšem telesnem in duševnem razvoju. Večina oseb z Downovim sindromom nikoli ne doseže povprečne višine odraslega človeka. Ob rojstvu je prisoten zmanjšan mišični tonus, sklepi so preveč fleksibilni, spoji med lobanjskimi kostmi pa so lahko ločeni. Pri približno štirideset odstotkih bolnikov so prisotne tudi prirojene srčne napake.*

*Za osebe z Downovim sindromom je značilna specifična telesna podoba. Obseg glave je navadno manjši kot običajno. Nos je sploščen, usta in ušesa majhna. Oči so širše razmaknjene, notranji kotiček pa je lahko zaokrožen. Dlani so široke, prsti krajši. Značilna je tudi odvečna koža na tilniku ter že omenjena nižja telesna višina.*

Za učinkovitost celostne zdravstvene oskrbe oseb z Downovim sindromom je pomembna njihova vključenost v ožje in širše socialno okolje ter širjenje poznavanja bolezni med splošno populacijo. Tega se zavedajo tudi člani različnih organizacij, ki so v okviru svetovnega dne Downovega sindroma v Sloveniji pripravile številne dogodke, ki izpostavljajo pomen prepoznavanja te problematike na našem področju.

Na dan pred svetovnim dnem Downovega sindroma je potekala okrogla miza z naslovom *“Zagotavljanje dobrega zdravstvenega varstva za ljudi z Downovim sindromom”.* Prisotni so poudarili, da otroci z Downovim sindromom za vključevanje v družbeni vsakdan potrebujejo več pomoči. Starši opozarjajo na prezasedenost varstveno-delovnih centrov, kamor se mladostnike običajno usmeri po opravljenem šolanju. Prav tako so izpostavili dejstvo, da se osebe z Downovim sindromom med seboj zelo razlikujejo, zato je za uspešno šolanje, vključevanje v socialno okolje in učinkovito zdravstveno oskrbo nujen individualen pristop. Hkrati pa je, kot pravijo, ključnega pomena za optimalen razvoj otrok z Downovim sindromom spremljanje njihovega napredka vse od rojstva in zgodnjega otroštva.

Drugi odmeven dogodek, ki je zaznamoval ta dan, je dobrodelni koncert, na katerem so sodelovali številni slovenski glasbeniki. Prireditev je potekala v Kopru, ogledati pa si jo je bilo mogoče tudi na prvem programu RTV SLO in RAI TV. Organizatorji koncerta bodo zbrana sredstva namenili financiranju programov, ki omogočajo prepoznavanje in spodbujanje razvoja talentov pri otrocih z Downovim sindromom. Taka programa sta Samostojen sem 1 in 2 ter program Leonardo Da Vinci Special.

Poleg teh dveh osrednjih dogodkov je po državi potekalo veliko aktivnosti v podporo geslu letošnjega svetovnega dne sindroma. Zvrstili so se številni nastopi, ustvarjalne delavnice, skupinski izleti ter oddaje na lokalnih radijskih in televizijskih oddajah.

Vanessa Bera

Štipendistka UPPG

OPOMBE:

[1] **Avtosomne kromosomske anomalije** – kromosomske nepravilnosti pri katerih je celotno število kromosomov v celici za nekaj kromosomov večje ali manjše od pričakovanega števila *(46 kromosomov)*.

[2] **Kariotip** – celoten vzorec človekovih kromosomov. Normalno ga sestavlja 46 kromosomov, 22 parov avtosomnih in par spolnih kromosomov.

LITERATURA:

1. PubMedHealth. Downsyndrome. Pridobljeno 27.3.2014 s spletne strani:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001992/>
2. WorldHealthOrganisation. Genesandchromosomaldiseases. Pridobljeno 27.3.2014 s spletne strani: <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index1.html>
3. NationalDownSyndromeSociety. What is Downsyndrome. Pridobljeno 27.3.2014 s spletne strani: <http://www.ndss.org/Down-Syndrome/What-Is-Down-Syndrome/>
4. WorldDownSyndromeDay. WDSD 2014. Pridobljeno 27.3.2014 s spletne strani: <http://www.worlddownsyndromeday.org/wdsd-2014>
5. WorldDownSyndromeDay. Big charityconcertfor WDSD 2014 – Slovenia. Pridobljeno 28.3.2014 s spletne strani: <http://www.worlddownsyndromeday.org/big-charity-concert-wdsd-2014-slovenia>
6. Downov sindrom Slovenija. Svetovni dan Downovega sindroma 2014. Pridobljeno 28.3.2014 s spletne strani: <http://www.downov-sindrom.si/index.php/povezave/svetovni-dan-downovega-sindroma>