

1. CO JE DOWNŮV SYNDROM?

Downův syndrom [(daunův); dále DS] je odchylka řazená mezi tzv. **vrozené vývojové vady** (také nazývané kongenitální anomálie) a zároveň mezi **konstituční postižení** (související se specifickou vrozenou tělesnou i psychickou charakteristikou). Příčiny vzniku vrozených vývojových vad jsou různé (ve vysoké míře zůstávají dokonce nepoznány), ale u DS hraje roli **genetický faktor**. Jelikož se jedná o vrozenou vadu, je přítomnost DS zřejmá již po narození (případně někdy pomocí diagnostických metod již v prenatálním stadiu vývoje). Výskyt vrozených vývojových vad (včetně DS) se v českém prostředí sleduje dlouhodobě; jejich hlášení a registrace má v České republice tradici již od roku 1961, patříme také ke státům s jejich nejranější registrací vůbec.

Jak vznikl název Downův syndrom?

Slovo **syndrom** označuje soubor příznaků projevujících se společně. Pojmenován je po britském lékaři **Johnu Langdonu Downovi** (1828–1896), který v roce 1866 popsal *tělesné znaky* jeho nositelů a včlenil je do jednotného celku – syndromu. Ve své práci navazoval na již proběhnuvší pozorování z francouzského prostředí.

Down začal pracovat v rodinné lékárně, ale práce ho příliš nenaplňovala. Když se setkal s dívkou s výrazným intelektovým postižením (kterou označoval jako mystickou), věděl, že se jeho pracovní i životní náplň bude ubírat jiným směrem, a přihlásil se na studium medicíny. Přestože byl jedním z nejlepších studentů a čekala ho slibná akademická kariéra, Down přijal místo v největším ústavu pro osoby s intelektovým postižením ve Velké Británii. Tam okamžitě zavedl reformy, které byly v souladu se zvyšováním soběstačnosti lidí s postižením a také s tím, jak na ně bude nahlížet majoritní společnost. Díky soustavnému kontaktu s lidmi s intelektovým postižením tak mohl popsat společné charakteristiky tohoto postižení, a to jak fyzické, tak týkající se chování. Přestože jeho práce byla do jisté míry

Fyzické a další charakteristiky Downova syndromu

DS bývá rozpoznatelný na první pohled, poněvadž nadbytečný chromozom přináší svým nositelům specifické tělesné znaky. Znak se mohou u jednotlivých osob objevovat v různém množství a **neplatí**, že by více tělesných znaků znamenalo těžší míru postižení. Výjimkou není ani to, že některé z těchto znaků nesou také lidé s typickým vývojem.

■ Znaky na hlavě a obličeji:

- menší hlava s krátkým, širším krkem, hlava vzadu lehce zploštělá;
- okrouhlý obličej s vystouplým čelem; kratší nos se širším kořenem; mírně zešíklé oči;
- epikantická řasa (kožní řasa probíhající vertikálně mezi vnitřním koutkem oka a kořenem nosu; pokud je velká, může vyvolat mylný dojem šilhání);
- bílé skvrny na duhovce;
- nízko posazené uši.

■ Kosterní znaky:

- kratší širší ruce s krátkými prsty;
- pouze jedna zřetelná čtyřprstová rýha (občas nazývána také „opičí rýha“);
- menší chodidla s krátkými prsty;
- tzv. „sandálová mezera“ mezi palcem a ukazovákem na noze;
- malý tělesný vzrůst.

■ Vývojové vady:

- snížený svalový tonus (svalová hypotonie);
- zvýšená hybnost kloubů (hypermobilita);
- snížená síla.

■ Neurologické hledisko:

- nižší počet neuronů;
- snížení synaptické plasticity;
- odlišné dozrávání mozkových struktur.



*Dívka s Downovým syndromem
(zdroj: Shutterstock).*

„Nikoho z rodiny jsme ale nepřemluvili, aby znakoval. Logické vysvětlování nepomohlo, je to marné. Všichni mají svoje teorie, vysvětlit si nic nenechají. Ale stejně jsme to zvládli, protože jsme v tom viděli smysl.“



Víte, že... Dříve znakové systémy nebyly akceptovány, protože se myslelo, že zabraňují vývoji verbální řeči? Výzkumy ale již nejméně dvě desetiletí ukazují, že tento vývoj naopak **výrazně podporují**.

Jak bylo naznačeno výše, neverbální komunikace je nedílnou součástí osvojování jazyka, díky níž je dítě schopno komunikovat s okolím již od narození; **ilustrativní znaky tedy komunikaci dítěti přibližují a usnadňují**.

Znakování se stále častěji nepoužívá jen u dětí s opožděným vývojem řeči, ale také **u nejmenších dětí, které ještě nemluví**. Můžeme se tak setkat např. i se systémem **Baby Signs** (v českém prostředí také Baby Signs – znakování nebo Znakování s miminky).

Přínosy užívání znakování:

- dítě dovede dříve vyjádřit své **potřeby**;
- dítě při nich využívá **potenciál dobrého zrakového vnímání** (toto tvrzení platí rozhodně u dětí s DS, které mívají alespoň v raném věku zrakové vnímání podstatně silnější než vnímání sluchové);
- dochází při nich k **propojení smyslů** (zraku, sluchu i hmatu);
- mají **nižší motorickou náročnost** než slova a **srozumitelnější úroveň řeči** (protože se soustředí na to podstatné a obsah je dětem i ostatním uživatelům snadněji přístupný);
- nepotřebuje **žádné další pomůcky** (výjimkou mohou být znakovací alba);
- využít se dají nejen při běžné komunikaci, ale také při **společném zpívání** nebo hraní;



Jiřík při učení se znakům – zde znak „péct“

(zdroj: fotoarchiv Jitky Rebendové)

obohacuje divadelní scénu, ale i celé společenské vnímání odlišností jako přínosů, nikoli překážek.



Víte, že... Brit James Martin se stal v roce 2023 jako první herec s DS držitelem ceny Oscar (Academy Award)? Zapsal se tím také do Guinnesovy knihy rekordů.



Držitel Oscara James Martin (zdroj: <https://www.independent.co.uk/news/uk/james-martin-downs-syndrome-joe-biden-oscar-new-year-honours-b2471096.html>)

Sport

Sport hraje v životě lidí s DS důležitou roli a poskytuje příležitosti nejen k pohybu, ale i radosti ze soutěžení a komunitnímu setkávání. Nejde jen o volnočasové aktivity, ale i o závodní úroveň, kde si sportovci s DS mohou měřit své síly jak v rámci republiky, tak mezinárodně.

Na národní úrovni se již tradičně pořádá **Mistrovství České republiky v atletice sportovců s DS** (v roce 2026 proběhl pátý ročník), kde se závodníci utkávají v běhu na 100 m a dalších sprintech, vrhu koulí, hodu oštěpem nebo skoku dalekém. To poskytuje sportovcům s DS možnost soutěžit v prostředí přizpůsobeném jejich potřebám a zároveň si užít soutěžní atmosféru.