

Volum coordonat de  
Magdalena IORGA

---

# **BOALA CRONICĂ**

---

**O perspectivă interdisciplinară**

© 2020 by Editura POLIROM

Această carte este protejată prin copyright. Reproducerea integrală sau parțială, multiplicarea prin orice mijloace și sub orice formă, cum ar fi xeroxarea, scanarea, transpunerea în format electronic sau audio, punerea la dispoziția publică, inclusiv prin internet sau prin rețele de calculatoare, stocarea permanentă sau temporară pe dispozitive sau sisteme cu posibilitatea recuperării informațiilor, cu scop comercial sau gratuit, precum și alte fapte similare săvârșite fără permisiunea scrisă a deținătorului copyrightului reprezentă o încălcare a legislației cu privire la protecția proprietății intelectuale și se pedepsesc penal și/sau civil în conformitate cu legile în vigoare.

Pe copertă: © Depositphotos.com (colaj)

[www.polirom.ro](http://www.polirom.ro)

Editura POLIROM

Iași, B-dul Carol I nr. 4; P.O. BOX 266, 700506  
București, Splaiul Unirii nr. 6, bl. B3A, sc. 1, et. 1,  
sector 4, 040031, O.P. 53

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României:

*Boala cronică: o perspectivă interdisciplinară* / coord.: Magdalena Iorga; pref. de Richard Constantinescu. –  
Iași: Polirom, 2020  
Conține bibliografie

ISBN 978-973-46-8321-5

I. Iorga, Magdalena (coord.)  
II. Constantinescu, Richard (pref.)

616

Printed in ROMANIA

---

# Cuprins

<i>Autorii .....</i>	13
<i>Pentru acum și pentru viitor (Richard CONSTANTINESCU).....</i>	21
 Boala cronică. Definiții și provocări	
 1. Bolile cronice. Clasificare și factori de risc (Florin Dumitru PETRARIU, Magdalena IORGA).....	25
Introducere .....	25
Bolile cardiovasculare.....	26
Diabetul zaharat .....	27
Tulburările mintale și de comportament .....	27
Obezitatea și alte tulburări prin exces de aport alimentar.....	28
Neoplaziile .....	29
Bolile digestive cronice.....	31
Bolile respiratorii cronice .....	32
Bolile sistemului osteoarticular, ale mușchilor și ale țesutului conjunctiv .....	32
Bolile cronice din sfera ORL .....	33
Bolile renale cronice .....	33
Bolile hematologice cronice.....	34
Bolile rare și starea de posttransplant .....	34
Problemele de sănătate orală.....	35
Factori care cresc riscul apariției bolilor cronice .....	35
Concluzii .....	39
<i>Bibliografie .....</i>	39
 2. Aspecte psiho-medico-sociale în unele boli cronice rare (Dana-Teodora ANTON-PĂDURARU).....	42
Introducere .....	42
Fenilcetonuria (PKU).....	43
Fibroza chistică (mucoviscidoza).....	48
Concluzii .....	51
<i>Bibliografie .....</i>	51
 3. Stări anatomice – între boală cronică și expresivitate vizuală (Cezarina Florina CALOIAN) .....	54
Introducere .....	54
Ipostaze ale bolii în arta vizuală .....	55
Viziuni asupra corpului uman, între curiozitate și știință.....	57
Arta ca modalitate de exorcizare a propriilor demoni.....	61
Concluzii .....	67
<i>Bibliografie .....</i>	68

4.	Alterările structurale și funcționale ale creierului în bolile cronice (Bogdan F. ILIESCU, Loredana M. CURECHERIU) .....	69
	Introducere .....	69
	Durerea cronică .....	70
	Alte simptome cronice .....	72
	Inflamația cronică .....	72
	Stresul cronic .....	74
	Managementul multidisciplinar.....	77
	Concluzii .....	78
	<i>Bibliografie</i> .....	78
5.	Tulburările de personalitate și bolile cronice. Date ale cercetării (Octav-Sorin CANDEL).....	83
	Introducere .....	83
	Tulburările de personalitate ca disfuncții cronice ale sănătății mintale .....	83
	Tulburările de personalitate și bolile cronice. Factori de risc, comorbidități și consecințe .....	85
	Legături specifice între tulburările de personalitate și bolile cronice .....	87
	Concluzii .....	92
	<i>Bibliografie</i> .....	93
6.	Provocări economice ale bolilor cronice și repere în estimarea costurilor acestora (Carmen Marinela CUMPĂT, Bogdan Gabriel ZUGRAVU).....	98
	Introducere .....	98
	Implicații economice ale bolilor cronice .....	100
	Repere în estimarea costurilor pentru bolile cronice.....	103
	Concluzii .....	108
	<i>Bibliografie</i> .....	108

### Pacientul cronic pediatric. Particularități și îngrijire

7.	Boala cronică la copii (Ancuța Elena BOJIAN-PĂDURARU, Camelia SOPONARU).....	113
	Introducere .....	113
	Boala cronică și impactul ei asupra copilului și familiei .....	114
	Reprezentarea bolii la copii.....	117
	Teoria simțului comun a lui Howard Leventhal.....	117
	Concluzii .....	119
	<i>Bibliografie</i> .....	119
8.	Aspecte medico-psihosociale în diabetul zaharat la copil (Dana-Teodora ANTON-PĂDURARU, Ana Simona BOCEC).....	123
	Introducere .....	123
	Calitatea vieții .....	124
	Adolescentul cu diabet zaharat .....	127
	Tulburările de comportament alimentar și tulburările de alimentație .....	128
	Comunicarea medic-pacient-familie și aderența la tratament .....	129
	Succesul medical în cazul îngrijirii bolnavului cu diabet zaharat.....	131
	Concluzii .....	131
	<i>Bibliografie</i> .....	131
9.	Experiențele adverse din copilărie și relația lor cu bolile cronice ale adultului (Magdalena IORGA).....	134
	Introducere .....	134

Date statistice .....	135
Experiențele adverse din copilărie și „uitarea” .....	136
Efectele experiențelor adverse din copilărie în plan neurocognitiv .....	137
Experiențele adverse din copilărie și bolile cronice ale adultului.....	139
Evaluarea psihologică .....	148
Concluzii .....	149
<i>Bibliografie</i> .....	149
 10. Îngrijirea pacientului pediatric cu boală neoplazică (Laurențiu ACOSTIOAEI, Iulia-Diana MURARU).....	153
Prevalența și clasificarea cancerelor la copii .....	153
Aspecte medicale .....	155
Simptome și cauze .....	157
Tratament .....	158
Echipa medicală. Rolul asistentului medical.....	159
Aspecte psihosociale și etice.....	160
Concluzii .....	163
<i>Bibliografie</i> .....	163
 11. Copilul cu boală cardiacă cronică (Georgiana RUSSU, Ruxandra RUSSU).....	168
Introducere .....	168
Date statistice și prevalența malformațiilor congenitale de cord .....	169
Formarea cordului, factorii de risc pentru apariția malformațiilor cardiace și fiziologia circulației fetale .....	169
Stabilirea diagnosticului și severitatea malformației cardiace.....	171
Aspecte etice, culturale și religioase legate de diagnosticul prenatal al malformațiilor congenitale de cord .....	172
Relația medic/echipă medicală – pacient – familie – școală .....	174
Calitatea vieții pacientului pediatric cu malformații congenitale de cord .....	176
Comunicarea diagnosticului nefast .....	177
Familia pacientului pediatric cu malformații congenitale de cord .....	178
Concluzii .....	180
<i>Bibliografie</i> .....	180
 <b>Îngrijirea pacientului cronic adult</b>	
 12. Rolul familiei și al terapiilor de familie în cazul pacientului cronic (Octav-Sorin CANDEL) .....	185
Influența bolnavului cronic asupra stării de bine a membrilor familiei .....	185
Influența familiei asupra bolnavului cronic .....	188
Mai mult decât o influență psihologică. Factori ereditari ai bolilor cronice .....	193
Observații finale și concluzii.....	194
<i>Bibliografie</i> .....	195
 13. Îngrijirea pacientului cu cerințe educaționale speciale. Abordare pluridisciplinară (Daniela CRĂCIUN).....	198
Introducere .....	198
Îngrijirea pacientului cu cerințe educaționale speciale în România. Scurt istoric .....	199
Metode și procedee de îngrijire medico-psihopedagogică și socială a persoanelor cu cerințe educaționale speciale .....	200
Rolul familiei în îngrijirea pacientului cu cerințe educaționale speciale .....	207

Costuri directe și indirecte în îngrijirea unui copil cu cerințe educaționale speciale severe .....	207
Rolul școlii în îngrijirea pacienților cu cerințe educaționale speciale .....	209
Atitudinea medicilor față de persoanele cu dizabilități .....	211
Relația dintre medic și pacientul cu cerințe educaționale speciale/familie .....	212
Consilierea părinților copiilor cu cerințe educaționale speciale .....	214
Integrarea profesională a persoanelor cu cerințe educaționale speciale .....	215
<i>Bibliografie</i> .....	217
 14. Îngrijirea pacientului cu sindrom Down (Daniela CRĂCIUN).....	220
Introducere .....	220
Aspecte medicale .....	221
Managementul pacienților cu sindrom Down.....	228
Metode de diagnosticare a sindromului Down.....	229
Calitatea vieții pacientului cu sindrom Down (socială, medicală, nutrițională) .....	229
Familia pacientului cu sindrom Down .....	231
Concluzii .....	233
<i>Bibliografie</i> .....	234
 15. Hipnoza în managementul durerii cronice (Corina DONDAS) .....	237
Introducere .....	237
Hipnoza .....	238
Durere.....	239
Durerea cronică .....	240
Calitatea vieții bolnavilor cu durere cronică .....	241
Analgezia hipnotică.....	242
Hipnotizabilitatea .....	243
Legătura dintre durere și hipnotizabilitate .....	243
Hipnoza în managementul durerii cronice .....	245
Concluzii .....	246
<i>Bibliografie</i> .....	246
 16. Îngrijirile paliative. O abordare holistică și multidisciplinară a pacienților terminali (Beatrice-Gabriela IOAN, Gema BACOANU).....	249
Introducere .....	249
Date statistice .....	250
Conceptul de îngrijire paliativă .....	251
Comunicarea pacient – echipă medicală în îngrijirile paliative .....	254
Îngrijirea paliativă a pacientului pediatric terminal .....	256
Luarea deciziilor privind îngrijirile paliative .....	257
Tipuri de decizii privind îngrijirile paliative .....	260
Concluzii .....	263
<i>Bibliografie</i> .....	264
 17. Recuperarea din psihoză (Claudia Zenaida CALCIU-ANTAL, Camelia SOPONARU).....	266
Introducere .....	266
Ce este reabilitarea psihiatrică?.....	267
Deficiență, dizabilitate și handicap .....	267
Vulnerabilitate, stres, adaptare și competență .....	268
Excluderea socială și problemele de sănătate mintală .....	268
Percepția psihozei din perspectiva triadei intervenționale: pacient, familie, clinician .....	269
Clarificarea conceptelor. Definirea și redefinirea recuperării .....	271

Narațiunile personale și paradigma recuperării.....	272
Concluzii .....	274
<i>Bibliografie</i> .....	275

## Particularitățile unor boli specifice

18. Implicații psihosociale ale screeningului pentru cancerul de col uterin (Ciprian ILEA, Irina STOIAN, Gabriela ANTON, Anca BOTEZATU, Demetra SOCOLOV).....	279
Introducere .....	279
Factori care cresc riscul de cancer de col uterin .....	280
Stresul psihologic – factor de risc .....	280
Importanța educației pentru sănătate în prevenirea și depistarea cancerului de col uterin .....	281
Anxietatea, depresia și screeningul HPV .....	282
Comunicarea medic-pacientă și sprijinul psihologic în cazul diagnosticului pozitiv .....	284
Calitatea vieții .....	286
Concluzii .....	286
<i>Bibliografie</i> .....	287
19. Boala cronică renală din perspectivă multidisciplinară (Magdalena IORGA).....	290
Introducere .....	290
Prevalența bolii cronice de rinichi și factorii de risc .....	290
Calitatea vieții adultului cu boală cronică de rinichi .....	291
Calitatea vieții copilului și adolescentului cu boală cronică de rinichi .....	294
Comunicarea și calitatea relației pacient – familie – echipă medicală.....	296
Evaluarea și terapia psihologică.....	298
Depresia .....	300
Sprijinul din partea familiei .....	302
Concluzii .....	303
<i>Bibliografie</i> .....	303
20. Boala parodontală (Raluca Cristina IURCOV).....	307
Introducere .....	307
Histopatologia bolii parodontale .....	308
Epidemiologia și etiopatogenia bolii parodontale.....	308
Factorii favorizați locali și generali .....	309
Examinarea pacientului cu afecțiuni ale parodontiului marginal .....	312
Evoluția, complicațiile și tratamentul bolii parodontale .....	314
Relația medic-pacient în tratamentul bolii parodontale și importanța ei în motivarea pacientului .....	315
Educația profilactică .....	317
Calitatea vieții pacientului cu boală parodontală .....	318
Anxietatea dentară .....	320
Concluzii .....	321
<i>Bibliografie</i> .....	322
21. Implicațiile psihosociale ale diabetului zaharat de tip 2 (Adina KARNER-HUȚULEAC) .....	325
Introducere .....	325
Aspecte medicale și psihologice ale diabetului zaharat de tip 2 .....	326
Funcționarea neurocognitivă la pacienții diabetici de tip 2 .....	330
Calitatea vieții pacienților cu diabet zaharat de tip 2 .....	333
Psihoterapia pacienților cu diabet zaharat de tip 2.....	337
Concluzii .....	338
<i>Bibliografie</i> .....	338

22. Pacientul cu tulburare de spectru autist (Iulia-Diana MURARU) .....	345
Introducere .....	345
Îngrijirea pacientului cu tulburare de spectru autist. Intervenții medicale, nutriționale, educaționale .....	346
Intervenții educaționale .....	349
Relația pacient-medic-părinte .....	349
Implicarea familiei în îngrijirea copilului cu tulburare de spectru autist .....	350
Viața adultă cu autism .....	351
Metode de intervenție .....	352
Tulburarea de spectru autist și riscul de a dezvolta boli cronice .....	354
Concluzii .....	355
<i>Bibliografie</i> .....	355
23. Consecințele psihosomatische ale endometriozei (Ioana PĂVĂLEANU, Răzvan-Vladimir SOCOLOV) .....	360
Introducere .....	360
Calitatea vieții – evaluarea stării de bine din punct de vedere fizic, psihic și social .....	361
Durerea pelvină și infertilitatea .....	362
Viața socială .....	363
Intervenții în cazul endometriozei .....	364
Concluzii .....	365
<i>Bibliografie</i> .....	365
24. Obezitatea – o problemă de sănătate publică într-o abordare multidisciplinară (Lavinia-Maria POP, Magdalena IORGA) .....	369
Introducere .....	369
Clasificare .....	369
Etiopatogenie .....	370
Factori de risc .....	370
Complicații ale obezității .....	372
Metode de evaluare .....	372
Terapia și îngrijirea din punct de vedere medical, nutrițional, psihologic/social .....	373
Relația și comunicarea medic-pacient-nutriționist-psiholog .....	377
Terapie psihologică în cazul pacienților pediatrici .....	378
Importanța sprijinului familial .....	379
Concluzii .....	380
<i>Bibliografie</i> .....	381
25. Managementul multidisciplinar al tulburărilor de comportament alimentar. Ortorexia nervoasă – când alimentația sănătoasă devine o tulburare de alimentație (Lavinia-Maria POP) .....	383
Introducere .....	383
Anorexia nervoasă .....	384
Bulimia nervoasă .....	390
Ortorexia nervoasă – la limita dintre tulburare alimentară și tulburare obsesiv-compulsivă .....	396
Relația și comunicarea medic-pacient-nutriționist-psiholog în tulburările alimentare .....	400
Importanța sprijinului familial în tulburările alimentare .....	402
Concluzii .....	402
<i>Bibliografie</i> .....	404
26. Neoplasmul laringian – aspecte psihologice și sociale la pacientul laringectomizat (Cristina ZUGUN-ELOAE, Cezara Elisabeta DANCIU) .....	407
Introducere .....	407



## Erori de refracție și anomalii vizuale

Anomaliiile oculare și orbitale sunt frecvente la copiii cu SD (60%). Acestea includ blefarită (2-7%), keratoconus (5-8%), cataractă (25-85%), anomalii retiniene (0-38%), strabism (23-44%), ambliopie (10-26%), nistagmus (5-30%), erori de refracție (18-58%), glaucom (>1%), anomalii ale irisului (38-90%) și anomalii ale nervilor optici (foarte puține cazuri). De asemenea, pot apărea obstrucții ale canalului lacrimal, ectazie corneană, pete Brushfield, cataractă presenilă. Netratate, anomaliiile oculare pot afecta în mod semnificativ viața acestor pacienți, motiv pentru care toți pacienții cu SD ar trebui să facă un examen oftalmologic în primele şase luni de viață și apoi anual. Examinarea completă a ochilor, furnizarea de ochelari și corecția oftalmologică sunt necesare pentru ca acești pacienți să fie mai independenți și mai bine acceptați și integrați în societate (Akhtar & Bokhari, 2018; Nwokedi *et al.*, 2018).

## Tulburări otorinolaringologice (ORL)

Problemele la urechi, nas și gât sunt destul de frecvente la pacienții cu SD, fiind cauzate de hipoplazia nasului, micrognatie, macroglosie, îngustarea căilor respiratorii, displazia urechii interne, ce pot conduce la boli cronice ale urechii, pierderea auzului, rinită cronică, paralizia coardelor vocale și laringomalacie. Tulburările auditive sunt cauzate fie de structura anatomică a urechii, care predispune la deficiențe de auz, fie de patologiile urechii medii, fie de canalele auditive interne înguste, care duc la pierderea auditivă senzorială (Patel, Nguyen & White, 2018; Akhtar & Bokhari, 2018).

Apnea obstructivă de somn este frecvent diagnosticată la copiii cu SD (30-60%) din cauza hipoplaziilor de la nivelul feței, a nazofaringelui îngustat, a macroglosiei și a scurtimii palatului, care, împreună cu hipotonia generală specifică, un sistem imunitar imatur, disfuncții tiroidiene și predispoziția spre obezitate, predispun acești pacienți la obstrucția căilor respiratorii superioare. Efectele acesteia asupra pacienților se reflectă în hipertensiunea pulmonară, probleme de comportament și fragmentări ale somnului, cu consecințe în plan cognitiv și în activitățile din timpul zilei (Maris *et al.*, 2016). Adenoidectomia este considerată cea mai frecventă intervenție în acest caz, deși uneori pot fi necesare investigații suplimentare endoscopice sau efectuare de RMN (Waters, Castro & Chawla, 2020).

## Probleme dentare

Pacienții cu SD sunt rareori beneficiarii serviciilor de sănătate orală și dentară (deși studiile demonstrează că procentul de probleme dentare la pacienții cu SD este ridicat), fie ca urmare a lipsei de cooperare a pacienților, a problemelor relaționale și comportamentale ale acestora, fie din cauza numărului insuficient de medici stomatologi specializați în tratarea copiilor cu nevoi speciale și a lipsei de experiență a acestora. La toate acestea se adaugă

complexitatea tratamentelor, care de cele mai multe ori se realizează sub anestezie generală. Acestea sunt motivele pentru care pacienții cu SD ajung în cabinetele stomatologice doar pentru urgențe, rezolvate în mare parte majoritatea cazurilor prin efectuarea de obturații sau extracții dentare (Savin *et al.*, 2017; Diéguez-Pérez *et al.*, 2016).

## Tulburări de vorbire

Deși sunt prietenoși și își doresc comunicarea cu ceilalți, mulți dintre pacienții cu SD au dificultăți în a fi înțeleși de cei care nu fac parte din mediul lor familial. Ei sunt caracterizați deseori de întârzieri ale limbajului sau de tulburări de vorbire, abilitățile expressive fiind mult mai întârziate decât cele receptive, iar tulburările de morfosintaxă și intelibilitate se mențin și la vîrstă adultă.

O cauză a acestor tulburări de natură motorie pare a fi hipotonia specifică SD, precum și factorii cognitiv-lingvistici (IQ și memorie scăzute), craniofaciali (macroglosia, bolta palatină înaltă și îngustă, dinții atipici și încovoaiați, gura mică etc.), senzorio-motorii (timpi lenți de răspuns, greutăți la masticație și înghițire) sau auditivi (patologiile urechii medii, canale auditive interne înguste) (Wilson *et al.*, 2019a).

Pentru a dezvolta la maximum potențialul lor de a comunica și de a se integra, se recomandă terapia logopedică și folosirea mijloacelor de comunicare alternative și augmentative: cărți, caiete de comunicare, pictograme, fotografii, sisteme de înaltă tehnologie, software special (Rvachew & Folden, 2018; Barbosa *et al.*, 2018).

## Obezitatea

Rata obezității la pacienții cu SD variază între 23% și 70%, cu precădere în rândul pacienților de sex feminin și în perioada 2-6 ani. Cauzele acesteia includ, pe lângă înălțimea redusă a indivizilor, creșterea nivelului de leptină circulantă, niveluri reduse ale adiponectinei, o dietă necorespunzătoare, prezența comorbidităților, tulburări de mers, activitate fizică redusă. Obezitatea reprezintă un factor de risc pentru multiple probleme de sănătate, precum apnea în somn sau hipotiroidismul subclinic. Pentru combaterea acesteia sau pentru menținerea greutății în parametri normali, este necesar un program individualizat, cu exerciții adecvate și reguli nutriționale bine stabilite (Bermudez *et al.*, 2019; Pierce, Ramsey & Pinter, 2019; Foerste *et al.*, 2016; Bertapelli *et al.*, 2016; Asim *et al.*, 2015).

## Psihopatologia pacientului cu sindrom Down

Aparte de trăsăturile fizice tipice și de multiplele probleme de sănătate pe care le pot dezvolta, pacienții cu SD sunt asociați și cu retard mintal, SD fiind considerat cea mai comună cauză genetică de retard mintal ușor și moderat. În ciuda faptului că sunt percepuți ca fiind

prietenioase, afective și simpatice, persoanele cu SD manifestă multe probleme emoționale, de comportament și psihiatrice (hiperactivitate, neatenție, agitație, autism, impulsivitate, tantrum, încăpățânare, perturbare, opozitionism, mișcări repetitive, deregлare senzorială și probleme de vorbire) (Ersoy, Güler & Çetin, 2018).

Toate persoanele cu SD prezintă un anumit grad de deficiență de învățare (dislalii, disgrafii, discalculii) ca urmare a retardului mintal ușor sau moderat, a coeficientului de inteligență scăzut și a memoriei deficitare (Barbosa *et al.*, 2018). Antonarakis și colaboratorii săi (2020) subliniază ideea că ne putem folosi de noile informații din domeniul fiziotopologiei moleculare a SD pentru a explora noi intervenții terapeutice de ameliorare a dizabilității intelectuale a acestor pacienți.

## Managementul pacienților cu sindrom Down

Dată fiind existența triadei cromozomului 21 în fiecare celulă, pacienții cu SD au afectate aproape toate sistemele corporale. Îngrijirea pacienților cu SD presupune, mai întâi, diagnosticarea afecțiunilor medicale cu care fiecare astfel de pacient se confruntă și numai după diagnosticarea corectă a acestora se pune problema asigurării unui tratament corespunzător, de cele mai multe ori multidisciplinar, motiv pentru care în managementul acestor pacienți sunt implicați diversi specialiști: genetician clinician (oferă consiliere genetică pentru confirmarea diagnosticului de SD), cardiolog pediatru (evaluare cardiologică și tratarea defectelor cardiace congenitale), pneumolog pediatru (pentru infecții ale tractului respirator), oftalmolog (tulburări oculare), neurolog/neurochirurg (evaluare neurologică, tratarea cazurilor de epilepsie), ortoped, psihiatru (terapii de familie și evaluări psihometrice), fizioterapeut, terapeut ocupațional, logoped, audiolog, gastroenterolog etc. (Akhtar & Bokhari, 2018; Asim *et al.*, 2015).

Pe lângă numărul mare de specialiști implicați în gestionarea SD, este importantă și educarea părinților, deoarece aceștia trebuie să fie conștienți de diferitele condiții posibile asociate SD, pentru a putea ajuta la diagnosticarea și supervizarea acordării unui tratament corespunzător (Akhtar & Bokhari, 2018).

Întrucât este necesar un efort interdisciplinar pentru tratarea pacienților cu SD, Skotko, Davidson și Weintraub (2013) sunt de părere că aceste nevoi interdisciplinare de asistență ale copiilor și adolescenților cu SD sunt mai bine abordate/tratare în clinicele de specialitate destinate exclusiv unor astfel de pacienți.

Teste cardiace, auditive, olfactive, destinate funcției tiroidei etc. ar trebui efectuate încă din primele săptămâni/luni ale nou-născutului cu SD, apoi anual, deoarece descoperirea la timp a problemelor și acționarea în consecință asupra lor pot îmbunătăți considerabil speranța de viață, calitatea vieții și dezvoltarea ulterioară a pacientului (Asim *et al.*, 2015).

În timp ce unele deficiențe fizice pot fi corectate cu o intervenție chirurgicală, pentru diverse afecțiuni de sănătate comorbide sunt adesea folosite medicamentele. Având în vedere numărul mare de afecțiuni asociate SD, consumul de astfel de medicamente este mare. Cu toate acestea, ele nu acoperă toate condițiile și anomaliiile asociate SD (Hefti & Blanco, 2017). În ultimii ani însă, ca urmare a dezvoltării tehniciilor chirurgicale pentru corectarea defectelor congenitale și a îmbunătățirii îngrijirii în plan general, supraviețuirea sugarilor

și speranța de viață pentru persoanele cu SD au crescut încurajator (Bermudez *et al.*, 2019; Akhtar & Bokhari, 2018; Hefti & Blanco, 2017; Asim *et al.*, 2015; Holmes, 2014).

## Metode de diagnosticare a sindromului Down

Pentru depistarea prenatală a SD se folosesc mai multe metode noninvazive sau invazive. Prima metodă care indică probabilitatea dezvoltării unei anomalii genetice este morfologia (ultrasunete) din primul trimestru (11-14 săptămâni de sarcină), realizată alături de Dublu Test (teste biochimice serice materne). Dacă în urma efectuării Dublului Test există o probabilitate crescută de anomalii, mai ales dacă mama are peste 35 de ani sau există un istoric de sarcini cu SD, se recomandă efectuarea testelor genetice de screening, care au o probabilitate de depistare a SD de 99%. Testele genetice de screening sunt noninvazive, se realizează prin recoltarea de sânge de la mamă și testează ADN-ul fetal din plasma maternă.

Pentru diagnosticarea exactă a SD trebuie folosite metode de depistare invazive, precum cariotiparea (analiza cromozomială prin care se depistează anomalii ale genelor) prin amniocenteză sau biopsia de vilocități coriale. Procedurile se realizează cu ajutorul ecografului. Ca urmare a riscului declanșării unui avort (0,5-1%), metodele invazive nu se recomandă decât în cazurile cu risc crescut de a avea un făt cu cromozomi anormali (Akhtar & Bokhari, 2018; Vičić *et al.*, 2017; Asim *et al.*, 2015).

În cazul în care SD nu a fost diagnosticat în perioada prenatală, familia nou-născutului cu suspiciune de SD este îndrumată spre geneticianul clinic care realizează cariotiparea, pentru a confirma sau infirma diagnosticul. Testul se face de obicei pe baza unei probe de sânge a nou-născutului, iar prelucrarea rezultatelor durează până la 2-3 săptămâni (Akhtar & Bokhari, 2018).

## Calitatea vieții pacientului cu sindrom Down (socială, medicală, nutrițională)

În general, studiile privind calitatea vieții vizează familia sau îngrijitorii pacientului cu SD. Totuși, Haddad și colaboratorii săi (2018) s-au concentrat pe calitatea vieții pacienților cu SD și au arătat că starea de bine a acestora este afectată de aspectele sociale stabilite. Mulți dintre ei au însă tulburări emoționale și comportamentale care au impact negativ în comunicarea, interacțiunea cu ceilalți și în participarea în cadrul comunității. Pe lângă acestea, un alt aspect important în acceptarea socială vizează caracteristicile faciale specifice și, inevitabil, vizibile ale persoanelor cu SD, care conduc la izolare în caz de neacceptare.

O posibilă soluție la această problemă poate fi tratamentul cu galat de epigallocatechină (EGCG). EGCG, un compus chimic din ceaiul verde, a fost identificat ca având un efect de atenuare a dismorfiilor craniului, deficiențelor scheletice și cognitive ale pacienților cu SD.

Rezultatele lui Starbuck și ale colaboratorii săi (2018) demonstrează efectele benefice ale folosirii EGCG asupra morfologiei feței copiilor cu SD. Totuși, autorii atrag atenția asupra dozei de EGCG folosite, întrucât cercetarea a relevat faptul că folosirea unor doze prea mari are un efect nedorit asupra aspectului feței.

S-a constatat că starea de bine este afectată de problemele de sănătate cu care se confruntă pacientul cu SD, în special cele intestinale și mintale (depresia), de capacitatea de a funcționa, dar și de numărul de prieteni; cu cât numărul de prieteni este mai mare, cu atât starea de bine/nivelul calității vieții este mai ridicat (Haddad *et al.*, 2018).

Jung, Jung Chung și Lee (2017) consideră că fundamentul calității vieții pacienților cu SD este constituit de aspectul funcțional. Cu cât gradul de funcționalitate este mai ridicat, cu atât gradul de activitate și participare în comunitate este mai mare și calitatea vieții este mai bună. Cei cu niveluri ridicate de funcționalitate au mai multe șanse să se angajeze. Locurile de muncă protejate conferă chiar o calitate a vieții mai bună, aceasta datorită sentimentelor de securitate și stabilitate pe termen lung pe care le oferă, dar și a posibilității mai crescute de a dezvolta relații de la egal la egal (Haddad *et al.*, 2018).

În ciuda politicilor de incluziune, există o rată ridicată a șomajului în rândul adulților cu SD. Numărul de domenii în care aceștia pot activa este limitat, în special în sectoarele alimentației, lucrărilor de îngrijire, amenajărilor, lucrului la birou. Puțini dintre ei au un loc de muncă plătit cu normă întreagă, fiind preferată o combinație între angajarea cu normă parțială și munca voluntară neplătită (Kumin & Schoenbrodt, 2015).

Pentru a spori șansele de a fi integrați în societate, de a fi autonomi și independenți în activități, este importantă identificarea mijloacelor prin care persoanele cu SD pot comunica. În situațiile în care acest scop este greu de atins din cauza tulburărilor funcționale de vorbire sau de scriere sau a unui decalaj între nevoia și capacitatea lor de a comunica, putem apela la ajutorul mijloacelor de comunicare augmentativă și alternativă. Cercetând principalele astfel de mijloace folosite cu succes în sprijinul persoanelor cu SD, Barbosa și colaboratorii săi (2018) au identificat 12 mijloace, dintre care: dispozitive generatoare de vorbire, PECS (sistemul de comunicare pentru schimb de imagini), MAKATON (limbajul semnelor), PCS (comunicarea prin imagini), COMPIC (pictograme generate de computer), joystick-uri, placă digitală interactivă etc.

Asigurarea unei bune calități a vieții depinde și de o asistență medicală interdisciplinară adecvată. Părinții pacienților cu SD au subliniat importanța unei abordări holistice, a unei echipe de specialiști potrivită fiecărui pacient în parte, deoarece tipul de servicii implicate/profesioniști implicați diferă pentru fiecare persoană cu SD. De asemenea, se atrage atenția asupra importanței serviciilor din afara domeniului medical. Este esențial ca specialiștii să aibă o comunicare clară cu pacientul cu SD, să construiască o relație de încredere și să acorde atenție altor lucruri din viață care nu sunt neapărat legate de problema de sănătate (van den Driessens Mareeuw *et al.*, 2019). O altă preocupare a familiilor/îngrijitorilor pacientului cu SD o constituie tranziția de la serviciile de sănătate pediatrice la cele specifice vieții de adult, care încă reprezintă o problemă la nivel internațional (van den Driessens Mareeuw *et al.*, 2017).

Skotko, Davidson și Weintraub (2013) consideră că cea mai bună metodă de a oferi sprijin medical pacienților cu SD este în cadrul unei clinici de specialitate. În Olanda, de exemplu, există numeroase clinici ambulatorii de pediatrie, în care pacientul cu SD se poate programa în aceeași zi la mai mulți specialiști (pediatru, fizioterapeut, ORL-ist etc.), care colaborează în beneficiul pacientului (van den Driessens Mareeuw *et al.*, 2017).

Pentru a veni în sprijinul persoanelor cu SD, în ceea ce privește luarea deciziilor referitoare la aspectele nutriționale pe care trebuie să le respecte, Lazar și colaboratorii săi

(2018) au dezvoltat o aplicație cu rolul de a prelua sarcinile de alegere a alimentelor potrivite istoricului lor medical. La baza realizării aplicației a stat o echipă multidisciplinară compusă din informaticieni, medici, geneticieni, neuropsihologi și dieteticieni, iar feedbackurile primite au fost favorabile. De asemenea, dieta ketogenică este considerată a fi eficientă în tratarea bolii Alzheimer sau a demenței, asociate SD (Kaneko *et al.*, 2018).

Pentru reducerea stigmatizării și asigurarea dreptului de a-și atinge obiectivele personale și de a avea un nivel ridicat al calității vieții, Haddad și colaboratorii săi (2018) consideră că persoanele cu SD au nevoie de sprijin, realizat prin educarea furnizorilor de servicii și promovarea unui mediu pozitiv și fără prejudecăți.

## Familia pacientului cu sindrom Down

Ca urmare a numeroaselor boli asociate diagnosticului de SD, creșterea unui astfel de copil necesită considerabile resurse temporale, emoționale și financiare, ca urmare a volumului însemnat de îngrijiri medicale și servicii de asistență personalizate (Marshal *et al.*, 2019; Reingold & Gostin, 2018; Martínez-Valverde *et al.*, 2019; Vaughan, 2019).

### Aspecte emoționale

Aflarea veștii că vor fi părinții unui copil cu dizabilități constituie pentru multe familii un motiv de îndurerare, întrucât copilul lor nu respectă imaginea ideală pe care și-au creat-o la aflarea veștii că vor fi părinți. Sentimente precum soc, neîncredere sau negare pun stăpânire pe părinți într-o primă etapă. Un rol important în reacția inițială vizavi de diagnosticul copilului îl are specialistul prin modul în care comunică acest diagnostic. Mulți părinți mărturisesc că transmiterea diagnosticului s-a făcut într-un mod insensibil, superficial, lipsit de compasiune, multe informații fiind omise și punându-se accentul exclusiv pe greutățile care decurg din boala copilului. Puțini specialiști le-au acordat părinților timpul necesar pentru a procesa informația și au oferit explicații amănunțite, proiectând o imagine acceptabilă a copilului și a viitorului lor (Huircococha *et al.*, 2017; Zappella, 2016).

Maniera în care este comunicat diagnosticul de SD al viitorului copil are o mare importanță asupra deciziei părinților de a păstra sau nu sarcina și de a accepta sau nu viitorul copil. În lipsa unor informații clare, mama nu poate lua o decizie adecvată. În acest scop sunt foarte importante cursurile prin care specialiștii și studenții la medicină învață cum să comunice un diagnostic, mai ales unul care implică dizabilități (Aldecoa *et al.*, 2018).

Alte aspecte care influențează decizia femeilor de a păstra sarcina sunt cele financiare. Viitorii părinți sunt deseori interesați de costurile medicale, destul de ridicate în cazul acestor copii, de costurile legate de educația acestora, de accesul la comunitate (Reingold & Gostin, 2018; Kageleiry *et al.*, 2016).

Un rol important în procesul de adaptare a mamelor la aflarea veștii diagnosticului copilului îl are religia, identificată ca o importantă sursă de sprijin emoțional (Huircococha *et al.*, 2017; Vaughan, 2019).