

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
Bibliografie	39
2. Aspecte psiho-medico-sociale în unele boli cronice rare (Dana-Teodora ANTON-PĂDURĂRU)	42
Introducere	42
Fenilcetonuria (PKU)	43
Fibroza chistică (mucoviscidoza)	48
Concluzii	51
Bibliografie	51
3. Stări anatomice – între boală cronică și expresivitate vizuală (Cezarina Florina CALOLAN)	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
Bibliografie	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 CUMPĂȚ, 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 (Aneuța 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 severității 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

Îngrijirea pacientului cronic adult

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 DONDAȘ)	237
Introducere	237
Hipnoza	238
Durerea	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 BACĂNU)	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 favorizanți locali și generali	309
Examinarea pacientului cu afecțiuni ale parodonțiului 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
Bibliografie	355
23. Consecințele psihosomatice 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
Bibliografie	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
Terapia psihologică în cazul pacienților pediatriei	378
Importanța sprijinului familial	379
Concluzii	380
Bibliografie	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
Bibliografie	404
26. Neoplasmul laringian – aspecte psihologice și sociale la pacientul laringectomizat (Cristina ZUGUN-ELOAE, Cezara Elisabeta DANCIU)	407
Introducere	407

Diagnostic și tratament medical	409
Incidente și accidente postoperatorii	413
Impactul laringectomiei asupra calității vieții	414
Aspecte psihologice și sociale. Factori de risc și mecanisme de coping	417
Aspecte etice	419
Studiu de caz. Mărturia unui medic rezident	421
Concluzii	422
<i>Bibliografie</i>	423
 27. Modele explicative în funcționarea psihică obsesivă (Suzana SEMENIUC, Camelia SOPONARU)	425
Introducere	425
Tulburarea obsesiv-compulsivă. Prezentare generală, diagnostic	426
Aspecte neuropsihologice ale tulburării obsesiv-compulsive	427
Implicații genetice	428
Tulburarea obsesiv-compulsivă din perspectivă evoluționistă	428
Gândirea obsesivă, o perspectivă transdiagnostică	429
Modelul cognitiv al tulburării obsesiv-compulsive propus de Mancini	430
Modelul modurilor și schemelor cognitive dezadaptative Young în funcționarea obsesivă	431
Concluzii	433
<i>Bibliografie</i>	434
 Relația pacient cronic – medic	
 28. Parteneriatul medic-pacient în contextul educației terapeutice a pacientului cu boală cronică (Bianca HANGANU, Beatrice-Gabriela IOAN)	439
Introducere	439
Educația terapeutică – o schimbare de paradigmă în abordarea bolnavului cronic	440
Educația terapeutică – „rețete de succes” în diferite boli cronice	441
Concluzii	446
<i>Bibliografie</i>	447
 29. Comunicarea cu pacientul – o abordare din perspectivă holistică (Daniela-Tatiana AGHEORGHIIESEI, Vladimir POROCH, Racheli MEZAN, Lea TAMIR TETROASHVILI)	450
Introducere	450
Tipuri de comunicare în sistemul de îngrijire a sănătății	451
Provocări și probleme care apar în comunicarea personalului medical cu pacientul	459
Reflecții finale	468
Concluzii	470
<i>Bibliografie</i>	471
 30. Interpretariatul medical – perspective generale, standarde profesionale și competențe specifice (Ioana CREȚU)	474
Perspective medicale	475
Perspective lingvistice și culturale	476
Ghiduri de practică, standarde profesionale și competențe specifice	478
Interpretariatul medical ca profesie și ca drept	482
Sugestii pentru o bună colaborare cu interpretul medical	484
Concluzii	485
<i>Bibliografie</i>	486

31. Interpretul medical – membru în echipa de îngrijire a bolnavilor cronici (Magdalena IORGA)	488
Introducere	488
Competențele culturale și formarea studenților internaționali de la diverse specializări medicale	490
Concluzii	492
<i>Bibliografie</i>	492

Dileme etice în boala cronică

32. O altfel de viziune asupra medicinei moderne și a bolnavilor terminali (Tiberiu EZRI)	497
Introducere	497
O succintă istorie a atitudinii medicilor față de problema bolnavului terminal	498
Despre o definiție a bolilor terminale	499
Problema longevității	499
Pacienții terminali internați la terapie intensivă – o prezentare din literatura științifică	501
Testimoniul de bioetică	503
Concluzii	503
<i>Bibliografie</i>	504
33. Violența împotriva personalului medical în contextul îngrijirii pacienților cu boli cronice (Roxana Elena RUSU, Beatrice-Gabriela IOAN)	505
Introducere	505
Factori care favorizează violența împotriva personalului medical	506
Tipuri de violență împotriva personalului medical și consecințele lor	508
Violența împotriva personalului medical în contextul bolilor cronice	509
Managementul episoadelor de violență împotriva personalului medical în contextul bolilor cronice	511
Concluzii	511
<i>Bibliografie</i>	512
34. Considerente etice și social-relaționale în îngrijirea pacientului cronic cu boală psihiatrică (Cornelia MĂIREAN, Alexandra MAFTEI)	515
Introducere	515
Relația terapeutică și relația medic-pacient. Dileme etice	517
Implicarea familiei în îngrijirea pacientului cronic psihiatric	519
Calitatea vieții și integrarea socială	522
Concluzii	524
<i>Bibliografie</i>	524
35. Terminarea vieții la cerere – eutanasia și suicidul asistat (Beatrice-Gabriela IOAN, Rareș-Vasile VORONEANU-POPA)	527
Introducere	527
Considerații etice privind eutanasia și suicidul asistat	528
Statutul legal al eutanasiei și al suicidului asistat	530
Belgia	533
Oregon, SUA	534
Elveția	534
România	534
Atitudinea societății și a bolnavilor în stare terminală față de eutanasia și suicidul asistat	536
Concluzii	537
<i>Bibliografie</i>	538

Volum coordonat de
Magdalena IORGA

BOALA CRONICĂ

O perspectivă interdisciplinară

POLIROM
2020

Erori de refracție și anomalii vizuale

Anomaliile 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, anomaliile 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 șase 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, micrognație, 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 patologii ale urechii medii, fie de canalele auditive interne înguste, care duc la pierderea auditivă senzorială (Patel, Nguyen & White, 2018; Akhtar & Bokhari, 2018).

Apneea 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 acestora 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 rari 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 marea majoritate a 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 expresive fiind mult mai întârziate decât cele receptive, iar tulburările de morfosintaxă și inteligibilitate se mențin și la vârsta 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 (macroglisia, bolta palatină înaltă și îngustă, dinții atipici și încovoiați, gura mică etc.), senzorio-motorii (timpuri lente de răspuns, greutate la masticare 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 apneea în somn sau hipotiroidismul subclinic. Pentru combaterea acesteia sau pentru menținerea greutateii 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 percepute ca fiind

prietenosae, afective și simpatice, persoanele cu SD manifestă multe probleme emoționale, de comportament și psihiatrice (hiperactivitate, neatenție, agitație, autism, impulsivitate, tantrum, încăpățănare, perturbare, opoziționism, mișcări repetitive, dereglare 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 mental 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 fiziopatologiei 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 diverși 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/tratate în clinicile 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 anomalile asociate SD (Hefti & Blanco, 2017). În ultimii ani însă, ca urmare a dezvoltării tehnicilor 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 dismorfiiilor 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/profesiuniști 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 Driessen 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 Driessen 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, ORI.-ist etc.), care colaborează în beneficiul pacientului (van den Driessen 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 (Marshall *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 șoc, 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 (Huiracocha *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 mamei la aflarea veștii diagnosticului copilului îl are religia, identificată ca o importantă sursă de sprijin emoțional (Huiracocha *et al.*, 2017; Vaughan, 2019).