

Dzieci z zespołem Downa, jako pacjenci oddziałów otolaryngologicznych – ścieżka diagnostyczna i terapeutyczna

Children with Down syndrome as patients of otolaryngological wards – diagnostic and therapeutic path

KATARZYNA JANKOWSKA, MAŁGORZATA ŚMIECHURA-GAŃCZARZYK, RENATA JANOWICZ, WIESŁAW KONOPKA

Klinika Otolaryngologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Cel pracy. Przedstawienie najczęstszych schorzeń laryngologicznych wraz z możliwościami terapeutycznymi u dzieci z zespołem Downa, hospitalizowanych w Klinice Otolaryngologii w Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi od 2012 r. do 2018 r.

Materiał i metody. Analizie poddano 37 pacjentów z zespołem Downa. 19 dzieci z tej grupy obciążonych było chorobami kardiologicznymi pod postacią wrodzonej wady serca.

Wyniki. Przerost migdałka gardłowego i podniebiennych, czy tylko gardłowego lub podniebiennych stwierdzono u 70,2% przypadków. Pacjenci ci zostali poddani leczeniu operacyjnemu. Dodatkowo w analizowanej grupie rozpoznano niedosłuch przewodzeniowy w przebiegu wysiękowego zapalenia ucha środkowego. Z pozostałych dzieci, po wykonanej diagnostyce laryngologicznej i audiologicznej, u dwojga z nich stwierdzono niedosłuch czuciowo-nerwowy, u jednego mieszany, a u jednego poziom słyszenia był w granicach normy.

Wnioski. Dzieci z zespołem Downa ze względu na obciążenie genetyczne wymagają kompleksowej, wielospecjalistycznej diagnostyki i opieki, w tym laryngologicznej.

Słowa kluczowe: zespół Downa, przerost migdałka gardłowego, przerost migdałków podniebiennych, niedosłuch przewodzeniowy, wysiękowe zapalenie ucha środkowego, wady wrodzone serca

Aim. The study is to present the most common laryngological diseases together with therapeutic options in children with Down syndrome, hospitalized in the Otolaryngology Clinic at the Polish Mother's Memorial Hospital Research Institute in Łódź from 2012 to 2018.

Material and methods. The analysis included 37 patients with Down syndrome. 19 children from this group were burdened with cardiac diseases in the form of congenital heart disease.

Results. Hyperplasia of the pharyngeal and palatine tonsils, or only pharyngeal or palatal, was found in 70.2% of cases. These patients underwent surgical treatment. Additionally, the conductive hearing loss was diagnosed in the analyzed group in the course of exudative otitis media. Of the other children, after laryngological and audiological diagnosis, the two of them were diagnosed with sensory-nerve hearing loss, one was mixed, and the hearing level of one patient was within normal limits.

Conclusion. Children with Down syndrome due to genetic burden require comprehensive, multidisciplinary diagnostics and care including laryngological.

Key words: Down syndrome, adenoid hypertrophy, tonsil hypertrophy, conductive hearing loss, otitis media secretoria, congenital hearts disease

© Otolaryngologia 2019, 18(2): 66-69

www.mediton.pl/orl



Adres do korespondencji / Address for correspondence

Katarzyna Jankowska
Klinika Otolaryngologii
Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi
ul. Rzgowska 281/289, 93-338 Łódź
tel. 603 162 290; e-mail: k.szymkowiak1610@gmail.com

WSTĘP

Zespół Downa jest najczęściej występującą patologią genotypu człowieka. Pojawia się on z częstotliwością 1 na 800-1000 żywych urodzeń. Za typowy obraz choroby odpowiedzialna jest trisomia chromosomu 21. Obecność dodatkowego chromo-

somu w 21. parze manifestuje się charakterystycznymi cechami zewnętrznymi – również w obrębie narządów laryngologicznych, a także współwystępowaniem wad narządów wewnętrznych czy niepełnosprawnością intelektualną [1]. Towarzyszy im często wrodzony niedobór odporności, cechujący

się obniżonym poziomem immunoglobuliny IgG, oraz komórek CD4 [2, 3]. Ze względu na obecność wielu anomalii, dzieci z zespołem Downa powinny być otoczone wielospecjalistyczną opieką medyczną, w tym laryngologiczną.

Najczęstsze nieprawidłowości anatomiczne w obrębie głowy i szyi dotyczą zarówno narządu słuchu, nosa, jamy ustnej jak i okolicy krtaniowo-tchawiczej.

Anomalie anatomiczne w postaci: małej, wąskiej jamy ustnej i jamy nosowo-gardłowej, hipoplazji żuchwy oraz dużego pofałdowanego języka, wystającego z jamy ustnej, skutkują upośledzoną drożnością nosa, objawiającą się oddychaniem przez usta, chrapaniem w nocy czy częstymi obturacyjnymi bezdechami sennymi. Dotyczy to nawet 30% do 60% dzieci z zespołem Downa [1-5].

W zakresie ucha środkowego nieprawidłowości anatomiczne objawiają się: wąskimi trąbkami Eustachiusza z hipotonią rozszerzających je mięśni, małymi jamami bębenkowymi, a także hipoplastycznymi wyrostkami sutkowymi [1, 4]. Nawracające infekcje górnych dróg oddechowych, na które zapadają dzieci z zespołem Downa, przyczyniają się do przerostu migdałka gardłowego i migdałków podniebiennych. Przerost ten z kolei, wraz z towarzyszącą dysfunkcją ucha środkowego, przyczynia się do częstszego występowania wysiękowego zapalenia ucha środkowego [3, 4]. Niedosłuch przewodzeniowy, stanowiący następstwo wysiękowego zapalenia ucha środkowego, występuje w tej grupie dwukrotnie częściej (55%), niż niedosłuch odbiorczy (23%) i niedosłuch mieszany (22%).

Zmiany w obrębie krtani i tchawicy mogą występować pod postacią długiej nagłośni, podgłośniowego zwężenia krtani oraz węższej tchawicy. Anomaliom tym w początkowym okresie życia może towarzyszyć laryngomalacja i tracheomalacja.

U dzieci z zespołem Downa mogą współwystępować wady innych narządów wewnętrznych: najczęściej wady serca (50% dzieci), niedoczynność tarczycy (30-40%), wady przewodu pokarmowego (5%), a także inne schorzenia, np. cukrzyca, białaczki czy choroba Alzheimera [4].

Wśród wad serca opisywane są anomalie w postaci: wspólnego kanału przedsionkowo-komorowego, ubytku przegrody międzyprzedsionkowej, ubytku przegrody międzykomorowej, tetralogii Fallota, koarktacji aorty, przetrwałego przewodu Botalla, przetrwałego otworu owalnego [4]. Do wad przewodu pokarmowego należą: niedrożność dwunastnicy, choroba Hirschsprunga oraz celiakia (5-15%) [6].

Większość dzieci z zespołem Downa jest niepełnosprawna umysłowo w stopniu lekkim bądź umiarkowanym. Pogorszenie słuchu ma znaczący wpływ na ich rozwój umysłowy, potęgując dodatkowo: ograniczone nabywanie funkcji poznawczych (które od urodzenia i tak są upośledzone), opóźniony rozwój mowy, słabszą komunikację werbalną z otoczeniem i słabszą socjalizację.

Celem pracy jest analiza schorzeń laryngologicznych oraz zastosowanych postępowań terapeutycznych u dzieci z zespołem Downa hospitalizowanych w Klinice Otolaryngologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi w latach 2012-2018 r. Dodatkowo, w analizowanej grupie pacjentów, porównano częstość występowania wad w obrębie innych narządów wewnętrznych, współwystępujących z dolegliwościami laryngologicznymi (uzyskanymi z dokumentacji medycznej Kliniki Otolaryngologii ICZMP), z danymi z piśmiennictwa.

MATERIAŁY I METODY

Analizą objęto 37 dzieci z zespołem Downa, hospitalizowanych w Klinice Otolaryngologii Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi w latach 2012-2018 r. Grupa ta składała się z 20 chłopców i 17 dziewczynek w wieku 0-15 lat (średnia wieku 5 lat). Dla celów niniejszej pracy dokonano przeglądu dokumentacji medycznej. Diagnostyka przeprowadzona w obrębie tej grupy obejmowała oprócz badania laryngologicznego, badanie endoskopowe – nasofiberoskopię oraz badania audiologiczne: audiometrię w wolnym polu, audiometrię tonalną progową, audiometrię impedancyjną, otoemisję akustyczną TEOAE, badanie potencjałów wywołanych z pnia mózgu BERA. Uzyskane dane z rozpoznania opracowano statystycznie, przeprowadzając analizę ich struktury procentowej i wykorzystując do ich opisu diagramy.

WYNIKI

Najczęstsze dolegliwości odnotowywane przy przyjęciu to: upośledzona drożność nosa, chrapanie, bezdechy senne, pogorszenie słyszenia, nawracające infekcje górnych dróg oddechowych, duszność krtaniowa.

Z całej grupy 37 pacjentów, u 26 (70,2%) rozpoznano zmiany przerostowe w obrębie pierścienia Waldeyera, z czego u 21 (56,76%) rozpoznano przewlekłe przerostowe zapalenie migdałka gardłowego oraz przerost migdałków podniebiennych i wykonano adenotonsillotomię. U 4 pacjentów (10,81%) rozpoznano przewlekłe przerostowe zapalenie migdałka gardłowego i przeprowadzono adenotomię.

U jednego pacjenta (2,7%) rozpoznano przewlekłe ropne zapalenie migdałków podniebiennych i wykonano tonsillectomię.

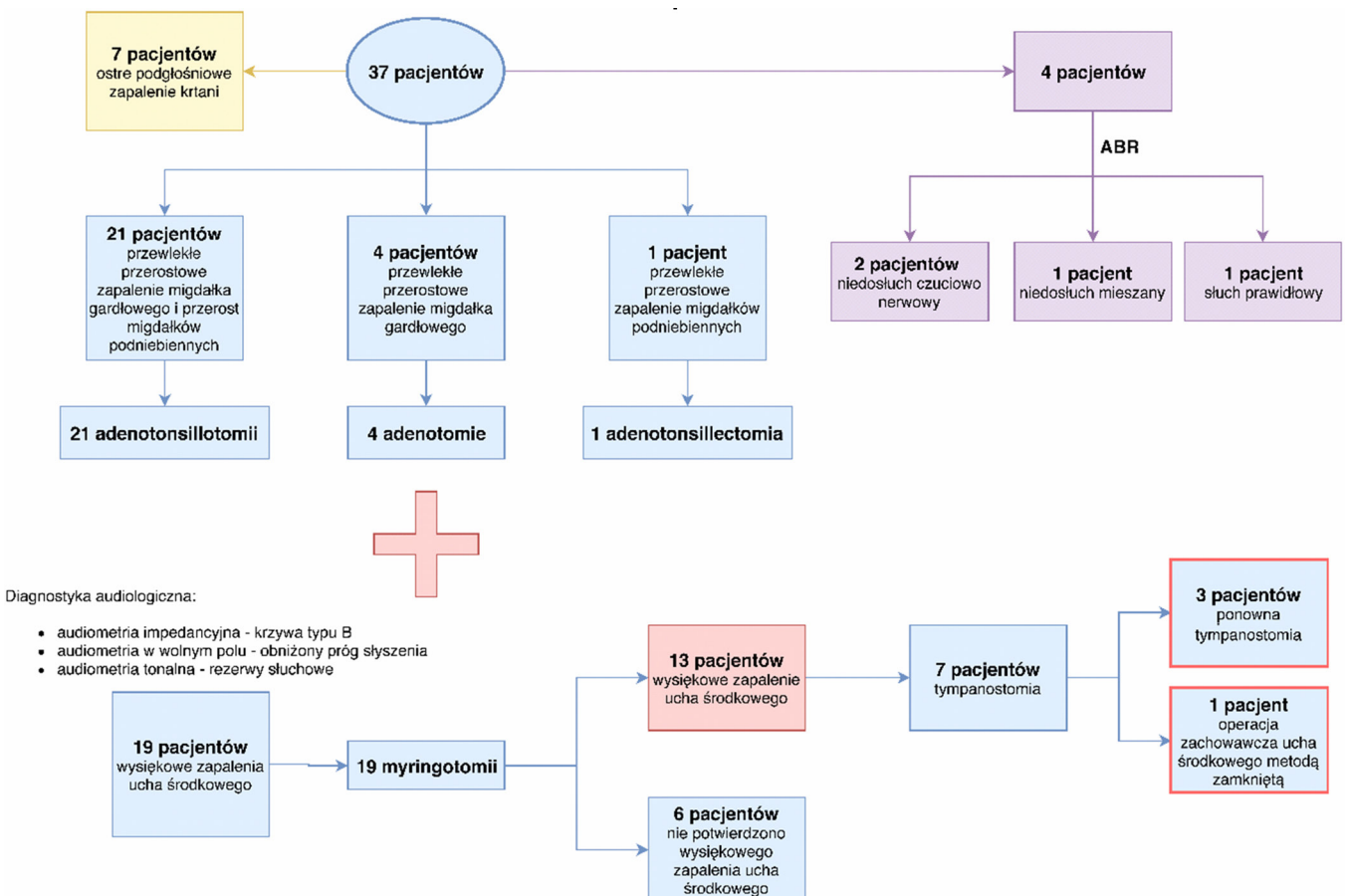
Na podstawie badań audiologicznych powyższych 26 pacjentów, u 19 (51,35%) wykonano myringotomię, z powodu niedosłuchu przewodzeniowego, z czego u 13 z nich (35,13%) stwierdzono zmiany wysiękowe w uchu środkowym, natomiast u 6 pacjentów wysięku nie stwierdzono. Dodatkowo, spośród 13 pacjentów z rozpoznaniem wysiękowym zapaleniem ucha środkowego, u 7 z nich (18,92%) założono drenaż wentylacyjny, a u 3 (8,11%), ze względu na nawracające zapalenia ucha środkowego, konieczne było ponowne założenie drenażu wentylacyjnego. U chorego z przewlekłym ropnym zapaleniem ucha środkowego wykonano operację zachowawczą ucha metodą zamkniętą.

Tak więc u 35,13% hospitalizowanych pacjentów równocześnie wystąpiły zmiany zapalne migdałków (jw.) oraz wysiękowe zapalenie ucha środkowego. W związku z czym 13 pacjentów (35,13% hospitalizowanych) wymagało kompleksowego leczenia w postaci wykonania jednoczesnej redukcji tkanki adenoidalnej oraz interwencji usznej (myringotomia, tympanostomia).

Z badanej grupy 37 pacjentów z zespołem Downa, 4 z nich (10,81%) wymagało wykonania badania ABR z powodu podejrzenia niedosłuchu. U dwóch (5,4%) rozpoznano niedosłuch czuciwo-nerwowy, u jednego dziecka (2,7%) niedosłuch mieszany, wymagający protezowania z zastosowaniem aparatów słuchowych. U pozostałego dziecka badaniem ABR niedosłuchu nie potwierdzono.

Grupę 7 pacjentów (18,92%) leczonych w Klinice stanowiły dzieci z ostrym podgłośniowym zapaleniem krtani, które leczono zachowawczo, stosując sterydoterapię i.v., antybiotykoterapię i inhalacje z glikokortykosteroidami (ryc. 1).

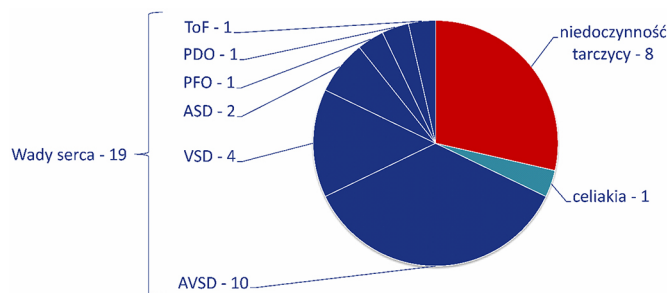
W analizowanej grupie 37 pacjentów z zespołem Downa u 28 (75,67%) badanych dodatkowo występowały poważne schorzenia ogólnoustrojowe. 19 z nich (51,35%) obciążonych było wrodzonymi wadami serca. 10 dzieci (27,03%) miało rozpoznany wspólny kanał przedsionkowo-komorowy (*atrioventricular septal defect, AVSD*), 4 dzieci (10,81%) – ubytek przegrody międzykomorowej (*ventricular septal defect, VSD*), 2 leczonych (5,4%) – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej (*atrial septal defect, ASD*), oraz jedno dziecko (2,7%) – przetrwały otwór owalny (*patent foramen ovale*,



Ryc. 1. Analiza hospitalizacji w Klinice Otolaryngologii ICZMP

PFO), jedno – przetrwały przewód Botalla (*patent ductus arteriosus*, PDA) i jedno – tetralogię Fallota (*tetralogy of Fallot*, ToF).

Niedoczynność tarczycy rozpoznano u 8 leczonych dzieci (21,62%) a jedno dziecko (2,7%) chorowało na celiakię (ryc. 2).



Ryc. 2. Choroby towarzyszące u pacjentów Kliniki Otolaryngologii ICZMP

DYSKUSJA

Dzieci z zespołem Downa, ze względu na występujące wady w budowie w obrębie twarzoczaszki oraz inne poważne schorzenia, stanowią szczególną grupę pacjentów.

Wyzwaniem jest nie tylko sam zabieg operacyjny ale również przygotowanie anestezjologiczne i pooperacyjne.

W analizowanych dokumentacjach najliczniejszą grupę stanowiły dzieci leczone z powodu zaburzenia oddychania w przebiegu przerostu tkanki adenoidalnej oraz wad anatomicznych w obrębie twarzoczaszki (90%), następnie niedosłuchu (59,45%) i wreszcie podgłośniowego zapalenia krtani (18,9%). Ponad 75% dzieci z zespołem Downa, leczonych w naszej Klinice, dodatkowo obciążone było poważnymi schorzeniami ogólnoustrojowymi w postaci ciężkich wad układu sercowo-naczyniowego czy problemów endokrynologicznych. Szczególnie ta grupa była objęta opieką kardiologa i endokrynologa.

Piśmiennictwo

- Ziętek M, Kaczmarek U, Grzebieluch W. Zespół Downa - manifestacja w jamie ustnej. Przegląd piśmiennictwa. Standardy Med./Pediat. 2014; 11: 907-11.
- Łączkowska-Przybylska J, Szyfter W. Zapalenie ucha środkowego u chorych z zespołem Downa. Otolaryngol Pol 1999; 53(1): 83-6.
- Hassmann-Poznańska E, Skotnicka B, Midro A, Musiatowicz M. Zaburzenia słuchu w zespole Downa. Gin Pol 1997; 68(2): 258-61.
- Łapińska I, Zawadzka-Głós L. Problemy laryngologiczne występujące u dzieci z zespołem Downa. Nowa Pediat 2016; 2: 43-6.
- Jacobs I, Gray R, Todd W. Upper airway obstruction in children with Down syndrome. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 1996; 22: 945-50.
- Moghaddam HM, Sheykhan T. Clinical characteristics of down syndrome children with congenital heart disease in a developing Country. Compr Ped 2015; 6(4): e 29682, 1-5.
- Szyfter W, Łączkowska-Przybylska J. Zaburzenia słuchu u dzieci z zespołem Downa. Otolaryngol Pol 1995; 49(5): 436-43.

W ponad 35% przypadków przerostowi tkanki adenoidalnej towarzyszyło dodatkowo wysiękowe zapalenie ucha środkowego. Współwystępujące wady w budowie twarzoczaszki m.in. duża masa języka, czy wąska nosowa część gardła, wymuszają stosowanie u tych pacjentów nie tylko redukcji tkanki adenoidalnej, ale w większości przypadków, tam gdzie występuje niedosłuch przewodzeniowy, jednoczesne założenie drenów wentylacyjnych.

Występowanie niedosłuchu przewodzeniowego było w naszym materiale częstsze, bo dotyczyło 81% leczonych w porównaniu z danymi z literatury, gdzie ten rodzaj niedosłuchu występował średnio u ponad 50% dzieci z zespołem Downa [7]. Niedosłuch mieszany rejestrowano u 22% dzieci, a w naszym materiale wynosił on 6,25% przypadków, natomiast odbiorczy, literatura podaje średnio u około 23%, a w badaniu własnym występuje u 12,5% leczonych [7].

51,35% dzieci z zespołem Downa z wadami serca hospitalizowanymi w ICZMP daje ten sam odsetek wad serca, który podaje literatura, natomiast dzieci z niedoczynnością tarczycy było mniej (21,62%), podobnie jak z celiakią (2,7%) [4,6].

WNIOSKI

Zabiegi operacyjne usunięcia migdałka gardłowego i zmniejszenia migdałków podniebiennych są skuteczną metodą leczenia zaburzeń oddychania u dzieci z zespołem Downa. U tych pacjentów, tam gdzie występuje niedosłuch przewodzeniowy w przebiegu wysiękowego zapalenia ucha środkowego, poza myringotomią i drenażem jamy bębnekowej, zawsze konieczna jest redukcja tkanki adenoidalnej. Powstawanie nawrotów wysiękowego zapalenia ucha środkowego wymaga częstych kontroli laryngologicznych i audiologicznych. Dzieci z zespołem Downa ze względu na obciążenie genetyczne wymagają wielospecjalistycznego przygotowania do zabiegu operacyjnego.