



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ  
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ  
«Η ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΣΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΚΑΙ ΣΤΗ ΝΟΣΟ»**



**ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**Η διατροφή και η άσκηση σε παιδιά με σύνδρομο Down και σχετιζόμενα χρόνια νοσήματα**

Βασιλείου Μαρία Ελένη

Γυμνάστρια ειδικής αγωγής

**ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ**

Μπόγδανος, Δημήτριος, Καθηγητής Παθολογίας και Αυτοάνοσων Νοσημάτων, Τμήμα Ιατρικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Επιβλέπων Καθηγητής

Δαρδιώτης, Ευθύμιος, Αναπληρωτής Καθηγητής Νευρολογίας, Τμήμα Ιατρικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Μέλος Τριμελούς Επιτροπής.

Ρηγοπούλου Ειρήνη, Καθηγήτρια Παθολογίας, Τμήμα Ιατρικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Μέλος Τριμελούς Επιτροπής.

Λάρισα, 2022



**UNIVERSITY OF THESSALY  
SCHOOL OF HEALTH SCIENCES  
FACULTY OF MEDICINE  
POSTGRADUATE STUDIES PROGRAM  
NUTRITION IN HEALTH AND DISEASE**



---

**DIPLOMA THESIS**

**The nutrition and the exercise in kids with Down syndrome and related chronic disease**

## Περιεχόμενα

<b>ΠΕΡΙΛΗΨΗ</b> .....	3
<b>ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ</b> .....	3
<b>ABSTRACT</b> .....	4
<b>KEYWORDS</b> .....	4
<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</b> .....	5
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN</b> .....	8
<b>1.1 Ορισμός του Συνδρόμου Down</b> .....	8
<b>1.2 Επιδημιολογικά Δεδομένα</b> .....	9
<b>1.3 Παθοφυσιολογία</b> .....	10
<b>1.4 Τύποι Συνδρόμου Down</b> .....	10
<b>1.5 Αιτιολογία</b> .....	11
<b>1.6 Αιτίες και Παράγοντες Κινδύνου</b> .....	11
<b>1.7 Διάγνωση</b> .....	11
<b>1.8 Άλλα Προβλήματα Υγείας- Συννοσηρότητες</b> .....	12
<b>1.9 Κλινικά Χαρακτηριστικά</b> .....	13
<b>ΣΚΟΠΟΣ</b> .....	18
<p>Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να ανασκοπήσει τα πρωτογενή δεδομένα που αφορούν στη σχέση μεταξύ διατροφικής παρέμβασης, σωματικής άσκησης και σύστασης σώματος, σε παιδιά με DS με υπέρβαρο και παχυσαρκία. Ανασκοπήθηκαν δεδομένα από κλινικές δοκιμές που χρησιμοποιούν διατροφική παρέμβαση και σωματική άσκηση δίνοντας προσοχή στις αλλαγές στη σύσταση του σώματος σε άτομα με DS, υπέρβαρα ή με παχυσαρκία. ....</p>	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 Η ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN</b> .....	18
<b>2.1 Γενικά Στοιχεία για την Επίδραση της Άσκησης</b> .....	18
<b>2.2 Επίδραση της Άσκησης στο Καρδιομεταβολικό Προφίλ Ασθενών με Σύνδρομο Down</b> ....	20
<b>2.3 Επίδραση της Αερόβιας Άσκησης στην Παθογένεση της Αθηροσκλήρωσης</b> .....	21
<b>2.4 Αερόβια Ικανότητα Ασθενών με Σύνδρομο Down</b> .....	22
<b>2.5 Η Επίδραση της Άσκησης στη Μυϊκή Δύναμη, Ευκινησία και Ισορροπία Ασθενών με Σύνδρομο Down</b> .....	22
<b>2.6 Ισχύς Στοιχείων που Υποστηρίζουν τα Ευεργετικά Αποτελέσματα της Τακτικής Άσκησης στη Βελτίωση του Προφίλ Καρδιομεταβολικού Κινδύνου, της Μυϊκής Δύναμης και της Ιδιοδεκτικότητας των Ασθενών με Σύνδρομο Down</b> .....	23
<b>2.7 Προβλήματα για τη μη Χρήση Άσκησης</b> .....	25
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 Η ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN</b> .....	28
<b>3.1 Γενικά Στοιχεία για τη Διατροφή σε Παιδιά με DS</b> .....	28

<b>3.2 Προβλήματα Σίτισης και Κατάποσης .....</b>	<b>29</b>
<b>3.3 Διατροφική Κατάσταση.....</b>	<b>31</b>
<b>3.4 Παχυσαρκία .....</b>	<b>32</b>
<b>3.5 Διατροφικές Προσλήψεις και Αξιολογήσεις .....</b>	<b>33</b>
<b>3.6 Μελέτες Συμπληρωμάτων Διατροφής.....</b>	<b>34</b>
<b>3.7 Διατροφικά Θέματα που Σχετίζονται με Κοιλιοκάκη και Διαβήτη τύπου 1.....</b>	<b>35</b>
<b>3.8 Πρόσληψη Τροφής και Σωματική Δραστηριότητα .....</b>	<b>36</b>
<b>3.9 Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά .....</b>	<b>37</b>
<b>3.10 Συννοσηρότητες.....</b>	<b>37</b>
<b>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....</b>	<b>38</b>
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....</b>	<b>41</b>

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Down (DS) σχετίζεται με ασθένειες όπως οι συγγενείς καρδιοπάθειες, η αποφρακτική άπνοια ύπνου, η παχυσαρκία και το υπερβολικό βάρος. Οι μελέτες που επικεντρώνονται στο DS που σχετίζεται με την παχυσαρκία και το υπερβολικό βάρος εξακολουθούν να είναι σπάνιες. Ο κύριος στόχος αυτής της εργασίας ήταν να ανασκοπήσει τα πρωτογενή δεδομένα που αφορούν στη σχέση μεταξύ διατροφικής παρέμβασης, σωματικής άσκησης και σύστασης σώματος, σε παιδιά με DS με υπέρβαρο και παχυσαρκία. Ανασκοπήθηκαν δεδομένα από κλινικές δοκιμές που χρησιμοποιούν διατροφική παρέμβαση και σωματική άσκηση δίνοντας προσοχή στις αλλαγές στη σύσταση του σώματος σε άτομα με DS, υπέρβαρο ή με παχυσαρκία.. Επιλεγμένες κλινικές δοκιμές επικεντρώθηκαν σε μια αποκλειστική παρέμβαση βασισμένη στη σωματική άσκηση. Τα ανθρωπομετρικά μέτρα που αναλύθηκαν ήταν σωματικό λίπος, ΔΜΣ, περίμετρος μέσης, σωματικό βάρος και μάζα χωρίς λίπος. Το κύριο συμπέρασμα είναι ότι η συνταγογράφηση παρέμβασης δομημένης σωματικής άσκησης μπορεί να σχετίζεται με μεγαλύτερη διαφοροποίηση στη σύσταση του σώματος. Παρά τον περιορισμένο αριθμό κλινικών δοκιμών που αναλύθηκαν, φαίνεται ότι οι αναφερόμενες μελέτες δεν έχουν επιτύχει τα βέλτιστα αποτελέσματα και ότι ο σχεδιασμός των μελλοντικών κλινικών δοκιμών θα πρέπει να βελτιωθεί. Προτείνονται ορισμένες κατευθυντήριες γραμμές για να συμβάλουν στη βελτίωση των γνώσεων σε αυτόν τον τομέα.

## ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ

Σύνδρομο Down, παχυσαρκία, υπέρβαρο, διαίτα, άσκηση και σύσταση σώματος

## **ABSTRACT**

Down syndrome (DS) is associated with diseases such as congenital heart disease, obstructive sleep apnea, obesity and overweight. Studies focusing on DS associated with obesity and overweight are still rare. The main purpose of this study was to analyze the relationship between dietary intervention, physical exercise and body composition in children with DS overweight and obesity. People with DS overweight and obesity. Clinical trials using dietary intervention and physical exercise paying attention to changes in body composition. Selected clinical trials focused on an exclusive exercise-based intervention. The anthropometric measures analyzed were body fat, BMI, waist circumference, body weight and lean mass. The bottom line is that prescribing structured exercise intervention may be associated with greater variation in body composition. Despite the limited number of clinical trials analyzed, it can be assumed that the reported studies have not achieved optimal results and that the design of future clinical trials should be improved. A number of guidelines are proposed to help improve knowledge in this area.

## **KEYWORDS**

Down syndrome, obesity, overweight, diet, exercise and body composition.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Down (DS) είναι μια γενετική διαταραχή που προκαλείται από τρισωμία του χρωμοσώματος 21 και είναι η πιο κοινή γενετική αιτία διανοητικής αναπηρίας (ID) (Franceschi C, 2019). Το DS σχετίζεται με σημαντικά προβλήματα υγείας και ασθένειες όπως συγγενείς καρδιοπάθειες, αποφρακτική άπνοια ύπνου, κολιοκάκη και ενδοκρινολογικές διαταραχές συνήθως χαρακτηρίζονται από διαταραχές του θυρεοειδούς, χαμηλή οστική μάζα, διαβήτη, χαμηλό ανάστημα και τάση για υπέρβαρο/παχυσαρκία (Franceschi C 2019, Whooten R, 2018).

Το προσδόκιμο ζωής των ατόμων με DS έχει αυξηθεί σημαντικά από 12 χρόνια το 1949 σε 60 χρόνια το 2004 και αναμένεται να αυξηθεί στο εγγύς μέλλον (Franceschi C 2019, Whooten R, 2018). Παρόλαυτα, η αύξηση του προσδόκιμου ζωής δυστυχώς δεν είναι ταυτόχρονη με την αύξηση της περιόδου ζωής με βέλτιστη υγεία. Η επιταχυνόμενη γήρανση εντοπίζεται στην περίπτωση του DS με βάση δύο πτυχές: α. Κλινικά-παθολογικά χαρακτηριστικά του υποκειμένου νοσήματος. β. Παρακολούθηση βιοδεικτών που σχετίζονται με τη βιολογική ηλικία και τη διαδικασία γήρανσης, αναδεικνύοντας τη βράχυνση των τελομερών (Franceschi C. 2019). Αρκετές μελέτες έχουν συνδέσει τη βράχυνση των τελομερών με την παχυσαρκία, και ιδιαίτερα με την αύξηση του ΔΜΣ και της παχυσαρκίας που προκαλεί επιτάχυνση της γήρανσης (Kennedy B.K, 2014, Tzanetakou I.P, 2012).

Επί του παρόντος, υπάρχει υψηλότερος επιπολασμός υπέρβαρου σε ασθενείς με ID ( $\geq 18$  ετών) σε σύγκριση με αυτούς που δεν επηρεάζονται από ID, τόσο στην παχυσαρκία (38,3% έναντι 28%) όσο και στη νοσογόνο παχυσαρκία (7,4% έναντι 4,2%) [5]. Ο επιπολασμός στο υπέρβαρο και στην παχυσαρκία κυμαινόταν μεταξύ 23-70% σε ασθενείς με DS (13,3-52,9 και 0-62,5%). Από ότι φαίνεται, οι νέοι με DS έχουν υψηλότερα ποσοστά υπέρβαρου και παχυσαρκίας από τους νέους χωρίς DS (Bertapelli F., 2016).

Τα αίτια της ανάπτυξης υπέρβαρου και παχυσαρκίας στο DS είναι: υποτονία (μειωμένος μυϊκός τόνος), ευαισθησία σε συστηματική φλεγμονή, μεταβολικές ασθένειες και/ή αργός μεταβολισμός (Brantmüller É.,2015). Συνήθως, τα άτομα που επηρεάζονται από το DS καταναλώνουν λιγότερο υγιεινά τρόφιμα και εμφανίζουν σωματικούς περιορισμούς, κατάθλιψη και έλλειψη κοινωνικής και οικονομικής υποστήριξης. Επιπλέον, τα φάρμακα πολλά από τα φάρμακα που λαμβάνουν συμβάλλουν στην αύξηση του βάρους (Cushing P., 2012). Η βασική πρόκληση για αυτό το πεδίο γνώσης τα επόμενα χρόνια θα είναι ο εντοπισμός στρατηγικών θεραπευτικής παρέμβασης για την απώλεια βάρους που μειώνουν το σωματικό λίπος και τη συστηματική φλεγμονή (Bertapelli F.,2016, Frasca D. 2017). Επομένως, υπάρχει

ανάγκη να αυξηθεί η κλινική γνώση που βασίζεται σε στοιχεία, με στόχο τη βελτίωση των υφιστάμενων προγραμμάτων φροντίδας (Carone G., 2017).

Μεταξύ των προσεγγίσεων που χρησιμοποιούνται για την παρακολούθηση της παχυσαρκίας και του αυξημένου βάρους, η ανθρωπομετρία αποκαλύπτεται ως μία από τις πιο αποτελεσματικές, φθηνότερες και λιγότερο χρονοβόρες. Η ανθρωπομετρία θεωρείται κλάδος της βιολογικής ανθρωπολογίας. Είναι υπεύθυνη για τη μελέτη οποιουδήποτε φυσιολογικού, ψυχολογικού ή ανατομικού χαρακτηριστικού. Είναι ένα ισχυρό εργαλείο για την αξιολόγηση της διατροφικής κατάστασης στο κλινικό περιβάλλον και χρησιμοποιείται για τη γενική διατροφική παρακολούθηση. Μεταξύ των μετρούμενων παραμέτρων, οι μετρήσεις ύψους και βάρους είναι απλές και γρήγορες. Άλλα πιο πολύπλοκα μέτρα περιλαμβάνουν τις πτυχές και τις περιφέρειες του δέρματος, που απαιτούν περισσότερη επαγγελματική κατάρτιση και περιλαμβάνουν διαφορετικούς βαθμούς λάθους (Ulijaszek S.J, 1999). Για να αποφύγετε σφάλματα ή μεροληψίες αυτών των μετρήσεων, συνιστάται να ακολουθείτε ένα πρωτόκολλο για τη μέτρηση αυτών των ανθρωπομετρικών μεταβλητών, για παράδειγμα: τη μεθοδολογία ISAK (Διεθνής Εταιρεία για την Προώθηση της Κινηματογραφικής Ανθρωπομετρίας) (Madden A.M., 2014, Hume P., 2008).

Κατά τη διεξαγωγή μελετών ανθρωπομετρικής φύσης, έχουν αναπτυχθεί διάφορες μεθοδολογίες κατά τις τελευταίες δεκαετίες, οι οποίες προκάλεσαν τις ακόλουθες τρεις ομάδες: (i) Άμεση (ανατομή πτωμάτων και ανάλυση ενεργοποίησης νετρονίων). (ii) Έμμεση (υδροστατική πυκνομετρία, ισοτοπικό διάλυμα, ολικό κάλιο σώματος, DXA, διπλή απορρόφηση ακτίνων X, CT, υπολογιστική τομογραφία, QMR, ποσοτικός μαγνητικός συντονισμός, ADP, πληθυσμογραφία μετατόπισης αέρα). (iii) Μικτή ή διπλά έμμεση (Δερματικές πτυχές, BIA, ανάλυση βιοηλεκτρικής αντίστασης και υπερηχογράφημα) (Gil A., 2010). Οι μέθοδοι μέτρησης στη σύσταση σώματος «Gold Standard» για την παροχή περισσότερων πληροφοριών και για μεγαλύτερη ακρίβεια είναι: η ηλεκτρονική τομογραφία πλήρους σώματος, μοντέλα τεσσάρων διαμερισμάτων (λιπώδης μάζα, μυϊκή μάζα, άλλοι ιστοί και οστική μάζα) και διπλή απορρόφηση του X- ακτίνες. Εδώ, η ακρίβεια ορίζεται ως η διακύμανση της σύστασης του σώματος μεταξύ διαφορετικών μετρήσεων στο ίδιο θέμα (Müller M., 2015).

Λαμβάνοντας υπόψη όλα τα προαναφερθέντα ζητήματα καθώς και τα πλεονεκτήματα της χρήσης ανθρωπομετρικών παραμέτρων για την παρακολούθηση της διατροφικής κατάστασης και της παχυσαρκίας, είναι αξιοσημείωτο το γεγονός ότι ο αριθμός μελετών σχετικά με την παχυσαρκία και το υπέρβαρο σε άτομα με DS είναι σχετικά μικρός. Κατά συνέπεια, η έρευνα αυτή δικαιολογείται από τα ακόλουθα γεγονότα:

Τα άτομα με DS χαρακτηρίζονται από υψηλά ποσοστά υπέρβαρων και παχυσαρκίας και χαμηλής ποιότητας ζωής (Bertapelli F., 2016). Η παχυσαρκία έχει αρνητικές επιπτώσεις στην υγεία και μειώνει



το προσδόκιμο ζωής (Kennedy B.K. 2014, Tzanetakou I.P, 2012). Η κατανάλωση λιγότερο υγιεινών τροφών, τα χαμηλότερα επίπεδα σωματικής δραστηριότητας και η φαρμακευτική αγωγή είναι παράγοντες που ενισχύουν την αύξηση βάρους στα άτομα με DS (Cushing P., 2012). Επωμένως, οποιαδήποτε κλινικά τεκμηριωμένη παρέμβαση όσον αφορά την διατροφική συμπεριφορά μπορεί να αποβεί χρήσιμη.

Επιπλέον, υπάρχει ανάγκη να αυξηθεί η κλινική γνώση που βασίζεται σε στοιχεία (Carone G., 2017, Harris L., 2018). Ανασκόπηση της σχετικής βιβλιογραφίας μπορεί να αποβεί χρήσιμη για τους επιστήμονες υγείας.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

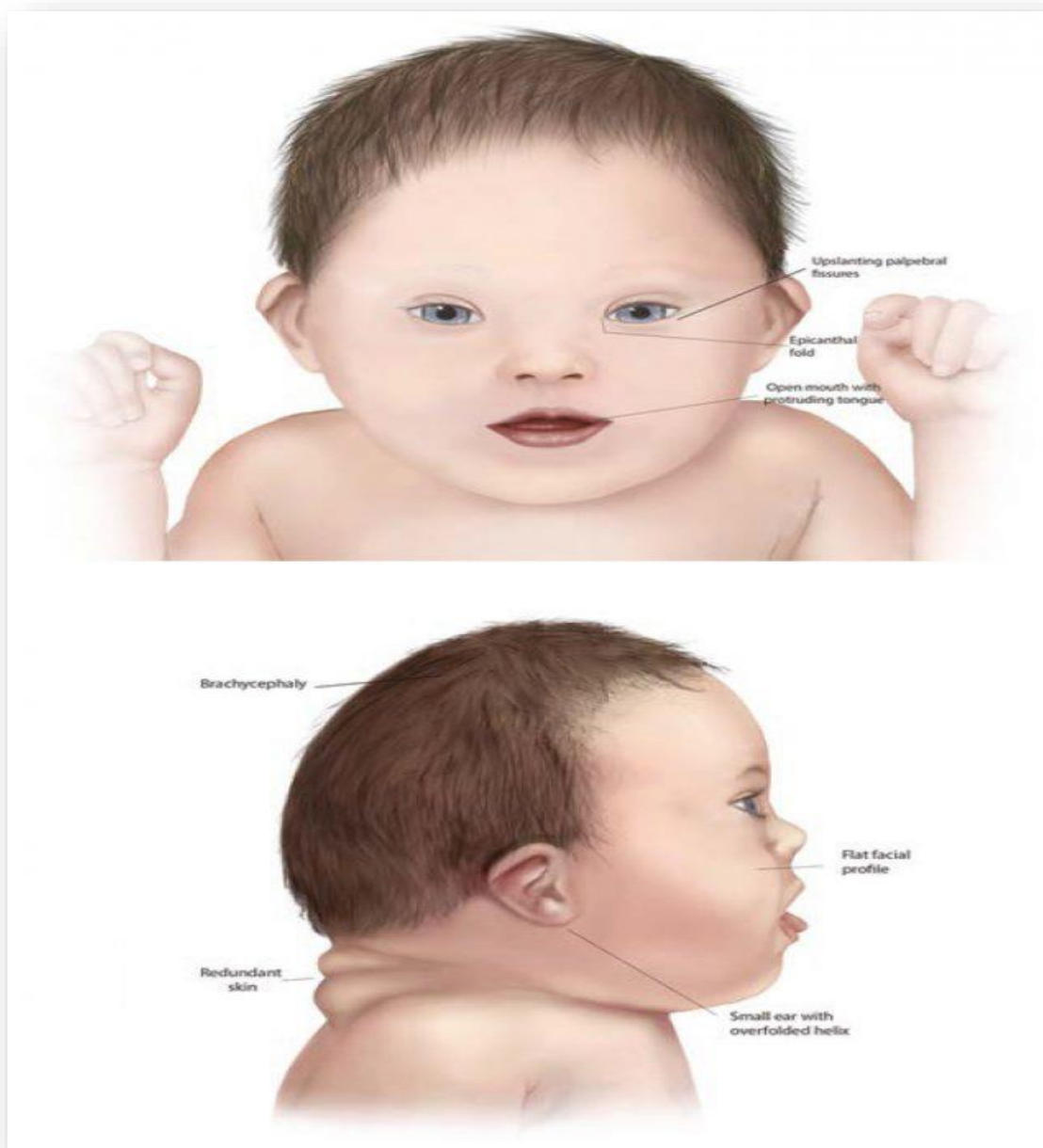
### 1.1 Ορισμός του Συνδρόμου Down

Το σύνδρομο Down είναι μια νόσος κατά την οποία το άτομο έχει ένα παραπάνω ζεύγος χρωμοσωμάτων. Τα χρωμοσώματα είναι μικρά «ζεύγη» γονιδίων στο σώμα. Καθορίζουν τον τρόπο διάπλασης του σώματος καθώς και το πως θα λειτουργεί το σώμα ενός νεογνού κατά την διάρκεια ανάπτυξης, κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και μετά τη γέννηση. Τυπικά, ένα νεογνό θα γενηθεί με 46 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Αντιθέτως τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν ένα ακόμη αντίγραφο ενός από αυτά τα χρωμοσώματα, το χρωμόσωμα στην θέση 21. Ο ιατρικός όρος για την ύπαρξη ενός ακόμη αντιγράφου του χρωμοσώματος είναι η «τρισωμία». Το DS αναφέρεται επίσης ως τρισωμία 21. Αυτό το επιπλέον αντίγραφο αλλάζει τον τρόπο με τον οποίο το μωρό, το σώμα και ο εγκέφαλος του αναπτύσσονται, γεγονός που στις περισσότερες περιπτώσεις προκαλεί τόσο ψυχικές όσο και σωματικές διαταραχές για το μωρό (Holmes G 2014).

Ενώ τα άτομα με DS μπορεί να έχουν πολλές ομοιότητες στην συμπεριφορά και στην όψη τους, κάθε άτομο έχει διαφορετικές ικανότητες. Τα άτομα με DS διαθέτουν συχνά δείκτη νοημοσύνης (ένα μέτρο νοημοσύνης) από ήπιο έως μέτρια χαμηλό εύρος και είναι πιο αργά στην ομιλία από ότι τα άλλα παιδιά.

Μερικά κοινά φυσικά χαρακτηριστικά του DS περιλαμβάνουν: (Gardiner K, 2010)

- ❖ Ένα πεπλατυσμένο πρόσωπο, ειδικά η γέφυρα της μύτης
- ❖ Αμυγδαλωτά μάτια με ανωδική προς τα πάνω
- ❖ Κοντός λαιμός
- ❖ Μικρά αυτιά
- ❖ Μια γλώσσα που τείνει να βγαίνει έξω από το στόμα
- ❖ Μικροσκοπικές λευκές κηλίδες στην ίριδα (χρωματιστό μέρος) του ματιού
- ❖ Μικρά χέρια και πόδια
- ❖ Μία μόνο γραμμή στην παλάμη του χεριού (παλαμιαία πτυχή)
- ❖ Μικρά ροζ δάχτυλα που μερικές φορές λυγίζουν προς τον αντίχειρα
- ❖ Κακός μυϊκός τόνος ή χαλαρές αρθρώσεις
- ❖ Πιο κοντός σε ύψος ως παιδιά και ενήλικες



**Εικόνα 1.1.1** Μωρό με Σύνδρομο Down.

## **1.2** Επιδημιολογικά Δεδομένα

Το DS παραμένει η πιο κοινή χρωμοσωμική πάθηση που διαγιγνώσκεται στις Ηνωμένες Πολιτείες. Κάθε χρόνο, περίπου 6.000 μωρά που γεννιούνται στις Ηνωμένες Πολιτείες έχουν DS. Αυτό σημαίνει ότι το DS εμφανίζεται σε περίπου 1 στα 700 μωρά (Holmes G. 2014). Το πόσο συχνή είναι η εμφάνιση του DS αυξάνεται με την ηλικία της μητέρας και η εμφάνισή του ποικίλλει σε διαφορετικό πληθυσμό (1 στις 319 έως 1 στις 1000 γεννήσεις ζωντανών γεννήσεων)( Asim A 2015, Bittles AH, 2004) είναι

επίσης ευρέως γνωστό ότι η εμφάνιση των εμβρύων με DS είναι αρκετά υψηλή στη στιγμή της σύλληψης, αλλά περίπου το 50% έως 75% αυτών των εμβρύων χάνονται πριν από τον τοκετό. Η ύπαρξη άλλων αυτοσωμικών τρισωμιών είναι πολύ πιο συχνή από ότι η 21, αλλά η μεταγεννητική επιβίωση τους είναι πολύ μικρή σε σύγκριση με το DS.

### 1.3 Παθοφυσιολογία

Ένα ακόμη ζεύγος του χρωμοσώματος 21 σχετίζεται με το DS, το οποίο συμβαίνει λόγω της αποτυχίας του χρωμοσώματος 21 να διαχωριστεί κατά τη γαμετογένεση με αποτέλεσμα την ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος σε όλα τα κύτταρα του σώματος. Η μετατόπιση Robertsonian και το ισοχρωμόσωμα ή το χρωμόσωμα δακτυλίου είναι οι άλλες 2 πιθανές αιτίες της τρισωμίας 21. Το ισοχρωμόσωμα είναι μια κατάσταση όταν 2 μακρύς βραχίονας χωρίζονται μεταξύ τους αντί για τον μακρύ και τον κοντό βραχίονα κατά τη μετατόπιση Robertson. Αυτό συμβαίνει στο 2% έως 4% των ασθενών. Ο μακρύς βραχίονας του χρωμοσώματος 21 συνδέεται με ένα άλλο χρωμόσωμα, κυρίως το χρωμόσωμα 14. Στον μωσαϊκισμό, υπάρχουν 2 διαφορετικές κυτταρικές σειρές λόγω σφάλματος διαίρεσης μετά τη γονιμοποίηση (Asim A, 2015).

### 1.4 Τύποι Συνδρόμου Down

Υπάρχουν τρεις τύποι DS. Οι άνθρωποι συχνά δεν μπορούν να διακρίνουν τη διαφοροποίηση μεταξύ κάθε τύπου DS χωρίς να κοιτάζουν τα χρωμοσώματα, επειδή τα χαρακτηριστικά της εξωτερικής εμφάνισης και οι συμπεριφορές είναι παρόμοια.

- ❖ Τρισωμία 21: Περίπου το 95% των ατόμων με DS έχουν Τρισωμία 21 (Gardiner K, 2010). Με αυτόν τον τύπο DS, κάθε κύτταρο του σώματος διαθέτει 3 αυτούσια αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί για τα συνηθισμένα 2 αντίγραφα.
- ❖ Σύνδρομο Down μετατόπισης: Σε αυτόν τον τύπο ανήκει μόνο ένα ελάχιστο ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Down (περίπου 3%) (Gardiner K, 2010). Ισχύει στον τύπο αυτόν να υπάρχει ένα επιπλέον μέρος ή ένα ολόκληρο επιπλέον χρωμόσωμα 21, αλλά είναι προσκολλημένο ή «μετατοποθετημένο» σε ένα διαφορετικό χρωμόσωμα αντί να είναι ένα ξεχωριστό χρωμόσωμα 21.
- ❖ Σύνδρομο Mosaic Down: Ο συγκεκριμένος τύπος, επηρεάζει περίπου το 2% των ατόμων με σύνδρομο Down (Gardiner K, 2010). Μωσαϊκός ονομάζεται γιατί οφείλεται σε ένα μείγμα ή συνδυασμό. Για τα παιδιά με σύνδρομο μωσαϊκού Down, κάποια από τα κύτταρά τους έχουν 3 αντίγραφα του χρωμοσώματος 21, αλλά άλλα κύτταρα έχουν τα τυπικά δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 21.

## 1.5 Αιτιολογία

Οι περισσότεροι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν ένα παραπάνω ζεύγος του χρωμοσώματος 21. Παράλληλα, ισχύουν διάφορες θεωρίες που σχετίζονται με τη γενετική βάση του συνδρόμου Down και τη σύγκριση διαφορετικών γονότυπων με τους φαινοτύπους.

Οι κρίσιμες περιοχές για το σύνδρομο Down (DSCR) είναι ελάχιστες χρωμοσωμικές περιοχές που συνδέονται με τη μερική τρισωμία για το Has21. Το DSCR στο 21q21.22 είναι υπεύθυνο για πολλά κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down (Antonarakis SE, 2004, Pritchard MA, 1999). Έπειτα από μια συνεχή μελέτη διαφορετικών αναλύσεων, έγινε κατανοητό ότι ένα γονίδιο σημαντικής περιοχής δεν μπορεί να προκαλέσει όλα τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά που σχετίζονται με την τρισωμία 21, μάλλον είναι φανερό ότι πολλαπλές σημαντικές περιοχές ή σημαντικά γονίδια διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο σε αυτό το φαινόμενο (Holland AJ, 2000).

## 1.6 Αιτίες και Παράγοντες Κινδύνου

Το επιπλέον χρωμόσωμα 21 οδηγεί στα φυσικά χαρακτηριστικά και τις αναπτυξιακές προκλήσεις που μπορεί να εμφανιστούν μεταξύ των ατόμων με σύνδρομο Down όπως προαναφέραμε. Οι ερευνητές γνωρίζουν ότι το σύνδρομο Down προκαλείται από ένα επιπλέον χρωμόσωμα, αλλά κανείς δεν γνωρίζει με βεβαιότητα γιατί εμφανίζεται το σύνδρομο Down ή πόσοι διαφορετικοί παράγοντες παίζουν ρόλο.

Ένας παράγοντας που αυξάνει τον κίνδυνο απόκτησης μωρού με σύνδρομο Down είναι η ηλικία της μητέρας. Οι γυναίκες που είναι 35 ετών ή μεγαλύτερες όταν μένουν έγκυες έχουν περισσότερες πιθανότητες να έχουν μια εγκυμοσύνη που επηρεάζεται από σύνδρομο Down από τις γυναίκες που μένουν έγκυες σε μικρότερη ηλικία (Holland AJ, 2000). Ωστόσο, η πλειοψηφία των μωρών με σύνδρομο Down γεννιούνται από μητέρες μικρότερες των 35 ετών, γιατί υπάρχουν πολλές περισσότερες γεννήσεις στις νεότερες γυναίκες (Asim A, 2015, Bittles AH, 2004).

## 1.7 Διάγνωση

Υπάρχουν δύο βασικοί τύποι τεστ που διατίθενται για την ανίχνευση του συνδρόμου Down κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης: τεστ προσυμπτωματικού ελέγχου και διαγνωστικές εξετάσεις. Ένα τεστ προσυμπτωματικού ελέγχου μπορεί να πει σε μια γυναίκα και στον πάροχο υγειονομικής περίθαλψης εάν η εγκυμοσύνη της έχει μικρότερη ή μεγαλύτερη πιθανότητα να έχει σύνδρομο Down. Οι προληπτικές εξετάσεις δεν παρέχουν απόλυτη διάγνωση, αλλά είναι πιο ασφαλείς για τη μητέρα και το αναπτυσσόμενο μωρό (Roper RJ, 2006). Οι διαγνωστικές εξετάσεις μπορούν συνήθως να ανιχνεύσουν

εάν ένα μωρό θα έχει σύνδρομο Down ή όχι, αλλά μπορεί να είναι πιο επικίνδυνες για τη μητέρα και το αναπτυσσόμενο μωρό. Ούτε ο προσυμπτωματικός έλεγχος ούτε οι διαγνωστικές εξετάσεις μπορούν να προβλέψουν την πλήρη επίδραση του συνδρόμου Down σε ένα μωρό. κανείς δεν μπορεί να το προβλέψει αυτό.

### **Προληπτικά τεστ**

Οι προληπτικές εξετάσεις συχνά περιλαμβάνουν συνδυασμό μιας εξέτασης αίματος, η οποία μετρά την ποσότητα διαφόρων ουσιών στο αίμα της μητέρας (π.χ. MS-AFP, Triple Screen, Quad-screen) και έναν υπέρηχο, ο οποίος δημιουργεί μια εικόνα του μωρού. Κατά τη διάρκεια ενός υπερήχου, ένα από τα πράγματα που κοιτάζει ο τεχνικός είναι το υγρό πίσω από το λαιμό του μωρού. Επιπλέον υγρό σε αυτή την περιοχή θα μπορούσε να υποδηλώνει γενετικό πρόβλημα (Benhaourech S 2016). Αυτές οι προληπτικές εξετάσεις μπορούν να βοηθήσουν στον προσδιορισμό του κινδύνου του μωρού για σύνδρομο Down. Σπάνια, οι προληπτικές εξετάσεις μπορούν να δώσουν ένα μη φυσιολογικό αποτέλεσμα ακόμα και όταν δεν υπάρχει τίποτα κακό με το μωρό. Μερικές φορές, τα αποτελέσματα των δοκιμών είναι φυσιολογικά και ωστόσο χάνουν ένα πρόβλημα που υπάρχει.

### **Διαγνωστικές εξετάσεις**

Οι διαγνωστικές εξετάσεις διενεργούνται συνήθως μετά από ένα θετικό τεστ προσυμπτωματικού ελέγχου προκειμένου να επιβεβαιωθεί η διάγνωση του συνδρόμου Down. Οι τύποι διαγνωστικών εξετάσεων περιλαμβάνουν: (Benhaourech S, 2016)

- ❖ Δειγματοληψία χοριακής λάχνης (CVS)—εξετάζει υλικό από τον πλακούντα
- ❖ Αμνιοπαρακέντηση—εξετάζει το αμνιακό υγρό (το υγρό από τον σάκο που περιβάλλει το μωρό)
- ❖ Διαδερμική δειγματοληψία ομφάλιου αίματος (PUBS)—εξετάζει αίμα από τον ομφάλιο λώρο
- ❖ Αυτές οι εξετάσεις αναζητούν αλλαγές στα χρωμοσώματα που θα υποδεικνύουν διάγνωση συνδρόμου Down.

## **1.8 Άλλα Προβλήματα Υγείας- Συννοσηρότητες**

Αρκετά άτομα με σύνδρομο Down διαθέτουν κοινά χαρακτηριστικά στο πρόσωπο και δεν διαθέτουν κάποια άλλη σημαντική γενετική ανωμαλία.. Παράλληλα, κάποια άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να κατέχουν ένα ή και παραπάνω σοβαρά γενετικά ελαττώματα ή άλλα ιατρικά προβλήματα.Ορισμένα

από τα προβλήματα υγείας που εμφανίζονται στα παιδιά με σύνδρομο Down παρατίθενται παρακάτω (Roper RJ 2006).

- ❖ Απώλεια ακοής
- ❖ Αποφρακτική άπνοια ύπνου, η οποία είναι μια κατάσταση όπου η αναπνοή του ατόμου σταματά προσωρινά ενώ κοιμάται
- ❖ Μολύνσεις αυτιών
- ❖ Οφθαλμικές παθήσεις
- ❖ Καρδιακά ελαττώματα που υπάρχουν κατά τη γέννηση

Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης παρακολουθούν τακτικά τα παιδιά με σύνδρομο Down για αυτές τις καταστάσεις.

### **Θεραπείες**

Το σύνδρομο Down είναι μια δια βίου κατάσταση. Οι υπηρεσίες υγείας νωρίς στη ζωή συχνά βοηθούν τα μωρά και τα παιδιά με σύνδρομο Down να βελτιώσουν τις σωματικές και πνευματικές τους ικανότητες. Οι περισσότερες από αυτές τις υπηρεσίες επικεντρώνονται στο να βοηθήσουν τα παιδιά με σύνδρομο Down να αναπτύξουν πλήρως τις δυνατότητές τους. Αυτές οι υπηρεσίες περιλαμβάνουν ομιλία, εργασιακή και φυσικοθεραπεία και συνήθως προσφέρονται μέσω προγραμμάτων έγκαιρης παρέμβασης σε κάθε πολιτεία (Amiel J, 2008). Τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί επίσης να χρειάζονται επιπλέον βοήθεια ή προσοχή στο σχολείο, αν και πολλά παιδιά περιλαμβάνονται σε κανονικά μαθήματα.

## **1.9 Κλινικά Χαρακτηριστικά**

Διαφορετικές κλινικές καταστάσεις συνδέονται με το σύνδρομο Down καθώς επηρεάζονται διαφορετικά συστήματα από αυτό. Αυτοί οι ασθενείς έχουν ένα ευρύ φάσμα σημείων και συμπτωμάτων όπως διανοητικές και αναπτυξιακές αναπηρίες ή νευρολογικά χαρακτηριστικά, συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, γαστρεντερικές ανωμαλίες (GI), χαρακτηριστικά του προσώπου και ανωμαλίες (Choi JK. 2008).

### **Συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες (CHD)**

Οι σχετιζόμενες καρδιακές παθήσεις είναι μια από τις συχνότερες και ίσως η κύρια αιτία που συνδέεται με νοσηρότητα και θνησιμότητα στους ασθενείς με σύνδρομο Down, πολύ συχνότερα στα

2 πρώτα χρόνια της ζωής τους. Ενώ έχουν πραγματοποιηθεί διαφορετικές ιδέες σε σχέση με τη γεωγραφική καθώς και την εποχική διακύμανση στην ύπαρξη διαφόρων τύπων συσχετιζόμενων καρδιακών ανωμαλιών στην τρισωμία 21, μέχρι στιγμής κανένα από τα αποτελέσματα δεν έχει καταλήξει (Benhaourech S, 2016). Το ποσοστό που εμφάνίζεται, CHD σε παιδιά που γεννιούνται με σύνδρομο Down είναι έως και 50%.

Οι υπόλοιπες καρδιακές παθήσεις που σχετίζονται με την τρισωμία 21 είναι το δευτεροκολπικό ελάττωμα (10%), η τετραλογία του Fallot (6%) και το μεμονωμένο PDA (4%), ενώ υπολογίζεται ότι περίπου το 30% των ασθενών έχουν περισσότερες από μία καρδιακές ανωμαλίες. Υπάρχει, ακόμη η γεωγραφική διακύμανση στον επιπολασμό του καρδιακού ελαττώματος στο σύνδρομο Down, με το VSD να είναι το πιο κοινό στην Ασία και το δεύτερο τύπου ASD στη Λατινική Αμερική. Αυτό οφείλεται στη διαφορά στον επιπολασμό διαφορετικών τύπων σε διαφορετικές περιοχές είναι ακόμα ασαφής και πολλοί παράγοντες όπως η περιφερειακή εγγύτητα υποστηρίζεται ότι συμβάλλει (Asim A, 2015).

Λόγω του τόσο υψηλού επιπολασμού της CHD σε ασθενείς με σύνδρομο Down, συνιστάται σε όλους τους ασθενείς να υποβάλλονται σε υπερηχοκαρδιογράφημα μέσα στις πρώτες εβδομάδες της ζωής τους.

### **Ανωμαλίες του γαστρεντερικού συστήματος (GI)**

Οι ασθενείς με τρισωμία 21 έχουν αρκετές δομικές και λειτουργικές ανωμαλίες που συνδέονται με το γαστρεντερικό σωλήνα. Δομικά ελαττώματα ίσως να υπάρχουν οπουδήποτε από το στόμα μέχρι τον πρωκτό και έχει εντοπιστεί ότι κάποια ελαττώματα όπως η ατρησία ή στένωση του δωδεκαδακτύλου και του λεπτού εντέρου, το δακτυλιοειδές πάγκρεας, ο άτρυπος πρωκτός και η νόσος Hirschsprung βρίσκονται πιο συχνά σε αυτούς τους ασθενείς σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό (Holmes G.2014).

Υπολογίζεται το 2% των ασθενών με σύνδρομο Down να έχει νόσο Hirschsprung ενώ το 12% των ασθενών με νόσο Hirschsprung έχουν σύνδρομο Down (Holmes G.2014).

Εκτός από τα δομικά ελαττώματα των ασθενών με σύνδρομο Down, οι ασθενείς είναι ακόμη ευάλωτοι σε πολλές άλλες γαστρεντερικές διαταραχές όπως η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση (ΓΟΠΝ), η χρόνια δυσκοιλιότητα, η διαλείπουσα διάρροια και η κοιλιοκάκη. Καθώς υπάρχει σημαντικός συσχετισμός της κοιλιοκάκης με το σύνδρομο Down που υπάρχει σε περίπου 5% αυτών των ασθενών, προτείνεται να γίνεται ετήσιος έλεγχος της κοιλιοκάκης. Όταν διαγνωστούν, αυτοί οι ασθενείς είναι απαραίτητο να παραμείνουν σε διαίτα χωρίς γλουτένη για το υπόλοιπο της ζωής τους (Wallace RA.2007).



## **Αιματολογικές Διαταραχές**

Αρκετές είναι οι αιματολογικές ανωμαλίες που συνδέονται με το σύνδρομο Down. Οι αιματολογικές διαταραχές σε ένα νεογέννητο με σύνδρομο Down (HANDS) αποτελούν η ουδετεροφιλία, η θρομβοπενία και η πολυκυτταραιμία, οι οποίες εντοπίζονται στο 80%, 66% και 34% των μωρών με σύνδρομο Down αντίστοιχα (Henry E, 2007, Hord JD, 1995, Miller M, 1983). Τα περισσότερα από τα συνήθη συμπτώματα είναι ήπια και υποχωρούν εντός των πρώτων τριών εβδομάδων της ζωής (Henry E, 2007, Hord JD, 1995, Miller M, 1983).

Τα άτομα που νοσούν από την νόσο του συνδρόμου Down διατρέχουν 10 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο για ανάπτυξη λευχαιμίας (Hasle H, 2000).

Υπολογίζεται το 10% των ασθενών με χρόνια μυελογενή λευχαιμία (TML) αναπτύσσει λευκαίμογένεση οξείας μεγακαρυοβλαστικής λευχαιμίας (AMKL) πρωτού φτάσει στην ηλικία των 4 ετών. Η AMKL συνδέεται με το γονίδιο GATA1 το οποίο είναι ένας μεταγραφικός παράγοντας σχετιζόμενος με X που έχει ως αποτέλεσμα τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό ανώριμων μεγακαρυοκυττάρων (Wechsler J, 2002).

## **Νευρολογικές Διαταραχές**

Η τρισωμία του Hsa21 συνδέεται με μειωμένο όγκο εγκεφάλου, συγκεκριμένα τον ιππόκαμπο και την παρεγκεφαλίδα (Pearlson GD, 1998). Σχεδόν σε όλα τα βρέφη με DS υπάρχει η υποτονία σαν χαρακτηριστικό. Ο ορισμός της είναι, η ελάχιστη αντίσταση στην παθητική διάταση των μυών και έχει την ευθύνη για την αργοπορημένη κινητική ανάπτυξη σε αυτούς τους ασθενείς (Lott IT, 2012). Επειδή εμφανίζεται η υποτονία, οι ασθενείς με DS έχουν χαλαρότητα των αρθρώσεων που προκαλεί μειωμένη σταθερότητα στο βάδισμα και μεγάλες ενεργειακές απαιτήσεις για σωματική άσκηση (Agiouvasitis S, 2009). Οι συγκεκριμένοι ασθενείς είναι ευάλωτοι στη μειωμένη οστική μάζα και παρουσιάζουν μεγάλο κίνδυνο καταγμάτων εξαιτίας του μικρού ποσοστού φυσικής δραστηριότητας (Hawli Y, 2009) ενώ η συνδεσμική χαλαρότητα σε αυτούς τους ασθενείς τους δίνει την προδιάθεση σε ατλαντοαξονικό υπεξάρθρημα (Merrick J, 2000).

Από 5% έως 13% των παιδιών με σύνδρομο Down αναπτύσσουν επιληπτικές κρίσεις (Arya R, 2011), από τους οποίους το 40% θα εμφανίσει επιληπτικές κρίσεις έως ενός έτους (Pueschel SM, 1991).

Η ανησυχία εμφάνισης πρόωρης έναρξης νόσου Αλτσχάιμερ είναι αρκετά μεγάλη σε ασθενείς με DS με το 50% έως 70% από τους ασθενείς να εμφανίσουν άνοια μέχρι την ηλικία των 60 ετών (Janicki MP, 2000).

### **Ενδοκρινολογικές Διαταραχές**

Η δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένου συνδέεται όλο και πιο συχνά με το DS. Ο υποθυρεοειδισμός μπορεί να είναι συγγενής ή επίκτητος οποιαδήποτε στιγμή κατά τη διάρκεια της ζωής (Hawli Y, 2009). Το πρόγραμμα προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών στη Νέα Υόρκη ανέφερε αυξημένη συχνότητα συγγενούς υποθυρεοειδισμού σε μωρά με DS σε σύγκριση με τα άλλα (Haddow JE, 1999). Τα αντιθυρεοειδικά αυτοαντισώματα βρέθηκαν στο 13% έως 34% των ασθενών με σύνδρομο Down που απέκτησαν υποθυρεοειδισμό και η συγκέντρωση αυτών των αντισωμάτων αυξήθηκε μετά από 8 χρόνια ζωής. Περίπου το μισό ποσοστό των ασθενών με DS έχει προκύψει ότι έχει υποκλινικό υποθυρεοειδισμό με αυξημένα επίπεδα TSH και φυσιολογικά επίπεδα θυροξίνης (Tüysüz B, 2001). Ο υπερθυρεοειδισμός είναι πιο σπάνιος σε ασθενείς με DS σε σχέση με τον υποθυρεοειδισμό, αν και το ποσοστό του παραμένει να υπερβαίνει τη συχνότητα εμφάνισης υπερθυρεοειδισμού στο γενικό παιδιατρικό πληθυσμό (Lavard L, 1994).

Συχνό είναι το φαινόμενο του κοντού αναστήματος σε ασθενείς με DS και αυτό οφείλεται στον αυξητικό παράγοντα ο οποίος έχει κοινά με την ινσουλίνη και είναι υπεύθυνος για την καθυστερημένη σκελετική ανάπτυξη. (Hawli Y, 2009).

### **Μυοσκελετικές διαταραχές**

Τα παιδιά με DS παρουσιάζουν μεγάλο κίνδυνο πτωχής μυϊκής μάζας λόγω της υποτονίας και της αυξημένης χαλαρότητας των συνδέσμων τους, που προκαλεί την καθυστέρηση των αδρών κινητικών δεξιοτήτων και συνήθως οδηγεί στην εξάρθρωση της άρθρωσης.

### **Διαθλαστικά σφάλματα και οπτικές ανωμαλίες**

Οι διαταραχές οφθαλμολογικού τύπου είναι επίσης συχνό φαινόμενο σε παιδιά με DS. Σε αυτές συμπεριλαμβάνονται η βλεφαρίτιδα (2-7%), το κερατόκωνο (5-8%), ο καταρράκτης (25% έως 85%), οι ανωμαλίες αμφιβληστροειδούς (0% έως 38%), ο στραβισμός (23% έως 44%), η αμβλυωπία (10% έως 26%), ο νυσταγμός (5% έως 30%), τα διαθλαστικά σφάλματα (18% έως 58%), το γλαύκωμα (κάτω από

1%), οι ανωμαλίες της ίριδας (38% έως 90%) και οι ανωμαλίες του οπτικού νεύρου (πολύ λίγες περιπτώσεις).

Οι διαταραχές οφθαλμολογικού τύπου, εάν δεν θεραπευτούν, μπορούν να έχουν σημαντικές επιπτώσεις στη ζωή αυτών των ασθενών. Επομένως, όλοι οι ασθενείς με DS πρέπει να υποβάλλονται σε εξέταση για τους οφθαλμούς τους κατά τους πρώτους 6 μήνες της ζωής τους και στη συνέχεια της ζωής τους κάθε χρόνο (Merrick J, 2001).

### **Ωτορινολαρυγγολογικές (ΩΡΛ) Διαταραχές**

Προβλήματα στα αυτιά, τη μύτη και το λαιμό είναι ακόμη κάποια από τα αρκετά συχνά φαινόμενα σε ασθενείς με DS. Η ανατομική δομή του αυτιού σε ασθενείς με DS τους κάνει να έχουν την προδιάθεση σε ελλειμματική ακοή. Η έλλειψη ακοής είναι συνήθως εύκολο να αντιμετωπιστεί με αγωγή λόγω της πρόσκρουσης της κεφαλής και του μέσου ωτός, παθολογίες που περιλαμβάνουν χρόνια συλλογή μέσου ωτός λόγω της μικρής ευσταχιανής σάλπιγγας, οξεία μέση ωτίτιδα και διάτρηση τυμπάνου. Ορισμένοι ασθενείς συχνά απαιτούν ισοωλήνες εξισορρόπησης πίεσης για τη θεραπεία τους.

Η νευροαισθητήρια έλλειψη ακοής έχει ακόμη συνδεθεί με το DS λόγω των δομικών διαταραχών στα έσω αυτιά, όπως οι στενοί έσω ακουστικοί πόροι (Shott SR. 2006).

## ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να ανασκοπήσει τα πρωτογενή δεδομένα που αφορούν στη σχέση μεταξύ διατροφικής παρέμβασης, σωματικής άσκησης και σύστασης σώματος, σε παιδιά με DS με υπέρβαρο και παχυσαρκία. Ανασκοπήθηκαν δεδομένα από κλινικές δοκιμές που χρησιμοποιούν διατροφική παρέμβαση και σωματική άσκηση δίνοντας προσοχή στις αλλαγές στη σύσταση του σώματος σε άτομα με DS, υπέρβαρο ή με παχυσαρκία.

Για να επιτευχθεί ο σκοπός αναζητήθηκε η σχετική βιβλιογραφία στην ηλεκτρονική βιβλιοθήκη/μηχανή αναζήτησης PubMed που υποστηρίζει την αναζήτηση και την ανάκτηση βιβλιογραφίας βιοϊατρικών και βιοεπιστημών με περισσότερες από 33 εκατομμύρια αναφορές και περιλήψεις βιοϊατρικής βιβλιογραφίας. Ανάλογα με το ερευνητικό ερώτημα υπό διερεύνηση χρησιμοποιήθηκαν οι αντίστοιχες λέξεις κλειδιά. Μόνο ανασκοπήσεις, κλινικές μελέτες και πρωτογενείς έρευνες διερευνήθηκαν περαιτέρω. Την επιλογή ανασκόπησης των μελετών έκανε η υποψήφια λαμβάνοντας υπόψιν την σχετικότητα τους με το στόχο και τους σκοπούς της εργασίας.

## ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ- ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 Η ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΤΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

#### 2.1 Γενικά Στοιχεία για την Επίδραση της Άσκησης

Η μακροζωία των ασθενών με σύνδρομο Down (PWDS) έχει επεκταθεί χρονολογικά κατά τη διάρκεια του περασμένου αιώνα (Vis et al. 2009). Το 1929, η μέση διάρκεια ζωής του PWDS ήταν 9 χρόνια. Αυτό αργότερα αυξήθηκε σε 12 χρόνια (1949), και στη συνέχεια επεκτάθηκε σταδιακά στα 35 χρόνια (1982) και έφτασε τα 55 χρόνια (2007) πριν από μια δεκαπενταετία (Barnhart & Connolly 2007). Η αυξημένη μακροζωία μεταξύ των PWDS οφείλεται πιθανότατα στη βελτιωμένη ιατρική και φαρμακευτική διαχείριση (Duffels et al. 2009). Οι Vis et al. (2009) ανέφεραν ότι ένα έως δύο μωρά στις 1000 γεννήσεις ζωντανών εντοπίζονται με σύνδρομο Down (DS). Η αυξημένη μακροζωία του PWDS προκαλεί ανησυχία, καθώς αυτό αυξάνει τις απαιτήσεις που τίθενται από τους γονείς και τους φροντιστές που ενεργούν ως κηδεμόνες (Barnhart & Connolly 2007). Λόγω του γενικά φτωχού προφίλ του καρδιομεταβολικού κινδύνου και της αερόβιας ικανότητας των PWDS, εξαρτώνται διπλά από τους φροντιστές τους για τους οποίους το βάρος της περίθαλψης αυξάνεται όσο μεγαλώνουν τόσο οι φροντιστές όσο και οι ασθενείς.

Οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν δευτερογενείς παθολογίες που οφείλονται κυρίως στον σωματικά ανενεργό τρόπο ζωής και στις κακές διατροφικές επιλογές (Heller et al. 2008). Αυτές οι παθοφυσιολογικές καταστάσεις περιλαμβάνουν καρδιαγγειακά νοσήματα, πνευμονική υποπλασία, μυϊκή υποτονία, οστεοπόρωση, αρθρίτιδα, οστεοαρθρίτιδα, σακχαρώδη

διαβήτη και παχυσαρκία (Heller et al. 2008). Η μυϊκή ατροφία καθώς και η κακή μυϊκή δύναμη και αντοχή είναι συν-παθήσεις της σωματικά ανενεργής (καθιστικής) διαβίωσης και παρατηρούνται συχνά σε PWDS (Dishman, Heath & Lee 2013). Οι Heller et al. (2008) ανέφεραν ότι η μέση μακροζωία των MEA είναι 55 χρόνια – 11 χρόνια λιγότερα από τα άτομα με άλλες διανοητικές αναπηρίες και 15 χρόνια μικρότερη από τον γενικό πληθυσμό. Οι Rimmer, Braddock και Fujiura (1995) ανέφεραν ότι μόνο το 10% των ατόμων με διανοητική αναπηρία συμμετέχουν σε τουλάχιστον 3 ημέρες σωματικής δραστηριότητας την εβδομάδα. Ο καθιστικός τρόπος ζωής που υιοθετείται από την πλειονότητα των ατόμων με διανοητική αναπηρία συμβάλλει αρνητικά στην κακή κατάσταση της φυσικής τους κατάστασης, συμβάλλοντας περαιτέρω στα υψηλότερα ποσοστά παχυσαρκίας που εντοπίζονται στα MEA.

Οι καρδιαγγειακές παθήσεις που έχουν εντοπιστεί μεταξύ των PWDS περιλαμβάνουν την πρόπτωση της μιτροειδούς τιμής, την ενδοκαρδίτιδα, την αθηροσκλήρωση και τη συμφορητική καρδιακή ανεπάρκεια (Vis et al. 2009). Οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν συχνότητα παχυσαρκίας που κυμαίνεται από 31% έως 47%. το υψηλό επίπεδο παχυσαρκίας έχει συσχετιστεί με τον καθιστικό τρόπο ζωής και τις κακές διατροφικές συνήθειες (Vis et al. 2009). Τα ασυνήθιστα υψηλά προφίλ λιπιδίων μεταξύ των PWDS συσχετίζονται με την αθηροσκλήρωση (Wallen et al. 2009). Ο σωματικά ανενεργός τρόπος ζωής που υιοθετείται από τα PWDS συνδέεται επιπλέον με χαμηλότερη καρδιοαναπνευστική ικανότητα, υψηλότερη παχυσαρκία και αμοιβαία χαμηλότερη μυϊκή μάζα, κακή μυϊκή δύναμη, αντοχή, υποτονικούς μύες και χαμηλότερη απόκριση του συμπαθητικού νευρικού συστήματος στη σωματική δραστηριότητα και την άσκηση (Izquierdo-Gomez et al. 2015).

Αν και υπάρχει πληθώρα βιβλιογραφίας που εξυμνεί τις αρετές της υιοθέτησης ενός σωματικά ενεργού τρόπου ζωής, λίγα άρθρα ανασκόπησης που περιγράφουν τα εμπειρικά ευρήματα των οφελών της σωματικής δραστηριότητας και της άσκησης σε άτομα με ΣΣ έχουν δημοσιευτεί (2007–2017). Ο σχολιασμός που προσφέρεται από τους Barnhart και Connolly (2007) υποδηλώνει ότι καθώς μεγαλώνουν τα PWDS έχουν υψηλότερα προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου και ότι, κατά συνέπεια, η υιοθέτηση τακτικής σωματικής δραστηριότητας θα ήταν ευεργετική. Η μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τους Barnhart και Connolly (2007) είναι, ωστόσο, περιορισμένη στο βαθμό που απέτυχαν να περιγράψουν την τεχνική συλλογής βιβλιογραφίας τους. Ένας περαιτέρω περιορισμός της μελέτης έγκειται στην απουσία εξήγησης του τρόπου με τον οποίο η άσκηση θα μπορούσε να βελτιώσει την υγεία των MEA.

Ομοίως, το κλινικό σχόλιο των Fernhall, Mendonca και Bynard (2013) δεν αντικατοπτρίζει τον τρόπο με τον οποίο προήλθε η βιβλιογραφία. οι συγγραφείς, ωστόσο, υποθέτουν ότι η κακή αερόβια ικανότητα

σε PWDS αποδίδεται στην αυτόνομη δυσλειτουργία τους. Η συστηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση των Bertapelli et al. (2016) εστίασε στον επιπολασμό της παχυσαρκίας μεταξύ των νεαρών ΑΜΕΑ και στις παρεμβάσεις σε αυτόν τον πληθυσμό, επισημαίνοντας την υψηλή συχνότητα εμφάνισης της παχυσαρκίας μεταξύ των νέων ΑΜΕΑ. Τόνισαν περαιτέρω τον ασυνεπή αντίκτυπο των παρεμβάσεων που προσπάθησαν να περιορίσουν την παχυσαρκία των νεαρών ΜΕΑ. Ωστόσο, οι Bertapelli et al. (2016) επανεξέτασε μόνο πέντε ασκήσεις και σωματικές παρεμβάσεις, σε αντίθεση με αυτό το σχόλιο, το οποίο έχει εντοπίσει 11. Αυτή η ανασκόπηση προσπάθησε να προσδιορίσει εάν μεταγενέστερες πειραματικές μελέτες είχαν διεξαχθεί μετά από τους Bertapelli et al. (2016) ανασκόπηση και κατά πόσον αυτές οι μελέτες παρείχαν στοιχεία που τεκμηριώνουν τον ισχυρισμό ότι η τακτική σωματική δραστηριότητα μειώνει την παχυσαρκία μεταξύ των ΑΜΕΑ, βελτιώνοντας έτσι το προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου.

## **2.2 Επίδραση της Άσκησης στο Καρδιομεταβολικό Προφίλ Ασθενών με Σύνδρομο Down**

Οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν υψηλή συχνότητα μεταβολικού συνδρόμου, το οποίο έχει συσχετιστεί με αυξημένα προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου (σακχαρώδης διαβήτης, κακή ευαισθησία στην ινσουλίνη και υψηλή αντίσταση στην ινσουλίνη, παχυσαρκία, αθηροσκλήρωση, χοληστερόλη υψηλής χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεϊνών, υπέρταση και φτωχή ικανότητα ινσουλίνης) (Wallen et al. 2009). Επιπλέον, το υψηλό οξειδωτικό στρες έχει συσχετιστεί με αυξημένη αντίσταση στην ινσουλίνη, κακή ευαισθησία στην ινσουλίνη, αθηροσκλήρωση και υπέρταση (Flore et al. 2008). Το οξειδωτικό στρες βλάπτει τη λειτουργία των β-παγκρεατικών κυττάρων, η οποία μειώνει την παραγωγή ινσουλίνης μειώνοντας την διεγερμένη από τη γλυκόζη έκκριση ινσουλίνης, δημιουργώντας έτσι μια κατάσταση υπεργλυκαιμίας, η οποία τελικά οδηγεί στην ανάπτυξη σακχαρώδους διαβήτη (Tangvarasittichai 2015). Ο μη φυσιολογικός μεταβολισμός των λιπιδίων έχει συσχετιστεί με πρόωρο κίνδυνο για ανάπτυξη αθηροσκλήρωσης μεταξύ των PWDS (Vis et al. 2009). Οι Aguiar et al. (2008) και Silva et al. (2017) ανέφεραν ότι η συνεπής σωματική δραστηριότητα ή άσκηση μειώνει το σωματικό λίπος, υποδηλώνοντας ότι η τακτική άσκηση και η σωματική δραστηριότητα μπορούν να βελτιώσουν το προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS. Ένα από τα κύρια οφέλη της τακτικής αερόβιας άσκησης είναι η χρήση λιπών (λιπιδίων) για ενέργεια, μειώνοντας την περιεκτικότητα σε λίπος και συνεπώς βελτιώνοντας το προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου του ατόμου (Durstine et al. 2011). Ένα περαιτέρω πλεονέκτημα της τακτικής αερόβιας άσκησης είναι η πρόωμη χρήση λιπιδίων, διατηρώντας έτσι τα αποθέματα γλυκογόνου στους μύες και στο ήπαρ, το οποίο έχει μια επίδραση εξοικονόμησης υδατανθράκων. Η χρήση λιπιδίων ως ενεργειακό καύσιμο αποδίδει περισσότερο ATP από την αποσύνθεση των υδατανθράκων. Ο καταβολισμός των λιπιδίων συμβαίνει μέσω της διαδικασίας της λιπόλυσης. Όσο περισσότερα λιπίδια χρησιμοποιούνται, τόσο μεγαλύτερη είναι η μείωση των

αποθεμάτων λίπους, μειώνοντας έτσι το σωματικό λίπος (McArdle, Katch & Katch 2000). Οι Ulrich et al. (2011) ανέφεραν ότι τα ΑΜΕΑ που ασκούνται τακτικά μειώνουν το σωματικό λίπος, αλλά οι συγγραφείς δεν εξήγησαν τον φυσιολογικό μηχανισμό που προκαλείται από την άσκηση πίσω από την απώλεια λίπους και πώς αυτό σχετίζεται με την παχυσαρκία. Οι Aguiar et al. (2008) ανέφεραν τα οφέλη του οξειδωτικού στρες της σωματικής δραστηριότητας, τα οποία μπορεί να επηρεάσουν θετικά τα προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου, αλλά επεξήγησαν συγκεκριμένα τη χρήση του στην καταπολέμηση της παχυσαρκίας. Η μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τους Aguiar et al. (2008) δεν ήταν τυχαιοποιημένος έλεγχος, περιορίζοντας έτσι τη σημασία των ευρημάτων και οι Ulrich et al. (2011) σε μια μεμονωμένη τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη έδειξε περαιτέρω την έλλειψη επικύρωσης στις προαναφερθείσες μελέτες. Ως εκ τούτου, απαιτούνται περισσότερες εμπειρικές τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες κλινικοεργαστηριακές οι πειραματικές μελέτες που διερευνούν τον μηχανισμό απώλειας λίπους που προκαλείται από τη βιοχημική άσκηση και σχετίζεται με τη μείωση των επιπέδων παχυσαρκίας μεταξύ των PWDS για την επικύρωση αυτών των ευρημάτων. Τέτοιες μελέτες θα ενθαρρύνουν περαιτέρω τα PWDS και θα βοηθήσουν στην κλινικά τεκμηριωμένη έκδοση συστάσεων τους φροντιστές τους για να συμμετέχουν σε τακτική σωματική δραστηριότητα και άσκηση.

### **2.3 Επίδραση της Αερόβιας Άσκησης στην Παθογένεση της Αθηροσκλήρωσης**

Οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν αναγνωριστεί ότι έχουν υψηλό οξειδωτικό στρες, το οποίο χρησιμεύει ως παθογόνος μηχανισμός για την ανάπτυξη αθηροσκλήρωσης, νευροεκφυλισμού, γήρανσης των κυττάρων, καρκίνου και ανοσολογικών διαταραχών (Ordonez & Rosety-Rodriguez 2007). Οι οξειδωτικοί τραυματισμοί στον καρδιαγγειακό ιστό όπως οι αρτηρίες παρέχουν ευκαιρίες για την ανάπτυξη αθηρώματος (πλάκα χοληστερόλης), διευκολύνοντας την παθογένεση της αθηροσκλήρωσης (συσσώρευση χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνης χοληστερόλης, λίπους, τριγλυκεριδίων και μακροφάγων που σχηματίζουν αθήρωμα/πλάκα, που μειώνει το αίμα ροή) και αρτηριοσκλήρωση (η διαδικασία κατά την οποία τα αρτηριακά τοιχώματα παχαίνουν και σκληραίνουν, χάνοντας την ελαστικότητά τους και μειώνοντας τη ροή του αίματος) (Tangvarasittichai 2015). Η τακτική άσκηση αντοχής και η σωματική δραστηριότητα μειώνουν την υπεροξειδωση των λιπιδίων και τη βλάβη του αρτηριακού κυτταρικού τοιχώματος, γεγονός που περιορίζει την παθογένεση του αθηρώματος (Rosety-Rodriguez et al. 2010). Η τακτική άσκηση διευκολύνει επιπλέον την απελευθέρωση νιτρικού οξειδίου, αγγειοδιαστέλλοντας τα αιμοφόρα αγγεία και ως εκ τούτου ενισχύοντας τη ροή του αίματος (Durstine et al. 2011). Αυτά τα ευρήματα καταδεικνύουν το όφελος της τακτικής αερόβιας άσκησης για τη μείωση του προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS. Ωστόσο, απαιτούνται περισσότερες πειραματικές έρευνες για την επικύρωση των ευρημάτων των Rodriguez et al. (2010), μεταξύ των ΑΜΕΑ.

## **2.4 Αερόβια Ικανότητα Ασθενών με Σύνδρομο Down**

Οι Fernhall et al. (2013) και οι Wee et al. (2015) ανέφεραν ότι τα PWDS έχουν χαμηλή αερόβια ικανότητα, που χαρακτηρίζεται από χαμηλό VO<sub>2</sub>max και κορυφαίους καρδιακούς παλμούς. Οι Fernhall et al. (2013) υποθέτουν ότι η αυτόνομη δυσλειτουργία είναι ο κύριος παράγοντας που συμβάλλει στην κακή αερόβια ικανότητα και στη μέγιστη κατανάλωση οξυγόνου των PWDS, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε φτωχά προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου. Η κακή απόκριση των κατεχολαμινών (επινεφρίνη και νορεπινεφρίνη) στην άσκηση αιχμής μεταξύ των PWDS υποδηλώνει ότι αυτός μπορεί να είναι ο κύριος λόγος για τους χαμηλούς μέγιστους καρδιακούς παλμούς και την κακή αερόβια ικανότητα κατά την άσκηση του PWDS (Fernhall et al. 2009). Οι Shields et al. (2017) ανέφεραν ότι τα PWDS που ήταν πιο αερόβια είχαν μικρότερες περιφέρειες μέσης και χαμηλότερο ΔΜΣ. Αν και τα στοιχεία που παρέχονται από τους Shields et al. (2017) προτείνουν ότι η σύσταση του σώματος σχετίζεται αντιστρόφως με την αερόβια φυσική κατάσταση, ο σχεδιασμός της ερευνητικής μελέτης (παρατήρηση) περιορίζει τη σημασία των ευρημάτων. Παρόλα αυτά, τα ευρήματα των Shields et al. (2017) παρακινούν τις παρεμβάσεις άσκησης για ΑΜΕΑ. Η μελέτη των Silva et al. (2017) είναι η μόνη τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη που συμπεριλήφθηκε σε αυτήν την ανασκόπηση. Η μελέτη καταδεικνύει ότι η τακτική αερόβια άσκηση αύξησε την αερόβια ικανότητα του PWDS και επομένως δικαιολογεί την επικύρωση μέσω πιο τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών. Αν και ο φυσιολογικός μηχανισμός έχει εντοπιστεί, απαιτούνται περισσότερες εμπειρικές έρευνες για να προσδιοριστεί ο τρόπος με τον οποίο μπορεί να βελτιωθεί η αερόβια ικανότητα του PWDS. Αυτά τα δεδομένα μπορούν στη συνέχεια, με τη σειρά τους, να βοηθήσουν στη βελτίωση του προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS.

## **2.5 Η Επίδραση της Άσκησης στη Μυϊκή Δύναμη, Ευκινησία και Ισορροπία Ασθενών με Σύνδρομο Down**

Οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν ελαττωμένη μυϊκή δύναμη, ευκινησία και ισορροπία σε σύγκριση με συνομηλικούς παρόμοιας ηλικίας (Izquierdo-Gomez et al. 2015). Οι Shields and Taylor (2010) και οι Gupta και Singh (2011) ανέφεραν ότι οι τακτικές ασκήσεις ενδυνάμωσης βελτιώνουν τη μυϊκή δύναμη των PWDS. Οι Shields και Taylor (2010) απέδειξαν επίσης ότι η αύξηση της μυϊκής δύναμης χρησίμευε για να βελτιώσει τόσο τις καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες (όπως το περπάτημα στον επάνω όροφο με μεγαλύτερη ευκολία) όσο και την απόδοση στοιχειωδών εργασιών. Οι Gupta και Singh (2011) απέδειξαν ότι η τακτική προπόνηση δύναμης βελτιώνει τη μυϊκή δύναμη και την ιδιοδεκτικότητα (ισορροπία). Ωστόσο, οι Gupta και Singh (2011) δεν εξήγησαν πώς η βελτιωμένη μυϊκή δύναμη συσχετίστηκε με τη βελτιωμένη ισορροπία. Συνιστώνται εμπειρικές έρευνες που μπορούν να



εξηγήσουν τη σχέση μεταξύ της βελτίωσης της μυϊκής δύναμης και της επακόλουθης βελτίωσης της ισορροπίας σε PWDS. Οι Silva et al. (2017) ανέφεραν επίσης ότι τα παιχνίδια στον υπολογιστή (συγκεκριμένα το Nintendo Wii) βοήθησαν στην αύξηση της μυϊκής δύναμης των κάτω άκρων, της αερόβιας ικανότητας και του κινητικού συντονισμού. Το πλεονέκτημα των προαναφερόμενων μελετών είναι ο τυχαιοποιημένος ελεγχόμενος σχεδιασμός τους που επικυρώνει τα ευρήματα του άλλου: τα ηλεκτρονικά παιχνίδια που βασίζονται σε τακτική προπόνηση με αντιστάσεις και φυσική δραστηριότητα έχουν τη δυνατότητα να βελτιώσουν τη μυϊκή δύναμη και την ισορροπία, παρέχοντας έτσι καθημερινά λειτουργικά οφέλη. Οι επιπτώσεις διαφορετικών τύπων προπόνησης ενδυνάμωσης και ασκήσεων, όπως η κυκλική προπόνηση, η κολύμβηση και οι βασικές πλειομετρικές ασκήσεις στο προφίλ υγείας του PWDS, θα πρέπει να διερευνηθούν μέσω τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών. Η υιοθέτηση εναλλακτικών δραστηριοτήτων ενδυνάμωσης, όπως η κυκλική προπόνηση, η πλειομετρική και η κολύμβηση, θα προσθέσει ποικιλία στο καθεστώς άσκησης των PWDS, συμβάλλοντας έτσι στη διατήρηση της συμμόρφωσης στη θεραπεία άσκησης. Επιπλέον, η τακτική προπόνηση με αντιστάσεις έχει καρδιομεταβολικά οφέλη, τα οποία πρέπει να διερευνηθούν στο πλαίσιο αυτού του συγκεκριμένου πληθυσμού, στο βαθμό που η παχυσαρκία σχετίζεται με την ανάπτυξη σακχαρώδους διαβήτη. Η τακτική προπόνηση δύναμης έχει αναφερθεί ότι μειώνει την αντίσταση στην ινσουλίνη και βελτιώνει την ευαισθησία στην ινσουλίνη, βελτιώνοντας έτσι το καρδιομεταβολικό προφίλ των διαβητικών ασθενών (Durstine et al. 2011). Αν και αυτά τα ευρήματα δεν έχουν ακόμη επικυρωθεί για τα PWDS, δείχνουν πολλά υποσχόμενα στο βαθμό που η ενίσχυση μπορεί επίσης να χρησιμεύσει στη βελτίωση των προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου των PWDS. Ωστόσο, χρειάζονται περισσότερες εμπειρικές τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές. Πέρα από αυτό, οι Gupta and Singh (2011) και οι Berg et al. (2012) έχουν τεκμηριώσει ότι η τακτική άσκηση μπορεί να βελτιώσει τη σταθερότητα της στάσης στα PWDS.

## **2.6 Ισχύς Στοιχείων που Υποστηρίζουν τα Ευεργετικά Αποτελέσματα της Τακτικής Άσκησης στη Βελτίωση του Προφίλ Καρδιομεταβολικού Κινδύνου, της Μυϊκής Δύναμης και της Ιδιοδεκτικότητας των Ασθενών με Σύνδρομο Down**

Οι συγγραφείς υιοθέτησαν τους Κανόνες του Mill (Dishman et al. 2013) για να προσδιορίσουν την ισχύ των αποδεικτικών στοιχείων που υποστηρίζουν το αιτιολογικό συμπέρασμα που σχετίζεται με τον αντίκτυπο των παρεμβάσεων άσκησης στις χρόνιες ασθένειες. Οι Κανόνες του Mill έχουν τα ακόλουθα πέντε κριτήρια:

- ❖ Η χρονική ακολουθία αναφέρεται στην ακολουθία της έκθεσης της παρέμβασης, η οποία πρέπει να προηγείται της αλλαγής της πάσχουσας κατάστασης μέσα σε ένα επαρκές χρονικό πλαίσιο για να βγει ένα εύλογο συμπέρασμα. Δέκα από τις 11 μελέτες κατέδειξαν ότι η τακτική άσκηση βελτιώνει

την κατάσταση της υγείας των PWDS. Έξι από αυτές τις 11 μελέτες επικεντρώθηκαν στην επίδραση της άσκησης στο προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS. Πέντε μελέτες (83,3%) από τις έξι έδειξαν ότι η τακτική άσκηση βελτιώνει το προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS (Aguiar et al. 2008; Ordonez & Rosety-Rodriguez 2007; Ordonez et al. 2012; Rosety-Rodriguez et al. 2010; et al. 2017). Από τις πέντε μελέτες, οι δύο ήταν τυχαιοποιημένες μελέτες ελέγχου (Ordonez et al. 2012; Silva et al. 2017) και οι τρεις ήταν μελέτες παρατήρησης διατομής (Aguiar et al. 2008; Ordonez & Rosety-Rodriguez 2007; Rosety-Rodriguez et al. . 2010). Τέσσερις τυχαιοποιημένες δοκιμές ελέγχου έδειξαν ότι η τακτική άσκηση βελτιώνει τη δύναμη και την ιδιοδεκτικότητα του PWDS, αντιμετωπίζοντας έτσι τα υποτονικά μυϊκά ελλείμματα των ασθενών (Gupta & Singh 2011; Lin & Wuang 2010; Shields & Taylor 2010; Silva et al. 2017). Οι Shields και Taylor (2010) συσχέτισαν επίσης την αυξημένη μυϊκή δύναμη με βελτιωμένες καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες, όπως το περπάτημα και το να πακετάρουν τα ράφια μεταξύ των ΑΜΕΑ. Δύο τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές και μία μελέτη περίπτωσης έδειξαν ότι η τακτική σωματική δραστηριότητα βελτιώνει τη σταθερότητα της στάσης του PWDS (Berg et al. 2012; Gupta & Singh 2011; Ulrich et al. 2011).

- ❖ Η ισχύς της συσχέτισης αναφέρεται στην κλινική σημαντική διαφορά μεταξύ της νόσου και της παρέμβασης. Δέκα από τις 11 μελέτες έδειξαν ισχυρή συσχέτιση μεταξύ των παρεμβάσεων άσκησης και σωματικής δραστηριότητας και βελτιωμένο προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου, δύναμης, ιδιοδεκτικότητας και ορθοστατικής ισορροπίας.
- ❖ Η συνέπεια των αποτελεσμάτων αναφέρεται στη συνεπή παρατήρηση της συσχέτισης μεταξύ του αποτελέσματος της παρέμβασης και της νόσου. Από τις 11 μελέτες που επανεξέτασαν την επίδραση της τακτικής άσκησης και της φυσικής δραστηριότητας στην κατάσταση της υγείας των ΜΕΑ, 10 έδειξαν θετικά αποτελέσματα (90,9%).
- ❖ Η βιολογική αληθοφάνεια αναφέρεται στην κλινική εξήγηση του παρατηρούμενου αποτελέσματος της παρέμβασης σε σχέση με τη νόσο. Οι 10 μελέτες που έδειξαν θετικά αποτελέσματα περιέγραψαν εύλογες εξηγήσεις για αυτές τις βελτιώσεις.
- ❖ Η δόση-απόκριση αναφέρεται στον όγκο της παρέμβασης που απαιτείται για την επίτευξη ενός συγκεκριμένου αποτελέσματος στη νόσο. Ωστόσο, δεν υπάρχει συναίνεση σχετικά με την ποσότητα ή τον όγκο της άσκησης και της σωματικής δραστηριότητας που απαιτείται για την επίτευξη ευεργετικών αποτελεσμάτων. Συνιστάται η περαιτέρω έρευνα για τη διερεύνηση της δόσης-απόκρισης σχετικά με την ένταση, τη διάρκεια και τη συχνότητα των παρεμβάσεων άσκησης και

της φυσικής δραστηριότητας σε PWDS. Αυτή η νέα έρευνα αναμένεται να βοηθήσει τους ιατρούς και τους θεραπευτές άσκησης να καθορίσουν την επαρκή δόση απόκρισης στην άσκηση.

## 2.7 Προβλήματα για τη μη Χρήση Άσκησης

Τα παιδιά με DS έχουν γνωστικές καθυστερήσεις, ομιλία και επικοινωνία, καθώς και σταθερά μοτίβα σωματικής αδράνειας που, για παρατεταμένες περιόδους, έχουν ως αποτέλεσμα μειωμένη ποιότητα ζωής που σχετίζεται με την υγεία (Alhusaini et al., 2017; Bendak, 2018; Ulrich et al., 2011). Η παιδική παχυσαρκία είναι μια σημαντική ανησυχία για την υγεία των παιδιών με DS, καθώς η αύξηση της συμμετοχής τους στη σωματική δραστηριότητα μέτριας έως έντονης έντασης (MVPA) θα μπορούσε να βοηθήσει στην πρόληψη της παχυσαρκίας και στην προώθηση της δια βίου υγείας σε αυτόν τον πληθυσμό (Whitt-Glover et al., 2006).

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας (2020) συνιστά τα παιδιά να έχουν τουλάχιστον 60 λεπτά (MVPA) καθημερινά. Δυστυχώς, η τήρηση του συνιστάμενου επιπέδου σωματικής δραστηριότητας μπορεί να είναι δύσκολη για τα παιδιά με αναπηρίες. Επιπλέον, η τήρηση του συνιστάμενου ημερήσιου MVPA γίνεται ακόμη πιο δύσκολη για τα παιδιά με σύνδρομο Down επειδή διατρέχουν υψηλό κίνδυνο σωματικής αδράνειας και παχυσαρκίας (Phillips & Holland, 2011). Επομένως, χρειάζονται στρατηγικές για τη βελτίωση της ποσότητας και της ποιότητας της φυσικής τους δραστηριότητας.

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας (2020) ορίζει τη φυσική δραστηριότητα ως οποιαδήποτε σωματική κίνηση που παράγεται από τους μύες και καταναλώνει ενέργεια. Υπήρξαν καλά τεκμηριωμένα σωματικά, γνωστικά (Biddle & Asare, 2011), ψυχολογικά οφέλη για την υγεία για τη σωματική δραστηριότητα. Ωστόσο, η πλειονότητα των παιδιών με DS δεν εφαρμόζει το MVPA που συνιστούν οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης και είναι απίθανο να συμμετάσχουν σε περισσότερα από ένα αθλήματα (Barr & Shields, 2011; Lyons et al., 2015). Σύμφωνα με μια μελέτη που διεξήχθη στο Βασίλειο της Σαουδικής Αραβίας (KSA), σε σύγκριση με τα παιδιά χωρίς DS, τα παιδιά με ΔΣ παρουσιάζουν καθιστική συμπεριφορά και έχουν λιγότερη συμμετοχή στα συνιστάμενα επίπεδα φυσικής δραστηριότητας (Alhusaini et al., 2017). Επιπλέον, αυτοί οι συγγραφείς διαπίστωσαν ότι τα παιδιά με DS ηλικίας οκτώ έως 12 ετών είχαν υψηλό δείκτη μάζας σώματος (ΔΜΣ) και υψηλότερα επίπεδα σωματικής αδράνειας σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου της μελέτης (Alhusaini et al., 2017).

Προηγούμενοι ερευνητές έχουν ερευνήσει τους παράγοντες διευκόλυνσης της σωματικής δραστηριότητας και τα εμπόδια για τα παιδιά με DS. Τρεις συχνά αναφερόμενοι παράγοντες διευκόλυνσης σωματικής δραστηριότητας που ενθαρρύνουν τα παιδιά με DS να συμμετέχουν πιο συχνά

σε καθημερινές δραστηριότητες ήταν ο θετικός ρόλος της οικογένειας, η κοινωνική αλληλεπίδραση με τους συνομηλίκους και τα διαθέσιμα προγράμματα που παρέχουν προσαρμογές σε παιδιά με ΔΣ (Barr & Shields, 2011; Lyons et. al., 2015). Αντίθετα, έχουν εντοπιστεί αρκετοί φραγμοί που εμποδίζουν τα παιδιά με DS να συμμετέχουν στη σωματική δραστηριότητα σε όλο το σπίτι, την κοινότητα και τους κοινωνικούς τομείς: η επίδραση των κοινών χαρακτηριστικών της ΔΣ στη διατήρηση ενός ενεργού τρόπου ζωής· ανταγωνιστικές οικογενειακές ευθύνες· μειωμένες σωματικές και/ή δεξιότητες συμπεριφοράς· και έλλειψη κατάλληλων προγραμμάτων που εξυπηρετούν παιδιά με ΔΣ (Barr & Shields, 2011; Lyons et al., 2015). Μια μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τους Shields et al. (2016) επιβεβαίωσε επίσης ότι αρκετά χαρακτηριστικά του DS περιορίζουν τη σωματική δραστηριότητα των παιδιών: στάση του ποδιού, παραμόρφωση του ποδιού και κακή εφαρμογή στα παπούτσια. Στην πραγματικότητα, οι Shields et al. (2016) κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι η κακή εφαρμογή των υποδημάτων σχετίζεται με μειωμένη σωματική δραστηριότητα σε παιδιά με DS .

Οι γονείς παίζουν σημαντικό ρόλο στην ενθάρρυνση και υποστήριξη της σωματικής δραστηριότητας των παιδιών τους με DS (Pitchford et al., 2016). Επιπλέον, οι γονείς βοηθούν στην παροχή ευκαιριών στα παιδιά τους με DS να αναπτύξουν κινητικές και επικοινωνιακές δεξιότητες. Η υποστήριξη, η θετική στάση και η γνώση των γονέων έχει αποδειχθεί ότι επηρεάζουν τη συμμετοχή των παιδιών με DS στις καθημερινές δραστηριότητες (Lyons et al., 2015). Σύμφωνα με τον Bricout (2015), από τη βρεφική ηλικία των παιδιών τους, οι γονείς των παιδιών με DS πρέπει να ενημερώνονται για στρατηγικές θετικής ανατροφής παιδιών που μπορούν να ελαχιστοποιήσουν την κακή κατάσταση υγείας των παιδιών τους. Ενώ τα παιδιά με DS αντιμετωπίζουν προβλήματα υγείας, κινητικότητας και επικοινωνίας, μπορούν να μάθουν πώς να συμμετέχουν σε σωματικές δραστηριότητες κατάλληλες για την κατάσταση της υγείας τους.

Εάν τα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζουν χαμηλά επίπεδα φυσικής κατάστασης παρά τα στοιχεία που βασίζονται σε δεδομένα που υποδεικνύουν θετικά οφέλη φυσικής κατάστασης από τη συμμετοχή σε σωματική δραστηριότητα και άσκηση, είναι επειδή δεν συμμετέχουν στη σωματική δραστηριότητα ή δεν ασκούνται αρκετά συχνά. Οι Heller, Hsieh και Rimmer (2002) διαπίστωσαν ότι τα άτομα με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν υψηλό κόστος, έλλειψη μεταφοράς, δυσκολία πρόσβασης σε εξοπλισμό και εγκαταστάσεις γυμναστικής και δυσκολία στην εύρεση έμπειρου προσωπικού για την εκπαίδευσή τους. Οι Heller, Hsieh και Rimmer (2002) μείωσαν αυτούς τους φραγμούς παρέχοντας ένα πρόγραμμα βασισμένο στο κέντρο και διαπίστωσαν ότι η πειραματική ομάδα είχε πιο θετικά στάσεις και ψυχοκοινωνικά αποτελέσματα και λιγότερους γνωστικούς-συναισθηματικούς φραγμούς. Οι ερευνητές δεν αξιολόγησαν τη συμμόρφωση ή τα μακροπρόθεσμα οφέλη.

Ο Jobling (2001) περιέγραψε κοινά σημεία των ατόμων με σύνδρομο Down, τα οποία μπορεί να θεωρηθούν ως εμπόδια στη συμμετοχή σε ευκαιρίες ενεργού ελεύθερου χρόνου. Τα κοινά σημεία περιελάμβαναν αντιλήψεις για τη διαφορά, αντιλήψεις για καθυστερήσεις στις κινητικές δεξιότητες, έλλειψη πρακτικής, παχυσαρκία και αδράνεια. Αν και αναγνώρισε αυτά τα κοινά σημεία ως προκλήσεις για την ανάπτυξη ευκαιριών και όχι ως εμπόδια στη συμμετοχή στη σωματική δραστηριότητα, ο Jobling περιέγραψε δύο προγράμματα από την Αυστραλία όπου παρέχονται ευκαιρίες άθλησης και αναψυχής σε παιδιά και ενήλικες με σύνδρομο Down μέσω προγραμμάτων που βασίζονται στην κοινότητα.

Οι Frey, Buchanan και Rosser Sandt (2005) χρησιμοποίησαν ερμηνευτική εθνογραφία για να εξετάσουν τις αντιλήψεις για τη συμπεριφορά σωματικής δραστηριότητας 12 ενηλίκων με ήπια νοητική υστέρηση. Πολλαπλές πηγές δεδομένων, συμπεριλαμβανομένων πληροφοριών από τέσσερις γονείς και δύο επόπτες εργασίας, υπέδειξαν δύο θέματα μοναδικά για αυτήν την ομάδα: (1) την ανάγκη για ειδικά σχεδιασμένα προγράμματα και (2) την ανάγκη οι πάροχοι συστημάτων υποστήριξης να γνωρίζουν και να κατανοούν τη σημασία της φυσικής δραστηριότητας για αυτά τα άτομα.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 Η ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

### 3.1 Γενικά Στοιχεία για τη Διατροφή σε Παιδιά με DS

Η επαρκής διατροφή είναι θεμελιώδης για την ανάπτυξη, και την ευημερία όλων των παιδιών. Στα παιδιά με σύνδρομο Down (DS) η προσοχή στη διατροφική πρόσληψη και την κατάσταση είναι σημαντική, καθώς αρκετά χαρακτηριστικά και συννοσηρότητες έχουν διατροφικές επιπτώσεις και συνέπειες.

Για την προώθηση της διατροφικής φροντίδας που βασίζεται σε στοιχεία από επαγγελματίες υγείας, χρειάζεται να αντιμετωπιστούν διατροφικά ζητήματα σε αυτήν την ομάδα ασθενών.

Κατά την αξιολόγηση της διατροφής των παιδιών με DS είναι σημαντικό να γνωρίζετε τις συνθήκες υγείας που μπορεί να επηρεάσουν τη διατροφική φροντίδα και τις διατροφικές συμβουλές. Συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες εντοπίζονται στο 45 % περίπου των παιδιών, πιο συχνά κολποκοιλιακό μεμβράνη και ελάττωμα κοιλιακού διαφράγματος (Freeman SB, 2008). Ανωμαλίες της γαστρεντερικής οδού, όπως η ατρησία του δωδεκαδακτύλου, η νόσος του Hirschsprung και οι ανορθικές δυσπλασίες εμφανίζονται στο 4-6 % (Ergaz-Shaltiel Z, 2017, Du Y, 2018). Η συχνότητα εμφάνισης κοιλιοκάκης είναι αυξημένη στο ΣΣ και έχει αποδειχθεί ότι ποικίλλει μεταξύ διαφορετικών χωρών, αλλά μια πρόσφατη μεταανάλυση δείχνει αριθμούς στο εύρος 5-6% σε σύγκριση με 0,5-1% στον γενικό πληθυσμό (Freeman SB, 2008). Επιπλέον, αυτά τα παιδιά έχουν επίσης αυξημένο κίνδυνο για συννοσηρότητες όπως η υποτονία και η στοματοπροσωπική δυσλειτουργία που μπορεί να επηρεάσει την ικανότητα σίτισης του παιδιού (Faulks D, 2008) και τη νόσο του θυροειδούς, όπως ο υποθυροειδισμός (Pierce MJ, 2017), με δυνατότητα να επηρεάσει τον ενεργειακό μεταβολισμό. Η αυτοάνοση θυροειδίτιδα????αυξήθηκε στο DS (Gillespie KM, 2006) και σε μια εθνική κοόρτη παιδιών στη Δανία με διαβήτη τύπου 1, ο επιπολασμός του DS ήταν 4 φορές αυξημένος σε σύγκριση με τον γενικό επιπολασμό του DS (Bergholdt R, 2006).

Έχουν αναπτυχθεί κατευθυντήριες γραμμές για τη διευκόλυνση της υγειονομικής επίβλεψης σε παιδιά με DS (Bull MJ, 2011).

Αυτά περιγράφουν τη διατροφή και τη σωματική δραστηριότητα ως τομείς που απαιτούν συνεχή αξιολόγηση σε όλη την παιδική ηλικία για να επιτευχθεί και να διατηρηθεί το κατάλληλο βάρος (Bull MJ, 2013). Ως ομάδα, τα παιδιά με DS έχουν αυξημένο κίνδυνο προβλημάτων σίτισης και παχυσαρκίας (Anil MA, 2019, Bertapelli F, 2016). Είναι ευρέως γνωστό ότι η καθιέρωση υγιεινών διατροφικών συνηθειών στην παιδική ηλικία είναι σημαντική για την πρόληψη ασθενειών αργότερα στη ζωή και η αύξηση της μακροζωίας στο DS είναι πιθανό να οδηγήσει σε αυξημένη εκδήλωση ασθενειών που σχετίζονται με τον τρόπο ζωής (Englund A, 2013). Η παχυσαρκία είναι γνωστό ότι σχετίζεται με

διαβήτη τύπου 2, καρδιαγγειακές παθήσεις και ορισμένους τύπους καρκίνου. Στο DS η παχυσαρκία συνδέεται επίσης με μειωμένες λειτουργικές ικανότητες και δραστηριότητες της καθημερινής ζωής (Nordstrom M, 2013). Λίγες προηγούμενες ανασκοπήσεις έχουν διεξαχθεί σχετικά με τις διατροφικές πτυχές αυτής της ευάλωτης ομάδας.

### 3.2 Προβλήματα Σίτισης και Κατάποσης

Οι ικανότητες σίτισης είναι συχνά μειωμένες σε παιδιά με DS και περίπου το 55–60% έχει προβλήματα σίτισης και κατάποσης (Stanley MA 2019, Jackson A, 2016). Για μια περίοδο, τυπικά από 0-3 μήνες, το 13-40% των παιδιών χρειάζονται ρινογαστρικό σωλήνα για επαρκή διατροφή (Genova L 2018), ενώ το 2 -5% των παιδιών λαμβάνει γαστροστομία (Genova L 2018). Τα παιδιά με κολποκοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα είναι πιο πιθανό να χρειαστούν γαστροστομία (Mackman CA, 2016).

Για την έγκαιρη ανίχνευση προβλημάτων σίτισης, όλα τα παιδιά θα πρέπει να ελέγχονται κλινικά για προβλήματα σίτισης και κατάποσης. Οι δομικές και λειτουργικές στοματοφαρυγγικές ανωμαλίες, η ανώριμη νευροκινητική ανάπτυξη και η υποτονία οδηγούν σε φτωχότερη νευροκινητική λειτουργία και σχετίζονται με προβλήματα στο πιπίλισμα, κακή σφράγιση των χειλιών, αργό πιπίλισμα, δυσφαγία και αναρρόφηση (Jackson A, 2016, O'Neill AC, 2013). Οι κινητικές δυσκολίες του στόματος έχουν περιγραφεί στο 64% και η φαρυγγική δυσφαγία με αναρρόφηση στο 57 % (Jackson A, 2016). Στις περιπτώσεις που ανιχνεύθηκε αναρρόφηση, σχεδόν όλες (90%) αναρρόφησαν αθόρυβα. Μια πρόσφατη μελέτη βρήκε αναρρόφηση στο 32% των βρεφών που αξιολογήθηκαν πριν από την ηλικία των 6 μηνών, ενώ η αναρρόφηση ανιχνεύθηκε στο 52% των παιδιών μεταξύ 6-12 μηνών (Jackson A, 2019). Σε αυτή τη μελέτη, τα παιδιά που υποβλήθηκαν σε αξιολόγηση κατάποσης μετά την ηλικία των 6 μηνών είχαν περισσότερες πιθανότητες να έχουν αμετάβλητα ευρήματα στην παρακολούθηση, σε σύγκριση με τα παιδιά που αξιολογήθηκαν πριν από την ηλικία των 6 μηνών. Αυτό υποδηλώνει ότι η έγκαιρη παραπομπή στην αξιολόγηση της κατάποσης μπορεί σε κάποιο βαθμό να αποτρέψει τις επιπλοκές που οφείλονται σε ανωμαλίες κατάποσης. Υψηλά ποσοστά φαρυγγικής δυσφαγίας περιεγράφηκαν επίσης από τον O'Neill και τους συνεργάτες του, οι οποίοι διαπίστωσαν ότι το 58% των παιδιών με DS (n=201) έλαβε αυτή τη διάγνωση μετά από βιντεοφθοροσκοπική αξιολόγηση της κατάποσης (O'Neill AC, 2013). Για το λόγο αυτό, προτείνουμε η βιντεοφθοροσκοπική αξιολόγηση της κατάποσης να προσφέρεται νωρίς σε παιδιά με κλινικά συμπτώματα κατά τη διάρκεια των γευμάτων (Stanley MA, 2019, Jackson A 2016). Σε παιδιά με δυσφαγία στο φάρυγγα μια τέτοια αξιολόγηση θα πρέπει να ακολουθείται από συστάσεις τροποποίησης της σίτισης.

Οι σχετικές διατροφικές παρεμβάσεις για τη βελτίωση της ασφάλειας κατά την κατάποση, που περιλαμβάνουν τα παχύρρευστα υγρά (77%), άλλαξαν τη διαδικασία σίτισης για τον έλεγχο του ρυθμού

ροής ή του μεγέθους του βλωμού (8 %) αλλά σε ορισμένα παιδιά (7%) δεν λήφθηκαν από το στόμα (Jackson A 2016).

Η ηλικία κατά την εισαγωγή στη στερεά τροφή είναι για τα περισσότερα παιδιά με DS παρόμοια με αυτή των τυπικά ανεπτυγμένων παιδιών, με το 46 % να εισάγεται σε στερεές τροφές μεταξύ 6-9 μηνών και το 38 % μεταξύ 9-12 μηνών (Jackson A 2016). Παρόλα αυτά, η εκμάθηση της κατανάλωσης στερεών τροφών από τα πρώτα κομμάτια πολτοποιημένης τροφής και βρεφικών δημητριακών έως τα κανονικά επιτραπέζια τρόφιμα είναι μια μακρά διαδικασία. Η ανάπτυξη των ικανοτήτων σίτισης και των δεξιοτήτων αυτο-σιτισμού, όπως και άλλα αναπτυξιακά ορόσημα, συχνά καθυστερεί στα παιδιά με DS (Anil MA, 2019, Frank K, 2015). Καθώς οι απαιτούμενες δεξιότητες γίνονται πιο προχωρημένες, τα παιδιά με DS καθυστερούν ολοένα και περισσότερο και η διαφορά ηλικίας για την επίδοση αυξάνεται μεταξύ παιδιών με και χωρίς DS (Frank K, 2015). Πράγματι, τα προβλήματα σίτισης μπορεί να παραμείνουν ως πρόκληση στα κυρίαρχα προβλήματα στη στοματική φάση, ακολουθούμενα από τη φάση του φάρυγγα και την οισοφαγική φάση σε παιδιά με DS ηλικίας 2 – 7 ετών (Anil MA, 2019). Στην στοματική φάση, το ανώριμο σχέδιο μάσησης και ο ανεπαρκής έλεγχος του βλωμού είναι κοινές ανησυχίες. Σε παιδιά ηλικίας 1-4 ετών, οι συνήθεις δυσκολίες είναι η μασώμενη, σφιχτή και κολλώδης/λαστιχένια υφή της τροφής, ενώ η κρεμώδης, απαλή και πουρές υφή συχνά αναφέρεται ως αποδεκτή (Ross CF, 2019). Ωστόσο, με την αύξηση της ηλικίας, η τραγανή, ξηρή και σκληρή υφή των τροφίμων ήταν πιο πιθανό να διαχειρίζεται το παιδί (Ross CF, 2019).

Ζητήματα που σχετίζονται με την οδοντική υγεία είναι επίσης πολύ σημαντικά κατά την αξιολόγηση των προβλημάτων σίτισης και κατάποσης σε παιδιά με DS, καθώς αυτά τα παιδιά έχουν αυξημένο κίνδυνο οδοντικών ανωμαλιών και σοβαρής φθοράς των δοντιών (Oliveira AC, 2011, Bell EJ, 2002) που επίσης δυνητικά μπορεί να επηρεάσει την ικανότητα του παιδιού να μασήσει. Οι γονείς και οι επαγγελματίες υγείας θα πρέπει να γνωρίζουν ότι η παρατεταμένη σίτιση με μπιμπερό και η χρήση πιπίλας (περισσότερο από 24 μήνες) έχουν συσχετιστεί με την ανάπτυξη ανοιχτού δαγκώματος και διασταυρούμενου δαγκώματος (Oliveira AC, 2010).

Τα δομικά εκπαιδευτικά προγράμματα για την ενίσχυση της στοματικής κινητικής λειτουργίας και την προσαρμογή της συνοχής των τροφίμων είναι σχετικές παρεμβάσεις για παιδιά με φτωχές στοματοφαρυγγικές κινητικές ικανότητες (Faulks D, 2008). Μερικά παιδιά (20 %) έχουν επίσης δυσκολίες στοματικής αισθητηριακής επεξεργασίας (Jackson A, 2016) και μπορούν να επωφεληθούν από παρεμβάσεις για την αντιμετώπιση τέτοιων δυσκολιών. Η συμπεριφορά που παρατηρείται τυπικά στην από του στόματος υποευαισθησία περιλαμβάνει υπερβολική γέμιση τροφής, τροφές που κρατούνται στο στόμα χωρίς μάσημα, έντονη σιελόρροια ή προτίμηση έντονων γεύσεων. Αντίθετα, οι συμπεριφορές που παρατηρούνται συνήθως στην υπερευαισθησία από το στόμα είναι η επιλεκτικότητα των τροφίμων όσον αφορά την υφή ή τη θερμοκρασία, μια «επιλεκτική προτίμηση για επιλεγμένους τύπους τροφίμων αναφέρθηκε ως κοινή συμπεριφορά που σχετίζεται με τα τρόφιμα σε παιδιά με DS



(Osaili TM, 2019). Παρά το γεγονός ότι τα παιδιά με DS έχουν υψηλότερα ποσοστά προβλημάτων σίτισης και συχνά μειωμένες δεξιότητες σίτισης, δεν παρατηρήθηκε συσχέτιση μεταξύ των δύσκολων συμπεριφορών που αναφέρθηκαν από τους γονείς κατά το γεύμα και των δεξιοτήτων σίτισης (van Dijk M, 2018). Επιπλέον, οι γονείς νηπίων με DS δεν αναφέρουν πιο δύσκολες συμπεριφορές την ώρα του φαγητού από τους γονείς τυπικά ανεπτυγμένων παιδιών (van Dijk M, 2018).

### 3.3 Διατροφική Κατάσταση

Το μέσο βάρος γέννησης και η διάρκεια γέννησης μειώνονται στα νεογνά με DS, με το μέσο βάρος γέννησης να είναι πιο κοντά στο μέσο όρο των μη προσβεβλημένων παιδιών από τη διάρκεια γέννησης (Du Y, 2018). Ο μειωμένος ρυθμός ανάπτυξης που οδηγεί σε χαμηλό ανάστημα στην ενήλικη ηλικία είναι ένα ευρέως γνωστό χαρακτηριστικό των περισσότερων ατόμων με DS.

Διαγράμματα ανάπτυξης για άτομα με DS από τη γέννηση έως την ηλικία των 18 ή 20 ετών έχουν αναπτυχθεί με βάση πολλές εθνικές κούρτες (Zemel BS, 2008). Παραδοσιακά, οι καμπύλες ανάπτυξης μπορεί να είναι χρήσιμες στα παιδιά για την παρακολούθηση της ανάπτυξης και της διατροφικής κατάστασης. Για παιδιά με DS, τα διαγράμματα βάρους-προς-μήκους για τη διάγνωση ειδικής διάγνωσης μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τον έλεγχο για παραπάρεση και απώλεια ανάπτυξης, αλλά μπορεί να είναι λιγότερο ακριβείς στον προσδιορισμό του υπερβολικού βάρους (Zemel BS, 2015).

Ως συνέπεια του αυξημένου κινδύνου υπέρβαρου και παχυσαρκίας, το εκατοστημόριο του μέσου δείκτη μάζας σώματος (ΔΜΣ) για την ηλικία των παιδιών με DS αυξάνεται κατά την παιδική ηλικία, όταν απεικονίζεται σε καμπύλες που έχουν αναπτυχθεί για τον γενικό πληθυσμό. Με βάση τα δεδομένα από τη γαλλική κούρτη DS- (Mircher C, 2018), ο μέσος ΔΜΣ ήταν στο 25ο εκατοστημόριο (ποσοστό) σε κορίτσια και αγόρια από 0-1 έτους. Περαιτέρω, ήταν στο 50ο ποσοστό στα κορίτσια στα 3 ετών και στα αγόρια στην ηλικία των 4 ετών, αντίστοιχα και στη συνέχεια στο 75ο ποσοστό για τα κορίτσια στην ηλικία των 5 ετών και στα αγόρια 12 ετών. Σε ηλικίες 18 ετών, ο μέσος ΔΜΣ ήταν στο 80ο για τα κορίτσια και πάνω από το 75ο για τα αγόρια με DS (Mircher C, 2018). Επομένως, όταν χρησιμοποιούνται ειδικές για το DS καμπύλες ΔΜΣ, είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε ότι αυτές περιγράφουν μόνο την κανονική κατανομή των τιμών ΔΜΣ στην κούρτη και δεν αντιπροσωπεύουν απαραίτητα την ιδανική κατάσταση βάρους (Zemel BS, 2015, Mircher C, 2018).

Η σχεδίαση ενός ατόμου σε μια τέτοια ειδική καμπύλη DS παρέχει μόνο πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση βάρους σε σύγκριση με συνομηλίκους με DS και μπορεί να ταξινομήσει ένα άτομο με DS ως κανονικού βάρους, το οποίο διαφορετικά, με τη χρήση τυπικών καμπυλών, θα ταξινομηθεί ως υπέρβαρο ή παχύσαρκο (Sica CD, 2016). Ωστόσο, λόγω του μικρότερου αναστήματος των ατόμων με DS, οι καμπύλες και τα όρια που αναπτύχθηκαν για τυπικά παιδιά έχει βρεθεί ότι υπερεκτιμούν την παχυσαρκία και το ποσοστό σωματικού λίπους, όπως μετράται με διπλή ενεργειακή απορρόφηση

ακτίνων X (DXA)( Samur San-Matin JE, 2016). Ως εκ τούτου, μπορεί να απαιτηθούν πρόσθετες εξετάσεις για τον έλεγχο του υπέρβαρου και της παχυσαρκίας και των σχετικών αποτελεσμάτων υγείας. Η μέτρηση των δερματικών πτυχών σε τέσσερις θέσεις (τρικέφαλος, δικέφαλος, υποπλάτιος και υπερλαγόνιος) είναι μια εναλλακτική μέθοδος για την αξιολόγηση της παχυσαρκίας και έχουν αναπτυχθεί εξισώσεις για παιδιά με μειωμένη ανάπτυξη (Wendel D, 2017). Σε σύγκριση με το ποσοστό σωματικού λίπους από το DXA, η εξίσωση πρόβλεψης μειωμένης ανάπτυξης είχαν καλή απόδοση σε παιδιά με DS (Wendel D, 2017). Μια άλλη επιλογή μπορεί να είναι η χρήση της περιφέρειας της μέσης. Ισχυρή συσχέτιση μεταξύ των μετρήσεων της περιφέρειας μέσης και του ποσοστού σωματικού λίπους που μετράτε με βιοηλεκτρική αντίσταση (BIA) ( $r= 0,85$ ) έχει περιγραφεί σε μια μικρή μελέτη (Goncalves Machado A, 2017). Παρόλο που αυτά τα αποτελέσματα υποδεικνύουν ότι το BIA και το WC θα μπορούσαν να είναι ελπιδοφόρες μέθοδοι στην κλινική πράξη, απαιτείται πρόσθετη επικύρωση προτού γίνει σύσταση.

Ο επιπολασμός της σιδηροπενικής αναιμίας διερευνήθηκε σε μια μελέτη 149 παιδιών με ΣΣ (0-20 ετών). Αυτή η μελέτη διαπίστωσε ότι το 5 % των παιδιών ηλικίας κάτω των 10 ετών και περίπου το 14 % των παιδιών 10 ετών και άνω είχαν αναιμία από έλλειψη σιδήρου (Tenenbaum A, 2011). Αυτή η μελέτη περιέγραψε περαιτέρω μια συσχέτιση μεταξύ της χαμηλότερης από το μέσο όρο αιμοσφαιρίνης και των καθυστερήσεων στα κινητικά ορόσημα ως έναρξης βάρδισης μετά την ηλικία των δύο (Tenenbaum A 2011). Αντίθετα, σε μια μεγαλύτερη ομάδα τα παιδιά με DS σιδηροπενία ήταν πιο συχνή (10%) σε παιδιά ηλικίας κάτω των 36 μηνών σε σύγκριση με εκείνα μεγαλύτερα των τριών ετών (4%) (Hart SJ, 2019). Σε αυτή τη μελέτη προτείνεται η χρήση πρόσθετων παραμέτρων για την αιμοσφαιρίνη, όπως η φερριτίνη και το εύρος κατανομής των ερυθρών αιμοσφαιρίων για την αξιολόγηση της κατάστασης του σιδήρου. Υψηλός κίνδυνος χαμηλών επιπέδων 25-υδροξυ-βιταμίνης D σε σύγκριση με τους μάρτυρες βρέθηκε σε μια ιταλική μελέτη όπου συνολικά το 73 % του δείγματος ( $n= 31$ ) με DS είχε ανεπάρκεια βιταμίνης D (Stagi S, 2015). Αυτές οι μελέτες υποδηλώνουν ότι οι εξετάσεις αίματος σχετικά με την έλλειψη σιδήρου και τα επίπεδα βιταμινών μπορεί να είναι κλινικής σημασίας.

### **3.4 Παχυσαρκία**

Η πρόληψη και η θεραπεία της παχυσαρκίας είναι σημαντικά ζητήματα για τους νέους με DS. Σε μια ανασκόπηση που αφορούσε το υπερβολικό βάρος και την παχυσαρκία σε DS, η μειωμένη ενεργειακή δαπάνη ηρεμίας, τα αυξημένα επίπεδα λεπτίνης, ο μη θεραπευμένος υποθυρεοειδισμός, η ανθυγιεινή διατροφή και η χαμηλή σωματική δραστηριότητα περιγράφηκαν ως παράγοντες που πιθανόν να συμβάλλουν στην υπερβολική αύξηση βάρους (Bertapelli F, 2016). Σύμφωνα με αυτό, μια πιο πρόσφατη μελέτη σχετικά με τη συνολική ενεργειακή δαπάνη με χρήση νερού με διπλή σήμανση σε εννέα παιδιά με DS (μέσος όρος 10,0 ετών, ΣΔ 3,9), διαπίστωσε ότι αυτά τα άτομα με ΣΔ απαιτούσαν

500-800 λιγότερες θερμίδες την ημέρα σε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυγμένα παιδιά (Polfuss M, 2018). Ωστόσο, οι μελέτες σχετικά με τη διατροφική πρόσληψη δεν βρήκαν μειωμένη ενεργειακή πρόσληψη σε παιδιά με DS σε σύγκριση με τους ελέγχους, αλλά μάλλον αυξημένη ενεργειακή πρόσληψη (55) ή καμία διαφορά στην ενεργειακή πρόσληψη μεταξύ παιδιών με και χωρίς ΣΔ (Samarkandy MM, 2012).

Θεωρητικά, οι μειωμένες γνωστικές ικανότητες μπορεί να επηρεάσουν τις επιλογές τροφίμων και τα επίπεδα δραστηριότητας στα παιδιά. Ωστόσο, δεν βρέθηκε σαφής επίδραση του βαθμού διανοητικής αναπηρίας στη διατροφική κατάσταση όταν συγκρίθηκαν έφηβοι με DS και ήπια ή μέτρια διανοητική αναπηρία (Jankowicz-Szymanska A, 2013). Κακή γνώση των υγιεινών τροφών έχει περιγραφεί σε παιδιά με DS ηλικίας 11-18 ετών (Jobling A, 2006). Ακόμα κι έτσι, μια μελέτη παρέμβασης που αποτελείται από εκπαίδευση 18 συνεδριών και πρόγραμμα για τη σωματική δραστηριότητα, την υγιεινή διατροφή και τις δεξιότητες κινήτρων, οδήγησε μόνο σε μια στροφή προς τη μειωμένη συχνότητα κατανάλωσης γλυκών και χωρίς να παρατηρήθηκαν άλλες αλλαγές στις διατροφικές συνήθειες (Hinckson EA, 2013).

Μέχρι σήμερα, οι περισσότερες παρεμβάσεις για την παχυσαρκία βασίζονται στην άσκηση και με ανάμεικτα και ασαφή αποτελέσματα στην απώλεια βάρους (Bertapelli F, 2016). Ωστόσο, ορισμένες μελέτες ήταν παρεμβάσεις πολλαπλών διατροφικών συστατικών. Σε μια 6μηνη μελέτη παρέμβασης διατροφής και άσκησης (n=21), δεν επιτεύχθηκε απώλεια βάρους στην ομάδα που έλαβε πρόγραμμα εκπαίδευσης διατροφής και άσκησης 16 συνεδριών με εξατομικευμένα σχέδια διατροφής και άσκησης (Curtin C, 2013). Ωστόσο, στην ομάδα όπου και οι γονείς έλαβαν εκπαίδευση σε στρατηγικές συμπεριφοράς, όπως η παρακολούθηση της διατροφής και της δραστηριότητας, ο βραχυπρόθεσμος καθορισμός στόχων και η θετική ενίσχυση, οι συμμετέχοντες έχασαν κατά μέσο όρο 2,7 κιλά. Στο 1 έτος η μέση απώλεια βάρους παρακολούθησης ήταν 2,0 kg (Curtin C, 2013). Αυτή η μελέτη επισημαίνει την πιθανή σημασία των οικογενειακών παρεμβάσεων και της εκπαίδευσης σχετικά με τις στρατηγικές συντήρησης ως πιθανό κρίσιμο παράγοντα επιτυχίας, αλλά πρέπει να αξιολογηθεί περαιτέρω σε μεγαλύτερα δείγματα.

### **3.5 Διατροφικές Προσλήψεις και Αξιολογήσεις**

Η αξιολόγηση των διατροφικών προσλήψεων είναι ένα βασικό συστατικό για την πρόληψη και τη θεραπεία της μη φυσιολογικής κατάστασης βάρους και των ελλειμμάτων μικροθρεπτικών συστατικών. Ωστόσο, λίγες μελέτες έχουν ασχοληθεί με τις διατροφικές προσλήψεις σε παιδιά και εφήβους με DS και κανένα συγκεκριμένο διατροφικό πρότυπο σε αυτή την ομάδα δεν έχει αποδειχθεί ότι σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο υπέρβαρου (Bertapelli F, 2016). Σε ορισμένα άτομα βρέθηκαν προσλήψεις κάτω από τις συνιστώμενες διατροφικές ποσότητες (RDA) διαφόρων μικροθρεπτικών συστατικών (Magenis ML,

2018, Grammatikopoulou MG, 2008) και σε σύγκριση με τα αδέρφια, έχουν τεκμηριωθεί μειωμένες προσλήψεις πρωτεϊνών και ορισμένων μικροθρεπτικών συστατικών (Samarkandy MM, 2012).

Οι γονείς μικρών παιδιών είναι συνήθως σε θέση να παρουσιάσουν μια δίκαιη εικόνα των τυπικών διατροφικών συνηθειών και της διατροφικής πρόσληψης του παιδιού τους. Λόγω της ευρείας χρήσης συμπληρωμάτων διατροφής σε παιδιά με DS (Lewanda AF, 2018), όλες οι αξιολογήσεις των διατροφικών προσλήψεων σε αυτόν τον πληθυσμό θα πρέπει να περιλαμβάνουν ερωτήσεις σχετικά με τη χρήση φυτικών και συμπληρωμάτων διατροφής. Καθώς τα παιδιά με DS μεγαλώνουν, ενδέχεται να απαιτούνται πρόσθετες μέθοδοι για την παροχή επαρκών διατροφικών δεδομένων. Μέθοδοι που βασίζονται στην τεχνολογία, όπως αρχεία κινητών τροφίμων που βασίζονται σε εικόνα, έχουν βρεθεί ότι είναι αποδεκτές, εφικτές και πολλά υποσχόμενες για διατροφική αξιολόγηση σε εφήβους με DS (Bathgate KE, 2017, Polfuss M, 2018)

### 3.6 Μελέτες Συμπληρωμάτων Διατροφής

Οι βιταμίνες, τα μέταλλα και τα αντιοξειδωτικά από τη διατροφή είναι σημαντικοί συμπαράγοντες σε πολλές βιοχημικές διεργασίες σε όλο το σώμα. Για να διασφαλιστεί η βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη υγεία, οι περισσότερες χώρες έχουν αναπτύξει συστάσεις για ημερήσια πρόσληψη. Η μελέτη των Reza και οι συνάδελφοι βρήκαν θετική επίδραση στην οστική πυκνότητα της άσκησης με και χωρίς πρόσληψη ασβεστίου και βιταμίνης D από εμπλουτισμένο γάλα. Οι παρεμβάσεις σε αυτή τη μελέτη μιμούνται γενικές συστάσεις σωματικής δραστηριότητας και πρόσληψης ασβεστίου και βιταμίνης D από τις τροφές και παρέχουν κάποιες ενδείξεις ότι η συμμόρφωση σε αυτές τις γενικές συστάσεις έχει επίσης θετικά αποτελέσματα στην υγεία των οστών σε παιδιά με DS (Reza SM 2013). Ομοίως, στη μελέτη των Stagi και συνεργατών, ένα θετικό, αλλά ανεπαρκές αποτέλεσμα τεκμηριώθηκε με τη συμπλήρωση με 10 μg/ημέρα βιταμίνης D3 σε έναν πληθυσμό με χαμηλή κατάσταση 25-υδροξυ βιταμίνης D ως βάση (Stagi S, 2015).

Αυτή η μελέτη δεν διερεύνησε τη συνολική πρόσληψη βιταμίνης D σε δίαιτες, αλλά περιέγραψε μειωμένη πρόσληψη βιταμίνης D από το εμπλουτισμένο γάλα στην ομάδα DS. Η μελέτη επισημαίνει τη σημασία της επαρκούς πρόσληψης για την πρόληψη της χαμηλής κατάστασης της βιταμίνης D και ότι η συμμόρφωση με τις γενικές συστάσεις μπορεί να είναι ανεπαρκής σε ήδη ελλειμματικά άτομα.

Η παρουσία ενός επιπλέον αντιγράφου του χρωμοσώματος 21 οδηγεί σε υπερέκφραση γονιδίων που βρίσκονται στο χρωμόσωμα και περαιτέρω μεταβολικές αλλοιώσεις που οδηγούν σε αυξημένο οξειδωτικό στρες και ανωμαλίες στον μεταβολισμό του ψευδαργύρου (Lima AS, 2010, Marques RC, 2007). Αυτό οδήγησε στην υπόθεση ότι οι διατροφικές παρεμβάσεις με υψηλότερες προσλήψεις από τις γενικές συστάσεις επιλεγμένων αντιοξειδωτικών, βιταμινών και μετάλλων στα συμπληρώματα

μπορούν να συμβάλουν στην ομαλοποίηση των βιοχημικών διεργασιών και με αυτόν τον τρόπο να βελτιώσουν την επίδραση των συνδρόμων στο νευρικό σύστημα και τη διανοητική ικανότητα.

Αν και αρκετές μελέτες αναφέρουν βελτιώσεις στους βιοχημικούς δείκτες, καμία μελέτη δεν έχει καταφέρει μέχρι στιγμής να το μεταφράσει σε βελτιώσεις στα κλινικά αποτελέσματα. Ένας σημαντικός περιορισμός είναι ότι οι περισσότερες μελέτες περιλαμβάνουν μικρά δείγματα και δεν περιλαμβάνουν καμία περιγραφή των μέτρων κλινικής έκβασης. Η τυχαίοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή από τον Ellis και τους συνεργάτες του (Ellis JM, 2008) είχε έναν πιο αυστηρό σχεδιασμό μελέτης και περιελάμβανε ένα σχετικά μεγάλο δείγμα βρεφών με DS ΣΣ (n=156) με μέση ηλικία τους 4 μήνες κατά την εγγραφή. Διερεύνησαν την επίδραση των αντιοξειδωτικών και των συμπληρωμάτων φολικού οξέος και δεν βρήκαν βελτιώσεις στο βιοχημικό οξειδωτικό στρες ή στις γνωστικές λειτουργίες, που μετρώνται από την ανάπτυξη σημαντικών κινητικών ορόσημων και την ανάπτυξη της γλώσσας (Ellis JM, 2008). Επιπλέον, μια συστηματική ανασκόπηση από το 2002 από τον Salman δεν βρήκε στοιχεία για επιδράσεις στη γνωστική λειτουργία ή την ψυχοκινητική ανάπτυξη από οποιοδήποτε συνδυασμό συμπληρώματος με βιταμίνες ή μέταλλα (Salman M. 2002). Δεν βρέθηκαν μελέτες για την ασφάλεια των συμπληρωμάτων διατροφής και αυτό είναι ανησυχητικό, καθώς ορισμένες από τις δόσεις που χρησιμοποιήθηκαν ήταν υψηλές. Η γαστρεντερική δυσφορία αναφέρθηκε ως παρενέργεια των συμπληρωμάτων διατροφής (Lewanda AF, 2018, Ellis JM, 2008). Δεν έχει τεκμηριωθεί καμία συσχέτιση μεταξύ της χρήσης συμπληρωμάτων βιταμινών και του κινδύνου λευχαιμίας σε παιδιά με DS (Blair CK 2008).

Παρά την έλλειψη αποδεικτικών στοιχείων για το αποτέλεσμα, η χρήση διαφόρων συμπληρωμάτων διατροφής παραμένει κοινή σε παιδιά με DS. Σε μια έρευνα με περισσότερους από 1100 ερωτηθέντες από τις ΗΠΑ, το 49 % επί του παρόντος έδιναν ή είχαν δώσει στα παιδιά τους συμπληρώματα, όπου τα αντιοξειδωτικά και οι βιταμίνες ήταν οι πιο δημοφιλείς κατηγορίες συμπληρωμάτων (Lewanda AF, 2018). Κατά μέσο όρο, τα παιδιά χρησιμοποιούσαν τρία συμπληρώματα (εύρος 1-18). Συνολικά το 87% των γονέων ανέφερε βελτιώσεις στη γλώσσα, το ανοσοποιητικό και την προσοχή. Αυτό αναδεικνύει μια ασυμφωνία μεταξύ της επιστημονικής βιβλιογραφίας και των απόψεων των γονέων που πρέπει να αντιμετωπιστούν συστηματικά.

### **3.7 Διατροφικά Θέματα που Σχετίζονται με Κοιλιοκάκη και Διαβήτη τύπου 1**

Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, τα παιδιά με DS έχουν αυξημένο κίνδυνο κοιλιοκάκης ( Du Y, 2018) και διαβήτη τύπου 1 (Bergholdt R, 2006). Η μόνη διαθέσιμη θεραπεία για την κοιλιοκάκη είναι η δίαιτα χωρίς γλουτένη. Σε μια μικρή μελέτη εννέα ατόμων με DS που διαγνώστηκε με κοιλιοκάκη, σε παρακολούθηση 1 έτους παρατηρήθηκαν κλινικές βελτιώσεις στην αναιμία και τη διάρροια και

βελτιωμένες συμπεριφορές με λιγότερη ευερεθιστότητα σε άτομα με καλή συμμόρφωση με τη διατροφή (Nisihara RM, 2014). Εκτός από αυτό, δεν εντοπίστηκαν άλλες μελέτες που να περιγράφουν πτυχές που σχετίζονται με δίαιτες ή καθοριστικούς παράγοντες συμμόρφωσης με τη διατροφή σε παιδιά με DS και κοιλιόκακη ή διαβήτη.

### **3.8 Πρόσληψη Τροφής και Σωματική Δραστηριότητα**

Μια διατροφή θεωρείται υγιεινή όταν υπάρχει ισορροπία μεταξύ όλων των απαραίτητων θρεπτικών συστατικών, από μακροθρεπτικά συστατικά (υδατάνθρακες, λιπίδια και πρωτεΐνες) έως μικροθρεπτικά συστατικά (βιταμίνες και μέταλλα). Η επαρκής διατροφή είναι απαραίτητη για την καλή λειτουργία του οργανισμού και για την υγιή ανάπτυξη και ανάπτυξη, εκτός από την πρόληψη του υπερβολικού βάρους και άλλων συνοδών νοσημάτων. Έτσι, είναι θεμελιώδους σημασίας για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής τόσο για τον γενικό πληθυσμό όσο και για τον πληθυσμό με DS (Valle, 2007).

Τα άτομα με DS παρουσίασαν μη ισορροπημένες διατροφικές συνήθειες, με κατανάλωση ενέργειας, φυτικών ινών, ασβεστίου, βιταμίνης D, φολικού οξέος και βιταμίνης E κάτω από το συνιστάμενο επίπεδο. Σε αντίθεση με τα σάκχαρα, τα λιπίδια και τα κορεσμένα λίπη, υπάρχει μια πρόσληψη μεγαλύτερη από τη συνιστώμενη ποσότητα από αυτόν τον πληθυσμό (Hoey et al., 2016; Marin; Graupera, 2011).

Τα τρόφιμα που καταναλώνονται περισσότερο είναι τα ζυμαρικά, το ψωμί με μαρμελάδα ή βούτυρο, το γάλα, ο βιομηχανοποιημένος χυμός, τα ανάμεικτα φρούτα, τα μπισκότα, τα επιδόρπια, τα αναψυκτικά, τα αλεύρια και οι κόνδυλοι. Παρατηρείται ότι η κατανάλωση κρέατος, φρέσκων φρούτων, λαχανικών και λαχανικών είναι χαμηλή που σημαίνει χαμηλή κατανάλωση ινών, φυτοχημικών, βιταμινών και μετάλλων (Loria, Urrutia, 2009).

Επιπλέον, τα επίπεδα σωματικής δραστηριότητας για μια τέτοια ομάδα μπορούν να θεωρηθούν καθιστικά, δεν είναι συνηθισμένο για παιδιά και έφηβους να ασκούνται εκτός από τις καθημερινές εργασίες (περπάτημα, τρέξιμο στο σπίτι, παιχνίδι, χορός) (Bertapelli et al., 2013, Loria, Urrutia, 2009).

Ο κύριος παράγοντας για τη διατήρηση μιας ευτροφικής διατροφικής κατάστασης είναι η επαρκής διατροφή που προστίθεται σε τουλάχιστον ήπια ή μέτρια σωματική δραστηριότητα. Όταν κανένα από τα δύο δεν πραγματοποιείται, οι κίνδυνοι εμφάνισης υπέρβαρου και παχυσαρκίας αυξάνονται και ταυτόχρονα οι κίνδυνοι άλλων παθολογιών (Hoey et al., 2016; Loria; Urrutia, 2009; Valle, 2007).

### 3.9 Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά

Σύμφωνα με την ταξινόμηση του ΔΜΣ, τιμές μεταξύ 25 και 29,9 kg/m<sup>2</sup> δείχνουν υπέρβαρο και από 30 kg/m<sup>2</sup> στην παχυσαρκία (Hoey, 2017). Το % GC μπορεί να ληφθεί από πτυχές δέρματος ή BIA (Bertapelli et al., 2013; Loveday; Thompson; MITCHELL, 2012). Οι πιο χρησιμοποιούμενες δερματικές πτυχές είναι οι τρικύκλιες (DCT), οι δικέφαλοι (DCB), οι υποπλάτια (DCSE), οι υπερλαγόνιες (DCSI), οι κουλιακοί (DCAB), οι μηροί (CX) και τα πόδια (PE). Χρησιμοποιείται επίσης το άθροισμα των 7 πτυχών (Σ φορές) (Bertapelli et al., 2013).

Ενώ ο υψηλός ΔΜΣ και το %BF αυξάνουν τον κίνδυνο παχυσαρκίας, η περίμετρος της μέσης καθορίζει τον κίνδυνο για μεταβολικές επιπλοκές (Hoey, 2017; Marin; Graupera, 2011).

Για να προσδιοριστεί ο επιπολασμός του υπέρβαρου και της παχυσαρκίας, 61 άτομα ηλικίας μεταξύ 4 και 16 ετών συμμετείχαν σε μια μελέτη στην οποία το ύψος και το βάρος τους συλλέχθηκαν για τον υπολογισμό του BMI και τη σύσταση του σώματος χρησιμοποιώντας BIA. Η ταξινόμηση του ΔΜΣ έδειξε ότι το 35,5% των αγοριών και το 30,0% των κοριτσιών ήταν υπέρβαρα και το 16,1% των αγοριών και το 10,0% των κοριτσιών ήταν παχύσαρκα. Τα αποτελέσματα του %BF έδειξαν ότι το 20,0% των αγοριών και το 11,1% των κοριτσιών ήταν υπέρβαρα και το 12,0% των αγοριών και το 3,70% των κοριτσιών ήταν παχύσαρκα (O'shea et al., 2018).

Το 2016, οι Hoey et al. βρήκε ότι ο μέσος ΔΜΣ των ανδρών ήταν 28,8 kg/m<sup>2</sup> και του θηλυκού ήταν 30,2 kg/m<sup>2</sup>. Κατηγοριοποιώντας τους, παρατηρήθηκε ότι το 2,4% του δείγματος (n=131) ήταν λιποβαρείς, το 22,6% ευτροφικοί, το 28,2% υπέρβαροι και τέλος το 46,8% παχύσαρκοι (Hoey et al., 2016).

Έτσι, υποτίθεται ότι οι ανθρωπομετρικές μετρήσεις είναι καλές παράμετροι για την απόδειξη του επιπολασμού του υπέρβαρου και της παχυσαρκίας στον πληθυσμό με DS (Pierce; Ramsey; Pinteer, 2019; Hoey et al., 2016).

### 3.10 Συννοσηρότητες

Το υπερβολικό σωματικό λίπος σχετίζεται με διάφορες συννοσηρότητες, όπως καρδιαγγειακές παθήσεις, δυσλιπιδαιμία, ΣΑΑΥ, διαβήτη, μεταξύ άλλων (De La Piedra et al., 2017). Επομένως, ο πληθυσμός με ΣΣ απαιτεί επιπλέον φροντίδα λόγω κλινικών συνθηκών (De La Piedra et al., 2017;

Bertapelli et al., 2013). Κάποιοι έχουν άλλες παθολογίες όπως ο υποθυρεοειδισμός, ο οποίος επηρεάζει ακόμη περισσότερο τα ποσοστά υπέρβαρου και παχυσαρκίας (Van Gameren-Oosterom et al., 2012).

Η ποσότητα του σωματικού λίπους είναι ανάλογη με τα επίπεδα της ολικής χοληστερόλης, της LDL και των τριγλυκεριδίων και αντιστρόφως ανάλογη με τα επίπεδα HDL. Είναι αρκετά συνηθισμένο να σημειωθεί ότι τα παιδιά και οι έφηβοι με ΣΣ έχουν HDL κάτω από τις τιμές αναφοράς και ταυτόχρονα υψηλά επίπεδα τριγλυκεριδίων (De La Piedra et al., 2017).

Το ASAS είναι η απόφραξη των αεραγωγών κατά τη διάρκεια του ύπνου, είτε εντελώς είτε ατελώς. Έχοντας ήδη επίγνωση της προδιάθεσης του πληθυσμού με ΣΣ για παχυσαρκία, είναι σημαντικό να τονιστεί ότι αυτός είναι ένας από τους μεγαλύτερους παράγοντες κινδύνου για ASAS (Pierce; Ramsey; Pinter, 2019; Basil et al., 2016).

Σε μια μελέτη με 303 ασθενείς, παρατηρήθηκε ότι το 74,0% είχε κάποια απόφραξη, με την πλειοψηφία (38,9%) με πιο ελαφρύ τρόπο. Ωστόσο, όταν πρόκειται για παχυσαρκία, ο κίνδυνος για μέτριες και σοβαρές αποφράξεις αυξάνεται (Basil et al., 2016).

Επομένως, συμπεραίνεται ότι η εικόνα υπέρβαρου αυξάνει τον κίνδυνο ανάπτυξης άλλων κλινικών εκδηλώσεων και μαζί μπορεί να θέσει σε κίνδυνο την υγεία και την ποιότητα ζωής των παιδιών και των εφήβων με DS.

## **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ**

Κλινικά στοιχεία έχουν δείξει ότι η τακτική άσκηση ωφελεί την κατάσταση της υγείας των PWDS όσον αφορά τη βελτίωση της σύστασης του σώματός τους, την αερόβια ικανότητα, τη μυϊκή δύναμη, την ιδιοδεκτικότητα και τη σταθερότητα της στάσης του σώματος. Τα οφέλη της αυξημένης αεροβικής ικανότητας εργασίας και της σύστασης του σώματος συμβάλλουν στη μείωση του προφίλ καρδιομεταβολικού κινδύνου για PWDS. Ωστόσο, απαιτούνται περισσότερες τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές τόσο για τον προσδιορισμό της δόσης-απόκρισης στην άσκηση όσο και για την επικύρωση αυτών των προκαταρκτικών εμπειρικών ευρημάτων. Απαιτούνται πρόσθετες εμπειρικές τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες μελέτες, οι οποίες συζητούν τον μηχανισμό απώλειας λίπους που προκαλείται από τη βιοχημική άσκηση και σχετίζεται με τη μείωση των επιπέδων παχυσαρκίας μεταξύ των PWDS, για την επικύρωση αυτών των ευρημάτων. Οι επιπτώσεις διαφορετικών τύπων ασκήσεων, όπως η κυκλική προπόνηση, η κολύμβηση και οι βασικές πλειομετρικές ασκήσεις στο προφίλ υγείας του PWDS, θα πρέπει να διερευνηθούν μέσω τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών. Αυτή η ανασκόπηση έδειξε ότι οι αερόβιες ασκήσεις επιλέχθηκαν κυρίως για να αλλάξουν το



καρδιομεταβολικό προφίλ του PWDS. Η προπόνηση με αντιστάσεις έχει επίσης βελτιώσει το διαβητικό προφίλ των ασθενών, και αυτό θα πρέπει να διερευνηθεί και μεταξύ των PWDS.

Η αυξημένη εστίαση στα διατροφικά μέτρα είναι σημαντική για την υγεία και την ευημερία των παιδιών και των εφήβων με DS. Τα συγκεκριμένα κλινικά χαρακτηριστικά του DS έχουν διατροφική σημασία και πρέπει να αντιμετωπίζονται συστηματικά. Υπάρχουν διαφορετικές διατροφικές επιπτώσεις στις διάφορες ηλικιακές ομάδες με κυρίαρχο πρόβλημα σίτισης στα πρώτα χρόνια της ζωής. Σε αυτή τη φάση είναι σημαντικός ο κλινικός έλεγχος για προβλήματα σίτισης και η αξιολόγηση των παιδιών με δυσκολίες σίτισης και χαμηλή αύξηση βάρους. Η υπερβολική αύξηση βάρους προκαλεί ανησυχία για πολλά παιδιά με DS ήδη από την ηλικία των 4-5 ετών. Αυτό απαιτεί έγκαιρη πρόληψη για να αποφευχθεί αργότερα η νόσος. Η εναλλαγή μεταξύ της πρόληψης του κινδύνου υποσιτισμού κατά το πρώτο έτος ζωής και της παχυσαρκίας στα επόμενα χρόνια αντιπροσωπεύει μια πρόκληση θεραπείας. Σαφώς, υπάρχει ανάγκη για περισσότερη έρευνα σχετικά με τις διατροφικές πτυχές στην πρόληψη και τη θεραπεία της παχυσαρκίας.

Με βάση τα δεδομένα που συλλέχθηκαν σε αυτή τη μελέτη, κατέστη δυνατό να εντοπιστεί υψηλός επιπολασμός υπέρβαρου και παχυσαρκίας σε παιδιά και εφήβους με DS. Αυτή η κατάσταση επηρεάζει άτομα με υγιή DS και συννοσηρότητες, και των δύο φύλων ανεξαρτήτως ηλικίας και βαθμού αναπηρίας.

Ο κύριος παράγοντας αυτής της τάσης υπερβολικής αύξησης βάρους ήταν ασαφής, επειδή οι συνδυασμοί μεταβολικών αλλαγών είναι διακριτοί και μεμονωμένοι. Μερικοί πιθανοί καθοριστικοί παράγοντες είναι ο μειωμένος βασικός μεταβολικός ρυθμός, τα χαμηλά επίπεδα φυσικής δραστηριότητας και τα δυσμενή διατροφικά πρότυπα. Η έγκαιρη παρακολούθηση μειώνει τον κίνδυνο ανάπτυξης μελλοντικών ιατρικών επιπτώσεων.

Η προδιάθεση για αύξηση βάρους και οι σχετικοί κίνδυνοι για την υγεία, σε συνδυασμό με την ευαλωτότητα αυτού του πληθυσμού, απαιτούν αποτελεσματικές παρεμβάσεις προκειμένου να αποτραπεί η επιδείνωση των φυσικών και φυσιολογικών καταστάσεων. Έτσι, η συμπερίληψη υγιεινών διατροφικών προτύπων που συμβιβάζουν την άσκηση της σωματικής δραστηριότητας είναι απαραίτητη για την υγεία και για μια υψηλότερη ποιότητα ζωής αυτού του πληθυσμού.

Με όλα αυτά, η παχυσαρκία είναι ένας παράγοντας κινδύνου για αρκετές άλλες συννοσηρότητες που τονίζεται σε άτομα με DS και μπορεί να παρατηρηθεί από την πρώιμη παιδική ηλικία. Τα σχέδια παρέμβασης είναι απαραίτητα για τη βελτίωση της διατροφικής κατάστασης και την αποκατάσταση της ποιότητας ζωής.

Συνολικά, τα δεδομένα που παρουσιάζονται στη βιβλιογραφία θυμίζουν τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, εφήβους και ενήλικες. Γενικά, τα περισσότερα μικρά παιδιά είναι φυσικοί κινητές των οποίων το παιχνίδι είναι σε μεγάλο βαθμό σωματική δραστηριότητα (Gallahue DL, 2006). Αναπτυξιακά, τα μεγαλύτερα παιδιά και οι έφηβοι τείνουν να περιβάλλουν τους εαυτούς τους με τους συνομηλίκους τους και να επιλέγουν δραστηριότητες που έχουν ισχυρό κοινωνικό στοιχείο (Coakley JJ. 2001). Και, στις Ηνωμένες Πολιτείες, οι περισσότεροι ενήλικες ακολουθούν σωματικά ανενεργούς τρόπους ζωής και είναι είτε παχύσαρκοι είτε υπέρβαροι (Prevalence of Overweight and Obesity Among Adults, 2002).

Η βιβλιογραφία δείχνει ότι τα παιδιά και οι έφηβοι με σύνδρομο Down είναι εκ φύσεως ενεργά, εν μέρει λόγω της υποστήριξης των γονιών τους σε μια τέτοια δραστηριότητα. Ωστόσο, λόγω των εμποδίων που σχετίζονται με αναπτυξιακές καθυστερήσεις, της έλλειψης κατάλληλων υπηρεσιών που βασίζονται στην κοινότητα και της ανάγκης για εκπαίδευση γονέων σχετικά με προγράμματα που βασίζονται στο σπίτι, τέτοια επίπεδα δραστηριότητας μειώνονται ή αναμένεται να μειωθούν με την πάροδο του χρόνου. Αυτές οι μειώσεις είναι κοινές σε ενήλικες με σύνδρομο Down. Προηγούμενη έρευνα έχει δείξει σταθερά ότι οι ενήλικες με σύνδρομο Down ακολουθούν σωματικά ανενεργούς τρόπους ζωής, παρουσιάζουν χαμηλά επίπεδα φυσικής κατάστασης και είναι είτε παχύσαρκοι είτε υπέρβαροι.

Οι Frey et al.,(2005) πρότειναν ότι τα άτομα με νοητική υστέρηση μπορεί να χρειάζονται ειδικά σχεδιασμένα προγράμματα και εκπαίδευση, μια πρόταση που απηχήθηκε στην τρέχουσα μελέτη. Η μελλοντική έρευνα θα πρέπει να αξιολογήσει τα αποτελέσματα των μακροχρόνιων εξατομικευμένων παρεμβάσεων φυσικής δραστηριότητας στο σπίτι για παιδιά με σύνδρομο Down. Επιπλέον, οι εκπαιδευτικοί, οι ειδικοί στην ψυχαγωγία και οι θεραπευτές θα πρέπει να βοηθούν τα παιδιά και τους νέους στην απόκτηση δεξιοτήτων που χρησιμοποιούνται σε ατομικά και διπλά αθλήματα.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Aguiar A.S., Tuon T., Albuquerque M.M., Rocha G.S., Speck A.E., Dafre-Rui A.L. et al. , 2008, 'The exercise redox paradigm in the Down's syndrome: Improvements in motor function and increases in blood oxidative status in young adults', *Journal of Neurological Transmedicine* 115(12), 1643–1650. 10.1007/s00702-008-0120-x [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Barnhart R.C. & Connolly B., 2007, 'Aging and Down syndrome: Implications for physical therapy', *Physical Therapy* 87(10), 1399–1406. 10.2522/ptj.20060334 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Berg P., Becker T., Martian A., Primrose K.D. & Wingen J., 2012, 'Motor control outcomes following Nintendo Wii use by a child with Down syndrome', *Paediatric Physical Therapy* 24(1), 78–84. 10.1097/PEP.0b013e31823e05e6 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Bertapelli F., Pitetti K., Agiovlasis S. & Guerra-Junior G., 2016, 'Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome – Prevalence, determinants, consequences and interventions: A literature review', *Research in Developmental Disabilities* 57, 181–192. 10.1016/j.ridd.2016.06.018 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Dishman R.K., Heath G.W. & Lee I.M., 2013, *Physical activity epidemiology*, 2nd edn., Human Kinetics, Champaign, IL. [Google Scholar]
- Downs S.H. & Black N., 1998, 'The feasibility of creating a checklist for the assessment of the methodological quality both of randomized and non-randomized studies of health care interventions', *Journal of Epidemiology in Community Health* 52(6), 377–384. 10.1136/jech.52.6.377 [PMC free article] [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Duffels G.J., Vis J.C., Van Loon R.L.E., Nieuwerk P.T., Van Dijk A.P.J., Hoendermis E.S. et al. , 2009, 'Effect of Bosentan on exercise capacity and quality of life in adults with pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease with and without Down's syndrome', *American Journal of Cardiology* 103(9), 1309–1315. 10.1016/j.amjcard.2009.01.021 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Durstine L.J., Moore G.E., Painter P.L. & Roberts S.O., 2011, *ACSM's exercise management for persons with chronic diseases and disabilities*, 3rd edn., Human Kinetics, Champaign, IL. [Google Scholar]
- Ellapen T.J., Swanepoel M., Hammill H.V. & Strydom G.L., 2017, 'The health benefits and constraints of exercise therapy for wheelchair users: A clinical commentary', *African Journal of Disability* 6(0), a337 10.4102/ajod.v6i0.337 [PMC free article] [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Ellapen T.J., Hammill H.V., Swanepoel M. & Strydom G.L., 2018, 'The benefits of hydrotherapy to patients with spinal cord injuries', *African Journal of Disability* 7(0), a450 10.4102/ajod.v7i0.450 [PMC free article] [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Fernhall B., Baynard T., Collier S.R, Figueroa A., Goulopoulou S., Kamimori G.H. et al. , 2009, 'Catecholamine response to maximal exercise in persons with Down syndrome', *American Journal of Cardiology* 103(5), 724–726. 10.1016/j.amjcard.2008.10.036 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

- Fernhall B., Mendonca G.V. & Bynard T., 2013, 'Reduced work capacity in individuals with Down syndrome: A consequence of autonomic dysfunction?', *American College of Sports Medicine* 41(3), 138–147. 10.1097/JES.0b013e318292f408 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Flore P., Bricout V., Van Biesen D., Guinot M., Laporte F., Pepin J.L. et al. , 2008, 'Oxidative stress and metabolism at rest and during exercise in persons with Down syndrome', *European Society of Cardiology* 15(1), 35–42. 10.1097/HJR.0b013e3282f2bff3 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Gupta S. & Singh S.B., 2011, 'Effect of strength and balance training in children with Down's syndrome: A randomized controlled trial', *Clinical Rehabilitation* 25(5), 425–432. 10.1177/0269215510382929 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Heller T., Hsieh K. & Rimmer J., 2003, 'Barriers and support for exercise participation among adults with Down syndrome', *Journal of Gerontological Social Works* 38(1–2), 161–178. 10.1300/J083v38n01\_03 [CrossRef] [Google Scholar]
- Izquierdo-Gomez R., Martinez-Gomez D., Estenban-Cornejo I., Hallal P.C., Garcia-Cervantes L., Villagro A. et al. , 2017, 'Changes in objectively measured physical activity in adolescents with Down Syndrome: The Up & Down longitudinal study', *Journal of Intellectual Disability Research* 61(4), 363–372. [PubMed] [Google Scholar]
- Izquierdo-Gomez R., Martinez-Gomez D., Villagra A., Fernhall B. & Veiga O.L., 2015, 'Associations of physical activity with fatness and fitness in adolescents with Down syndrome: The UP & DOWN study', *Research in Developmental Disabilities* 36, 428–436. 10.1016/j.ridd.2014.10.022 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Krause S., Ware R., McPherson L., Lennox N. & O'Callaghan M., 2016, 'Obesity in adolescents with intellectual disability: Prevalence and associated characteristics', *Obesity Research and Clinical Practice* 10(5), 520–530. 10.1016/j.orcp.2015.10.006 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Lin H.C. & Wuang Y.P., 2012, 'Strength and agility training in adolescents with Down syndrome: A randomized controlled trial', *Research in Development Disabilities* 33(6), 2236–2244. 10.1016/j.ridd.2012.06.017 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- McArdle W.D., Katch F.I. & Katch V.L., 2000, *Essentials of exercise physiology*, Lippincott Williams & Wilikns, Philadelphia, PA. [Google Scholar]
- Ordenez F.J. & Rosety-Rodriguez M., 2007, 'Regular exercise attenuated lipid peroxidation in adolescents with Down syndrome', *Clinical Biochemistry* 40(1–2), 141–142. 10.1016/j.clinbiochem.2006.09.013 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Ordenez F.J., Rosety M.A., Camacho-Molina A., Fornieles G., Rosety M. & Rosety-Rodrigues M., 2012, 'Aerobic training at moderate intensity reduces protein oxidation in adolescents with Down syndrome', *Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports* 22(1), 91–94. 10.1111/j.1600-0838.2010.01153.x [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]
- Rimmer J.H., Braddock D. & Fujiura G., 1995, 'Health characteristics and behaviour of adults with mental retardation residing in three living arrangements', *Research in Developmental Disabilities* 16(6), 489–499. 10.1016/0891-4222(95)00033-X [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Rosety-Rodriguez M., Rosety I., Fornieles-Gonzalez G., Diaz A., Rosety M. & Ordonez F.J., 2010, 'A 12 week aerobic training programme reduced plasmatic allantoin in adolescents with Down syndrome', *British Journal of Sports Medicine* 44(9), 685–687. 10.1136/bjism.2008.052530 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Shields N. & Taylor N.F., 2010, 'A student-led progressive resistance training program increases lower limb muscle strength in adolescents with Down syndrome: A randomised controlled trial', *Journal of Physiotherapy* 56(3), 187–193. 10.1016/S1836-9553(10)70024-2 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Shields N., Downs J., De Haan J.B., Taylor N.F., Torr J., Fernhall B. et al. , 2018, 'What effect does regular exercise have on oxidative stress in people with Dow syndrome? A systematic review with meta-analyses', *Journal of Science and Medicine in Sport* 21(6), 596–603. 10.1016/j.jsams.2017.10.015 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Shields N., Hussey J., Murphy J., Gormley J. & Hoey H., 2017, 'An exploratory study of the association between physical activity, cardiovascular fitness and body size in children with Down syndrome', *Developmental Neurorehabilitation* 20(2), 92–98. 10.3109/17518423.2015.1077901 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Silva V., Campos C., Cavadas M., Pinto J., Simoes P., Machado S., et al. , 2017, 'Wii-based exercise program to improve physical fitness, motor proficiency and functional mobility in adults with Down syndrome', *Journal of Intellectual Disability Research* 61(8), 755–765. [PubMed] [Google Scholar]

Tangvarasittichai S., 2015, 'Oxidative stress, insulin resistance, dyslipidaemia and type 2 diabetes mellitus', *World Journal of Diabetes* 6(3), 456–480. <http://www.doi.10.4239/wjd.v6i3.456> [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]

Ulrich D.A., Burghardt A.R., Lloyd M., Tiernan C. & Hornyak J.E., 2011, 'Physical activity benefits of learning to ride a two-wheel bicycle for children with Down syndrome: A randomized trial', *Physical Therapy* 91(10), 1463–1477. 10.1111/jir.12384 [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Vis J.C., Duffels M.G.J., Winter M.M., Weijerman M.E., Cobben J.M., Huisman S.A. et al. , 2009, 'Down syndrome: A cardiovascular perspective', *Journal of Intellectual Disability Research* 53(5), 419–425. 10.1111/j.1365-2788.2009.01158.x [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar]

Wallen E.F., Mullersdorf M., Christensson K., Malm G., Ekholm O. & Marcus C., 2009, 'High prevalence of cardio-metabolic risk factors among adolescents with intellectual disability', *Acta Paediatrica* 98(5), 853–859. <https://doi:10.1111/j.2227.2008.01197.x> [PubMed] [Google Scholar]

Wee S.O., Pitetti K.H., Goulopoulou S., Collier S.R., Guerra M. & Baynard T., 2015, 'Impact of obesity and Down syndrome on peak heart rate and aerobic capacity in youths and adults', *Research in Developmental Disabilities* 36, 198–206. 10.1016/j.ridd.2014.10.002

Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(1):27-33.

de Graaf G, Buckley F, Dever J, Skotko BG. Estimation of live birth and population prevalence of Down syndrome in nine U.S. states. *Am J Med Genet A.* 2017;173(10):2710-9.

Ostermaier KK. Down syndrome: Clinical features and diagnosis [Online database].UpToDate2019 [updated March 18. 2019; cited 2019 August 13]. Available from:<https://www.uptodate.com/contents/down-syndrome-clinical-features-and-diagnosis>.

Freeman SB, Bean LH, Allen EG, Tinker SW, Locke AE, Druschel C, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. *Genet Med*. 2008;10(3):173-80.

Ergaz-Shaltiel Z, Engel O, Erlichman I, Naveh Y, Schimmel MS, Tenenbaum A. Neonatal characteristics and perinatal complications in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2017;173(5):1279-86

Du Y, Shan LF, Cao ZZ, Feng JC, Cheng Y. Prevalence of celiac disease in patients with Down syndrome: a meta-analysis. *Oncotarget*. 2018;9(4):5387-96.

Faulks D, Collado V, Mazille MN, Veyrune JL, Hennequin M. Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 1: aetiology and incidence. *J Oral Rehabil*. 2008;35(11):854-62.

Pierce MJ, LaFranchi SH, Pinter JD. Characterization of Thyroid Abnormalities in a Large Cohort of Children with Down Syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2017;87(3):170-8.

Gillespie KM, Dix RJ, Williams AJ, Newton R, Robinson ZF, Bingley PJ, et al. Islet autoimmunity in children with Down's syndrome. *Diabetes*. 2006;55(11):3185-8.

Bergholdt R, Eising S, Nerup J, Pociot F. Increased prevalence of Down's syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: A nationwide population-based study.*Diabetologia*. 2006;49(6):1179-82.

Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128(2):393-406.

Anil MA, Shabnam S, Narayanan S. Feeding and swallowing difficulties in children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2019;63(8):992-1014.

Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Res Dev Disabil*. 2016;57:181-92.

Englund A, Jonsson B, Zander CS, Gustafsson J, Anneren G. Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *Am J Med Genet A*.2013;161A(4):642-9.

Nordstrom M, Hansen BH, Paus B, Kolset SO. Accelerometer-determined physical activity and walking capacity in persons with Down syndrome, Williams syndrome and Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil*. 2013;34(12):4395-403

Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, Jenkinson SB, Jalou HE, Givan DC, et al. Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2019;179(2):177-82.

Jackson A, Maybee J, Moran MK, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Clinical Characteristics of Dysphagia in Children with Down Syndrome. *Dysphagia*. 2016;31(5):663-71.

Genova L, Cerda J, Correa C, Vergara N, Lizama M. Good health indicators in children with Down syndrome: High frequency of exclusive breastfeeding at 6 months. *Rev Chil Pediatr.* 2018;89(1):32-41.

Mackman CA, Loomba RS, Slicker J, Bartz PJ. Growth Trajectory in Children with Trisomy 21 with and without Atrioventricular Septal Defect. *Congenit Heart Dis.* 2016;11(4):348-53.

O'Neill AC, Richter GT. Pharyngeal dysphagia in children with Down syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2013;149(1):146-50.

Jackson A, Maybee J, Wolter-Warmerdam K, DeBoer E, Hickey F. Associations between age, respiratory comorbidities, and dysphagia in infants with down syndrome. *Pediatr Pulmonol.* 2019.

Frank K, Esbensen AJ. Fine motor and self-care milestones for individuals with Down syndrome using a Retrospective Chart Review. *J Intellect Disabil Res.* 2015;59(8):719-29.

Ross CF, Bernhard CB, Smith-Simpson S. Parent-reported ease of eating foods of different textures in young children with Down syndrome. *J Texture Stud.* 2019.

Oliveira AC, Paiva SM, Martins MT, Torres CS, Pordeus IA. Prevalence and determinant factors of malocclusion in children with special needs. *Eur J Orthod.* 2011;33(4):413-8.

Bell EJ, Kaidonis J, Townsend GC. Tooth wear in children with Down syndrome. *Aust Dent J.* 2002;47(1):30-5.

Oliveira AC, Pordeus IA, Torres CS, Martins MT, Paiva SM. Feeding and nonnutritive sucking habits and prevalence of open bite and crossbite in children/adolescents with Down syndrome. *Angle Orthod.* 2010;80(4):748-53.

Faulks D, Mazille MN, Collado V, Veyrune JL, Hennequin M. Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 2: management. *J Oral Rehabil.* 2008;35(11):863-9.

Osaili TM, Attlee A, Naveed H, Maklai H, Mahmoud M, Hamadeh N, et al. Physical Status and Parent-Child Feeding Behaviours in Children and Adolescents with Down Syndrome in The United Arab Emirates. *Int J Environ Res Public Health.* 2019;16(13).

van Dijk M, Lipke-Steenbeek W. Measuring feeding difficulties in toddlers with Down syndrome. *Appetite.* 2018;126:61-5

Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schadt K, Freedman DS, et al. Growth Charts for Children With Down Syndrome in the United States. *Pediatrics.* 2015;136(5):e1204-11.

Mircher C, Briceno LG, Toulas J, Conte M, Tanguy ML, Cieuta-Walti C, et al. Growth curves for French people with Down syndrome from birth to 20 years of age. *Am J Med Genet A.* 2018;176(12):2685-94

Styles ME, Cole TJ, Dennis J, Preece MA. New cross sectional stature, weight, and head circumference references for Down's syndrome in the UK and Republic of Ireland. *Arch Dis Child.* 2002;87(2):104-8.

Sica CD, Cesa CC, Pellanda LC. Growth curves in Down syndrome with congenital heart disease. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2016;62(5):414-20.

Samur San-Matin JE, Goncalves EM, Bertapelli F, Mendes RT, Guerra-Junior G. Body mass index cutoff point estimation as obesity diagnostic criteria in Down syndrome adolescents. *Nutr Hosp*. 2016;33(5):571.

Wendel D, Weber D, Leonard MB, Magge SN, Kelly A, Stallings VA, et al. Body composition estimation using skinfolds in children with and without health conditions affecting growth and body composition. *Ann Hum Biol*. 2017;44(2):108-20.

Goncalves Machado A, Lummertz Mageniz M, Bongioiolo AM, Castro K, da Silva MA, Schweigert Perry ID. Bioelectrical impedance analysis: body composition in children and adolescents with Down syndrome. *Minerva Pediatr*. 2017;69(6):560-3.

Tenenbaum A, Malkiel S, Wexler ID, Levy-Khademi F, Revel-Vilk S, Stepensky P. Anemia in children with down syndrome. *Int J Pediatr*. 2011;2011:813541.

Hart SJ, Zimmerman K, Linardic CM, Cannon S, Pastore A, Patsiogiannis V, et al. Detection of iron deficiency in children with Down syndrome. *Genet Med*. 2019.

Stagi S, Lapi E, Romano S, Bargiacchi S, Brambilla A, Giglio S, et al. Determinants of vitamin d levels in children and adolescents with down syndrome. *Int J Endocrinol*. 2015;2015:896758.

Polfuss M, Sawin KJ, Papanek PE, Bandini L, Forseth B, Moosreiner A, et al. Total energy expenditure and body composition of children with developmental disabilities. *Disabil Health J*. 2018;11(3):442-6.

Mageniz ML, Machado AG, Bongioiolo AM, Silva MAD, Castro K, Perry IDS. Dietary practices of children and adolescents with Down syndrome. *J Intellect Disabil*. 2018;22(2):125-34.

Samarkandy MM, Mohamed BA, Al-Hamdan AA. Nutritional assessment and obesity in Down syndrome children and their siblings in Saudi Arabia. *Saudi Med J*. 2012;33(11):1216-21.

Jankowicz-Szymanska A, Mikolajczyk E, Wojtanowski W. The effect of the degree of disability on nutritional status and flat feet in adolescents with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2013;34(11):3686-90.

Jobling A, Cuskelly M. Young people with Down syndrome: a preliminary investigation of health knowledge and associated behaviours. *J Intellect Dev Disabil*. 2006;31(4):210-8.

Hinckson EA, Dickinson A, Water T, Sands M, Penman L. Physical activity, dietary habits and overall health in overweight and obese children and youth with intellectual disability or autism. *Res Dev Disabil*. 2013;34(4):1170-8.

Curtin C, Bandini LG, Must A, Gleason J, Lividini K, Phillips S, et al. Parent support improves weight loss in adolescents and young adults with Down syndrome. *J Pediatr*. 2013;163(5):1402-8 e1.

Grammatikopoulou MG, Manai A, Tsigga M, Tsigioglou-Fachantidou A, GalliTsinopoulou A, Zakas A. Nutrient intake and anthropometry in children and adolescents with Down syndrome--a preliminary study. *Dev Neurorehabil*. 2008;11(4):260-7.

Lewanda AF, Gallegos MF, Summar M. Patterns of Dietary Supplement Use in Children with Down Syndrome. *J Pediatr*. 2018;201:100-5 e30.



Bathgate KE, Sherriff JL, Leonard H, Dhaliwal SS, Delp EJ, Boushey CJ, et al. Feasibility of Assessing Diet with a Mobile Food Record for Adolescents and Young Adults with Down Syndrome. *Nutrients*. 2017;9(3).

Polfuss M, Moosreiner A, Boushey CJ, Delp EJ, Zhu F. Technology-Based Dietary Assessment in Youth with and Without Developmental Disabilities. *Nutrients*. 2018;10(10).

Reza SM, Rasool H, Mansour S, Abdollah H. Effects of calcium and training on the development of bone density in children with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2013;34(12):4304-9.

Lima AS, Cardoso BR, Cozzolino SF. Nutritional status of zinc in children with Down syndrome. *Biol Trace Elem Res*. 2010;133(1):20-8.

Marques RC, de Sousa AF, do Monte SJ, Oliveira FE, do Nascimento Nogueira N, Marreiro DN. Zinc nutritional status in adolescents with Down syndrome. *Biol Trace Elem Res*. 2007;120(1-3):11-8.

Ellis JM, Tan HK, Gilbert RE, Muller DP, Henley W, Moy R, et al. Supplementation with antioxidants and folic acid for children with Down's syndrome: randomized controlled trial. *BMJ*. 2008;336(7644):594-7.

Salman M. Systematic review of the effect of therapeutic dietary supplements and drugs on cognitive function in subjects with Down syndrome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2002;6(4):213-9.

Blair CK, Roesler M, Xie Y, Gamis AS, Olshan AF, Heerema NA, et al. Vitamin supplement use among children with Down's syndrome and risk of leukaemia: a Children's Oncology Group (COG) study. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2008;22(3):288-95.

Nisihara RM, Bonacin M, da Silva Kotze LM, de Oliveira NP, Utiyama S. Monitoring gluten-free diet in coeliac patients with Down's syndrome. *J Hum Nutr Diet*. 2014;27 Suppl 2:1-3.

Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, Lupo PJ, Riehle-Colarusso T, Cho SJ, Aggarwal D, Kirby RS. National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. *Birth Defects Research*. 2019; 111(18): 1420-1435.

Shin M, Siffel C, Correa A. Survival of children with mosaic Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2010;152A:800-1.

Allen EG, Freeman SB, Druschel C, et al. Maternal age and risk for trisomy 21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. *Hum Genet*. 2009 Feb;125(1):41-52.

Ghosh S, Feingold E, Dey SK. Etiology of Down syndrome: Evidence for consistent association among altered meiotic recombination, nondisjunction, and maternal age across populations. *Am J Med Genet A*. 2009 Jul;149A(7):1415-20.

Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13(3):221-7.

Adams MM, Erickson JD, Layde PM, Oakley GP. Down's syndrome. Recent trends in the United States. *JAMA*. 1981 Aug 14;246(7):758-60.

Olsen CL, Cross PK, Gensburg LJ, Hughes JP. The effects of prenatal diagnosis, population ageing, and changing fertility rates on the live birth prevalence of Down syndrome in New York State, 1983-1992. *Prenat Diagn.* 1996 Nov;16(11):991-1002.

Bull MJ, the Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2011;128:393-406.