

# Kromosomski poremećaji u djece i njihovo uključivanje u predškolske ustanove

---

**Markesina, Matea**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2016**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Zagreb, Faculty of Teacher Education / Sveučilište u Zagrebu, Učiteljski fakultet**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:147:101360>

*Rights / Prava:* [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-07-23**

*Repository / Repozitorij:*

[University of Zagreb Faculty of Teacher Education - Digital repository](#)



**SVEUČILIŠTE U ZAGREBU  
UČITELJSKI FAKULTET  
ODSJEK ZA ODGOJITELJSKI  
STUDIJ**

**MATEA MARKESINA  
ZAVRŠNI RAD**

**KROMOSOMSKI POREMEĆAJI U DJECE I  
NJIHOVO UKLJUČIVANJE U  
PREDŠKOLSKE USTANOVE**

**Čakovec, rujan 2016.**

**SVEUČILIŠTE U ZAGREBU  
UČITELJSKI FAKULTET  
ODSJEK ZA ODGOJITELJSKI STUDIJ  
Čakovec**

**PREDMET: Zaštita zdravlja i njega predškolskog  
djeteta**

**ZAVRŠNI RAD**

**Ime i prezime pristupnika: Matea Markesina**

**TEMA ZAVRŠNOG RADA: Kromosomski poremećaji u djece i  
njihovo uključivanje u predškolske ustanove**

**MENTOR: prof. sc. Milivoj Jovančević**

**SUMENTOR prim. mr. sc. dr. Marija Hegeduš – Jungvirth,  
dr., med., pedijatar**

**Čakovec, rujan 2016.**

## SADRŽAJ

SADRŽAJ .....	1
Sažetak .....	2
Summary .....	3
1. UVOD .....	4
2. KROMOSOMSKI POREMEĆAJI .....	5
2.1. Otkrivanje kromosomskih poremećaja .....	5
3. VRSTE KROMOSOMSKIH POREMEĆAJA .....	7
3.1. Downov sindrom – trisomija 21 .....	7
3.2. Turnerov sindrom .....	9
3.3 Klinefelterov sindrom .....	11
3.4. Patauov sindrom .....	13
3.5. Edwardsov sindrom .....	14
3.6. XXX sindrom .....	15
3.7. XYY sindrom .....	15
3.8. Sindrom lomljivog X-kromosoma .....	16
4. UKLJUČIVANJE DJECE S TEŠKOĆAMA U RAZVOJU U PREDŠKOLSKE USTANOVE .....	17
5. ZAKLJUČAK .....	21
LITERATURA .....	23
PRILOZI .....	24
Kratak životopis .....	25
Izjava o samostalnoj izradi rada .....	26
Izjava o javnoj objavi rada .....	27

## Sažetak

Ovim radom želim ukazati na moguće kromosomske poremećaje u djece, kako ih prepoznati te kako djecu uključiti u predškolske ustanove. U današnje vrijeme u svojoj okolini možemo se susresti s raznim vrstama kromosomskih poremećaja u djece, stoga je važno da smo upoznati s poremećajima te da ih znamo prepoznati kako bi nam bilo lakše uključiti osobe s kromosomskim poremećajima u predškolske ustanove, ali i u svakodnevni život. U suštini ovaj rad, razmatra kromosomske poremećaje, vrste poremećaja koje se pojavljuju te ih objašnjava pojedinačno, ali i kako djecu uključiti u predškolsku ustanovu. Naglasak rada je na teorijskom konceptu istraživanja i ne bavi se konkretno istraživanjima u praksi, tj. predškolskim ustanova. Rad je koncipiran u nekoliko cjelina. U uvodu su kratko približeni kromosomski poremećaji koji će u daljnjem tekstu biti pomnije opisani. U drugom dijelu su pobliže opisani poremećaji sa svojim karakteristikama dok sam se u trećem dijelu posvetila prilagodbi djece s kromosomskim poremećajima u predškolsku ustanovu. Na kraju ovog rada je zaključak na završni rad u cjelini.

Ključne riječi: kromosomski poremećaji, Downov sindrom, Turnerov sindrom, Klinefelterov sindrom, prilagodba u predškolsku ustanovu

## **Summary**

With this work I want to point out the possible chromosomal disorders in children, how to recognize them and how to include children in preschool institutions. Nowadays, in our environment there are different kinds of chromosomal disorders in children, so it is important that we are familiar with the disorders and that we know how to recognize them, in order to include children with chromosomal abnormalities in preschool institutions, but also in everyday life, more easily. In essence, this work examines chromosomal disorders, types of disorders that appear and explains them individually, as well as how to involve children in preschool institutions. The focus of the work is on the theoretical concept of the research and does not deal with researches in practice, i.e. in preschool institutions. The work is divided into several sections. The introduction briefly explains chromosomal abnormalities which will further be described more closely. In the second part the disorders with its own characteristics are more closely described. The third section was devoted to the adaptation of children with chromosome disorders in preschool institutions. At the end of this work there is the conclusion of the final work as a whole.

**Keywords:** chromosomal abnormalities, Down's syndrome, Turner's syndrome, Klinefelter's syndrome, adjustment in preschool institution

## 1. UVOD

U predškolskim ustanovama odgajatelji se susreću s raznim poremećajima i bolestima u djece te vrlo često ne znaju kako se približiti djeci s poteškoćama i kako im olakšati dolazak u novu okolinu. Stoga me je želja za boljim upoznavanjem kromosomskih poremećaja potakla na pisanje ovog rada te kako bih možda upoznala i druge s bitnim aspektima ovih poremećaja, jer mislim da je za dobru i kvalitetnu praksu u predškolskoj ustanovi vrlo važno poznavanje bolesti, poremećaja ili ponašanje djeteta. Kromosomski poremećaji su vrlo kompleksne kromosomske anomalije zbog različitog broja kromosoma u organizmu čovjeka. Kao što nam je otprije poznato sve stanice ljudskog tijela imaju 46 kromosoma od kojih su 44 autosoma i 2 spolna kromosoma. Poremećaji u građi kromosoma mogu se pojaviti tijekom diobe somatske stanice (mitoze) ili tijekom mejoze. Tijekom poremećaja u mitozu poremećaji grade kromosoma nemaju značajnu kliničku promjenu, no tijekom mejoze događaju se kliničke promjene koje mogu dovesti do raznih bolesti. U daljnjem tekstu ću pobliže objasniti abnormalnosti u broju kromosoma.

Zbog abnormalnosti u broju kromosoma dolazi do raznih sindroma s kojima osoba živi cijeli svoj život, sindromi nisu izlječivi stoga osobama zahvaćenim sindromima možemo samo pomoći u svakodnevnom životu njihovim prihvaćanjem, razumijevanjem njih i njihovih sindroma te ih uključiti u svakodnevni život u kojem mogu odrastati i razvijati se. Neki od sindroma autosomnih kromosoma su Trisomija 21 (Downov sindrom), Trisomija 13 (Patauov sindrom), Trisomija 18 (Edwardsov sindrom), Trisomija 8, Trisomija 9, Trisomija 22, a sindromi spolnih kromosoma su Klinefelterov sindrom, Turnerov sindrom, tri-X-sindrom, sindrom XYY te sindrom lomljivog X-kromosoma. U daljnjem tekstu ću pobliže pokušati objasniti i približiti sindrome pojedinačno te u drugom dijelu rada kako uključiti djecu u redovne predškolske ustanove.

## **2. KROMOSOMSKI POREMEĆAJI**

Prethodno spomenuto kako zbog poremećaja građe tokom mejoze dolazi do pojave bolesti, sindroma, jer se poremećaj prenosi u sve stanice djeteta što može dovesti i do nasljednih bolesti. Kromosomske abnormalnosti možemo podijeliti na numeričke i strukturne. Numeričke kromosomske abnormalnosti su one koje mijenjaju broj kromosoma u stanici, a uzrokuju ih smetnje u kretanju kromosoma. Strukturne su one koje su rezultat lomova i dovode do gubitka ili viška kromosomskog materijala (Zergollern i sur. 1987.). Monosomija označava manjak jednog kromosoma, dok trisomija označava tri ista kromosoma (Juković i Damjanov, 2002.). Promjene broja kromosoma dijelimo na euplodiju i aneuplodiju. Euplodija je promjena broja kromosoma koja zahvaća sve kromosome, a aneuplodija zahvaća pojedine kromosome. Abnormalnosti kromosoma su učestalije nego se zapravo općenito misli. Procjenjuje se da približno 1 novorođenče od 200 ima neki oblik abnormalnosti kromosoma. Procjenjuje se da 50% abortusa u prvih tri mjeseca ima kromosomske abnormalnosti te je zbog toga veći broj abnormalnosti kod fetusa nego kod rođene djece (Juković i Damjanov, 2002.).

Svaki kromosomski poremećaj ima svoja obilježja no neka se pojavljuju manje ili više u svakom poremećaju ili sindromu, a to su: mentalna retardacija, malformacije lica, šaka i stopala, malformacije unutrašnjih organa (srca, bubrega, mozga i crijeva), abnormalnosti vanjskog spolovila. Mentalna retardacija prisutna je u gotovo svim sindromima vezanima za promjene autosoma, s iznimkom Turnerova sindroma, mentalnom retardacijom i promjenama u ponašanju su popraćeni i gonosomi ili spolni kromosomski poremećaji. Osobe s kromosomskim poremećajima su nižeg rasta, ali iznimno su vrlo visoke osobe s XXY i XYY sindromom.

### **2.1. Otkrivanje kromosomskih poremećaja**

Genetski, kromosomski poremećaji se mogu dijagnosticirati uz pomoć citogenetike. Citogenetika je u medicinu uključena 1956. godine, ona se bavi analizom broja i strukture kromosoma. Citogenetika je dio medicinske genetike koja



ne samo da dijagnosticira poremećaje već pomaže ljudima i u njihovom savjetovanju i upućivanju u poremećaje (Zergollern i sur., 1987.). Posebnom tehnikom bojanja kromosomi se oboje kako bi se mogli identificirati, no postoji više vrsta tehnika analize kromosoma koji se koriste u današnjoj medicini (Sadler, 2008.). Prenatalnom dijagnostikom se može otkriti u trudnoći da li dijete ima kromosomsku anomaliju, ima li viška ili manjka kromosoma i da li su pravilno povezani kako bi se roditelji mogli na vrijeme educirati o mogućem sindromu.

### **3. VRSTE KROMOSOMSKIH POREMEĆAJA**

Prethodno sam spomenula s kojim se vrstama, sindromima, kromosomskih poremećaja možemo susresti te ću u nastavku rada pobliže opisati najučestalije poremećaje kako bi dobili saznanje o poremećajima i koja su njihova obilježja. Najučestaliji kromosomski poremećaji su: Downov sindrom, Turnerov sindrom i Klinefelterov sindrom, a zatim su Patauov sindrom, Edwardsov sindrom, trisomije 8, 9 i 22, tri-X-sindrom, sindrom XXY i sindrom lomljivog X-kromosoma. Pobliže ćemo se upoznati s teškoćama koje prate oboljele osobe i kako one utječu na njihov život.

#### **3.1. Downov sindrom – trisomija 21**

Prvi sindrom kojem je obilježje i mentalna retardacija je Downov sindrom koji je opisan davne 1838. godine. Tada je još opisivan od strane pedijatra koji su ga navodili kao problem rizika u vrijeme poroda kada je žena bila starija od 35. godina. Down je prvi opisao kliničku sliku i glavne karakteristike djece s Downovim sindromom. Radio je u ustanovi za mentalno retardirane osobe te je zbog toga u to vrijeme vrlo dobro poznao Downov sindrom i njegove karakteristike. Do 1950.-ih godina se smatralo kako je uzrok sindroma starost majke i mogući alkoholizam u obitelji, no napretkom citogenetike utvrđena je kromosomska osnova sindroma (Kocijan-Hercigonja i sur., 2000.).

Sindrom Down lako je uočiti odmah pri rođenju djeteta zbog fenotipskih osobina te smanjene porođajne težine i dužine. Fenotipske osobine oboljelih od Down sindroma su nisko čelo, mali sedlasti nos, malo i nepravilno zubalo, zadebljan i izbrazdan jezik, ravni profil lica i manja udaljenost zjenica. Dijagnoza se postavlja odmah nakon rođenja prema karakterističnom izgledu, a potvrđuje se citogenetičkom analizom (Jukić i Damjanov, 2002.).

Kliničke promjene vidljive kod djece sa Downovim sindromom su: brahicefalija<sup>1</sup>, oči su postavljene koso, slabovidnost, udubljen korijen nosa, nosnice

---

<sup>1</sup> prirođeno stanje kratke i široke čovjekove lubanje

uvrnute prema gore, imaju velik, izbočen i izbrazdan jezik, široko otvorena usta, uši su male i disformične, u 90% oboljelih se javlja naglušnost, vrat je kratak s kožnim naborima, šake su široke, na dlanu imaju transverzalnu brazdu, širok razmak između palca i drugog prsta na stopalu. Kod djece sa Downovim sindromom se javlja i mentalna retardacija koja seže od blage do srednje, imaju sklonost i oboljenju od Alzheimerera te psihičkih poremećaja. Zbog genskih utjecaja dolazi i do poremećaja u razvoju mozga koji nastaje već u fetalnom razdoblju tokom 20. i 22. tjedna. U oboljele djece je već pri rođenju mozak manji u odnosu na zdravu djecu, a s porastom dobi mozak se sve više smanjuje te na kraju prve godine života imaju samo 80% veličine mozga zdrave djece (V. i S. Čulić,2009.).

Djeca sa sindromom imaju usporen psihomotorni razvoj, različite tipove i stupnjeve neurorazvojnih odstupanja zbog poremećaja u razvoju mozga, no kao i svako drugo dijete oboljela djeca imaju svoju razinu sposobnosti učenja i razvijanja. Vrlo je važno pratiti i poticati djetetov razvoj jer dijete novim vještinama napreduje i osamostaljuje se, ali ih se ne bi smjelo dovoditi u položaje u koje se oni sami ne mogu dovesti. Od rane dobi je isto tako važno pratiti djetetov sluh zbog rizika od oštećenja sluha. Zbog smanjenog tonusa jezika, usta i mišića lica djeca teško ovladavaju govor te imaju artikulacijskih problema stoga je važno s djetetom individualno raditi i puno razgovarati. Oboljela djeca razvijaju specifične načine za učenje, a na pogreške često reagiraju povlačenjem stoga djeca zbog doživljavanja neuspjeha gube samopouzdanje i motivaciju, zbog toga djetetu treba omogućiti vrijeme koje mu je potrebno kako bi ono samo došlo do zaključka i tako se samostalno razvijalo i učilo uz potporu okoline. Poremećaji u ponašanju se javljaju u 20-40% djece sa Downovim sindromom, oko 5% djece ima autistične osobine, oko 6-8% djece imaju ADHD (poremećaj pozornosti i hiperaktivnosti) te 30% djece imaju poremećaje spavanja.

Oboljela djeca danas žive dulje te produktivnije no cijeli život im je potrebna medicinska nadzor i skrb. Od rane dobi vrlo je važno uključivanje medicinske skrbi kao što je npr. razvojna gimnastika gdje se potiče razvoj grube i fine motorike, logopedska pomoć zbog artikulacijskih pogrešaka u govoru i teškoća u hranjenju te je važno da osobe oboljele od Downa cijeli život imaju redovite tjelesne aktivnosti uz pomoć stručnih osoba, ako je to potrebno. Tijekom 20. stoljeća su se dogodile mnoge pozitivne promjene u životima oboljele djece i odraslih ljudi: društvo je osviješteno

njihovom bolesti te ih radije prihvaća u svoju okolinu, napuštena djeca se češće posvajaju, odrasli ljudi koji moraju napustiti dom imaju organizirane zajednice. Oboljeli se školuju iako moraju uložiti puno više napora i rada nego ostali učenici, prihvaćeni su u društvu i široj okolini te lakše dolaze do posla jer se poslodavci više ne ustručavaju zaposliti osobu oboljelu od Downova sindroma (V. i S. Čulić, 2009.).

Osobe oboljele od Downova sindroma je vrlo važno od malena poticati na samostalnost kako bi im se život uvelike olakšao, treba im omogućiti pomoć logopeda kako bi se ispravio govor. Isto tako mora se provoditi fizička aktivnost kako bi se mišići učvrstili i bili pokretljiviji.



1. slika Dijete s Down sindromom

(<http://www.os-mpavlinovica-metkovic.skole.hr>)

### 3.2. Turnerov sindrom

Turnerov sindrom označava mnoštvo abnormalnosti koje su posljedica deficita jednog X kromosoma popraćena fizičkim, neuropsihičkim promjenama i promjenama u ponašanju. Poremećaj je prvi put opisao Turner 1938. godine, koji je opisao sedam djevojaka sa seksualnim infantilizmom<sup>2</sup>, karakterističnim niskim rastom i vratom poput sfinge. Kao genetski poremećaj identificirao ga je Ford 1959. godine i opisao pacijentice s kromosomskim poremećajima koje su odgovarale

---

<sup>2</sup> Seksualni infantilizam karakterizira odraslu ženu koja ima želju da je se tretira i oblači kao dijete

Turnerovom opisu (Kocijan-Hercigonja i sur, 2000.). Karakteristično za Turnerov sindrom je nizak rast, visina je najčešće 146cm (+/- 5cm), vrat je zadebljan kao u sfinge, otečena stopala i ruke, ruke su nešto kraće, imaju nisko položenu stražnju liniju glave, širok prsni koš i proširen razmak između bradavica. Kod oboljelih često se javlja naglušnost uz česte upale uha, malformacije uški te abnormalan položaj i oblik zubi. Često imaju greške na srcu, bubrežne anomalije, povišen krvni tlak, česte upale uha, urinarne infekcije te su neplodne (Kocijan-Hercigonja i sur., 2000.).

Oboljele djevojke ne razvijaju spolne osobine, genitalije ostaju infantilne, dlakavost je oskudna, a razvoj dojki je neadekvatan. Jajnici se s vremenom pretvaraju u bijelo vezivno tkivo te su zbog toga djevojke i neplodne (Jukić i Damjanov, 2002.).

Oboljeli od Turnerova sindroma u 25-50% slučajeva imaju IQ od 90-105, a ostali su na razini lake mentalne retardacije. Opisuju se deficiti u prostornim odnosima lijevo-desno, vidnoj komunikaciji, vizualnoj memoriji te crtanju i matematici, pretpostavlja se da je oštećenje u desnoj hemisferi mozga. U predškolskoj dobi se ne primjećuju promjene u ponašanju niti imaju problema u ponašanju no polaskom u školu počinju se pojavljivati i problemi u ponašanju koji su vezani uz teškoće u učenju te proizlaze i iz različitosti u izgledu što djetetu uvelike otežava komunikaciju i prihvaćanje druge djece (Kocijan-Hercigonja i sur., 2000.). Oboljeli od Turnerova sindroma su dobroćudni, imaju konkretna mišljenja uz nedostatke originalnosti, nezreli su te se djetinjasto ponašaju.

Važno je da se oboljele žene prihvate takvima kakve jesu i iz toga izvuku ono najbolje, jer ako one sebe prihvate i drugi će ju prihvatiti, stoga od malena djevojčicama treba poticati prihvaćanje same sebe i samopouzdanje koje će joj pomoći u daljnjem životu. Kako bi se izbjeglo ne prihvaćanje okoline (predškola, škola) ostalu djecu treba upoznati s Turnerovim sindromom kako bi i djeca stekla veću toleranciju i prihvatila oboljelu kao i svakog drugog.

Djeca s Turnerovim sindromom liječe se pomoću hormona rasta i estrogena, no važno je početi s terapijom u očekivano vrijeme puberteta u djetetovu životu te time izazvati pojavu sekundarnih spolnih obilježja žene ( Mardešić i sur., 1991.). Obavljaju se i operacije mana na srcu i bubrežima kako bi se omogućio normalniji i duži život oboljelima (Zergollern i sur., 1994.).



A- zadebljan vrat

B- otečene ruke

C- otečena stopala

2. slika Djevojčica s Turnerovim sindromom

(<http://facultyofmedicine1.blogspot.hr/2011/01/what-is-your-medical-diagnosis-292.html>)

### 3.3 Klinefelterov sindrom

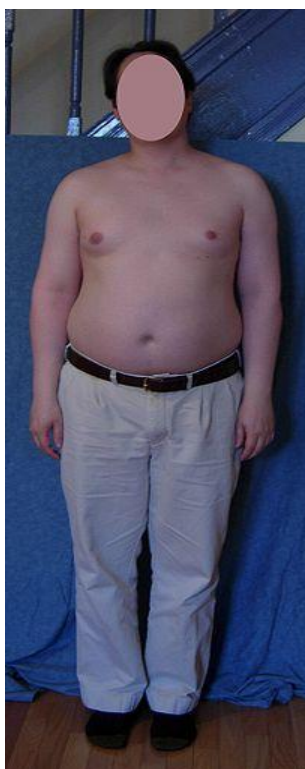
Klinefelterov sindrom se može definirati kao muški hipogonadizam<sup>3</sup> koji se razvija kada postoje najmanje dva X-kromosoma i jedan ili više Y-kromosoma (Jukić i Damjanov, 2000.). Prvi put je opisan 1942. godine kada je Klinefelter opisao devet muškaraca karakterističnog izgleda s naglašenim ženskim karakteristikama tijela i malim testisima, no njegovi opisi ne odgovaraju onome što danas nazivamo Klinefelterovim sindromom (Kocijan-Hercigonja i sur., 2000.).

---

<sup>3</sup> Hipogonadizam je manjak testosterona s pratećim simptomima , sniženim stvaranjem spermija.

Klinički Klinefelterov sindrom nije prepoznatljiv prije puberteta, najčešće se otkriva kod muškaraca koji dolaze liječnicima radi neplodnosti (Mardešić i sur., 1991.). Kod oboljelih može biti izražen samo hipogonadizam, ali većina ima i povećanu dužinu donjih udova, smanjenu dlakavost lica i tijela i smanjene testise. Do 4. godine života somatski razvoj odgovara razvoju vršnjaka, no nakon te dobi su obično veći od svojih vršnjaka. Djeca s Klinefelterovim sindromom nemaju znatnije snižen kvocijent inteligencije, no izraženi su problemi u ponašanju (Jukić i Damjanov, 2002.). Dječaci se vrlo često opisuju kao s lošom kontrolom ponašanja, nemirni su, imaju nisko samopouzdanje, imaju problema u socijalnim kontaktima i poteškoće u artikulaciji i govoru. Popratne bolesti u zdravlju osoba s Klinefelterovim sindromom su dijabetes, plućne bolesti, a kasnije i moguće mentalne bolesti (Zergollern i sur., 1994.).

Terapija osoba s Klinefelterovim sindromom sastoji se od primanja testosterona te im je potreban psihoterapijski pristup koji osigurava podršku oboljelima i njihovim obiteljima (MSD, 2004.).



3. slika Muškarac s Klinefelterovim sindromom

(<https://matrixworldhr.com/2012/04/14/poznati-su-vam-xx-i-xy-kromosomi-a-sto-je-s-xyy-xyy-xxx-x-i-xyy-sindromima/>)

### 3.4. Patauov sindrom

Patauov sindrom ili trisomija 13 je treća po redu učestalosti kromosomskih poremećaja sa brojnim malformacijama koje su obilježene umnim zaostajanjem, prirođenim srčanim greškama, rascjepom usnice i nepca, bubrežnim nedostacima, defektom kože glave, uške su nisko i loše modelirane te osoba ima spuštenu stopala (Jukić i Damjanov, 2002.). Uz navedena obilježja djeca imaju i malformaciju očiju te probleme s probavnim traktom. Zbog mnogobrojnih malformacija i srčanih mana većina djece umire u prvim mjesecima svog života (Mardešić i sur., 1991.). Oko 28% djece s Patauovim sindromom umire u prvih tjedan dana života. Srednje očekivano trajanje života je samo dva i pol dana, 44% umire u prvom mjesecu života dok 86% djece umire u prvoj godini. Čak 50% trudnica pobaci u 12. tjednu trudnoće ako dijete boluje od trisomije 13.

Već poslije samog poroda se može primijetiti trisomija 13 zbog niske porođajne težine i dužine, ima jednu pupčanu arteriju, moguće udvostručene organe, rascjep nepca i usnice, anomalije srca te je većina oboljelih slijepa i gluha. Kasnije djeca imaju i epilepsiju te su zakašnjeli u razvoju.

U Hrvatskoj je zabilježen slučaj djevojčice koja je sa Patauovim sindromom doživjela 12-u godinu života što je najduži životni vijek s navedenim sindromom. (V. Čulić i sur., 2016.)



4. slika Djevojčica oboljela od trisomije 13 (Patauov sindrom)

([https://encryptedbn0.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcT2JNs17T9ujOBSOWZPdN8DIFh\\_HyHAu-1qx1rITKH3VbEmWV71DQ](https://encryptedbn0.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcT2JNs17T9ujOBSOWZPdN8DIFh_HyHAu-1qx1rITKH3VbEmWV71DQ))



### 3.5. Edwardsov sindrom

Prvog bolesnika s trisomijom 18 opisao je Edwards godine 1960. Posljedica trisomije 18 je posljedica prekomjernog 18. kromosoma što izaziva brojne mane. Kod djevojčica je taj sindrom češći negoli u dječaka. On je drugi najčešći autosomni sindrom. Glavna obilježja su: mala porođajna težina, mikrocefalija<sup>4</sup> ili hidrocefalija<sup>5</sup>, loše formirane uške, malen i uzak nos, visoko nepce, anomalije srca, bubrega i probavnog trakta. Imaju tipičan položaj šake, drugi prst je preko trećeg, a peti prst je preko četvrtog, imaju izbočenu petu te su stopala spuštена (Zergollern i sur., 1987.). Prognoza je također loša, i većina djece umire tijekom prve godine života.

Djeca koja žive duže obično imaju manje izražene anomalije organa, ali imaju naglašenu mentalnu zaostalost.

Na dijagnozu se može posumnjati već i prenatalno na osnovu ultrazvuka, a postnatalno prema izgledu djeteta, no dijagnoza se u oba slučaja potvrđuje kariotipizacijom<sup>6</sup> (MSD, 2004.).



5.slika, Djevojčica s Edwardsovim sindromom

(<https://adriaticmedianethr.files.wordpress.com/2016/01/oliviaxoxo.jpg?quality=90&strip=all&w=300&h=170&crop=1>)

---

<sup>4</sup> znatno manja glava nego kod druge djece iste dobi i spola

<sup>5</sup> nakupljanje tekućina u mozgu

<sup>6</sup> kromosomska analiza embrija

### **3.6. XXX sindrom**

XXX sindrom je najčešći kromosomski poremećaj među spontano pobačenim plodovima u prvom tromjesečju. Ženska djeca ili odrasle žene s XXX sindromom se ne razlikuje uvelike od žena s normalnim kartotipom kromosoma, one su klinički zdrave i fertile. Manji broj žena ima primarnu ili sekundarnu amenoreju, neke su blaže mentalno zaostale, a neke mogu imati poremećaje u ponašanju i emotivne teškoće u društvu. Neki oboljeli od XXX sindroma imaju zastoj u rastu, neurogene ispade te mogući veliki broj anomalija te su kod nekih djevojčica noge izdužene. Može se dogoditi da žene postanu psihotične, no još uvijek nije dokazano da je uzrok XXX sindrom. Takav kartotip kromosoma se otkriva slučajno jer nema kliničke slike i posebnih simptoma po kojima bi se sumnjalo na XXX sindrom (Mardešić i sur., 1991.). Oboljele žene imaju normalan životni vijek bez potrebe za medicinskom skrbi i pomoći svoje okoline. Stoga se s XXX sindromom normalno može živjeti bez pomoći i podrške okoline.

### **3.7. XYY sindrom**

Sindrom XYY ima 2 Y kromosoma i 1 X, što dovodi do razvoja muškog fenotipa. Pri porodu se dječaci ne razlikuju mnogo fenotipski od ostalih novorođenih dječaka. Dječaci sa XYY sindromom su obično višnji od prosjeka te im je IQ za 10 do 15 bodova niži od članova svoje obitelji. Tjelesnih poteškoća nema puno no najčešći su manji poremećaji ponašanja, hiperaktivnost, poremećaj nedostatka pažnje i poteškoće pri učenju (MSD, 2004.). Često muškarci sa sindromom XYY znaju biti agresivni stoga je potrebno uključiti stručne ljude kao što su psiholozi i psihijatri kako bi se poremećaji u ponašanju i agresivnost držali pod kontrolom te kako ne bi uvelike utjecali na život oboljele osobe. U obrazovnim institucijama se oboljeloj djeci od navedenog sindroma treba pristupati individualno i dati mu vremena za rješavanje problema ili zadataka zbog prethodno navedenog nedostatka pažnje i poteškoća pri učenju.

### **3.8. Sindrom lomljivog X-kromosoma**

Sindrom lomljivog X- kromosoma je poslije Downova sindroma najčešći prepoznatljiv uzrok mentalne zaostalosti u oboljelih osoba, češće kod muškaraca nego li kod žena. Klinički sindrom je prepoznatljiv po umnoj inteligenciji (IQ iznosi od 0,35 do 0,70) te oboljeli imaju normalan ili povećan opseg glave. Oboljeli imaju dugo usko lice, izbočeno čelo i veća usta od prosjeka. Oko 4% do 9% umno zaostalih muškaraca vjeruje se da je zbog lomljivog X- kromosoma te u nešto manjim postotcima kod žena. Načini nasljeđivanja lomljivog X- kromosoma još nisu jasni, ranije se vjerovalo da je posrijedi spolno povezano nasljeđivanje, no to vjerovanje je poništeno izvještajima o klinički i citogenetski normalnim muškarcima koji su sindrom prenijeli na određeni postotak svoje unučadi (Mardešić i sur., 1991.).

Djeca sa sindromom lomljivog X- kromosoma napreduju, ne nazaduju, no polako i sa nižim krajnjim ishodom. Teško se prilagođavaju svojoj okolini zbog zakašnjelih životnih vještina. Imaju usporen psihomotorni razvoj, slabije razvijen govor, mucaju, hiperaktivni su, imaju kratkotrajno pamćenje te u starijoj dobi postoji opasnost od samoozljeđivanja. Oboljele osobe koje imaju poteškoća u govornu i jezičnom izražavanju te probleme u artikulaciji potrebna je pomoć logopeda. Oboljelima uvelike pomaže posebna edukacija, govorno-jezične vježbe, liječnici pomažu isto tako u kontroliranju agresije, anksioznosti, hiperaktivnosti i pomanjkanja pažnje (Udruga Zvončić, 2015.). Oko 50% dječaka pokazuje kompletnu sliku autizma, a 96% ima autistične smetnje, dok su žene sramežljive te u kasnijoj dobi sklone alkoholu ili psihotičnosti (Zergollern i sur., 1994.).

#### **4. UKLJUČIVANJE DJECE S TEŠKOĆAMA U RAZVOJU U PREDŠKOLSKE USTANOVE**

Djecu s kromosomskim poremećajima je jako važno uključiti u redovne predškolske ustanove kao i svu ostalu djecu jer djeca puno lakše i brže napreduju i uče. Uz svoje vršnjake djeca lakše stvaraju komunikaciju i potraže pomoć ako im je ona potrebna. Djeca u predškolskim ustanovama unaprjeđuju kognitivne sposobnosti, socijalni i emocionalni razvoj zbog toga što se osjećaju sigurnije kada su okruženi vršnjacima koji ih prihvaćaju, razvija se jezik i govor te isto tako dijete razvija finu i grubu motoriku. Kako bi dijete bilo uspješno uključeno u redovne predškolske ustanove odgajatelji se moraju dodatno profesionalno razvijati i stjecati nove kompetencije. Odgajatelj mora imati kompetencije s kojima će stvoriti povoljno okruženje za dijete s posebnim potrebama, djetetu omogućiti osjećaj sigurnosti, zaštićenosti, prihvaćanja i poštovanja. Prilikom uključivanja djeteta u predškolske ustanove treba uzeti u obzir osnovne principe rada s djecom. Znači treba imati pozitivan stav prema različitosti, uzimati u obzir djetetove individualne potrebe što zahtjeva fleksibilnost i prilagođavanje i odgovarajuće materijalne uvijete (Zrilić,2013.). Svakom djetetu s teškoćama u razvoju je potreban i individualni pristup te mu omogućiti dovoljno vremena za rješavanje pojedinih zadataka, treba mu se omogućiti osjećaj uspjeha. Vrlo je važno da je zadatak prilagođen djetetu, ne smije biti ni pretežak kako ga dijete ne bi riješilo ili kako ne bi samo došlo do potrebnog zaključka jer će izgubiti samouvjerenost i neće više pokušavati, isto tako zadatak ne smije biti ni prelagan jer dijete ne bude napredovalo u svom razvoju niti će proširivati svoje znanje. Veliku ulogu ima sama predškolska ustanova koja mora djetetu omogućiti prostor i opremu prilagođenu djetetu s poteškoćama u razvoju kako bi djetetu bilo ugodnije i kako bi se osjećao prihvaćenim. Djeca trebaju imati stručnu potporu u predškolskim ustanovama te se isto tako treba pratiti djetetov napredak i razvoj u svim segmentima. U vrtičkim skupinama nemaju koristi samo djeca s posebnim potrebama i ne razvijaju se samo oni, važno je napomenuti da i njihovi vršnjaci razvijaju veću toleranciju prema drugima, razvijaju empatiju te pomažu djeci s poremećajima u razvoju. Pri dolasku djeteta s poremećajima u razvoju u vrtićku skupinu svu djecu treba upoznati s njegovom bolešću, omogućiti djeci da postavljaju pitanja ako ih nešto zanima, no bez obzira na sve odgajatelj se mora ponašati jednako prema svoj djeci imaju li oni teškoće u razvoju ili ne. Prije polaska djeteta u odgojno-

obrazovnu ustanovu potrebno je razgovarati s roditeljima i zamoliti ih za pomoć ako će ona biti potrebna te im omogućiti sudjelovanje u odgoju i obrazovanju njihova djeteta, roditelje svakodnevno treba obavještavati o djetetovu napretku ili moguće i nazadovanju.

Kada se govori o uključivanju djece s poremećajima u redovne predškolske ustanove vrlo je važna suradnja roditelja i odgajatelja te cjelokupnog sustava predškolske ustanove kako bi se djetetu omogućio što lakši i bolji boravak u vrtićkim skupinama. Pri upisu djeteta je važno saslušati roditelja jer ono najbolje poznaje svoje dijete i njegovo ponašanje, valja napomenuti kako roditelji trebaju navesti sve medicinski važne podatke vezane za dijete kako bi u predškolskoj ustanovi odgajatelji, pedagog i ostali stručnjaci bili upućeni u bolest djeteta. Roditelje treba svakodnevno obavještavati o djetetovu razvoju, prilagodbi u vrtićkoj skupini i odnosima s ostalim vršnjacima. Valja pomno osmisliti okruženje u kojem će dijete boraviti, a tako da je primjereno i za ostalo djecu kako bi svi mogli biti u interakciji. Treba poznavati djetetove interese zbog lakšeg opremanja prostorija i nabavljanja potrebnih didaktičkih, taktilnih, čulnih i drugih materijala koje bi pomogle djeci u njihovom razvoju. Isto tako potrebno je uključiti i stručne suradnike koji bi povremeno, ako je to potrebno, sudjelovali u razvoju djece. Kako u svakoj vrsti kromosomskih poremećaja djeca imaju različite poteškoće tako moramo poznavati iste te od djetetove rane dobi utjecati na razvoj i unaprjeđenje njihovih sposobnosti. Smatra se da je djecu s teškoćama u razvoju važnije naučiti samostalnom obavljanju dnevnih aktivnosti nego ih podučavati brojevima, slovima i sl. Stoga se smatra da bi djecu trebalo poticati na samostalno hranjenje, oblačenje, vođenje higijene te samostalne interakcije s vršnjacima. Djeca koja su uključena u redovne odgojno-obrazovne ustanove postižu puno bolje obrazovne rezultate jer ih sredina potiče i omogućava im i bolje uvide u njihove mogućnosti i sposobnosti bez osuđivanja i netolerancije (Zrilić,2013.).

Prethodno opisane kliničke slike osoba s kromosomskim poremećajima znamo kako neka djeca mogu biti slabovidna, nagluha, hiperaktivna, mentalno zaostala ili otežano pokreću udove. Sve to moramo uzeti u obzir kako bi djeci omogućili nesmetan razvoj u predškolskim ustanovama. Vrlo je važno još od najranije dobi okruženje kreirati prema potrebama djeteta, ali uzimajući u obzir da se sva djeca mogu zajednički igrati i razvijati te da se poticajni materijali ne razlikuju

uvelike između djece s posebnim potrebama i zdrave djece. Najvažniji u djetetovu životu su svakako i roditelji koji su s djetetom od njegova rođenja i znaju što njihovom djetetu treba stoga se mora stvoriti pozitivan odnos dijete-roditelj, dijete-odgajatelj i odgajatelj-roditelj. Odgajatelj je obavezan voditi dokumentaciju o djetetu i njegovu napretku (Zrilić,2013.). Odgajatelj mora biti strpljiv s djecom s posebnim potrebama, ne smije ih požurivati i raditi pritisak jer će se dogoditi suprotna situacija i dijete se ne bude razvijalo niti napredovalo već će odbijati bilo kakvu suradnju, a tako će izgubiti i povjerenje prema odgajatelju.

Treba uzeti u obzir sva područja razvoja djeteta a to su: motorički razvoj, razvoj percepcije, kognitivni razvoj, jezični razvoj i društveni razvoj te svakom od navedenih razvoja je potrebno obratiti pozornost. Motorički razvoj je vrlo važan zbog djetetove usklađenosti tijela, ravnoteže i pokretljivosti. Motorički razvoj odgajatelj mora poticati okruženjem i različitim materijalima, djeci se omogućuje izrada raznih oblika uz pomoć plastelina ili glinamola, vađenje i stavljanje predmeta iz i u posudu, kotrljanje raznih predmeta, igre papirom te igre kockama raznih veličina. Razvoj percepcije je vrlo važan jer kod djece s posebnim potrebama se susrećemo s problemom percepcije (lijevo-desno, više-manje i sl.). Percepciju kod djece možemo razvijati uz pomoć pronalaženja raznih predmeta, traženja parova predmetima ili slikama, slaganjem puzzli i slagalica te grupiranjem podataka. Većina djece s kromosomskim poremećajima ima govornih i slušnih poteškoća stoga se potiče jezični razvoj kod djece kao što je artikulacijski govor, igre slušanja i igre pisanja. Jezični razvoj se može poticati raznim jednostavnim igrama kao što je pokvareni telefon, igra rime, igre riječima, dovršavanjem priča ili rečenica.

Društveni razvoj ili socijalizaciju potičemo zajedničkim aktivnosti, igrama u timovima, igrama usmjerenima na toleranciju koje potiču i prihvaćanje djeteta s posebnim potrebama (Bouillet, 2010.).

Stručni suradnici su potrebni u odgojno-obrazovnoj ustanovi kako bi pomogli u razvoju djece s posebnim potrebama, kako bi pomogli i odgajateljima i roditeljima da bi se okruženje što bolje prilagodilo i pomoglo djetetu s posebnim potrebama. Pedagozi su osobe koje pomažu odgajateljima i svim ostalim sudionicama u koordinaciji rada, održavaju pedagoške radionice kako bi zajednički uvidjeli kako mogu još poticati djetetov razvoj. Psiholozi uvelike pomažu roditeljima sa stručnom

psihološkom pomoći jer svakom roditelju je stresan polazak djeteta u predškolsku ustanovu. Edukacijsko-rehabilitacijski stručnjaci najviše pomažu djeci, a to su: logopedi, rehabilitatori i socijalni pedagozi. Logopedi djeci pomažu u poremećajima komunikacije, jezika i artikulacije, a socijalni pedagozi pomažu pri poremećajima u ponašanju.

## 5. ZAKLJUČAK

Kromosomski poremećaji uvelike utječu na život oboljelih. Uz mnoge zdravstvene teškoće oboljeli se često susreću s ne prihvaćanjem svoje okoline. S većinom kromosomskih poremećaja osobe mogu doživjeti normalnu starosnu dob, no s nekima kao što su Patauov i Edwardsov sindrom osobe ne dožive najčešće niti prvu godinu života. Kromosomski poremećaji nisu izlječivi no oboljelima se uz pomoć stručnih suradnika život može uvelike olakšati. Današnje društvo više ne isključuje oboljele iz svakodnevnog života kako se to radilo prijašnjih stoljeća. Osobe oboljele od kromosomskih poremećaja se nastoji uključiti što više u društvo, u redovne odgojno-obrazovne ustanove te se smatra kako to pomaže njihovu rastu i razvoju. Najčešći kromosomski poremećaj s kojim se možemo susresti je Downov sindrom koji je zadnjih godina sve češći. Kako se smatra da i dob majke utječe na pojavu tog sindroma tako sve češće nailazimo na Downov sindrom. Žene zbog školovanja i posla sve kasnije i kasnije se odlučuju na prvo dijete stoga i to može biti jedan od uzroka razvoja Downova sindroma kod djeteta. Odgojno-obrazovne institucije bi trebale bez susprezanja svoje odgajateljke, ali i učitelje poticati i educirati u radu s djecom s teškoćama u razvoju kako bi se djeci omogućio normalan život okružen vršnjacima i okolinom koja ga prihvaća i poštuje bez predrasuda. Mislim da bi svu djecu trebalo uključiti u redovne predškolske ustanove, ali isto tako da odgajateljima i učiteljima treba pružiti stručnu pomoć i podršku u svakodnevnom radu. Odgajatelj je dužan proučiti bolest s kojom se susreće kako bi mogao prostor u kojem će dijete boraviti kreirati i opremiti prema djetetovim potrebama i mogućnostima. Osoba koja radi s djetetom s teškoćama u razvoju ponajprije treba biti tolerantna, empatična, puna razumijevanja i strpljenja. Mislim da i osobe koje rade s djecom s teškoćama ne bi trebale djetetu pokazati osjećaj žaljenja jer dijete osjeća sve i želi da se prema njemu odnosimo s ljubavlju i poštenjem, a ne žaljenjem jer ako djetetu ne damo priliku za samostalni razvoj i da se dijete dokaže, ono to ne bude niti pokušavalo. U današnjem društvu još uvijek možemo naići na neodobravanje i netoleranciju okoline, no svatko ponaosob bi trebao raditi na sebi i na prihvaćanju različitosti jer ta različitost čini ovaj svijet. Svi ljudi mogu jedan od drugoga naučiti puno samo ako različitost gledaju s pozitivne strane. Razmislite samo što možemo naučiti od djece i odraslih s kromosomskim poremećajima. Oni su iznimno uporni, hrabri, zrače posebnom toplinom i srećom, malom gestom mogu



razveseliti sve oko sebe, vesele ih male stvari, oni prihvaćaju svoju okolinu ma kakva god ona bila te njihova toplina dopire do srca svih koji se nalaze u njihov blizini. Nakon svega treba se zapitati da li oni nisu veliki ljudi još većeg srca koji svijet boje u šarene radosne boje? Bez njih svijet bi bio mjesto neutralnih boja u kojem su svi približno slični i ne razlikuju se previše, no pitanje je kako bi svijet tako izgledao i da li bi uopće bilo sreće i veselja? Stoga svi zajedno moramo biti tolerantni, prihvaćati i učiti o različitosti.

## LITERATURA

Knjige:

1. Bouillet, D. (2010). *Izazovi integriranog odgoja i obrazovanja*. Zagreb: Školska knjiga
2. Čulić, V. i Čulić, S. (2009). *Sindrom Down*. Split: Naklada Bošković
3. Jukić, S., Damjanov, I. (2002). *Opća patologija*. Zagreb: Medicinska naklada
4. Kocijan-Hercigonja, D. i sur. (2000). *Mentalna retardacija*. Zagreb: Naklada Slap
5. Mardešić, D. i sur. (1991). *Pedijatrija*. Zagreb: Školska knjiga
6. Sadler (2008). *Langmanova medicinska embriologija*. Zagreb: Školska knjiga
7. Zergollern, Lj. i sur. (1987). *Medicinska genetika*. Zagreb: Školska knjiga
8. Zergollern Lj. i sur. (1994). *Pedijatrija 1*. Zagreb: IK Naprijed
9. Zrilić, S. (2013). *Djeca s posebnim potrebama u vrtiću i nižim razredima osnovne škole*. Zadar: Sveučilište u Zadru

Rad u elektroničkom časopisu:

1. Portal znanstvenih časopisa Republike Hrvatske *Hrčak* na adresi <http://hrcak.srce.hr/> Pristupljeno 30.kolovoza 2016.

Mrežna stranica:

1. MSD- priručnik dijagnostike i terapije na adresi <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/> Pristupljeno 30.kolovoza 2016.
2. Udruga Zvončić- udruga za djecu s teškoćama u razvoju na adresi <http://www.udruga-zvoncici.hr/> Pristupljeno 01. rujna 2016.

## **PRILOZI**

Slike:

1. slika: Dijete s Down sindromom
2. slika: Djevojčica s Turnerovim sindromom
3. slika: Muškarac s Klinefelterovim sindromom
4. slika: Djevojčica oboljela od trisomije 13
5. slika: Djevojčica s Edwardsovim sindromom

## **Kratak životopis**

### **Osobni podatci**

Ime i prezime: Matea Markesina

Adresa: Crkvena 3E, Ždralovi, Grad: Bjelovar, Poštanski broj: 43000

Država: Republika Hrvatska

Telefon: 0917273724

E-mail: matea.markesina@gmail.com

Datum rođenja: 12.01.1994.

Državljanstvo: Hrvatsko

### **Obrazovanje**

Vrijeme (od-do)      2013-2016

Institucija              Sveučilište u Zagrebu učiteljski fakultet odsjek za odgojiteljski  
studij- odsjek u Čakovcu, Čakovec

Vrijeme (od-do)      2009-2013

Institucija              Ekonomska i birotehnička škola Bjelovar, Bjelovar

### **Osobne vještine**

Materinski jezik: Hrvatski

Strani jezici: Engleski (osnovno)

Komunikacije vještine: dobre komunikacijske vještine i s djecom i s  
odraslima

Vozačka dozvola: B kategorija

## **Izjava o samostalnoj izradi rada**

Ja, Matea Markesina, izjavljujem da sam ovaj završni rad, na temu *Kromosomski poremećaji u djece i njihovo uključivanje u predškolske ustanove*, izradila samostalno uz vlastito znanje, pomoć stručne literature i sumentorice prim. mr. sc. dr. Marije Hegeduš – Jungvirth.

Potpis: \_\_\_\_\_

## Izjava o javnoj objavi rada

Naziv visokog učilišta

---

---

### IZJAVA

kojom izjavljujem da sam suglasan/suglasna da se trajno pohrani i javno objavi moj rad

naslov

---

vrsta rada

---

u javno dostupnom institucijskom repozitoriju

---

i javno dostupnom repozitoriju Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu (u skladu s odredbama *Zakona o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju*, NN br. 123/03, 198/03, 105/04, 174/04, 02/07, 46/07, 45/09, 63/11, 94/13, 139/13, 101/14, 60/15).

U \_\_\_\_\_, datum

Ime Prezime

---

OIB

---

Potpis

---