

PEDIATRICS®

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

www.pediatrics.org

Mbikëqyrja shëndetësore për fëmijët dhe adoleshentët me sindromën Down

Marilyn J. Bull, MD, FAAP,^a Tracy Trotter, MD, FAAP,^b Stephanie L. Santoro, MD, FAAP,^c Celanie Christensen, MD, MS, FAAP,^a Randall W. Grout, MD, MS, FAAP,^d KËSHILLI PËR GJENETIKËN

Përkthimi i porositur dhe mbështetur nga:
Global Down Syndrome Foundation



Në bashkëpunim me:
Down Syndrome Albania



Down Syndrome Kosova



Ky botim është një përkthim i "Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome," © 2022, nga American Academy of Pediatrics dhe është shtypur me leje. Ky përkthim pasqyron praktikat aktuale në Shtetet e Bashkuara të Amerikës që nga data e botimit origjinal nga American Academy of Pediatrics. American Academy of Pediatrics nuk e ka përkthyer këtë botim në gjuhën e përdorur në këtë publikim. American Academy of Pediatrics nuk mban përgjegjësi për ndonjë gabim, lëshim, ose probleme të tjera të mundshme të lidhura me këtë përkthim.



Mbikëqyrja shëndetësore për fëmijët dhe adoleshentët me sindromën Down

Marilyn J. Bull, MD, FAAP,^a Tracy Trotter, MD, FAAP,^b Stephanie L. Santoro, MD, FAAP,^c Celanie Christensen, MD, MS, FAAP,^a Randall W. Grout, MD, MS, FAAP,^d KËSHILLI PËR GJENETIKËN

Ky raport klinik është krijuar për të ndihmuar pediatrën në kujdesin për fëmijën, adoleshentin dhe familjen me diagnozë të sindromës Down të konfirmuar nga analiza e kromozomeve ose të dyshuar në bazë të depistimit prenatal. Edhe pse kontakti fillestar i një pediatri me fëmijën është zakonisht gjatë foshnjërisë, ndonjëherë gruaja shtatzënë me diagnozë prenatale të sindromës Down do të referohet për rishikim të gjendjes dhe këshillim gjenetik; ky raport ofron udhëzime edhe për këtë situatë. Udhëzuesi sipas moshës për klinikistin gjendet në figurën plotësuese 1.

Pediatrit luajnë një rol të rëndësishëm në kujdesin e fëmijëve dhe adoleshentëve me sindromën Down dhe të familjeve të tyre. Sindroma Down është shkaktari më i zakonshëm kromozomik i aftësisë së kufizuar intelektuale dhe ka pasur një përmirësim të ndjeshëm në cilësinë e jetës së individëve me këtë sindromë. Ndërgjegjësimi për çështjet e rëndësishme për fëmijët dhe adoleshentët me këtë sindromë dhe për ofruesit e tyre të përkujdesjes mund të sjellë një ndryshim të madh në rezultatet gjatë gjithë jetëgjatësisë.

Fëmijët me sindromën Down mund të kenë shumë sëmundje dhe dëmtime konjitive për shkak të pranisë së materialit gjenetik shtesë nga kromozomi 21 (Tabela 1).^{1,2} Megjithatë fenotipi është i ndryshueshëm, zakonisht ka karakteristika të shumta që i mundësojnë klinikistit me përvojë të dyshojë për diagnozën. Ndër gjetjet fizike më të zakonshme janë hipotonia, koka e vogël brakicefalie, palosjet/plikat epikantale, ura e sheshtë e hundës, fisurat palpebrale me pjerrësi për lart, njollat Brushfield, goja e vogël, veshët e vegjël, lëkura e tepërt në pjesën e pasme të qafës, plika palmare transverse unike, gisht i pestë i shkurtër me klinodaktili dhe hapësira e gjerë midis gishtit të parë dhe gishtit të dytë të këmbës, shpesh me një hark të thellë të shputës së këmbës. Shkalla e dëmtimit konjitiv është e ndryshueshme dhe mund të jetë e lehtë (IQ 50–70), zakonisht është e moderuar (IQ 35–50) ose herë pas here është e rëndë (IQ 20–35).

Ndër gjendjet mjekësore të zakonshme të fëmijët me sindromën Down janë humbja e dëgjimit (75%), apnea obstruktive e gjumit (50%–79%),

^aDepartment of Pediatrics, Division of Developmental Medicine, Indiana University School of Medicine, Riley Hospital for Children, Indianapolis, Indiana;^b San Ramon Valley Primary Care Medical Group, San Ramon, California;^c Department of Pediatrics, Division of Medical Genetics and Metabolism, Massachusetts General Hospital, Boston, Massachusetts; and^d Division of Children's Health Services Research, Department of Pediatrics, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, Indiana

Mjekët Bull, Trotter, Santoro, Christensen dhe Grout janë përfshirë drejtpërdrejt në planifikimin, kërkimin dhe shkrimin e këtij raporti, kanë miratuar dorëshkrimin përfundimtar siç është dorëzuar dhe pranojnë përgjegjësinë për të gjitha aspektet e punës.

Ky dokument mbrohet nga e drejta e autorit dhe është pronë e Akademisë Amerikane të Pediatrisë dhe bordit të saj drejtues. Të gjithë autorët kanë depozituar deklarata të konfliktit të interesit pranë Akademisë Amerikane të Pediatrisë. Çdo konflikt është zgjidhur përmes një procesi të miratuar nga bordi drejtues. Akademia Amerikane e Pediatrisë as nuk ka kërkuar dhe as nuk ka pranuar asnjë angazhim tregtar në krijimin e përmbajtjes së këtij botimi.

Udhëzimet në këtë raport nuk tregojnë një kurs ekskluziv trajtimi dhe nuk shërbejnë si standard i kujdesit mjekësor. Ndryshimet, duke marrë parasysh rrethanat individuale, mund të jenë të përshtatshme.

Të gjitha raportet klinike nga Akademia Amerikane e Pediatrisë skadojnë automatikisht 5 vjet pas publikimit, përveç nëse rikonfirmohen, rishikohen ose tërhiqen brenda kësaj periudhe.

DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010>

Adresa e korrespondencës për Marilyn J. Bull, MD, FAAP. Email: mbull@iu.edu

PEDIATRICS (Numrat ISSN: Botimi, 0031-4005; Online, 1098-4275).

E drejta e autorit ©2022: Akademia Amerikane e Pediatrisë

Përkthimi u komisionua dhe mbështet nga Fondacioni Global për Sindromën Down në bashkëpunim me Sindromën Down Albania.

Të citohet: Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al; AAP Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010

TABELA 1 Problemet mjekësore të zakonshme të sindromës Down

Gjendja	%
Probleme me dëgjimin	75
Probleme me shikimin	60–80
Nistagmë	3–33
Glaukomë	<1–7
Bllokimi i kanalit të lotit	3–36
Perde në sy	3
Strabizëm	36
Gabime refraktive	36–80
Keratokonius	1–13
Apne obstruktive e gjumit	50–79
Otit i mesëm sekretor	50–70
Sëmundje e lindur e zemrës	40–50
Vështirësi në ushqyerje	31–80
Infeksion i traktit respirator	20–36
Probleme dermatologjike	56
Hipodonti dhe dalje e vonë e dhëmbëve	23
Hipotiroidizëm i lindur	2–7
Antitrupa pozitive kundër tiroides (tiroidit Hashimoto; incidencë në varësi të moshës)	13–39
Hipertiroidizëm	0,65–3
Sëmundje e tiroides në moshë madhore	50
Atrezi gastrointestinale	12
Konvulsione	1–13
Probleme hematologjike	
Anemi	1,2
Mungesë hekuri	6,7
Mielopoezë jonormale kalimtare	10
Leucemi	1
Sëmundje autoimune	
Tiroidit Hashimoto	13–39
Sëmundja Graves	1
Sëmundje celiake	1–5
Diabet i tipit 1	1
Artrit idiopatik i të rinjve	<1
Alopecia	5
Instabilitet atlantoaksial simptomatik	1–2
Autizëm	7–19
Sëmundja e Hirschsprung	<1
Sëmundja "moyamoya"	

Incidenca e sindromës Down te pacientët me sëmundjen "moyamoya" është 26 herë më e lartë sesa te lindjet e gjalla

otiti i mesëm (50%–70%), problemet me sytë (60%–80%), duke përfshirë perden në sy (<1%–3%),³ bllokimi i kanalit të lotit (3%–36%), strabizmi dhe gabimet e rënda refraktive (36%–80%), defektet e lindura të zemrës (50%), çrregullimi neurologjik (1%–13%), atrezia gastrointestinale (12%), luksacioni i legenit dhe anomalitë e legenit (2%–8%),^{4,5} instabiliteti atlantoaksial simptomatik (1%–2%),^{6,7} sëmundja e tiroides (24%–50%)^{2,8} dhe, më rrallë, mielopoeza jonormale kalimtare (4%–10%) dhe më vonë leucemia (1%),

sëmundjet autoimune,^{2,8–10} duke përfshirë tiroiditin Hashimoto (13%–39%), me incidencë në varësi të moshës, sëmundja celiake (1%–5%), sëmundja e Hirschsprung (<1%),³ dhe autizmi (7%–19%).^{11,12}

Individët me sindromën Down shpesh funksionojnë në mënyrë më efektive në situata sociale sesa do të parashikohej në bazë të rezultateve të vlerësimit konjitiv, përveç rasteve kur ka prani të autizmit bashkëshoqërues. Edhe pse niveli i funksionimit social-emocional mund të ndryshojë, këto aftësi mund të

përmirësohen me ndërhyrje dhe terapi të hershme deri në moshën e rritur të hershme.

Në ~96% të fëmijëve me sindromën Down, gjendja është sporadike për shkak të trizomisë jofamiljare 21, në të cilën ka 47 kromosome, duke përfshirë praninë e një kromozomi 21 të lirë, shtesë. Në ~3% deri në 4% të individëve me fenotipin e sindromës Down, materiali kromozomik shtesë është rezultat i një translokacioni jo të ekuilibruar midis kromozomit 21 dhe një kromozomi tjetër akrocentrik, zakonisht kromozomi 14 ose 21. Përafërsisht tre të katërtat e këtyre translokacioneve jo të ekuilibruara janë të reja dhe pjesa e mbetur rezulton nga translokacioni i trashëguar nga një prind. Nëse fëmija ka një translokacion, prindërve duhet t'u ofrohet një kariotip për të përcaktuar nëse translokacioni është familjar apo i ri. Në pjesën e mbetur prej 1% deri në 2% të individëve me fenotipin e sindromës Down, ka një kombinim të 2 linjave qelizore: 1 normale dhe tjetra me trizomi 21. Kjo gjendje quhet mozaicizëm. Individët me mozaicizëm mund të kenë një formë më të lehtë se individët me trizomi 21 të plotë ose me kromozomin 21 të translokacionit, por nuk ndodh gjithmonë kështu dhe gjendja e tyre mund të përfshijë ndonjë nga problemet mjekësore të lidhura dhe mund të jetë e padallueshme nga trizomia 21. Mundësia e recidivës për familjet me një fëmijë me këtë sindromë varet nga shumë faktorë dhe varion ndjeshëm, nga 1% në shumicën e familjeve deri në 100% në disa rrethana. Në tabelën 2 përshkruhen karakteristikat e ndryshme kromozomike të sindromës Down.

Për të gjitha familjet rekomandohet këshillim formal nga një gjenetist klinik ose këshillues gjenetik.

Disa fusha kërkojnë vlerësim të vazhdueshëm gjatë gjithë fëmijërisë dhe duhet të rishikohen në çdo

TABELA 2 Baza kromozomike e sindromës Down

Përqindja	Baza kromozomike
96	Mosndarja meiotike (95% ndodh në vezë, me risk recidive prej 1% derisa risku i moshës së nënës kalon 1% në moshën 40 vjeç, dhe më pas rritet sipas moshës së nënës)
3-4	Translokacioni (zakonisht ndodh me 1 kromozom 21 të lidhur me kromozomin 14, 21 ose 22) Translokacioni 14/21 (1/3 e pacientëve kanë një prind bartës me kariotip të ekuilibruar) 90% kanë nënën si prind bartës, me mundësi recidive prej 10%-15% 10% kanë babanë si bartës, me mundësi kthimi 2%-5% Translokacioni 21/21 (1/14 e pacientëve kanë prind bartës me kariotip të ekuilibruar); ekziston një probabilitet i barabartë që prindi bartës të jetë ose nëna ose babai, me mundësi recidive prej 100% ¹³
1-2	Mozaicizmi: numri i qelizave të prekura i ndryshëm midis individëve; gjetjet klinike ndryshojnë shumë Më pak komplikacione mjekësore dhe aftësi e kufizuar intelektuale shpesh më pak e rëndë Trizomia e pjesshme: prani e dyfishimit të segmentit të kufizuar të kromozomit 21; jashtëzakonisht e rrallë

Përshtatur nga Bull MJ. Sindroma Down.¹⁴

Informacioni në lidhje me mosndarjen meiotike dhe translokacionin është nga Hook,¹⁵ informacioni në lidhje me mozaicizmin është nga Papavassiliou et al¹⁶ dhe informacioni në lidhje me trizominë e pjesshme është nga Pelleri et al.¹⁶

vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore dhe të paktën çdo vit. Në këto fusha përfshihen:

- mbështetja personale në dispozicion të familjes;
- pjesëmarrja në një qendër mjekësore me në qendër familjen;
- gjendjet mjekësore dhe zhvillimore të lidhura me sindromën Down, sipas moshës;
- programet e mbështetjes financiare dhe mjekësore dhe planifikimi financiar afatgjatë për të cilat fëmija dhe familja për të cilat fëmija dhe familja mund të kualifikohen;
- parandalimi i lëndimeve dhe abuzimit, duke i kushtuar vëmendje të veçantë aftësive zhvillimore dhe kapacitetit intelektual; dhe
- ushqyerja dhe aktivitetet për të ruajtur peshën e duhur.

VIZITA PRENATALE

"American College of Obstetricians and Gynecologists" rekomandon që të gjitha grave shtatzëna, pavarësisht nga mosha apo statusi i riskut, t'u ofrohet opsioni i testimit depistues dhe diagnostik për sindromën Down.^{17,18}

Ekziston një gamë e larmishme e testeve depistuese në tremujorin e parë dhe të dytë, të cilat përfshijnë përdorimin e serumit të nënës dhe të

ekografisë. Secili prej tyre ofron nivele të ndryshme ndjeshmërie dhe specifikiteti. Testi depistues numër 1 është superior ndaj testeve të tjera depistuese në të gjitha karakteristikat. Vitet e fundit po ofrohet testi prenatal joinvaziv duke përdorur ADN-në jashtëqelizore (cfDNA) dhe është metoda më e ndjeshme e depistimit për sindromën Down. Depistimi i cfDNA-së për sindromën Down është dukshëm më i ndjeshëm dhe më specifik se metodat e zakonshme të depistimit, ku sipas një meta-analize të vitit 2017 shkalla e tij e zbulimit dhe shkalla e fals-pozitivitetit të shtatzënitë me një fetus ishin përkatësisht 99,7% dhe 0,04%.¹⁹ cfDNA përdor një kampion gjaku të nënës për të analizuar fragmente të vogla të ADN-së në qarkullim të lirë nga placenta. Duke qenë se cfDNA vjen nga placenta dhe jo drejtpërdrejt nga fetus, ky është një test depistues dhe jo diagnostik. Analiza e cfDNA mund të kryhet që në javën e 9-10 të shtatzënisë, në varësi të laboratorit, dhe një rezultat me risk të lartë nga cfDNA do të kërkonte konfirmim me anë të testimit diagnostik duke përdorur kampionim të vileve korionike (CVS) ose amniocentezë. Mund të kryhet depistim për trizomi 21 nga cfDNA në shtatzënitë me binjakë, por numri total i rasteve të raportuara është i vogël.²⁰

Testet e tjera depistuese për

sindromën Down përfshijnë depistimin në tremujorin e parë, i cili përfshin moshën e nënës, ekografinë e translucencës nukale dhe matjen e beta-gonadotropinës korionike humane në serum të nënës dhe të proteinës plazmatike A të lidhur me shtatzëninë. Depistimi në tremujorin e dytë ofrohet për pacientet që së pari kërkojnë kujdes mjekësor në tremujorin e dytë ose në vende ku nuk ofrohet depistim në tremujorin e parë. Depistimi serik në tremujorin e dytë, i quajtur shpesh si testi i katërfishtë, përfshin riskun e moshës së nënës me matjen e përqendrimeve të beta-gonadotropinës korionike humane, estriolit të lirë, a-fetoproteinës, inhibinës në serum të nënës. Shkalla e zbulimit të sindromës Down nga depistimi në tremujorin e parë është 82% deri në 87%, nga depistimi në tremujorin e dytë është 80% dhe nga depistimi i kombinuar në tremujorin e parë dhe të dytë (i referuar si depistimi i integruar) është 95%. Këto teste depistuese raportohet se kanë një shkallë fals-pozitiviteti prej 5%.²¹⁻²⁴

Ekografia është një mjet depistues shtesë për sindromën Down, pasi ndryshimet strukturore, duke përfshirë defektet e lindura të zemrës, rritjen e palës së lëkurës nukale, shenjën e "fluskave të dyfishta" që sugjerojnë praninë e atrezisë duodenale, ventrikulomegalinë dhe kockat e shkurtra-gjata, mund të identifikohen nga imazheria prenatale. Edhe pse ekografia është një mjet depistues shtesë, nuk është diagnostikuese për sindromën Down.

Testimi diagnostikues për sindromën Down përfshin CVS-në ose amniocentezën. Avantazhi i CVS-së është që kryhet më herët në shtatzëni, midis javëve 10 dhe 14 të shtatzënisë. Merrret një kampion i placentës përmes abdomenit ose përmes cerviksit, në varësi të preferencës së ofruesit dhe vendndodhjes së placentës. Amniocenteza është një procedurë që kryhet pas javës së 15-të të shtatzënisë, përmes abdomenit, për të marrë një kampion të lëngut amniotik. Risku për humbjen e

shtatzënisë nga procedura e CVS-së ose amniocentezës, sipas studimeve të fundit, është i krahueshëm kur kryhet nga ofrues ekspertë, konkretisht 0,22% për amniocentezën dhe 0,11% për CVS-në.^{25,26}

Pediatërve mund t'u kërkohej që të këshillojnë familjen, fetusin i së cilës është identifikuar me sindromën Down ose ka probabilitet të lartë për të pasur sindromën Down. Familjet mund të kenë shumë pyetje gjatë shtatzënisë dhe veçanërisht kur fëmija ka sindromën Down. Ato mund të kenë marrë këshillim nga një këshillues i certifikuar gjenetik, një gjenetist klinik, një specialist mjekësor perinatolog, mjek obstetër ose specialist i zhvillimit. Për më tepër, prindërit mund të kenë marrë informacion dhe mbështetje nga një organizatë me në fokus familjen, si p.sh. "Parent to Parent USA", një grup lokal për sindromën Down, një organizatë kombëtare për sindromën Down, një media sociale ose ndoshta një faqe interneti me informacione të pasakta. Peditrit që shpesh kanë një marrëdhënie të mëparshme me familjen mund të jenë burim natyror mbështetjeje dhe udhëzimi në kontekstin e qendrës mjekësore. Kilinici duhet të jetë i përgatitur për t'iu përgjigjur pyetjeve, për të shqyrtuar informacionin që ka marrë familja dhe për të ndihmuar në procesin e vendimmarrjes.²⁷ Kur t'i kërkohej, pediatri duhet të diskutojë temat e mëposhtme me familjen:

1. Studimet laboratorike prenatale dhe çdo test konfirmues që çoi në diagnozë, si dhe çdo studim imazherik i fetusit që është kryer ose do të kryhet. Shumë familje e shohin të rëndësishme që diagnoza të konfirmohet përpara se të mendojnë se çfarë do të thotë ajo për foshnjën dhe familjen e tyre.
2. Është mirë për familjet që të dëgjojnë një perspektivë të drejtë dhe të ekuilibruar, duke përfshirë rezultatet e shumta pozitive të fëmijëve me sindromën Down dhe efektet e tyre në familje. Familjet zakonisht kanë pyetje në lidhje

me prognozën dhe manifestimet fenotipike, duke përfshirë gamën e gjerë të ndryshueshmërisë së vërejtur te foshnjat dhe fëmijët me sindromën Down. Vizita prenatale është një mundësi e mirë për të ofruar lidhje me një organizatë bashkëpunimi mes homologësh (peer-to-peer) për mbështetje (shihni "Burimet për familjet").

3. Diskutoni çdo studim shtesë të kryer që mund të përmirësojë vlerësimin e prognozës (p.sh., ekokardiografia e fetusit, ekografia për keqformimet e traktit gastrointestinal). Konsultimi me një nënspecialist të duhur mjekësor, si p.sh. me një pediatër kardiolog ose një kirurg pediatër, mund të bëhet në periudhën prenatale nëse zbulohen gjetje jonormale.
4. Diskutoni trajtimet dhe ndërhyrjet që ofrohen aktualisht. Familjet kanë nevojë të dëgjojnë se nuk janë vetëm dhe se mund të gjejnë mbështetje dhe shërbime pas lindjes së foshnjës. Diskutoni burimet e ndërhyrjes së hershme, programet e mbështetjes për prindërit dhe çdo trajtim të përshtatshëm në të ardhmen.
5. Diskutoni për zgjatjen e jetëgjatësisë së parashikuar, e cila është rritur nga 30 vjet në vitin 1973 në 60 vjet në vitin 2002. Kjo rritje ka ardhur si rezultat i përmirësimit të kujdesit mjekësor, mundësive të arsimit dhe përmirësimit të përshtatjes sociale. Gjithashtu, duhet të diskutohen komplikacionet dhe efektet e padëshiruara të mundshme, kostot dhe mbështetjet financiare të disponueshme, si dhe sfidat e tjera që lidhen me menaxhimin dhe kujdesin gjithëpërfshirës. Pediatri mund të shpjegojë se ata do të mbështeten më së miri në kontekstin e një qendre mjekësore me në qendër pacientin.
6. Familja që mëson se fëmija i saj do të ketë sindromën Down duhet të marrë parasysh shumë çështje. Këto çështje duhet të diskutohen duke përdorur një qasje jodrejtuese. Në rastet e diagnozës prenatale, kjo mund të përfshijë

diskutimin e vazhdimet ose ndërprerjes së shtatzënisë, rritjen e fëmijës në familje, vendosjen në kujdestari dhe birësimin.²⁸

7. Duhet të ndani me ta mekanizmin e shfaqjes së sindromës Down në fetus dhe përqindjen e mundshme të recidivës për familjen, siç ofrohet nga këshillimi gjenetik. Diskutoni mundësinë e këshillimit gjenetik ose të takimit me një profesionist të gjenetikës.

Gjatë shtatzënisë, pediatri mund të:

1. Hartojë një plan për lindjen dhe kujdesin neonatal me mjekun obstetër dhe familjen. Gjatë përparimit të shtatzënisë, duhet të kryhen studime shtesë, nëse ofrohen të tilla, nëse rekomandohen nga nënspecialistët mjekësorë dhe/ose sipas dëshirës së familjes. Këto studime (p.sh. zbulimi i një defekti kompleks të zemrës nga ekokardiografia e fetusit) mund të ndihmojnë zhvillimin e drejtpërdrejtë të një plani menaxhimi dhe në përmirësimin e rezultatit për nënën dhe foshnjën.²⁹
2. Ofroni kontakt midis prindërve dhe informacion rreth organizatave mbështetëse lokale dhe kombëtare, pasi komunikimi me prindërit që kanë përvojë është shpesh një burim shumë i dobishëm për vendimmarrjen nga ana e ofruesit të përkujdesjes.
3. Ofroni referim te një gjenetist klinik ose këshillues gjenetik për një diskutim më të gjerë të rezultateve dhe variacioneve klinike, shkallës së recidivës, opsioneve të ardhshme riprodhuese dhe vlerësimit të risqeve për anëtarët e tjerë të familjes.

MBIKËQYRJA SHËNDETËSORE NGA LINDJA DERI NË 1 MUAJ PAS LINDJES: FOSH NJAT E PORSALINDURA

Është fakt i ditur se nevojat mjekësore të foshnjave të porsalindura me sindromën Down janë të ndryshme dhe koha e çdo ndërhyrjeje varet nga nevojat e foshnjës, por është e rëndësishme që të gjitha ndërhyrjet të adresohen dhe që në kohën e daljes nga spitali të bëhet një transferim i kujdesshëm i kujdesit.

Ekzaminimi

Hapi i parë në vlerësimin e një foshnje të porsalindur për trizominë 21 është një shqyrtim i kujdesshëm i historisë familjare dhe informacionit prenatal, duke përfshirë:

- rezultatet e studimeve prenatale të kromozomeve, nëse janë kryer të tilla; dhe
- historinë familjare të fëmijëve të mëparshëm që kanë lindur me trizomi 21 ose ndryshime zhvillimore ose të shtatzënieve që kanë përfunduar në abort. (Këto mund të jenë të dhëna domethënëse që tregojnë se një familje mund të ketë një translokacion të ekuilibruar që i bën ata të predispozuar për të pasur fëmijë me trizomi 21.)

Për fëmijët diagnoza e të cilëve është përcaktuar përpara lindjes, duhet të merret një kopje zyrtare e raportit të kromozomeve nga një amniocentezë ose CVS. Ky raport i mundëson klinikistit të konfirmojë diagnozën, të rishikojë rezultatet me familjen dhe të shtojë diagnozën zyrtare në kartelën mjekësore të fëmijës. Nëse rezultatet e testimit prenatal nuk janë të disponueshme ose nëse është kryer vetëm cfDNA, duhet të merret një kampion gjaku nga kordoni umbilikal ose një kampion gjaku periferik për të kryer testin e kariotipit postnatal me qëllim konfirmimin e diagnozës dhe përjashtimin e një translokacioni kromozomik.

Ekzaminimi fizik është testi më i ndjeshëm në 24 orët e para të jetës për të diagnostikuar trizominë 21 te një foshnjë. Nëse klinikisti vëren tregues që sugjerojnë sindromën Down gjatë një ekzaminimi fizik, atëherë duhet të dërgojë një kampion gjaku për testin e kariotipit. Klinikisti duhet të lajmërojë laboratorin dhe të kërkojë rezultate të shpejta. Përveç

kësaj, sipas nevojës, brenda 24 deri në 48 orëve duhet të ofrohet një studim që përdor teknologjinë e hibridizimit me fluoreshencë in situ (FISH), për të ndihmuar në përcaktimin e diagnozës dhe këshillimin për prindërit. Megjithatë, studimi FISH, mund të tregojë vetëm nëse ka kopje shtesë të kromozomit 21 dhe nuk përcakton praninë ose mungesën e një translokacioni. Prandaj, një rezultat pozitiv nga testi FISH duhet të konfirmohet nga një kariotip për të identifikuar translokacionet që mund të kenë ndërlikime për këshillimin e mëtejshëm riprodhues për prindërit dhe ndoshta anëtarët e tjerë të familjes. Analiza e kromozomit me mikromatrica nuk është e përshtatshme, sepse nuk e diferencon trizominë 21 të shkaktuar nga mosndarja nga ajo e shkaktuar nga një translokacion jo i ekuilibruar.

Gjatë dhënies së diagnozës së trizomisë 21 (Tabela 3):

- nëna duhet të lejohet të marrë veten nga lindja e menjëhershme e foshnjës dhe të ketë pranë partnerin e saj ose individin mbështetës përpara dhënies së diagnozës;
- informacioni duhet të jepet në një ambient privat, nga mjekët e

përfshirë, mundësisht nga ofruesi i kujdesit parësor për foshnjën dhe mjeku obstetër³⁰; dhe

- rekomandohet që spitalet të koordinojnë dhënien e informacionit dhe të ofrojnë një dhomë private në spital në pritje të konfirmimit të diagnozës.

Gjatë informimit të familjeve për sindromën Down, mjeku fillimisht duhet të përgëzojë prindërit për lindjen e foshnjës së tyre. Mjekët obstetër dhe pediatër duhet të koordinojnë dhënien e informacionit dhe të informojnë menjëherë prindërit për dyshimet që mund të kenë, në një mjedis privat dhe sipas rastit, në prani të të dy prindërve. Mjekët duhet të përdorin përvojën dhe ekspertizën e tyre për të ofruar mbështetje dhe udhëzime për familjet. Klinikistët duhet të sigurojnë një qasje të ekuilibruar që pasqyron ndryshueshmërinë dhe gamën e gjerë të rezultateve aktuale, në vend të opinionëve apo përvojës së tyre personale, të japin materiale të printuara aktuale dhe të ofrojnë ndërlidhje me familje të tjera që kanë fëmijë me sindromën Down dhe me organizata mbështetëse nëse ofrohen në vend.

TABELA 3 Komunikimi me familjet³¹

Në kohën e diagnozës, është thelbësore të ofrohet udhëzim i menjëhershëm, duke përfshirë sa vijon:

- për të uruar fillimisht familjen
- për të pasur të pranishëm foshnjën dhe për t'ju referuar me emër
- për të pasur një sjellje të respektueshme ndaj pacientit
- për të caktuar kohën për diskutim pas përfundimit të lindjes dhe në momentin që dyshohet për diagnozën (jo domosdoshmërisht e konfirmuar)
- për të pasur një individ mbështetës të pranishëm për nënën, babain dhe anëtarët e familjes sipas rastit
- për të përdorur një qasje të bashkuar të ekipit të udhëhequr nga mjekët

Diskutimi i dobishëm përfshin:

- informacione të përditësuara dhe të sakta
- qasje të ekuilibruar në vend të mbështetjes në opinionet dhe përvojën personale
- gjuhë që ka në fokus individin (d.m.th, fëmijën me sindromën Down)³²;
- lidhje me prindërit e tjerë dhe grupet e burimeve
- diskutimin e mundësive për jetën për individët me sindromën Down

Ndani me familjet dinamikat brenda familjeve dhe perspektivat individuale:

- individët me sindromën Down: gati 99% e tyre treguan se ishin të lumtur me jetën që bëjnë dhe 97% prej tyre u pëlqente vetja dhe i inkurajonin profesionistët e kujdesit shëndetësor që t'i vlerësonin, duke theksuar se ata kanë të njëjtat shpresa dhe ëndrra si individët pa sindromën Down.³³;
- prindërit: 79% mendonin se këndvështrimi i tyre për jetën ishte më pozitiv për shkak të individëve me sindromën Down³¹;
- motrat dhe vëllezërit: 88% mendonin se ishin njerëz më të mirë për shkak të motrave/vëllezërve të tyre me sindromën Down³³;
- shumica e familjeve raportojnë ndjenja unanime dashurie dhe krenarie
- tematikat pozitive mbizotërojnë në familjet moderne³⁴

Është e rëndësishme që klinikistët të jenë të vetëdijshëm për realitetin dhe mundësitë që individët me sindromën Down kanë për të pasur një jetë të shëndetshme dhe produktive.³⁰

Kur rezultati përfundimtar të jetë i disponueshëm, duhet të konfirmohet diagnoza laboratorike e sindromës Down dhe të rishikohet kariotipi bashkë me prindërit. Kur është e mundur, gjetjet specifike duhet të diskutohen me të dy prindërit, duke përfshirë manifestimet klinike të mundshme që lidhen me sindromën. Këto tema duhet të rishikohen përsëri në një takim të mëvonshëm. Familjet duhet të referohen për këshillim gjenetik, nëse ai nuk është kryer në periudhën prenatale.

Shpesh, në mjediset spitalore, kujdesi për të porsalindurin ofrohet nga mjeku i cili nuk do të jetë pediatri i kujdesit parësor. Nëse mjeku që ofron kujdesin për të porsalindurin nuk do të jetë pediatri i kujdesit parësor, ai duhet të sigurohet që të ketë një kalim të qetë, duke transferuar kartelën mjekësore dhe duke u siguruar që të planifikohet një takim i hershëm vijues për të porsalindurin.

Duhet të diskutohen karakteristikat që i atribuohen sindromës Down, si dhe ato që janë familjare.

Diskutoni dhe shqyrtoni

- Hipotoninë.
- Pamjen e fytyrës dhe vini në dukje praninë e karakteristikave familjare.
- Lëkurën e "mermertë"; shpjegoni që kjo është e zakonshme te foshnjat me sindromën Down dhe qetësoni familjen për këtë gjetje.

Vlerësoni për

- Defekte të zemrës (50% risk) Kryeni një ekokardiogramë, e cila do të lexohet nga një pediatër kardiolog, pavarësisht nëse është kryer ekokardiograma e fetusit. Referojuni një pediatri kardiolog për vlerësimin e foshnjave që

kanë rezultate jonormale në ekokardiogramën postnatale.

- Problemet me ushqyerjen. Vështirësitë në ushqyerje, duke përfshirë refluksin gastroezofageal dhe disfaginë, janë tejet të zakonshme (31%–80% tek individët me sindromën Down).^{35,36} Disfagia mund të rezultojë nga problemet motorike orale dhe nga disfunksioni orofaringeal. Hipotonia, makroglosia relative me një zgavër orale relativisht të vogël, ulja e forcës së nfullës dhe kontrolli i dobët i gjuhës kontribuojnë në problemet. Simptomat e vështirësisë në ushqyerje përfshijnë ushqyerjen e ngadaltë, mbytjen gjatë ushqyerjes dhe shtim të ngadaltë në peshë. Deri në 90% e pacientëve me sindromën Down që aspirojnë (kalojnë ushqim në rrugët e frymëmarrjes), e bëjnë këtë pa zhurmë, pa kollë apo simptoma të dukshme dhe simptomat shpesh nuk dallohen gjatë një vlerësimi klinik të ushqyerjes.^{35,37} Vështirësia në ushqyerje shfaqet më shpesh tek të gjitha foshnjat me sindromën Down, por veçanërisht tek ato që lindin para kohe, kanë hipotoni të theksuar, janë nën peshë ose pësojnë desaturim gjatë ushqyerjes. Foshnjat që (1) kanë hipotoni të theksuar sipas gjykimit të pediatrit, (2) janë nën peshë, (3) kanë ushqyerje të ngadalshme, (4) mbyten gjatë ushqyerjes, (5) kanë simptoma respiratore persistente ose rekurrente, ose (6) që pësojnë desaturim gjatë ushqyerjes, duhet të referohen menjëherë për vlerësim të kualifikuar të ushqyerjes ose studim të mundshëm të ushqyerjes me video.^{37,38} Studimet e ushqyerjes me video mund të jenë të dobishme për të përcaktuar se cilat foshnja kanë nevojë për ndërhyrje. Sipas mundësisë, mund të kryhen studime joradiologjike fluoroskopike me video të qëllitjes të foshnjat, duke përfshirë edhe ato që ushqehen me gj. Funksioni i të ushqyerit ndryshon gjatë foshnjërisë dhe fëmijërisë së hershme dhe mund të shfaqen studime të përsëritura,

veçanërisht nëse simptomat respiratore vazhdojnë.³⁹ Nëse nuk trajtohet, aspirimi mbetet një shkaktar i anashkaluar i simptomave respiratore rekurrente.⁴⁰ Foshnjat me sindromën Down mund të ushqehen shumë mirë me gj, por disa mund të kenë nevojë për mbështetje të hershme derisa të vendoset një model i suksesshëm ushqyerjeje. Disa foshnja mund të flenë për periudha të gjata dhe nëse nuk shtojnë peshë në mënyrën e duhur, duhet të zgjohen për t'u ushqyer, për të ruajtur sasinë e duhur të kalorive të marra.

- Perden në sy në lindje duke kërkuar për një refleks të kuq. Perdja në sy mund të përparojë ngadalë dhe, nëse zbulohet, kërkon vlerësim dhe trajtim të menjëhershëm nga një okulist me përvojë në menaxhimin e fëmijëve me sindromën Down, pasi rezultatet kirurgjikale në këto raste ofrojnë siguri.^{41,42}
- Humbjen e lindur të dëgjimit, me testim objektiv, si p.sh përgjigjja e evokuar dëgjimore e tringut të trurit ose emetimi otoakustik. Nëse foshnja nuk i kalon studimet depistuese për të porsalindurin, referojuni një otolaringologu, i cili ka përvojë në ekzaminimin e foshnjave me kanale të jashtme të ngushtuara, për të përcaktuar nëse ka anomali të veshit të mesëm. Mund të nevojitet timpanometri nëse membrana e timpanit është e vizualizuar keq.^{42,43} Referojuni ndërhyrjes së hershme brenda 48 orëve nga konfirmimi se foshnja nuk dëgjon ose ka vështirësi në dëgjim.^{43,44}
- Atrezinë duodenale ose atrezinë/stenozën e anusit dhe rektumit duke marrë historikun dhe duke kryer një ekzaminim klinik.
- Vlerësimi për apnenë, bradikardinë, ose desaturimin e oksigjenit duhet të bëhet me foshnjën në një ndenjëse sigurie në makinë, pasi të gjithë foshnjat me sindromën Down kanë risk të shtuar që i atribuohet hipotonisë, bllokimit të rrugëve të sipërme të frymëmarrjes ose që kanë kryer një operacion kardial. Para daljes nga spitali duhet të kryhet një depistim i sediljes së sigurisë në makinë.⁴⁵

- Konstipacionin. Nëse vërehet konstipacion, kryeni vlerësim për dietën e kufizuar ose sasinë e kufizuar të lëngjeve të marra, hipotoninë, hipotiroidizmin ose keqformimin e aparatit gastrointestinal, duke përfshirë stenozen ose sëmundjen e Hirschsprung, për të cilat ka risk të shtuar. Rishikoni kohën e kalimit të mekoniumit pasi vonesa mund të jetë tregues i sëmundjes së Hirschsprung dhe sëmundjeve të tjera.
- Refluksin gastroezofageal, i cili zakonisht diagnostikohet dhe menaxhohet në mënyrë klinike. Nëse kontribuon në probleme kardiorespiratore ose në moszhvillim, referoni për ndërhyrje si nënspecialitet.
- Frymëmarrjen me zhurmë si fishkëllimë, frymëmarrjen e rënduar, ose frymëmarrjen e zhurmshme. Nëse kontribuon në probleme kardiorespiratore ose vështirësi në të ushqyer, referojuni një otolaringologu, pulmonologu pediatrik ose programi të aparatit të frymëmarrjes dhe atij tretës për të vlerësuar anomalitë e rrugëve të frymëmarrjes, programi të aparatit të frymëmarrjes dhe atij tretës për të vlerësuar anomalitë e rrugëve të frymëmarrjes. Kanalet e vogla dhe bllokimet e hundës kontribuojnë shpesh në frymëmarrjen me zhurmë si fishkëllimë. Anomalitë dhe madhësia e vogël e trakesë mund ta bëjnë dhe më të vështirë intubimin. Hipotonia dhe madhësia e vogël e trakesë rrisin gjithashtu riskun e episodeve rekurrenente të spazmës së glotës.
- Anomalitë hematologjike. Kryeni një analizë të gjakut komplet me diferencial deri në moshën 3-ditore për të kryer vlerësimin për mielopoezën jonormale kalimtare (TAM) (që më parë quhej çrregullimi mieloproliferativ kalimtar), policiteminë dhe anomalitë e tjera hematologjike. Leukocitoza ose TAM është tejet e zakonshme në këtë popullatë (9%) dhe mund të shfaqet me efuzione perikardiale dhe pleurale, por mund të jetë e heshtur pa zmadhim të mëlçisë dhe shprekës, verdhëz ose skuqe.^{46,47} Megjithëse leukocitoza ose TAM zakonisht kthehet

spontanisht brenda 3 muajve të parë të jetës, foshnjat me TAM mund të kenë nevojë për kimioterapi dhe janë në rrezik për vdekje në 6 muajt e parë të jetës (deri në 20%) dhe kanë një risk të shtuar të leucemisë mieloide akute në 4 vitet e para të jetës. (~30%). Të gjithë foshnjat me sindromën Down dhe TAM duhet të vlerësohen nga departamenti i hematologjisë/onkologjisë pediatrike menjëherë pas diagnostikimit. Anomali të shumta hematologjike, përveç blastëve > 10%, raportohen zakonisht tek foshnjat e porsalindura me trizomi 21, duke përfshirë neutrofilinë (80%), trombocitopeninë (66%) dhe trombocitozën, të cilat përgjithësisht shërohen në javën e parë të jetës, kurse makrocitoza është gjithashtu e zakonshme, por shpesh nuk shërohet.⁴⁸ Foshnjat me një sërë anomalish të ndryshme nga makrocitoza, që vazhdojnë pas javës së parë të jetës, duhet të referohen te një hematolog. Leucemia është më e zakonshme tek fëmijët me sindromën Down sesa në popullatën e përgjithshme, por përsëri është e rrallë (1%).⁴⁹

- Ofruesit e përkujdesjes për foshnjat me TAM duhet të këshillohen në lidhje me riskun për leucemi dhe të vihen në dijeni për shenjat, duke përfshirë mavijosjet e lehta, ethet rekurrenente, dhimbjet e kockave, mavijosjet ose hemorragjitë e lehta, petekiet, fillimin e letargjisë ose ndryshimet në modelet e të ushqyerit. Edhe pse leucemia është e rrallë, fëmijët me sindromën Down kanë risk të shtuar për të zhvilluar leucemi limfoblastike akute si dhe leuceminë mieloide akute, edhe pa historik të TAM si foshnja të porsalindura.
- Policiteminë. Ndryshe nga sëmundjet e lindura të zemrës, policitemia ndodh zakonisht në javën e parë të jetës tek individët me sindromën Down (33%) dhe mund të vazhdojë për disa muaj. Policitemia e vazhdueshme kërkon monitorim të rregullt me analiza gjaku deri në shërim.
- Hipotiroidizmin e lindur (2%-7% risk).^{8,50} Merrni përqendrimin e

hormonit stimulues të tiroides (TSH) nëse shteti përdor vetëm tiroksinën e lirë (T4) si pjesë e depistimit për të porsalindurin; hipotiroidizmi i lindur mund të mos vërehet nëse në depistimin e të porsalindurit merret vetëm përqendrimi i T4. Shumë fëmijë me sindromën Down (25%-60%) kanë një rritje të lehtë të TSH dhe përqendrim normal të T4 të lirë (hipotiroidizëm nënklinik), dhe hipertiroidizmi shfaqet në 0,65% deri në 3%.⁵¹ Antitruapat e shtuara kundër tiroides shfaqen shpesh dhe prania e tyre rrit riskun e hipotiroidizmit të mëvonshëm.⁵⁰ Në fëmijërinë e vonë, incidenca e anomalive të tiroides është 50%.^{8,50} Menaxhimi i fëmijëve me përqendrime jonormale të TSH ose T4 duhet të diskutohet me një endokrinolog pediatrik.

Udhëzime paraprake të dhëna nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes

- Diskutoni pikat e forta të fëmijës dhe përvojat pozitive të familjeve.
- Diskutoni burimet individuale të mbështetjes, si p.sh. familja, feja dhe miqtë.
- Flisni se si dhe çfarë t'u tregohet vëllezërve e motrave, anëtarëve të tjerë të familjes dhe miqve. Rishikoni metodat e përbaljes me aftësitë e kufizuara afatgjata (shihni "Burimet për familjet").
- Diskutoni efikasitetin e ndërhyrjes së hershme dhe disponueshmërinë e shërbimeve dhe terapive të ndërhyrjes së hershme në komunitet. Filloni referimin për terapi për të folurin, për aftësitë motorike fine ose për aftësitë motorike të mëdha, përveç rasteve kur kjo nuk rekomandohet nga ana mjekësore. Inkurajoni familjet që të marrin pjesë në përzgjedhjen e terapive dhe terapistëve. Këshilloni familjet që të ndajnë përshtypjet e tyre për pikat e forta të foshnjave dhe përparimin e tyre me terapistët dhe të marrin pjesë në mënyrë aktive në seancat e terapisë.
- Ndani informacione për grupet lokale mbështetëse dhe të familjeve me sindromën Down,

libra dhe broshura aktuale dhe referime për burime në komunitet dhe burime financiare (shihni "Burimet për familjet").

- Diskutoni për rritjen e ndjeshmërisë ndaj infeksioneve të traktit respirator. Fëmijët me shenja dhe simptoma të infeksioneve të traktit të poshtëm të frymëmarrjes duhet të vlerësohen menjëherë nga një ofrues i shërbimeve mjekësore dhe nëse ka sëmundje kardiale ose kronike të frymëmarrjes, duhet të ndërmerret diagnoza dhe trajtimi i menjëhershëm.^{40,52}
- Fëmijët me sëmundje bashkëshoqëruese, duke përfshirë sëmundjet e lindura të zemrës që përmbushin kriteret, problemet me pastrimin e rrugëve të frymëmarrjes ose prematuritet (të lindur në javën 29, ditën 0 të shtatzënisë) mund të merren parasysh për administrimin e profilaksisë për virusin sincicial të frymëmarrjes.⁵³ Diskutoni me familjet rëndësinë e masave paraprake të pozicionimit të segmentit cervical të shtyllës kurrizore për të shmangur shtrirjen ose përkuljen e tepërt gjatë çdo procedure anestezike, kirurgjikale ose radiografike.
- Duke përdorur kariotipin e marrë më parë, rishikoni mundësinë e recidivës në shtatzënitë e mëvonshme dhe disponueshmërinë e opsioneve të testimit prenatal, siç është diskutuar në këshillimet e mëparshme gjenetike.
- Diskutoni trajtimet që konsiderohen plotësuese ose alternative. Familjet kanë nevojë të mësojnë në mënyrë objektive se cilat terapi janë të sigurta dhe cilat mund të jenë të rrezikshme (p.sh. terapia me qeliza që mund të transmetojë viruse të ngadalta dhe dozat e larta të vitaminave të tretshme në yndyrë që mund të shkaktojnë toksicitet).
- Përcaktoni nëse fëmija merr suplemente, produkte bimore, çajra ose trajtime apo suplemente të tjera që nuk janë diskutuar më parë. Përafërsisht 38% e prindërve të fëmijëve me sindromën Down raportojnë se përdorin suplemente dietike të fëmijët e tyre dhe 20% raportojnë se nuk e kanë informuar pediatrin e tyre, zakonisht pasi

nuk janë pyetur për këtë gjë.⁵⁴ Një sërë artikujsh dhe faqesh interneti ofrojnë informacione të dobishme për klinikistët dhe familjet.⁵⁴⁻⁵⁵

- Tek individët me sindromën Down janë raportuar në frekuencë të shtuar anomali të veshkave dhe të traktit urinar.⁵⁶ Edhe pse depistimi rutinë postnatal për anomali të veshkave nuk rekomandohet aktualisht, nëse në ekografinë prenatale vërehen anomali të veshkave, do të kërkohet një vlerësim standard.

MBIKËQYRJA SHËNDETËSORE NGA 1 MUAJ PAS LINDJES DERI NË 1 VJEÇ: FOSHNJËRIA

Ekzaminimi fizik dhe studimet laboratorike

Ndiqui planin e "Bright Futures" ose rritni shpeshësinë nëse është e nevojshme.

- Merrni historinë dhe kryeni një ekzaminim fizik.
- Monitoroni peshën dhe ndiqni tendencat e peshës në lidhje me gjatësinë në çdo vizitë të kujdesit shëndetësor. Rishikoni rritjen e foshnjës dhe shkruajeni atë në grafikët e peshës, gjatësisë, peshës në lidhje me gjatësinë dhe perimetrit të kokës që janë specifike për fëmijët me sindromën Down (të disponueshëm në www.cdc.gov).^{57,58}
- Rishikoni ushqyerjen në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, sigurohuni që të merret sasia e duhur e hekurit dhe pyesni për çdo ndryshim në simptomat e frymëmarrjes gjatë ushqyerjes (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).
- Rishikoni vlerësimin e mëparshëm të dëgjimit (përgjigjja e evokuar dëgjimore e trumit të trurit [BAER] ose emetimi otoakustik). Nëse foshnja e ka kaluar me sukses vlerësimin depistues për të porsalindurit, kryeni një tjetër depistim kur foshnja të jetë 6 muajsh për konfirmim.
- Risku për otit të mesëm sekretor është 50% deri në 75%.⁴³ Sëmundja e veshit të mesëm duhet të trajtohet menjëherë pas diagnostikimit. Sapo veshi të jetë

shëruar, duhet të kryhet një BAER diagnostike për të përcaktuar saktë gjendjen e dëgjimit.

- Fëmijët me kanale të ngushtuara në të cilat nuk mund të dallohen membranat e timpanit, duhen referuar menjëherë te otolaringologu për ekzaminim me mikroskop. Otolaringologu duhet të kryejë ekzaminime të veshit në intervale çdo 3 deri në 6 muaj derisa membrana e timpanit të mund të shihet nga pediatri dhe timpanometria të kryhet në mënyrë të sigurt.⁴³
- Mund të tentohet të kryhet një audiogramë e sjelljes në moshën 1 vjeç, por shumë fëmijë nuk do të jenë në gjendje ta përfundojnë studimin. Nëse nuk mund të kryhet audiograma e sjelljes, në moshën 1-vjeçare duhet të kryhet një testim tjetër BAER.
- Gjithashtu, anomali të veshit bëjnë që fëmija të jetë i rrezikuar nga humbja e dëgjimit sensorineural dhe problemet vestibulare që mund të prekin ekuilibrin, duke e bërë vlerësimin e plotë audiologjik edhe më të rëndësishëm.⁵⁹⁻⁶¹
- Brenda 6 muajve të parë të jetës, drejtojuni një oftalmologu pediatrik ose oftalmologu të specializuar dhe me përvojë me foshnjat me aftësi të kufizuara, për të kryer vlerësim për prani të strabizmit, perdes në sy, bllokimit të kanalit të lotit, gabimeve refraktive, glaukomës dhe nistagmës.^{16,62-64}
- Në çdo vizitë kontrolloni shikimin e foshnjës dhe përdorni kriteret subjektive dhe objektive të përshtatshme për zhvillimin. Nëse vërehet bllokim i kanalit të lotit, referoni për vlerësim për riparim kirurgjik të sistemit të drenimit, nëse nuk është kuruar deri në moshën 9- deri në 12-muajshe.⁶⁵
- Verifikoni rezultatet e depistimit të funksionit të tiroides të foshnja e porsalindur nëse nuk janë rishikuar më parë. Për shkak të riskut të shtuar për të pasur sëmundje të tiroides, përsërisni matjen e TSH në moshën 6- dhe 12-muajshe dhe më pas çdo vit (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).

- Monitoroni foshnjat me defekte kardiake në të gjitha vizitat pediatrike të kontrollit, zakonisht ato me defekte septale ventrikulare ose atrioventrikulare që shkaktojnë shunte intrakardiake majtas-djathtas, për simptoma dhe shenja të pamjaftueshmërisë së lindur të zemrës pasi rezistenca vaskulare pulmonare ulet dhe rrjedha pulmonare e gjakut rritet. Frymëmarrja e shpeshtuar, vështirësitë në ushqyerje dhe shtimi i pakët në peshë mund të jenë tregues të pamjaftueshmërisë së zemrës. Menaxhimi mjekësor, duke përfshirë mbështetjen me suplemente ushqimore, mund të nevojitet derisa foshnja të jetë në gjendje optimale për t'iu nënshtruar një ndërhyrjeje kirurgjike kardiake për të riparuar defektet, për të kufizuar mundësinë për zhvillimin e hipertensionit pulmonar dhe të komplikacioneve të lidhura me të.⁶⁶ Foshnjat dhe fëmijët me sindromën Down kanë gjithashtu risk të shtuar për hipertension pulmonar edhe në mungesë të defekteve strukturore intrakardiake. Koordinimi i ngushtë i kujdesit ndërmjet mjekut të kujdesit parësor dhe nënspecialistit është i rëndësishëm për këto foshnja.
- Anemia/mungesa e hekurit: Kryeni një analizë të gjakut komplet (CBC) me formulë dhe (1) një kombinim të ferritinës dhe proteinës C-reaktive (CRP), ose (2) një kombinim të hekurit në serum dhe aftësisë totale të lidhjes së hekurit (TIBC), duke filluar që nga mosha 1-vjeçare dhe më pas çdo vit.

Fëmijët me sindromën Down kanë shfaqur risk të ngjashëm për anemi nga mungesa e hekurit si popullata tipike, por kjo gjë mund të mos vërehet për shkak të makrocitozës.⁶⁷ Niveli i pamjaftueshëm i hekurit mund t'i paraprijë anemisë nga mungesa e hekurit dhe gjithashtu mund të ketë efekte neurologjike afatgjata.^{67,68} Afërsisht një e treta e pacientëve me sindromën Down kanë makrocitozë, me vëllim të shtuar mesatar korpuskular të eritrociteve.⁶⁹ Për rrjedhojë, vëllimi mesatar i ulët korpuskular nuk është depistim i dobishëm për diagnozat e mungesës/

pamjaftueshmërisë së hekurit, toksicitetit nga plumbi ose talasemisë të fëmijët me sindromën Down. Depistimi në bazë të përqendrimit të hemoglobinës identifikon aneminë nga mungesa e hekurit, por nuk identifikon mungesën/pamjaftueshmërinë e hekurit. Përdorimi i parametrit CBC me gjerësi të rritur relative të shpërndarjes në kombinim me saturimin e ferritinës ose transferrinës ose me hekurin në serum të pjesëtuar me TIBC çon në ndjeshmëri 100% në identifikimin e pamjaftueshmërisë së hekurit, mungesës së hekurit ose anemisë. Përqendrimi i ferritinës në serum është një reaktant i fazës akute dhe nuk është i dobishëm nëse ka inflamacion ose shtim të CRP: mund të nevojitet vlerësim i mëtejshëm i përqendrimit të hekurit dhe TIBC për të konfirmuar diagnozën.

- Edhe pse nuk ndodh vetëm te fëmijët me sindromën Down, niveli i ulët i ferritinës shoqërohet gjithashtu me probleme me gjumin dhe mungesa e hekurit mund të merret parasysh në diagnozat diferenciale për fëmijët që kanë çrregullime të gjumit.⁷⁰ Mjeku mund të përshkruajë suplemente hekuri për fëmijët që kanë probleme të gjumit dhe përqendrim të ferritinës prej <50 mg/L.^{70,71}
- Mjekët pediatër duhet të jenë vigilentë ndaj shenjave dhe simptomave të leucemisë, të diskutuara në "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" dhe të kryejnë një CBC shtesë me diferencial nëse vërehen simptoma. Fëmijët me sindromën Down të cilët zhvillojnë leucemi akute, mund të trajtohen me sukses me terapi të ngjashme me atë për leuceminë limfocitare akute ose me regjime jointensive kimioterapie për leuceminë mieloide akute, me rezultate më të larta se fëmijët e tjerë.^{72,73}
- Kryeni vlerësimin duke shqyrtuar historinë dhe ekzaminimin e plotë neurologjik dhe konsultohuni me departamentin e neurologjisë, sipas nevojës, për shenjat e çrregullimeve neurologjike që mund të shfaqen. Fëmijët me sindromën Down kanë risk të shtuar për konvulsione, duke përfshirë spazmat në foshnjëri

(1%-13%)^{74,75} dhe gjendje të tjera, duke përfshirë sëmundjen "moyamoya"^{76,77} dhe çrregullimet beninj të lëvizjes, si dridhjet.

- Administroni vaksinat e imunizimit, duke përfshirë vaksinën e gripit, vaksinën për virusin sincial të frymëmarrjes për foshnjat me gjendje bashkëshoqëruese të kualifikuara dhe vaksina të tjera të rekomanduara për të gjithë fëmijët, përveç rasteve kur ka kundërlindime të veçanta.⁷⁸
- Kryeni vlerësim për gjetjet dermatologjike dhe këshilloni prindërit se kseroza (lëkura e thatë) dhe lëkura e "mERMERTë" janë të zakonshme.
- Të paktën një herë gjatë 6 muajve të parë të jetës, diskutoni me familjen simptomat e apnesë obstruktive të gjumit, duke përfshirë frymëmarrjen e rëndë, gërhitjen, pozicionet e pazakonta të gjumit, zgjimin e shpeshtë gjatë natës, përgjumjen gjatë ditës, pauzat apneike dhe problemet e sjelljes që mund të shoqërohen me cilësi të dobët të gjumit. Referojuni një mjeku ekspert për çrregullimet e gjumit të fëmijët, për ekzaminim dhe vlerësim të mëtejshëm të një çrregullimi të mundshëm të gjumit nëse vërehet ndonjë nga simptomat e përmendura më lart.^{79,80}
- Në çdo vizitë pediatrike kontrolli, diskutoni me prindërit rëndësinë e mbajtjes së segmentit cervical të shtyllës kurrizore në një pozicion neutral gjatë çdo procedure anestezike, kirurgjikale ose radiografike për të minimizuar rrezikun e dëmtimit të palcës kurrizore dhe rishikoni shenjat dhe simptomat e mielopatisë, të cilat përfshijnë asimetri në lëvizje, dobësi dhe, në ekzaminim, rritje të refleksëve të tendinave të thella. Merrni historinë dhe kryeni me kujdes një ekzaminim fizik, duke i kushtuar vëmendje shenjave dhe simptomave mielopatikë.

Udhëzimet paraprake nga 1 muajsh deri në 1 vjeç

- Rishikoni disponueshmërinë e burimeve, duke përfshirë grupet dhe organizatat mbështetëse për individët me sindromën Down që ndihmojnë në orientimin me burimet komunitare dhe financiare, të paktën një herë në vitin e parë të jetës (shihni "Burimet për familjet").
- Vlerësoni gjendjen emocionale të ofruesve të përkujdesjes dhe marrëdhëniet ndërfamiljare në çdo vizitë pediatrike kontrolli. Ndani informacione në lidhje me mbështetjen, duke përfshirë kujdesin e përkohshëm dhe këshillimin për ofruesin e përkujdesjes, sipas dëshirës. Pyesni se si po përshtaten vëllezërit/motrat me foshnjën e re dhe ofroni edukim për të mbështetur vëllezërit/motrat sipas nevojës.
- Rishikoni lidhjen me shërbimet e ndërhyrjes së hershme dhe lidhjen e tyre me pikat e forta dhe nevojat e foshnjës dhe familjes, në çdo vizitë pediatrike kontrolli. Sigurohuni që familja di si t'i zbatojë rekomandimet e terapisë së ndërhyrjes së hershme çdo ditë.
- Rishikoni se sa në dijeni është familja për mundësinë e recidivës së sindromës Down dhe ofrimin e diagnozës prenatale dhe/ose depistimit të paktën një herë në vitin e parë të jetës, dhe më shpesh nëse kliniciisti e gjykon të nevojshme. Ofroni referim për këshillim gjenetik sipas dëshirës së familjes.
- Jini të përgatitur për të diskutuar dhe për t'iu përgjigjur pyetjeve në lidhje me trajtimet që konsiderohen si plotësuese dhe alternative në çdo vizitë pediatrike kontrolli.

MBIKËQYRJA SHËNDETËSORE NGA 1 DERI NË 5 VJEÇ: FËMIJËRIA E HERSHME

Ndiqu planin e "Bright Futures" ose rritni shpeshtësinë nëse është e nevojshme.

- Merrni historinë dhe kryeni një ekzaminim fizik.
- Monitoroni peshën dhe ndiqni tendencat e peshës në lidhje me gjatësinë në çdo vizitë të kujdesit shëndetësor. Shqyrtoni rritjen e foshnjës dhe shënojeni atë në grafikët e peshës, gjatësisë, peshës në lidhje me gjatësinë për moshën

<2 vjeç, BMI-së për moshën 2 deri në 10 vjeç dhe perimetrit të kokës që janë specifike për fëmijët me sindromën Down (të disponueshëm në www.cdc.gov).⁵⁸

- Pyesni për ndryshime në ushqyerje ose ndryshime në simptomat e frymëmarrjes gjatë ushqyerjes dhe sigurohuni që të merret sasia e duhur e hekurit (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).
- Anemia/mungesa e hekurit: Kryeni një analizë të gjakut komplet (CBC) me diferencial dhe (1) një kombinim të ferritinës dhe CRP, ose (2) një kombinim të hekurit në serum dhe TIBC, duke filluar që nga moshë 1-vjeçare dhe më pas çdo vit.⁶⁹ (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim).
- Niveli i ulët i ferritinës shoqërohet gjithashtu me probleme me gjumin, veçanërisht me sindromën e këmbëve të shqetësuara, dhe mungesa e hekurit mund të merret parasysh në diagnozën diferenciale për fëmijët që kanë çrregullime të gjumit.⁷⁰ Mjeku mund të përshkruajë suplemente hekuri për fëmijët që bëjnë gjumë të shqetësuar dhe kanë përqendrim të ferritinës <50 mg/L.^{70,71}
- Tumoret solide: Ndryshe nga risku i shtuar për leucemi, krahasuar me popullatën e përgjithshme, risku i përgjithshëm për tumore solide nuk është i shtuar tek individët me sindromën Down. Edhe pse janë të rralla, tumoret solide mund të shfaqen dhe kliniciistët duhet të jenë vigilentë për këtë mundësi.⁸¹ Disa janë shumë të rralla (kanceri i gjirit, neuroblastoma dhe meduloblastoma) dhe disa nuk ndryshojnë shumë nga popullata e përgjithshme (kanceri i stomakut, i zorrës së trashë dhe i vezoreve dhe gliomat).⁸² Kryesisht, kanceri i testikujve është i vetmi tumor solid që është më i zakonshëm tek individët me sindromën Down.⁸³ Kliniciistët duhet të ekzaminonjë me prekje testikujt gjatë ekzaminimeve rutinë të mbikëqyrjes shëndetësore për të parë nëse ka ndryshime, duke përfshirë shfaqjen e gungave ose

ënjtjeve. Pacientët me sindromën Down mund të mos i dallojnë ndryshimet në testikuj që mund të jenë shenjë e kancerit të testikujve. Edhe pse nuk ka prova të qarta që depistimi është i dobishëm, mjeku mund të rekomandojë kryerjen e depistimit rutinë për kancer të testikujve nga një i rritur i besuar.⁸⁴

- Rishikoni riskun e humbjes së dëgjimit të lidhur me otitin e mesëm sekretor.
 - Për fëmijët që kanë kaluar me sukses testin diagnostik të dëgjimit, duhet të kryhen çdo 6 muaj audiograma e sjelljes dhe timpanometria, derisa dëgjimi të jetë në nivelet normale në të dyja anët, me anë të testeve specifike për veshët (zakonisht pas moshës 4 vjeç).
 - Më pas, testet audiometrike të sjelljes duhet të kryhen çdo vit. Nëse testimi i sjelljes tregon se dëgjimi nuk është në nivele normale, duhet të kryhet një depistim tjetër nga emetimet otoakustike ose BAER diagnostik, me qetësues sipas nevojës.
 - Fëmijët që shfaqin humbje të dëgjimit duhet të referohen te një otolaringolog që është në gjendje kryejë ekzaminimin e fëmijëve me kanale të ngushtuara të veshëve. Risku për otit të mesëm sekretor te grupmoshat 3 vjeç deri në 5 vjeç është ~50% deri në 70%. Nëse shfaqet sëmundja e veshit të mesëm, kryeni vlerësimin e duhur të dëgjimit nga ana zhvillimore pas trajtimit.
 - Diskutoni me ofruesit e përkujdesjes mbi rëndësinë e dëgjimit optimal për zhvillimin e të folurit dhe të nxënës.
- Në çdo vizitë pediatrike kontrolli, kontrolloni shikimin e fëmijës dhe përdorni kritere subjektive dhe objektive të përshtatshme për zhvillimin, duke përfshirë fotodepistimin nëse disponohet.⁸⁵ Referojeni fëmijën me gjetje jonormale nga fotodepistimi, ose çdo vit nëse fotodepistimi nuk ofrohet, te një oftalmolog pediatrik ose otalmolog i specializuar dhe me përvojë të veçantë me fëmijët me aftësi të kufizuara. Fëmijët me sindromën Down kanë 50% risk për të pasur gabime refraktive që çojnë në ambliopi midis moshës

3 dhe 5 vjeç. Trajtimi i gabimeve refraktive dhe strabizmit në moshë të hershme mund të ndihmojë në parandalimin e ambliopisë dhe nxitjen e zhvillimit normal të shikimit.^{63,85,86}

- Instabiliteti atlantoaksial: Diskutoni me prindërit, të paktën çdo dy vjet, për rëndësinë e masave paraprake të pozicionimit të segmentit cervical të shtyllës kurrizore për mbrojtjen e tij gjatë çdo procedure anestezike, kirurgjikale ose radiografike. Kryeni me kujdes shqyrtimin e historisë dhe ekzaminimin fizik duke u kushtuar vëmendje shenjave dhe simptomave mielopatieke në çdo vizitë pediatrike kontrolli ose kur raportohen simptoma që mund t'i atribuohen dëmtimit të palcës kurrizore. Gjithashtu, prindërit duhet të udhëzohen që të kontaktojnë mjekun e tyre nëse shfaqen simptoma të reja të ndryshimit në ecje ose përdorimin e krahëve ose duarve, ndryshimit të funksionit të zorrëve ose fshikëzës, dhimbjes së qafës, qafës së shtangët, animit të kokës, shtrembërimit të qafës, mënyrës së pozicionimit të kokës nga fëmija, ndryshimit në funksionin e përgjithshëm ose dobësi.

Fëmija pa simptoma të instabilitetit atlantoaksial

- Fëmijët me sindromën Down janë në risk pak më të lartë për të pasur subluksacion atlantoaksial simptomatik.⁶⁷ Megjithatë, fëmijët <3 vjeç nuk kanë mineralizim të duhur vertebral dhe zhvillim të epifizës për vlerësim të saktë radiografik të segmentit cervical të shtyllës kurrizore.⁸⁷ Radiografite e thjeshta nuk parashikojnë mirë se cilët fëmijë kanë risk të shtuar për zhvillim të problemeve të shtyllës kurrizore dhe radiografite normale nuk ofrojnë siguri se fëmija nuk do të ketë probleme me shtyllën kurrizore më vonë.^{88,89} Për këto arsye, vlerësimi radiologjik rutinë i segmentit cervical të shtyllës kurrizore te fëmijët asimptomatikë nuk rekomandohet. Provat aktuale

nuk e mbështesin kryerjen e radiografive rutinë të depistimit për vlerësimin e instabilitetit të mundshëm Atlantoaksial te fëmijët asimptomatikë.^{7,90-93}

- "Special Olympics" kërkon dokumentacionin e ekzaminimit fizik për të gjithë atletët pjesëmarrës në sporte.⁹⁴

Fëmija me simptoma të instabilitetit të mundshëm atlantoaksial

- Çdo fëmijë që ka dhimbje të konsiderueshme në qafë, dhimbje radikulare, dobësi, spasticitet ose ndryshim toni, vështirësi në ecje, shtim së tepërmi të refleksëve, ndryshim në funksionin e zorrëve ose fshikëzës ose shenja apo simptoma të tjera të mielopatisë, duhet t'i nënshtrohet radiografisë së thjeshtë të segmentit cervical të shtyllës kurrizore në pozicion neutral.⁹⁵ Nëse ka anomali të konsiderueshme radiografike në pozicionin neutral, nuk duhet të bëhen radiografi të mëtejshme dhe pacienti duhet të referohet sa më shpejt që të jetë e mundur te një neurokirurg pediatrik ose kirurg ortoped pediatrik me ekspertizë në vlerësimin dhe trajtimin e instabilitetit atlantoaksial. Nëse nuk ka anomali të konsiderueshme radiografike, mund të kryhen radiografi të fleksionit dhe ekstensionit në bashkëpunim me nënspecialistin, përpara se pacienti të referohet menjëherë.^{92,93,95}
- Diskutoni me ofruesit e përkujdesjes se përdorimi i trampolinës duhet të shmanget nga të gjithë fëmijët, qofshin ata me ose pa sindromën Down, përveç rasteve kur janë pjesë e një programi të strukturuar trajnimit me mbikëqyrje dhe masa sigurie të përshtatshme.⁹⁶ Prindërit mund të informohen se pjesëmarrja e fëmijëve në sporte me kontakt fizik, si futboll dhe gjimnastika, mund të sjellë dëmtim të palcës kurrizore.⁹⁷
- Matni TSH çdo vit ose më herët nëse fëmija shfaq simptoma që mund të lidhen me mosfunksionimin e tiroides (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore

nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim). Matni TSH çdo 6 muaj nëse janë zbuluar më herët antitropa kundër tiroides.

- Për fëmijët që janë në një dietë që përmban gluten, rishikoni simptomat që mund të lidhen me sëmundjen celiake në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, pasi fëmijët me sindromën Down janë më të rrezikuar. Këto simptoma përfshijnë diarre ose konstipacion të zgjatur, rritje të ngadaltë, moszhvillim të pashpjegueshëm, anemi, dhimbje barku ose fryrje, ose probleme refraktive të zhvillimit ose të sjelljes.⁹⁷⁻⁹⁹ Për individët që kanë simptoma, kryeni vlerësimin e përqendrimit të imunoglobulinës A të transglutaminazës indore (TTG IgA) dhe IgA sasiore në mënyrë të njëkohshme. IgA sasiore është e rëndësishme, pasi mungesa e IgA e bën TTG IgA jo të besueshëm. Referojini pacientët me vlera laboratorike jonormale për vlerësim të specializuar. Mos caktoni një dietë pa gluten përpara konfirmimit të diagnozës, pasi mungesa e glutenit mund të vështirësojë interpretimin e rezultateve endoskopike. Nuk ka asnjë provë që tregon se depistimi rutinë i individëve asimptomatikë do të ishte i dobishëm. Nuk ka as të dhëna dhe as konsensus që tregojnë se pacientët me simptoma të vazhdueshme, me vlera laboratorike normale në vlerësimin fillestar, duhet të kryejnë teste të mëtejshme laboratorike.
- Në çdo vizitë pediatrike kontrolli, diskutoni simptomat e frymëmarrjes nga çrregullimi i gjumit, duke përfshirë frymëmarrjen e rëndë, gërhitjen, gjumin e shqetësuar, pozicionet e pazakonta të gjumit, zgjimin e shpeshtë gjatë natës, përgjumjen gjatë ditës, pauzat apneike dhe problemet e sjelljes që mund të lidhen me cilësinë e dobët të gjumit. Ekziston një lidhje e dobët midis mungesës së raportimit të simptomave nga prindërit dhe rezultateve të polisomnografisë.^{80,100}

Prandaj, për të gjithë fëmijët me sindromën Down midis moshës 3 dhe 4 vjeç rekomandohet referimi në një laborator për çrregullimet e gjumit të fëmijët, për të kryer një studim të gjumit ose polisomnografi. Të gjithë fëmijët që shfaqin shenja ose simptoma të apnësë obstruktive të gjumit ose rezultate jonormale në vlerësimin e gjumit duhet të referohen te një mjek ekspert për çrregullimet e gjumit të fëmijët. Fëmijët që i nënshtrohen heqjes kirurgjike të adenoideve dhe bajameve për të trajtuar apnenë obstruktive të gjumit duhet të përsërisin polisomnografinë pas ndërhyrjes kirurgjike, pasi ka incidençë të konsiderueshme të bllokimit të vazhdueshëm të rrugëve të frymëmarrjes që kërkon vlerësim dhe ndërhyrje të tjera.^{101,102} Dihet se për disa popullata dhe zona gjeografike, aksesit në laboratorët ose specialistët për çrregullimet e gjumit të fëmijët mund të jetë i kufizuar.

- Diskutoni mbi obezitetin si një faktor risku për apnenë e gjumit.¹⁰³
- Duhet të kuptoni se çrregullimi i gjumit shkakton shumë stres te familjet. Niveli i ulët i ferritinës shoqërohet gjithashtu me probleme të gjumit, veçanërisht me sindromën e këmbëve të shqetësuara, dhe mungesa e hekurit mund të merret parasysh në diagnozën diferenciale për fëmijët që kanë çrregullime të gjumit.⁷⁰ Mjeku mund të vendosë të përshkruajë suplemente hekuri për fëmijët që bëjnë gjumë të shqetësuar dhe kanë përqendrim të ferritinës <50 mg/L.^{70,71}
- Kujtojin familjes që të vazhdojë ndjekjen te një pediatër kardiolog, sipas rekomandimit të specialistit, për pacientët me leziona kardiake, edhe pas riparimit të plotë, për të monitoruar për leziona të përsëritura/të mbetura, si dhe për zhvillimin e mundshëm të hipertensionit pulmonar.
- Në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore diskutoni me ofruesit e përkujdesjes mbi përparimin e fëmijës në aspektin e sjelljes dhe atë social. Inkurajoni familjet që t'u mësojnë fëmijëve aftësi të kujdesit për veten dhe t'i këshillojnë që mos

të humbin. Referojini fëmijët që mund të kenë çrregullim të spektrit të autizmit, çrregullim të mungesës së vëmendjes/hiperaktivitetit ose probleme të tjera psikiatrike ose të sjelljes për vlerësim dhe ndërhyrje të duhur sapo të dyshohet për këto çrregullime.¹⁰⁴ Autizmi dhe problemet e tjera të sjelljes shfaqen me frekuencë të shtuar te fëmijët me sindromën Down dhe simptomat mund të shfaqen që në moshën 2 ose 3 vjeç.^{11,12,105-107}

- Për të identifikuar fëmijët që mund të kenë një diagnozë të dyfishtë të sindromës Down me çrregullim të spektrit të autizmit, përdoren një sërë mjeteve depistimi, edhe pse asnjë prej tyre nuk është studiuar në një popullatë të madhe. Shembujt (nuk është listë shteruese) përfshijnë shkallën e vlerësimit të autizmit në fëmijëri, pyetësorin e komunikimit social, listën e kontrollit të sjelljes jonormale dhe listën e kontrollit të sjelljes në autizëm.^{11,12,108,109}
- Diagnoza e çrregullimit të spektrit të autizmit te fëmijët me sindromën Down shpesh kërkon shumë kohë, sepse mund të shfaqet pak më ndryshe krahasuar me fëmijët me çrregullim të spektrit të autizmit. Fëmijët me sindromën Down dhe çrregullim të spektrit të autizmit kanë aftësi më të mira imitimi, sociale dhe pranimi në krahasim me fëmijët me çrregullime të spektrit të autizmit pa sindromën Down. Megjithatë, këto aftësi përshtatëse janë të kufizuara te fëmijët me diagnozë të dyfishtë kur krahasohen me fëmijët që kanë vetëm sindromën Down.¹¹⁰ Gjithashtu, kur krahasohen me fëmijët që kanë vetëm sindromën Down, fëmijët me diagnozë të dyfishtë shfaqin më shumë stereotipe, gjuhë të përsëritur, hiperaktivitet, tërheqje sociale, ankth dhe vetëlëndim.^{12,109} Ekziston gjithashtu një nivel më i ulët i aftësive gjuhësore kuptuese dhe shprehëse, si dhe aftësive konjitive te fëmijët me diagnozë të dyfishtë.¹⁰⁵ Duke pasur parasysh

këto dallime, nevojitet vlerësim i specializuar për të bërë një diagnozë të përshtatshme të çrregullimit të spektrit të autizmit te fëmijët me sindromën Down. Pediatrit duhet të depistojë të gjithë fëmijët me sindromën Down për autizëm, ashtu siç do të bënte për fëmijët e tjerë, midis moshës 18 dhe 24-muajshe, dhe nëse rezultatet e depistimit janë shqetësuese duhet t'i referojë ata për vlerësim të specializuar.¹¹¹ Është e rëndësishme të shmanget supozimi se simptomat e autizmit janë vonesat e njohura që lidhen me sindromën Down, të referuara si "lënie në hije". Është shumë e rëndësishme që të bëhet referimi sapo të dyshohet për diagnozë të autizmit, pasi trajtimi i hershëm është i rëndësishëm për të gjithë fëmijët me çrregullim të spektrit të autizmit, duke përfshirë ata me sindromën Down.

- Pyesni për simptomat e çrregullimit neurologjik, duke përfshirë konvulsionet, dhe kryeni një ekzaminim neurologjik. Pediatrit duhet të jenë të vëmendshëm për simptomat e referuara si "regres akut në sindromën Down", "katatoni" ose "çrregullim disintegrativ" që ndodhin në fëmijërinë e vonë, adoleshencë ose moshën e hershme të rritur. Pacientët që përfetojnë humbje të aftësive, ndryshime të theksuara të humorit ose katatoni, ose që shfaqin mendime ose sjellje të përsëritura që ndërhyjnë në aktivitetin e zakonshëm të jetës, duhet t'i referohen specialistëve që kanë njohuri për diagnozën dhe trajtimin e çrregullimit.^{112,113}
- Problemet e lëkurës janë shumë të zakonshme te pacientët me sindromën Down. Kseroza (lëkura shumë e thatë) ose hollimi i flokëve mund të jenë shenja të hipotiroidizmit dhe kërkojnë një TSH të përkohshme. Jini të vëmendshëm ndaj problemeve dermatologjike që mund të kenë një etiologji autoimmune dhe janë të përhapura te fëmijët me sindromën Down, si alopecia areata dhe vitiligo.
- Folikuliti dhe keratoza pilare janë gjithashtu të zakonshme te fëmijët

me sindromën Down. Vlerësoni për gjetje dermatologjike, diskutojini ato me pacientin dhe familjen dhe, nëse është e nevojshme, merrni në konsideratë referimin te një dermatolog.^{114,115}

Udhëzimet paraprake nga 1 vjeç deri në 5 vjeç

- Në të gjitha vizitat e mbikëqyrjes shëndetësore, rishikoni ndërhyrjen e hershme, duke përfshirë terapinë fizike, ergoterapinë dhe logopedinë.
- Në vizitën që kryhet kur fëmija të jetë 30 muajsh, diskutoji kalimin nga ndërhyrja e hershme në periudhën parashkollore, e cila ndodh kur fëmija është 36 muajsh. Ndhmoni familjen që të kuptojë ndryshimin nga plani i personalizuar i familjes në ndërhyrjen e hershme në programin e personalizuar të arsimit nëpërmjet sistemit publik të arsimit (shihni "Burimet për familjet").
- Shqyrtoni disponueshmërinë e burimeve duke përfshirë grupet dhe organizatat mbështetëse për individët me sindromën Down që ndihmojnë në orientimin me burimet e komunitetit dhe ato financiare, duke përfshirë kujdesin për fëmijët (shihni "Burimet për familjet").
- Ofroni çdo vit vaksinën e gripit. Mund të merret në konsideratë profilaksia për virusin sincial të frymëmarrjes për fëmijët <2 vjeç që kanë sëmundje bashkëshoqëruese që kualifikohen. Fëmijëve me sëmundje kronike kardiake ose pulmonare duhet t'u jepet vaksina 23 valente e polisakarideve pneumokoksike në moshën 2-vjeçare ose kur të jenë më të rritur.⁵³
- Sigurojini prindërit se daljet e vona dhe të parregullta të dhëmbëve janë të zakonshme dhe se hipodontia ndodh me frekuencë të shtuar (23%).^{116,117}
- Inkurajoni dhe shpjegoni përdorimin e termave të sakta për organet gjenitale dhe pjesët e tjera private të trupit (penis, vulvë) sa herë që ekzaminohen këto pjesë të trupit apo sa herë që diskutohet për to. Shpjegoni respektin për të drejtat e trupit duke i kujtuar pacientëve se trupi i tyre është i tyre dhe shpjegoni se çfarë do të bëni përpara se të kaloni në hapësirën e tyre personale

ose të kryeni një procedurë. Kujtojini pacientit dhe familjes se pjesët intime të trupit mund të shikohen ose preken vetëm për arsye shëndetësore (vizitat në zyrën e mjekut) ose higjienike (larja ose dushi).¹¹⁸

- Në të paktën 1 vizitë pediatrike kontrolli, informoni familjen për rrezikun e lartë të shfrytëzimit seksual dhe kujtojini se autorët kanë më shumë gjasa të jenë individë që fëmija i tyre njih dhe ka besim tek ta, sesa individë të huaj.
- Të paktën një herë midis moshës 1 dhe 5 vjeç, diskutoji me prindërit për planifikimin e shtatzënive të ardhshme dhe shqyrtoni mundësinë e recidivës së sindromës Down dhe opsionet e testimit prenatal që disponohen. Ofroni referim për këshillim gjenetik sipas dëshirës së familjes.
- Vlerësoni sjelljen e fëmijës dhe flisni për menaxhimin e sjelljes, përshtatjen me vëllezërit/motrat, socializimin dhe aftësitë rekreative.¹¹⁹
- Inkurajoni familjet që të krijojnë modele optimale diete dhe ushtrimesh fizike për të parandaluar obezitetin.
- Jini të përgatitur për të diskutuar dhe për t'iu përgjigjur pyetjeve në lidhje me trajtimet që konsiderohen si plotësuese ose alternative (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).

MBIKËQYRJA SHËNDETËSORE NGA 5 DERI NË 12 VJEÇ: FËMIJËRIA E VONË

Ndiqui planin e "Bright Futures" ose rritni shpeshtësinë sipas nevojës.

- Merrni historinë dhe kryeni një ekzaminim fizik.
- Në çdo vizitë të kujdesit shëndetësor monitoroni peshën dhe ndiqni tendencat e BMI-së. Rishikoni rritjen e foshnjës dhe shënojeni atë në grafikët specifikë të peshës, gjatësisë dhe perimetrit të kokës për fëmijët me sindromën Down.¹²⁰ Këto tabela duhet të përdoren së bashku me grafikun e BMI-së specifik për sindromën Down për fëmijët deri në moshën 10 vjeç dhe me grafikun e BMI-së të Qendrave për Kontrollin dhe Parandalimin e Sëmundjeve, i

cili është një tregues më i mirë i obezitetit të fëmijët me sindromën Down mbi moshën 10 vjeç.⁵⁸

- Rishikoni ushqyerjen. Pyesni për ndryshime në simptomat e frymëmarrjes gjatë ushqyerjes dhe sigurohuni që të merret sasia e duhur e hekurit (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).
- Theksoni rëndësinë e një diete të shëndetshme dhe të një stili të shëndetshëm jete për të parandaluar obezitetin.
- Kryeni vlerësimin vjetor audiologjik specifik për veshët (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim). Nëse shfaqet sëmundja e veshit të mesëm, kryeni vlerësimin e duhur të dëgjimit nga ana zhvillimore pas trajtimit.
- Kryeni vlerësimin oftalmologjik me fotodepositim në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, nëse është e mundur, ose çdo 2 vjet te një pediatër oftalmolog ose një oftalmolog i specializuar për fëmijët me aftësi të kufizuara^{63,85} (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim).
- Matni çdo vit TSH-në; risku për hipotiroidizëm rritet me moshën (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim). Matni TSH çdo 6 muaj nëse janë zbuluar antitropa kundër tiroides.
- Personalizoni ndjekjen kardiologjike në bazë të historisë së defekteve kardiake.
- Kryeni një analizë të gjakut komplet (CBC) dhe (1) një kombinim të ferritinës dhe CRP-së, ose (2) një kombinim të hekurit serik dhe TIBC-së, duke filluar nga 1 vjeç dhe më pas çdo vit (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim).
- Mjeku mund të përshkruajë suplemente hekuri për fëmijët që kanë probleme me gjumin dhe përqendrim të ferritinës prej <50 mg/L (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, kryeni ekzaminim me prekje të testikujve (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).

- Për fëmijët që ndjekin një dietë që përmban gluten, shqyrtoni për simptoma që mund të lidhen me sëmundjen celiake në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore dhe bëni vlerësimin nëse indikohet (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Në çdo vizitë pediatrike kontrolli, diskutoni me familjen për rëndësinë e masave paraprake të përgjithshme për mbrojtjen e segmentit cervical të shtyllës kurrizore gjatë çdo procedure anestezike, kirurgjikale ose radiografike. Kryeni me kujdes shqyrtimin e historisë dhe ekzaminimin fizik, duke u kushtuar vëmendje shenjave dhe simptomave mielopatike. Gjithashtu, ofruesit e përkujdesjes duhet të udhëzohen që të kontaktojnë menjëherë mjekun e tyre nëse shfaqen simptoma të reja të mielopatisë (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Në çdo vizitë kontrolli të kujdesit shëndetësor diskutoni rreth kujdesit për lëkurën, flokët dhe lëkurën e kokës dhe referojuni dermatologut sipas nevojës (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Inkurajoni ofruesit e përkujdesjes që të promovojnë aftësitë e kujdesit për veten dhe të marrin përsipër përgjegjësi të përshtatshme për zhvillimin në shtëpi. Monitoroni për probleme në sjellje që mund të ndikojnë në jetesën në shtëpi, komunitet ose shkollë. Problemet me vëmendjen, çrregullimi i mungesës së vëmendjes/hiperaktivitetit, sjelljet obsesive-kompulsive, mosbindja dhe sorollatjet janë disa nga shqetësimet e zakonshme të raportuara të sjelljes. Mund të shfaqen edhe çrregullime psikiatrike që prekin në veçanti fëmijët në zhvillim. Kryeni vlerësim për problemet mjekësore që mund të shoqërohen me ndryshime në sjellje, duke përfshirë anomalitë e tiroides, sëmundjen celiake, frymëmarrjen e çrregulluar nga gjumi, refluksin gastroezofageal

- dhe konstipacionin. Strategjitë e ndërhyrjes varen nga moshë e fëmijës, nga ashpërsia e problemit dhe nga rrethanat në të cilat shfaqet problemi. Kur simptomat ndërhyjnë në aktivitetet e përditshme, referojuni programeve të trajtimit në komunitet, shërbimeve psikosociale për kujdesin konsultativ ose specialistëve të sjelljes me përvojë në punën me fëmijët me nevoja të veçanta. Referojini pacientët që kanë probleme kronike të sjelljes ose shfaqin përkeqësim akut funksional, për vlerësim dhe ndërhyrje të specializuar^{112,113,121} (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç", për diskutim).
- Kini parasysh që fëmijët me sindromën Down janë shpesh më të ndjeshëm ndaj mjekimeve të caktuara. Para fillimit të mjekimit për menaxhimin e sjelljes, procesi duhet të diskutohet midis mjekut të kujdesit parësor dhe specialistëve të përfshirë në kujdesin e fëmijës. Edhe pse ka pasur pak kërkime për të trajtuar drejtpërdrejt përdorimin e mjekimeve psikotrope te fëmijët me sindromën Down, raportet anekdotike tregojnë se këta fëmijë mund të kenë përgjigje të ndryshme ndaj mjekimeve. Përvoja ka çuar në rekomandimin për nisjen e mjekimeve me dozën më të ulët të rekomanduar dhe rritjen ose uljen e dozës sipas reagimit të fëmijës.¹²²
 - Pyesni për simptomat e çrregullimit neurologjik, duke përfshirë konvulsionet, dhe kryeni një ekzaminim neurologjik.
 - Në çdo vizitë pediatrike kontrolli diskutoni simptomat që lidhen me frymëmarrjen e çrregulluar nga gjumi, duke përfshirë gërhitjen, gjumin e shqetësuar, përgjumjen gjatë ditës, zgjimin gjatë natës, problemet e sjelljes dhe pozicionin jonormal gjatë gjumit. Të gjithë fëmijët që shfaqin shenja ose simptoma të frymëmarrjes së çrregulluar nga gjumi ose rezultate jonormale të studimit të gjumit duhet të referohen te një mjek me ekspertizë në lidhje me problemet e gjumit te fëmijët, një specialist mjekësor për problemet e gjumit te fëmijët ose te një otolaringolog. Supplementet e hekurit mund të

jenë të dobishme për fëmijët me probleme me gjumin dhe një përqendrim të ferritinës <50 mg/L.^{70,71} Diskutoni mbi obezitetin si një faktor riksu për apnë dhe gjumit dhe rishikoni nevojën për të rekomanduar një dietë të shëndetshme dhe aktivitet fizik për pacientët e prekur (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).

Udhëzimet paraprake nga 5 vjeç deri në 12 vjeç në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, përveç rasteve kur indikohet e kundërta

- Rishikoni zhvillimin e fëmijës dhe nëse është i përshtatshëm kalimi në shkollën fillore dhe çdo ndërhyrje tjetër për zhvillimin.
- Diskutoni për socializimin, statusin familjar dhe marrëdhëniet, duke përfshirë marrëveshjet financiare, sigurimin shëndetësor dhe kujdestarinë, duke përfshirë vendimmarrjen e mbështetur aty ku njihet (shihni "Burimet për familjet").
- Nxënësi zhvillimin e aftësive sociale, aftësive të kujdesit për veten dhe ndjenjës së përgjegjësisë në përputhje me moshën e individit.
- Këshilloni familjet në lidhje me kalimin nga shkolla fillore në atë të mesme, periudhë kur ndodhin shpesh ndryshime të mëdha, kalimi nga 1 mësues në disa të tillë dhe nga 1 klasë në disa klasa të ndryshme. Përgatitini ata për të lehtësuar përshtatjen në një kohë kur pabarazia akademike bëhet më e madhe dhe përfshirja e plotë bëhet më e vështirë. Edhe pse kalimi në planifikimin e mjedisit të punës ndodh zyrtarisht në moshën 14-vjeçare në programin arsimor të personalizuar, diskutimi dhe pjesëmarrja në burimet e komunitetit mund të fillojë në një moshë shumë më të hershme, afërsisht në moshën 10 vjeç, dhe vazhdon në të gjitha vizitat pasuese.
- Referojini pacientët me sjellje ose histori që sugjerojnë prekur nga autizmi për vlerësim të duhur (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç", për diskutim).
- Vazhdoni të vlerësoni, monitoroni dhe nxënësi pavarësinë në lidhje me

higjienën dhe kujdesin për veten. Nxiteni familjen që të mësojë, të modelojë dhe të respektojë privatësinë në shtëpi dhe në komunitet. Diskutoni menaxhimin e duhur të sjelljeve seksuale, si p.sh. masturbimi.

- Diskutoni përparimin e ndryshimeve fizike dhe psikosociale gjatë pubertetit dhe problemet e fertilitetit dhe kontracesionit.¹¹⁸ Kujtojeni familjes se zhvillimi gjatë pubertetit zakonisht ndjek modele të ngjashme me ato të popullatës së përgjithshme, por fëmija me sindromën Down mund të ketë nevojë për më shumë përgatitje për të kuptuar dhe menaxhuar këto ndryshime¹²³
- Në të paktën 1 vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, informoni familjen për riskun e shtuar të shfrytëzimit seksual (shihni "Udhëzimet paraprake nga 1 vjeç deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Diskutoni nevojën për kujdes gjinekologjik për vajzat në moshën e pubertetit. Ofroni një diskutim të përshtatshëm për zhvillimin rreth pubertetit dhe përfshini temat e menstruacioneve dhe dhimbjeve menstruale (shihni "Burimet për familjet"). Në një kohë të përshtatshme për zhvillimin, në të paktën 1 vizitë, bisedoni me të dhe familjen e saj për probabilitetin që fëmijët e saj të kenë sindromën Down (50%) në rast se do të mbetej shtatzënë.¹²⁴
- Edhe pse meshkujt me sindromën Down janë zakonisht jofertilë, ka pasur raste të rralla kur një mashkull ka arritur të riprodhohet.^{125,126}
- Në një kohë të përshtatshme për zhvillimin, duhet të diskutoni me pacientët dhe familjet e tyre për metodat kontraceptive dhe parandalimin e infeksioneve seksualisht të transmetueshme.¹²³ Sugjeroni dhe ofroni metoda kontraceptive afatgjata dhe të kthyeshme. Njihuni me legjislacionin dhe burimet lokale për të ndihmuar familjen në vendimmarrjen në lidhje me pyetjet rreth metodave kontraceptive afatgjata dhe të kthyeshme.^{123,127,128}
- Të paktën një herë midis moshës 5 dhe 12 vjeç, si me diskutimin në vitin e parë të jetës, diskutoni

me prindërit për planifikimin e shtatzënive të ardhshme dhe rishqyrtoni mundësinë e recidivës së sindromës Down dhe opsionet e testimit prenatal që disponohen. Ofroni referim për këshillim gjenetik sipas dëshirës së familjes.

- Prindërit duhet të informohen se përdorimi i trampolinës duhet të shmanget nga të gjithë fëmijët, qofshin ata me ose pa sindromën Down, përveç rasteve kur janë pjesë e një programi të strukturuar trajnimi me masa sigurie dhe mbikëqyrje të përshtatshme. Prindërit mund të këshillohen se pjesëmarrja e fëmijëve në sporte me kontakt fizik, si futbollit, futbollit amerikan dhe gjimnastika, mund t'i rrezikojë fëmijët për dëmtim të palcës kurrizore.^{96,129}
- "Special Olympics" kërkon dokumentacionin e ekzaminimit fizik për të gjithë atletët pjesëmarrës në sporte.⁹⁴
- Jini të përgatitur për të diskutuar dhe për t'iu përgjigjur pyetjeve në lidhje me trajtimet që konsiderohen si plotësuese ose alternative (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim).

MBIKËQYRJA SHËNDETËSORE NGA 12 DERI NË 21 VJEÇ E LART: ADOLESHENCA DERI NË MOSHËN E RRITUR TË HERSHME

Ndiqui planin e "*Bright Futures*" ose rritni shpeshtësinë sipas nevojës.

Ekzaminimi fizik dhe vlerat laboratorike

- Merrni historinë dhe kryeni një ekzaminim fizik.
- Në çdo vizitë të kujdesit shëndetësor monitoroni peshën dhe ndiqni tendencat e BMI-së. Rishikoni peshën dhe gjatësinë e adoleshentit/të riut dhe shkruajeni atë në grafikët specifikë të sindromës Down për peshën, gjatësinë dhe perimetrin e kokës. Këto duhet të përdoren së bashku me grafikun e BMI-së nga "Centers for Disease Control"^{58,120} (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 5 deri në 12 vjeç" për diskutim). Jepni këshilla për një dietë të shëndetshme dhe një program të strukturuar ushtrimesh.

- Vlerësoni ushqyerjen, pyesni nëse ka pasur ndonjë ndryshim në modelet e të ngrënit ose simptomat e frymëmarrjes gjatë ushqyerjes dhe sigurohuni që të merret sasia e duhur të hekurit (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim).
- Theksioni rëndësinë e një diete të shëndetshme dhe të një stili të shëndetshëm jete për të parandaluar obezitetin.
- Kryeni një analizë të gjakut komplet (CBC) me diferencial dhe një (1) kombinim të ferritinës dhe CRP-së, ose (2) një kombinim të hekurit serik dhe TIBC-së, duke filluar nga 1 vjeç dhe më pas çdo vit.
- Mjeku mund të zgjedhë të përshkruajë suplemente hekuri për adoleshentët/të rinjtë me gjumë të shqetësuar dhe një përqendrim të ferritinës <50 mg/l për fëmijët ose 75 për rriturit⁷¹, (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, kryeni ekzaminim me prekje të testikujve (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç", për diskutim).
- Matni përqendrimin e TSH çdo vit ose më herët nëse shfaqen simptoma të mosfunksionimit të tiroides (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga lindja deri në 1 muaj pas lindjes" për diskutim). Matni TSH çdo 6 muaj nëse janë zbuluar antitropa kundër tiroides.
- Kryeni vlerësimin vjetor audiologjik specifik për veshët (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim). Nëse shfaqet sëmundja e veshit të mesëm, kryeni vlerësimin e duhur të dëgjimit nga ana zhvillimore pas trajtimit.
- Për adoleshentët/individët në moshë të rritur të hershme që janë në një dietë që përmban gluten, rishikoni simptomat që mund të lidhen me sëmundjen celiake në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore dhe vlerësoni sipas nevojës (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Personalizoni ndjekjen kardiolgjike në bazë të historisë së defekteve kardiace.

- Në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, diskutoni për simptomat që lidhen me frymëmarrjen e çrregulluar nga gjumi, duke përfshirë gërhitjen, gjumin e shqetësuar, përgjumjen gjatë ditës, zgjimin gjatë natës, problemet e sjelljes dhe pozicionin gjatë gjumit. Të gjithë fëmijët që shfaqin shenja ose simptoma të frymëmarrjes së çrregulluar nga gjumi ose rezultate jonormale në vlerësimin e gjumit duhet të referohen te një mjek i specializuar për çrregullimet e gjumit të fëmijët. Diskutoni faktorin e rrezikut të obezitetit për apnenë e gjumit dhe jepni këshilla në lidhje me një dietë të shëndetshme dhe aktivitetet fizik sipas nevojës.
- Në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, diskutoni me ofruesit e përkujdesjes dhe pacientin lidhur me rëndësinë e masave paraprake të pozicionimit të segmentit cervical të shtyllës kurrizore për mbrojtjen e tij gjatë çdo procedure anestezike, kirurgjikale ose radiografike. Kryeni me kujdes shqyrtimin e historisë dhe ekzaminimin fizik, duke i kushtuar vëmendje shenjave dhe simptomave mielopatikë. Ofruesit e përkujdesjes dhe pacientët duhet gjithashtu të udhëzohen që të kontaktojnë menjëherë mjekun e tyre nëse shfaqen simptoma të reja të mielopatisë (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Pyesni për simptomat e çrregullimit neurologjik, duke përfshirë konvulsionet, dhe kryeni ekzaminim neurologjik.
- Diskutoni për gjendjen sociale dhe të sjelljes dhe pacientët që kanë depresion,¹³⁰ probleme kronike të sjelljes ose përkeqësime akut funksional dërgojini për vlerësim dhe ndërhyrje të specializuara.^{112,113,121}
- Pyetni në lidhje me simptomat e regresi akut (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Problemet me lëkurën janë shumë të zakonshme tek individët me sindromën Down. Në çdo vizitë kontrolli të kujdesit shëndetësor diskutoni për kujdesin për lëkurën, flokët dhe lëkurën e kokës dhe, nëse është e nevojshme, merrni

në konsideratë referimin te dermatologu (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 deri në 5 vjeç" për diskutim). Përveç kësaj, në një moshë më të madhe mund të shfaqen çrregullime inflamatore si hidradentis supurativa.¹³¹

- Kryeni testimin e mprehtësisë së shikimit ose fotodepistim, sipas mundësisë, në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore ose sigurohuni që adoleshenti/i riu është nën kujdesin e një oftalmologu pediatrik ose oftalmologu me përvojë në kujdesin e individëve me aftësi të kufizuara, i cili do të përcaktojë shpeshtësinë e vlerësimit. Është i rëndësishëm vlerësimi për shenjat e para të perdes në sy, gabimeve refraktive dhe keratokonusit, të cilat mund të shkaktojnë turbullim të shikimit, hollim ose mjegullim të kornesë dhe zakonisht diagnostikohen pas pubertetit.⁶³⁸⁵
- kryeni çdo vit ekzaminimin për sëmundjen e fituar të valvulave aortale dhe mitrale te pacientët e moshuar me sindromën Down. Duhet të kryhet një ekokardiogramë nëse pacienti ka histori të lodhjes së shtuar, marrjes së frymës, marrjes së frymës gjatë sforcimit ose një zhurmë të re në zemër ose rrahje të çrregullt.
- Referojini pacientët me sjellje ose histori që sugjerojnë prekjen nga çrregullimi i spektrit të autizmit për vlerësim dhe terapi të duhur (shihni "Udhëzimet paraprake nga 1 vjeç deri në 5 vjeç" për diskutim).

Udhëzime paraprake për fëmijët e moshës 12 deri në 21 vjeç e lart në çdo vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, përveç rasteve kur indikohet e ndryshe

- Problemet që lidhen me kalimin në moshën madhore, duke përfshirë objektivat për arsimin, punën, pavarësinë dhe kalimin e kujdesit mjekësor. Vazhdoni këto diskutime dhe përfshini kujdestarinë që përfshin vendimmarrjen e mbështetur, aty ku njihet, dhe planifikimin financiar afatgjatë që nga adoleshenca e hershme (shihni "Burimet për familjet").^{132,133} Mund të diskutohen gjithashtu sëmundjet e mundshme tek të rriturit, duke përfshirë tendencën e dukshme drejt

plakjes së parakohshme dhe rreziku i shtuar për sëmundjen Alzheimer.¹³⁴

- Diskutoni përshtatshmërinë e futjes në shkollë dhe planifikimin profesional sa më parë në mjedisin e shkollës dhe theksoni planifikimin për kalimin në moshë madhore dhe formimin e duhur profesional brenda kurrikulës shkollore.
- Pacientët/ofruesit e përkujdesjes duhet të informohen se përdorimi i trampolinës duhet të shmanget nga të gjithë fëmijët, qofshin ata me ose pa sindromën Down, përveç rasteve kur janë pjesë e një programi të strukturuar trajnimit me masa sigurie dhe mbikëqyrje të përshtatshme. Prindërit mund të informohen se pjesëmarrja e fëmijëve në sporte me kontakt fizik, si futboll, futboll amerikan dhe gjimnastika, mund t'i rrezikojë ata për dëmtim të palcës kurrizore.¹²⁹
- "Special Olympics" kërkon dokumentacionin e ekzaminimit fizik për të gjithë atletët pjesëmarrës në sporte.⁹⁴ Jini të përgatitur për të diskutuar dhe për t'iu përgjigjur pyetjeve në lidhje me trajtimet që konsiderohen si plotësuese ose alternative (shihni "Mbikëqyrja shëndetësore nga 1 muaj pas lindjes deri në 1 vjeç" për diskutim).
- Në të paktën 1 vizitë të mbikëqyrjes shëndetësore, informoni familjen për riskun e shtuar të shfrytëzimit seksual (shihni "Udhëzimet paraprake nga 1 vjeç deri në 5 vjeç" për diskutim).
- Vazhdoni të vlerësoni, monitoroni dhe nxisni pavarësinë në lidhje me higjienën dhe kujdesin për veten. Jepni udhëzime për zhvillimin dhe sjelljet e shëndetshme, normale dhe tipike seksuale. Edukoni dhe udhëzoni rreth sjelljeve normale të masturbimit dhe kufijve personalë. Theksoni nevojën për informacion të kuptueshëm dhe nxitni mundësitë për përparimin në të kuptuarin e seksualitetit (shihni "Burimet për familjet"). Diskutoni nevojën për metoda kontrceptive dhe parandalimin e infeksioneve seksuale të transmetueshme dhe shkallën e mbikëqyrjes së nevojshme. Përkrahni dhe ofroni përdorimin e metodave kontrceptive afatgjata

dhe të kthyeshme dhe njihuni me legjislacionin dhe burimet lokale për të ndihmuar familjen në vendimmarrjen në lidhje me çështjet e metodave kontraceptive afatgjata dhe të kthyeshme.¹²³

- Jepni rekomandime dhe ofroni ose referoni për kujdes gjinekologjik rutinë, sipas nevojës, për metodat kontraceptive afatgjata, të kthyeshme ose për indikacione të tjera, nëse nuk janë ofruar ende. Diskutoni problemet e sjelljes para menstruacioneve dhe menaxhimit të menstruacioneve, duke përfshirë shqetësimet e ofruesve të përkujdesjes në lidhje me ndalimin e menstruacioneve për qëllime higjienike.^{128,135,136}
- Në të paktën 1 vizitë, bisedoni me pacientin dhe familjen e saj për probabilitetin që fëmija i saj të ketë sindromën Down në rast shtatzënie.¹²³⁻¹²⁴ Diskutoni mundësitë për jetesë të pavarur, banesat në grup, opsionet e arsimit pas përfundimit të arsimit të mesëm, mjediset e punës dhe mundësi të tjera punësimi të mbështetura nga komuniteti.
- Diskutoni për marrëdhëniet në familje, për planifikimin financiar duke përfshirë edhe aktin për arritjen e një përvoje më të mirë jete (shihni "Burimet për familjet"), si dhe për kujdestarinë duke përfshirë vendimmarrjen e mbështetur aty ku njihet.¹³²
- Lehtësoni kalimin dhe ofroni koordinim për kujdesin mjekësor parësor dhe të nënspecializuar për të rriturit.¹³⁷ Është fakt i ditur se shumë të rinj në moshë madhore marrin kujdes nga pediatri dhe ofruesit duhet të jenë të vetëdijshëm për mbikëqyrjen shëndetësore të zhvilluar rishtazi për të rriturit.¹³⁸

VEPRIMET E ARDHSHEME

Shumë probleme që lidhen me zhvillimin dhe shëndetin e individëve me sindromën Down mbeten për t'u vlerësuar dhe janë krijuar programe kërkimore për trajtimin e temave të

shëndetit publik dhe bazës shkencore. Njohuritë në disa tema shumë të rëndësishme për kujdesin ndaj fëmijëve me sindromën Down mund të shtohen përmes hulumtimeve të bazuara në popullatë. Për shembull, nevojitet një rishikim rigoro, i bazuar në prova, i depistimit dhe trajtimit të instabilitetit atlantoaksial, dhe kërkimet e vazhdueshme janë thelbësore për drejtimin e kujdesit për rezultate optimale tek individët me sindromën Down.^{1, 139-141}

BURIMET PËR FAMILJET

Periudha prenatale dhe foshnjëria

- "Brighter Tomorrows", mbështetje për familjet: <https://hdi.uky.edu/project/brighter-tomorrows-supporting-families-with-accurate-information-about-down-syndrome>. Mbështetja e familjeve me informacione të sakta rreth sindromës Down (përfshin burime nga "Lettercase"). Interdisciplinary Human Development Institute, University of Kentucky.
- Burimet e "Lettercase": www.lettercase.org. Ofron këshillim prenatal dhe postnatal për familjet. Një kopje ofrohet pa pagesë për profesionistët dhe familjen.
- Down Syndrome Diagnosis Network: www.dsdiagnosisnetwork.org. Grupe familjesh me data lindje ose datëlindje të ngjashme, të lidhura në grupe të moderuara në Facebook.
- Skallerup SJ. *Babies With Down Syndrome: A New Parents Guide*, 3rd ed. Bethesda, MD: Woodbine House; 2009. (Versionet në anglisht dhe spanjisht disponohen në www.woodbinehouse.com.) Ofron udhëzime për rritjen dhe kujdesin për një fëmijë me sindromën Down deri në moshën 5 vjeç.

Fëmijëria

- Pueschel SM, ed. *A Parent's Guide to Down Syndrome: Toward a Brighter Future*. Bethesda, MD: Brookes Publishing; 2001.

- Stein DS. *Supporting Positive Behavior in Children and Teens with Down Syndrome: The Respond but Don't React Method*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2016.
- www.woodbinehouse.com. Shumëllojshmëri librash për familjet, terapistët dhe mësuesit e fëmijëve me sindromën Down.

Adoleshenca

- Got Transition: <http://www.gottransition.org/>. Ofron burime dhe udhëzime për kalimet.
- Couwenhoven T. *Boys Guide to Growing Up—Choices & Changes During Puberty Written for Persons with Intellectual Disability*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2012.
- Couwenhoven T. *Girls Guide to Growing Up—Choices & Changes During Puberty Written for Persons with Intellectual Disability*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2012.
- Simmons J. *The Down Syndrome Transition Handbook: Charting Your Child's Course to Adulthood*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2010. Gjendet në: www.woodbinehouse.com.

Gjatë gjithë jetëgjatësisë

- DS-Connect: Regjistri për sindromën Down: <https://DSConnect.nih.gov>. Familjet dhe pacientët lidhen me studiuesit dhe ofruesit e kujdesit shëndetësor dhe mund të marrin pjesë në studime klinike dhe të marrin pjesë në anketa konfidenciale të lidhura me shëndetin që ndihmojnë për të kuptuar më mirë individët me sindromën Down gjatë gjithë jetëgjatësisë.
- National Down Syndrome Congress: www.ndsccenter.org. Informacion, advokim, edukim dhe mbështetje për individët me sindromën Down, vëllezërit e motrat dhe familjet në gjuhën angleze dhe spanjolle.

- Shoqata kombëtare e sindromës Down: www.ndss.org. Advokim dhe informacion në lidhje me sindromën Down gjatë gjithë jetëgjatësisë.
- Family Voices: <https://familyvoices.org/affiliates/>. Qendrat e informacionit të shëndetit të drejtuara nga familje, që ndihmojnë familjet të navigojnë sistemet e nevojshme për fëmijët me nevoja të veçanta të kujdesit shëndetësor
- Parent to Parent USA: <https://www.p2pusa.org/parents>. Ofron mbështetje për t'u përballur me sfidat e rritjes së fëmijëve me nevoja të veçanta të kujdesit shëndetësor.
- Qendrat e informacionit dhe trajnimit të prindërve: <https://www.parentcenterhub.org>. Burime në çdo shtet që informojnë, përgatitin dhe ndihmojnë familjet me navigimin e sistemit arsimor.
- March of Dimes: www.marchofdimes.com. Informacion për prindërit mbi problemet shëndetësore që lidhen me shtatzëninë dhe defektet në lindje.
- Down Syndrome Education International: www.downsed.org. Burime për edukatorët dhe prindërit që lidhen me komunikimin, aftësitë numerike, të folur dhe mbështetjen e gjithëpërfshirjes.
- Canadian Down Syndrome Society: www.cdss.ca. Burime për familjet për një sërë problemesh që lidhen me sindromën Down.
- ABLE ACT 2014: <https://www.irs.gov/government-entities/federal-state-local-governments/able-accounts-tax-benefit-for-people-with-disabilities>. Përfitimi tatimor për individët me aftësi të

kufizuara: u mundëson shteteve të krijojnë programe kursimi me avantazh tatimor për individët e kualifikueshëm me aftësi të kufizuara (përfutuesit e aktuar) dhe mund të ndihmojë në pagimin e shpenzimeve të individëve të kualifikueshëm me aftësi të kufizuara.

- DSC2U Down syndrome clinic to you: www.dsc2u.org. Ofron informacion të personalizuar për shëndetin dhe mirëqenien në lidhje me sindromën Down për ofruesit e kujdesit përësor dhe mjekët e kujdesit përësor.

Autorët kryesorë

Marilyn J. Bull, MD, FAAP
Tracy Trotter, MD, FAAP
Stephanie L. Santoro, MD, FAAP
Celanie Christensen, MD, MS, FAAP
Randall W. Grout, MD, MS, FAAP

Komiteti Ekzekutiv i Këshillit të Gjenetikës, 2019–2020

Leah W. Burke, MD, FAAP; Kryetare
Susan A. Berry, MD, FAAP
Timothy A. Geleske, MD, FAAP
Ingrid Holm, MD, FAAP
Robert J. Hopkin, MD, FAAP
Wendy J. Introne, MD, FAAP
Michael J. Lyons, MD, FAAP
Danielle C. Monteil, MD, FAAP
Angela Scheuerle, MD, FAAP
Joan M. Stoler, MD, FAAP
Samantha A. Vergano, MD, FAAP

Ish-anëtarët e Komitetit Ekzekutiv

Emily Chen, MD, PhD, FAAP, Bashkëkryetare
Rizwan Hamid, MD, PhD, FAAP
Tracy L. Trotter, MD, FAAP, Bashkëkryetare

Kontribuuesit në bashkëpunimin për zbatimin e politikave

Stephen M. Downs, MD, MS, FAAP
Randall W. Grout, MD, MS, FAAP

Ndërlidhësit

Christopher Cunniff, MD, PhD, FAAP; American College of Medical Genetics
Melissa A. Parisi, MD, PhD, FAAP; Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development
Steven J. Ralston, MD; American College of Obstetricians and Gynecologists
Joan A. Scott, MS, CGC; Health Resources and Services Administration, Maternal and Child Health Bureau
Stuart K. Shapira, MD, PhD; Centers for Disease Control and Prevention

Stafi

Paul Spire

SHKURTIME

BAER: përgjigjja e evokuar dëgjimore e trugut të trurit
CBC: analizë e gjakut komplet
cfDNA: ADN jashtëqelizore
CRP: Proteina C-reaktive
CVS: kampionim i vileve korionike
FISH: hibridizim me fluoreshencë in situ
IgA: imunoglobulina A
T4: tiroksinë e lirë
TAM: mielopoezë jonormale kalimtare
TIBC: kapaciteti total i lidhjes së hekurit
TSH: testi serik i hormonit stimulues të tiroides
TTG: transglutaminaza indore

REFERENCA

1. Schieve LA, Boulet SL, Boyle C, Rasmussen SA, Schendel D. Health of children 3 to 17 years of age with Down syndrome in the 1997-2005 national health interview survey. *Pediatrics*. 2009;123(2):e253–e260
2. Roizen NJ, Magyar CI, Kuschner ES, et al. A community cross-sectional survey of medical problems in 440 children with Down syndrome in New York State. *J Pediatr*. 2014;164(4):871–875
3. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *Eur J Med Genet*. 2015;58(12):674–680
4. Shaw EDBR, Beals RK. The hip joint in Down syndrome. A study of its structure and associated disease. *Clin Orthop Relat Res*. 1992; (278): 101–107

5. Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg.* 2006;14(11):610–619
6. Pueschel SM, Findley TW, Furia J, Gallagher PL, Scola FH, Pezzullo JC. Atlantoaxial instability in Down syndrome: roentgenographic, neurologic, and somatosensory evoked potential studies. *J Pediatr.* 1987;110(4):515–521
7. Selby KA, Newton RW, Gupta S, Hunt L. Clinical predictors and radiological reliability in atlantoaxial subluxation in Down syndrome. *Arch Dis Child.* 1991;66(7):876–878
8. 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):170–178
9. Juj H, Emery H. The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. *J Pediatr.* 2009;154(2):234–238
10. Bergholdt R, Eising S, Nerup J, Pociot Increased prevalence of Down syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: a nationwide population-based study. *Diabetologia.* 2006;49(6):1179–1182
11. Kent L, Evans J, Paul M, Sharp M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 1999;41(3): 153–158
12. Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism.* 2013;17(4):390–404
13. Hook EB. *Epidemiology of Down Syndrome.* Cambridge: Ware Press; 1982
14. Bull MJ. Down syndrome. *N Engl J Med.* 2020;382(24):2344–2352
15. Papavassiliou P, Charalsawadi C, Rafferty K, Jackson-Cook C. Mosaicism for trisomy 21: a review. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(1):26–39
16. Pelleri MC, Cicchini E, Locatelli C, et al. Systematic reanalysis of partial trisomy 21 cases with or without Down syndrome suggests a small region on 21q22.13 as critical to the phenotype. *Hum Mol Genet.* 2016;25(12):2525–2538
17. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG practice bulletin no. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007;109(1): 217–227
18. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG practice bulletin no. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110(6):1459–1467
19. Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017; 50(3):302–314
20. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal-Fetal Medicine. Screening for fetal chromosomal abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. *Obstet Gynecol.* 2020;136(4):e48–e69
21. Driscoll DA, Gross SJ. Screening for fetal aneuploidy and neural tube defects. *Genet Med.* 2009;11(11): 818–821
22. Malone FD, Canick JA, Ball RH, et al. First- and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down syndrome. *N Engl J Med.* 2005;353(19): 2001–2011
23. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM; SURUSS Research Group. First and second tri-mester antenatal screening for Down syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). *Health Technol Assess.* 2003;7(11):1–77
24. Spencer K, Spencer CE, Power M, Dawson C, Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience. *BJOG.* 2003;110(3):281–286
25. [No authors listed] Practice bulletin no. 162: prenatal diagnostic testing for genetic disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127(5):e108–e122
26. Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, Ogilvie C, D'Antonio F. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(1): 16–26
27. Adams RC, Levy SE. Council on Children With Disabilities. Shared decision-making and children with disabilities: pathways to consensus. *Pediatrics.* 2017;139(6):e20170956
28. Hornberger LL. Committee on Adolescence. Options counseling for the pregnant adolescent patient. *Pediatrics.* 2017;140(3):e20172274
29. Guseh SH, Little SE, Bennett K, Silva V, Wilkins-Haug LE. Antepartum management and obstetric outcomes among pregnancies with Down syndrome from diagnosis to delivery. *Prenat Diagn.* 2017;37(7):640–646
30. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS. Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics.* 2009;124(4): e751–e758
31. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(10):2360–2369
32. Crocker AF, Smith SN. Person-first language: are we practicing what we preach? *J Multidiscip Healthc.* 2019;12:125–129
33. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a brother or sister with Down syndrome: perspectives from siblings. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(10): 2348–2359
34. Skotko BG, Levine SP, Macklin EA, Goldstein RD. Family perspectives about Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2016;170A(4):930–941
35. Jackson A, Maybee J, Moran MK, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Clinical characteristics of dysphagia in children with Down syndrome. *Dysphagia.*

- 2016;31(5):663–671
36. Romano C, van Wynckel M, Hulst J, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, hepatology and nutrition guidelines for the evaluation and treatment of gastrointestinal and nutritional complications in children with neurological impairment. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017;65(2):242–264
37. Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, 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):177–182
38. Poskanzer SA, Hobensack VL, Ciciora SL, Santoro SL. Feeding difficulty and gastrostomy tube placement in infants with Down syndrome. *Eur J Pediatr.* 2020;179(6):909–917
39. 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;54(11):1853–1859
40. McDowell KM, Craven DI. Pulmonary complications of Down syndrome during childhood. *J Pediatr.* 2011;158(2):319–325
41. Santoro SL, Atoum D, Hufnagel RB, Motley WW. Surgical, medical and developmental outcomes in patients with Down syndrome and cataracts. *SAGE Open Med.* 2017;5:2050312117715583
42. Haargaard B, Fledelius HC. Down syndrome and early cataract. *Br J Ophthalmol.* 2006;90(8):1024–1027
43. Muse C, Harrison J, Yoshinaga-Itano C, et al. Joint Committee on Infant Hearing of the American Academy of Pediatrics. Supplement to the JCIH 2007 position statement: principles and guidelines for early intervention after confirmation that a child is deaf or hard of hearing. *Pediatrics.* 2013;131(4):e1324–e1349
44. Park AH, Wilson MA, Stevens PT, Harward R, Hohler N. Identification of hearing loss in pediatric patients with Down syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012;146(1):135–140
45. Bull MJ, Engle WA. Committee on Injury, Violence, and Poison Prevention and Committee on Fetus and Newborn; American Academy of Pediatrics. Safe transportation of preterm and low birth weight infants at hospital discharge. *Pediatrics.* 2009;123(5):1424–1429
46. Roberts I, Alford K, Hall G, et al. Oxford-Imperial Down Syndrome Cohort Study Group. GATA1-mutant clones are frequent and often unsuspected in babies with Down syndrome: identification of a population at risk of leukemia. *Blood.* 2013;122(24):3908–3917
47. Tunstall O, Bhatnagar N, James B, et al. British Society for Haematology. Guidelines for the investigation and management of transient leukaemia of Down Syndrome. *Br J Haematol.* 2018;182(2):200–211
48. Kivivuori SM, Rajantie J, Siimes MA. Peripheral blood cell counts in infants with Down syndrome. *Clin Genet.* 1996;49(1):15–19
49. Hasle H, Clemmensen IH, Mikkelsen M. Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down syndrome. *Lancet.* 2000;355(9199):165–169
50. Iughetti L, Predieri B, Bruzzi P, et al. Ten-year longitudinal study of thyroid function in children with Down syndrome. *Horm Res Paediatr.* 2014;82(2):113–121
51. Lagan N, Huggard D, McGrane F, et al. Multiorgan involvement and management in children with Down syndrome. *Acta Paediatr.* 2020;109(6):1096–1111
52. Santoro SL, Chicoine B, Jasien JM, et al. Pneumonia and respiratory infections in Down syndrome: a scoping review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2021;185(1):286–299
53. American Academy of Pediatrics. Respiratory syncytial virus. In: Kimberlin DW, Barnett ED, Lynfield R, Sawyer MH, eds. *Red Book: Report of the Committee on Infectious Diseases* 2021. 32nd ed. Itasca, IL: American Academy of Pediatrics; 2021:628–636
54. Lewanda AF, Gallegos MF, Summar M. Patterns of dietary supplement use in children with Down syndrome. *J Pediatr.* 2018;201:100–105.e30
55. McClafferty H, Vohra S, Bailey M, et al. Section on Integrative Medicine. Pediatric Integrative Medicine. *Pediatrics.* 2017;140(3):e20171961
56. Kupferman JC, Druschel CM, Kupchik GS. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2009;124(4):e615–e621
57. Zemel BS, Papan M, Stallings VA, et al. Growth charts for children with Down syndrome in the United States. *Pediatrics.* 2015;136(5):e1204–e1211
58. Hatch-Stein JA, Zemel BS, Prasad D, et al. Body composition and BMI growth charts in children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2016;138(4):e20160541
59. Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C(3):131–140
60. De Schrijver L, Topsakal V, Wojciechowski M, Van de Heyning P, Boudewyns A. Prevalence and etiology of sensorineural hearing loss in children with down syndrome: a cross-sectional study. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2019;116:168–172
61. Blaser S, Propst EJ, Martin D, et al. Inner ear dysplasia is common in children with Down syndrome (trisomy 21). *Laryngoscope.* 2006;116(12):2113–2119
62. American Academy of Ophthalmology. Trisomy 21/Down syndrome. Disponoheh nē: https://eyewiki.aaao.org/Trisomy_21/Down_Syndrome. Aksesuar nē 7 gusht 2020
63. Umfress AC, Hair CD, Donahue SP. Prevalence of ocular pathology on initial screening and incidence of new findings on follow-up examinations in children with trisomy 21. *Am J Ophthalmol.* 2019;207:373–377
64. AAPOS. Vision screening recommendation. Disponoheh nē: <https://aapos.org/patients/patient-resources>.

2019. Aksesuar në 7 gusht 2020
65. Coats DK, McCreery KM, Plager DA, Bohra L, Kim DS, Paysse EA. Nasolacrimal outflow drainage anomalies in Down's syndrome. *Ophthalmology*. 2003;110(7):1437–1441
 66. Martin T, Smith A, Breatnach CR, et al. Infants born with Down syndrome: burden of disease in the early neonatal period. *J Pediatr*. 2018;193:21–26
 67. Dixon NE, Crissman BG, Smith PB, Zimmerman SA, Worley G, Kishnani PS. Prevalence of iron deficiency in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 2010;157(6):967–971.e1
 68. Georgieff MK. Long-term brain and behavioral consequences of early iron deficiency. *Nutr Rev*. 2011;69 (Suppl 1):S43–S48
 69. Hart SJ, Zimmerman K, Linardic CM, et al. Detection of iron deficiency in children with Down syndrome. *Genet Med*. 2020;22(2):317–325
 70. Dosman C, Witmans M, Zwaigenbaum Iron's role in paediatric restless legs syndrome – a review. *Paediatr Child Health*. 2012;17(4):193–197
 71. Allen RP, Picchietti DL, Auerbach M, et al. International Restless Legs Syndrome Study Group (IRLSSG). Evidence-based and consensus clinical practice guidelines for the iron treatment of restless legs syndrome/Willis-Ekbom disease in adults and children: an IRLSSG task force report. *Sleep Med*. 2018;41:27–44
 72. Taub JW, Berman JN, Hitzler JK, et al. Improved outcomes for myeloid leukemia of Down syndrome: a report from the Children's Oncology Group AAML0431 trial. *Blood*. 2017;129(25):3304–3313
 73. Matloub Y, Rabin KR, Ji L, et al. Excellent long-term survival of children with Down syndrome and standard-risk ALL: a report from the Children's Oncology Group. *Blood Adv*. 2019;3(11):1647–1656
 74. Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, et al. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. *Brain Dev*. 2001;23(6):375–378
 75. Kumada T, Ito M, Miyajima T, et al. Multi-institutional study on the correlation between chromosomal abnormalities and epilepsy. *Brain Dev*. 2005;27(2):127–134
 76. Jea A, Smith ER, Robertson R, Scott RM. Moyamoya syndrome associated with Down syndrome: outcome after surgical revascularization. *Pediatrics*. 2005;116(5):e694–e701
 77. See AP, Ropper AE, Underberg DL, Robertson RL, Scott RM, Smith ER. Down syndrome and moyamoya: clinical presentation and surgical management. *J Neurosurg Pediatr*. 2015;16(1):58–63
 78. Centers for Disease Control and Prevention. Immunization schedules. Disponohet në: <https://www.cdc.gov/vaccines/schedules>. Aksesuar në 14 dhjetor 2020
 79. Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child*. 2007;92(5):423–425
 80. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, Akers R. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006;132(4):432–436
 81. Kobayashi T, Sakemi Y, Yamashita H. Increased incidence of retroperitoneal teratomas and decreased incidence of sacrococcygeal teratomas in infants with Down syndrome. *Pediatr Blood Cancer*. 2014;61(2):363–365
 82. Satgé D, Vekemans M. Down syndrome patients are less likely to develop some (but not all) malignant solid tumours. *Clin Genet*. 2011;79(3): 289–290, author reply 291–292
 83. Hasle H, Friedman JM, Olsen JH, Rasmussen SA. Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med*. 2016;18(11):1151–1157
 84. Lin K, Sharangpani R. Screening for testicular cancer: an evidence review for the U.S. Preventive Services Task Force. *Ann Intern Med*. 2010;153(6): 396–399
 85. Yanovitch T, Wallace DK, Freedman SF, et al. The accuracy of photoscreening at detecting treatable ocular conditions in children with Down syndrome. *J AAPOS*. 2010;14(6):472–477
 86. Berk AT, Saatci AO, Ercal MD, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet*. 1996;17(1):15–19
 87. Locke GR, Gardner JI, Van Epps EF. Atlas-dens interval (ADI) in children: a survey based on 200 normal cervical spines. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med*. 1966;97(1):135–140
 88. Burke SW, French HG, Roberts JM, Johnston CE II, Whitecloud TS III, Edmunds JO Jr. Chronic atlanto-axial instability in Down syndrome. *J Bone Joint Surg Am*. 1985;67(9):1356–1360
 89. Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Child*. 1995;72(2): 115–118, discussion 118–119
 90. Hengartner AC, Whelan R, Maj R, Wolter-Warmerdam K, Hickey F, Hankinson TC. Evaluation of 2011 AAP cervical spine screening guidelines for children with Down Syndrome. *Childs Nerv Syst*. 2020;36(11):2609–2614
 91. Pueschel SM, Scola FH, Pezzullo JC. A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome. *Pediatrics*. 1992;89(6 Pt 2):1194–1198
 92. Ferguson RL, Putney ME, Allen BL Jr. Comparison of neurologic deficits with atlanto-dens intervals in patients with Down syndrome. *J Spinal Disord*. 1997;10(3):246–252
 93. Nader-Sepahi A, Casey AT, Hayward R, Crockard HA, Thompson D. Symptomatic atlantoaxial instability in Down syndrome. *J Neurosurg*. 2005;103(3 Suppl):231–237
 94. Special Olympics. Athlete Medical Form –Health History. Disponohet në: <http://media.specialolympics.org/resources/health/disciplines/medfest/MedFest-Health-History-and-Physical-Exam-Form-NON-US-Programs-fillable.pdf>. Aksesuar

në 25 mars 2022

95. Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg*. 1999;31(2):71–77
96. Briskin S, LaBotz M. Council on Sports Medicine and Fitness; American Academy of Pediatrics. Trampoline safety in childhood and adolescence. *Pediatrics*. 2012;130(4):774–779. Reaffirmed July 2015, March 2020
97. Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, et al. North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2005;40(1):1–19
98. Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, et al. SIGEP (Italian Society of Pediatric Gastroenterology and Hepatology) and Medical Genetic Group. Prevalence and clinical picture of celiac disease in italian down syndrome patients: a multi-center study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2001;33(2):139–143
99. Swigonski NL, Kuhlenschmidt HL, Bull MJ, Corkins MR, Downs SM. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics*. 2006;118(2):594–602
100. Ng DK, Chan CH, Cheung JM. Children with Down syndrome and OSA do not necessarily snore. *Arch Dis Child*. 2007;92(11):1047–1048
101. Bassett EC, Musso MF. Otolaryngologic management of Down syndrome patients: what is new? *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2017;25(6): 493–497
102. Farhood Z, Isley JW, Ong AA, et al. Adenotonsillectomy outcomes in patients with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *Laryngoscope*. 2017;127(6):1465–1470
103. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasitis 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;57:181–192
104. Wolraich ML, Hagan JF Jr, Allan C, et al. Subcommittee on Children and Adolescents With Attention-Deficit/Hyperactive Disorder. Clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents. *Pediatrics*. 2019;144(4): e20192528
105. Molloy CA, Murray DS, Kinsman A, et al. Differences in the clinical pre-sentation of trisomy 21 with and without autism. *J Intellect Disabil Res*. 2009;53(2):143–151
106. Rasmussen P, B  orjesson O, Wentz E, Gillberg C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol*. 2001;43(11):750–754
107. Kielinen M, Rantala H, Timonen E, Linna SL, Moilanen I. Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder: a population-based study. *Autism*. 2004;8(1):49–60
108. Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE, Bernad-Ripoll S, Jewell A. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: characterization using the aberrant behavior checklist. *Am J Med Genet A*. 2005;134(4):373–380
109. Carter JC, Capone GT, Gray RM, Cox CS, Kaufmann WE. Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2007;144B(1):87–94
110. Dressler A, Perelli V, Bozza M, Bargagna S. The autistic phenotype in Down syndrome: differences in adaptive behaviour versus Down syndrome alone and autistic disorder alone. *Funct Neurol*. 2011;26(3):151–158
111. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Council on Children With Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2020; 145(1):e20193447
112. Prasher V. Disintegrative syndrome in young adults. *Ir J Psychol Med*. 2002;19(3):101
113. Worley G, Crissman BG, Cadogan E, Milleson C, Adkins DW, Kishnani PS. Down syndrome disintegrative disorder: new-onset autistic regression, dementia, and insomnia in older children and adolescents with Down syndrome. *J Child Neurol*. 2015;30(9): 1147–1152
114. Pikora TJ, Bourke J, Bathgate K, Foley KR, Lennox N, Leonard H. Health conditions and their impact among adolescents and young adults with Down syndrome. *PLoS One*. 2014;9(5):e96868
115. Rork JF, McCormack L, Lal K, Wiss K, Belazarian L. Dermatologic conditions in Down syndrome: a single-center retrospective chart review. *Pediatr Dermatol*. 2020;37(5):811–816
116. Chow KM, O'Donnell D. Concomitant occurrence of hypodontia and supernumerary teeth in a patient with Down syndrome. *Spec Care Dentist*. 1997;17(2):54–57
117. Andersson EM, Axelsson S, Austeng ME, et al. Bilateral hypodontia is more common than unilateral hypodontia in children with Down syndrome: a prospective population-based study. *Eur J Orthod*. 2014;36(4):414–418
118. Couwenhoven T. *Teaching Children with Down Syndrome about Their Bodies, Boundaries, and Sexuality (Topics in Down Syndrome)*. Bethesda, MD: Woodbine House, Inc.; 2007
119. Stein, DS. *Supporting Positive Behavior in Children and Teens With Syndrome: The Respond but Don't React Method*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2016.
120. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Growth Charts for Children with Down Syndrome. Disponoher n  : <https://www.cdc.gov/ncbddd/birth-defects/downsyndrome/growth-charts.html>. Aksesuar n   25 mars 2022

121. Brodtmann A, Hashimoto encephalopathy and Down syndrome. *Arch Neurol*. 2009;66(5):663–666
122. Palumbo ML, McDougle CJ. Pharmacotherapy of Down syndrome. *Expert Opin Pharmacother*. 2018;19(17):1875–1889
123. Centers for Disease Control and Prevention. CDC Contraceptive Guidance for Health Care Providers. Disponohet në: https://www.cdc.gov/reproductive-health/contraception/contraception_guidance.htm. Aksesuar në 25 mars 2022
124. Gardner RJMSG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*, 3rd ed. New York, NY: Oxford University Press; 2004
125. Sheridan R, Llerena J Jr, Matkins S, Debenham P, Cawood A, Bobrow M. Fertility in a male with trisomy 21. *J Med Genet*. 1989;26(5):294–298
126. Pradhan M, Dalal A, Khan F, Agrawal S. Fertility in men with Down syndrome: a case report. *Fertil Steril*. 2006;86(6):1765.e1–1765.e3
127. Katz AL, Webb SA. Committee on Bioethics. Informed consent in decision-making in pediatric practice. *Pediatrics*. 2016;138(2):e20161485
128. Burke LM, Kalpakjian CZ, Smith YR, Quint EH. Gynecologic issues of adolescents with Down syndrome, autism, and cerebral palsy. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2010;23(1):11–15
129. Carbone PSSP, Smith PJ, Lewis C, LeBlanc C. Promoting the participation of children and adolescents with disabilities in sports, recreation, and physical activity. *Pediatrics*. 2021;148(6): e2021054664
130. Zuckerbrot RA, Cheung A, Jensen PS, Stein REK, Laraque D. GLAD-PC Steering Group. Guidelines for adolescent depression in primary care (GLAD-PC): part I. Practice preparation, identification, assessment, and initial management. *Pediatrics*. 2018;141(3): e20174081
131. Garg A, Strunk A, Midura M, Papagermanos V, Pomerantz H. Prevalence of hidradenitis suppurativa among patients with Down syndrome: a population-based cross-sectional analysis. *Br J Dermatol*. 2018;178(3):697–703
132. IRS. Able Act 2014. Disponohet në: www.irs.gov/government-entities/federal-state-local-governments. Aksesuar në 7 gusht, 2020
133. White PH, Cooley WC; Transitions Clinical Report Authoring Group; American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. *Pediatrics*. 2018;142(5): e20182587
134. Wiseman FK, Al-Janabi T, Hardy J, et al. A genetic cause of Alzheimer disease: mechanistic insights from Down syndrome. *Nat Rev Neurosci*. 2015;16(9): 564–574
135. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Adolescent Health Care. Committee opinion no. 668: menstrual manipulation for adolescents with physical and developmental disabilities. *Obstet Gynecol*. 2016;128(2):e20–e25
136. Kirkham YA, Allen L, Kives S, Caccia N, Spitzer RF, Ornstein MP. Trends in menstrual concerns and suppression in adolescents with developmental disabilities. *J Adolesc Health*. 2013;53(3): 407–412
137. Got Transition. Disponohet në: <https://www.gottransition.org/six-core-elements/>. Aksesuar në 25 mars 2022
138. Tsou AY, Bulova P, Capone G, et al. Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *JAMA*. 2020;324(15): 1543–1556
139. Rasmussen SA, Whitehead N, Collier SA, Frias JL. Setting a public health research agenda for Down syndrome: summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(23):2998–3010
140. Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development NIOH, Department of Health and Human Services. National Institutes of Health Research Plan on Down Syndrome (NA). Washington, DC: US Government Printing Office; 2007
141. National Institutes of Health. The INCLUDE Project. Disponohet në: <https://www.nih.gov/include-project>. Aksesuar në 25 mars 2022

Informacion shtesë

FIGURA SHITESË 1. Përmbledhja e kujdesit specifik për sindromën Down.

Veprimi	Periudha prenatale	Porsalindur deri në 1 muajsh	1 muajsh deri në 1 vjeç	1 deri në 5 vjeç	5 deri në 12 vjeç	12 deri në 21 vjeç
1. Konfirmoni diagnozën e SD me CVS ose amniocentezë në periudhën prenatale ose me kariotip në periudhën postnatale						
2. Rishikoni riskun e recidivës dhe referojeni familjen te një gjenetist klinik ose këshillues gjenetik.						
3. Ofrojeni familjes informacione për grupet e prindërve dhe ato të mbështetjes.						
4. Përdorni grafikët e rritjes specifikë për SD-në të CDC-së, për të monitoruar peshën, gjatësinë, peshën në raport me gjatësinë, perimetrin e kokës ose BMI-në. Përdorni grafikë standardë për BMI-në pas moshës 10-vjeçare.		Në të gjitha vizitat e kujdesit shëndetësor				
5. Porositni kryerjen e një ekoje, pe cila duhet të interpretohet nga një pediatër kardiolog						
6. Vlerësimi i ushqyerjes ose studimi me anë të videos, nëse ka: hipotoni të theksuar, nënpeshë (<percentili i 5-të i peshës për gjatësi ose BMI), ushqyerje e ngadaltë ose mbytje me ushqim, simptoma të përsëritura ose të vazhdueshme jonormale të frymëmarrjes, desaturim me ushqimet		Në çdo vizitë				
7. Kryeni një vlerësim objektiv të dëgjimit (mund të jetë në protokollet e NBS-së) dhe ndiqni protokollet e EHHI-së.			Deri në 6 muaj			
8. Nëse membrana timpanike nuk mund të vizualizohet, drejtojuni një otolaringologu për një ekzaminim me mikroskop derisa të bëhen ekzaminime të besueshme të membranës timpanike dhe timpanometrisë.		Çdo 3-6 muaj				
9. Vlerësim i sediljes së sigurisë në makinë para daljes nga spitali.						
10. CBC me diferencial		Deri në ditën 3				
11. Nëse vërehet TAM, informoni ofruesit e përkujdesjes për riskun/ shenjat e leucemisë (p.sh., mavijosje/hemorragji që shkaktohen lehtësisht, ethe të përsëritura, dhimbje kockash)						
12. TSH		Në lindje (nëse nuk kryhet në NBS)	Çdo 5-7 muaj	Annually, and every 6 mo if antithyroid antibodies ever detected		
13. Profilaksia e RSV bazuar në udhëzimet e AAP.		Çdo vit		Through 2 yr		
14. Diskutoni pozicionimin e segmentit cervical të shtyllës kurrizore për procedurat dhe masat paraprake të instabilitetit atlantoaksial		Në të gjitha HMV-të		Biennially		
15. Kryeni vlerësim për përdorimin e CAM, kundërshtoni praktikat e pasigurta të CAM.		Në të gjitha HMV-të				
16. Referojini fëmijët për ndërhyrje të hershme, për terapi që adresojnë të folurin, aftësitë motorike fine ose aftësitë motorike të mëdha.		Në çdo vizitë	Deri në moshën 3-vjeçare			
17. Nëse shfaqet sëmundja e veshit të mesëm, kryeni një vlerësim të dëgjimit që është i përshtatshëm për zhvillimin.			Pas shërimit të veshit	Pas trajtimit		
18. Ridepistoni dëgjimin me metodologji të përshtatshme për zhvillimin (BAER, behaviorale, specifike për veshët).			Filloni në moshën 6 muajsh, çdo 6 muaj derisa të përcaktohet një gjendje normale në të dy veshët nëpërmjet testimit specifik për veshët dhe më pas çdo vit			
19. Referojuni një oftalmologu me përvojë dhe ekspertizë me fëmijët me aftësi të kufizuara.			Deri në moshën 6 muajsh			
20. CBC me diferencial në rastin e mavijosjeve ose hemorragjive që shkaktohen lehtësisht, etheve të përsëritura ose dhimbjes së kockave		Në çdo vizitë				
21. Vlerësimi për frymëmarrje të çrregulluar nga gjumi; nëse është e pranishme, referojuni mjekut specialist për çrregullimet e gjumit të fëmijët.			Të paktën një herë deri në moshën 6-muajsh, më pas në të gjitha HMV-të pasuese			
22. Sigurohuni që fëmija po kryen terapi për zhvillimin dhe që familja e kupton dhe e ndjek planin e terapisë në shtëpi.		Në të gjitha HMV-të				
23. CBC me diferencial dhe (1) një kombinim të ferritinës dhe CRP, ose (2) një kombinim të hekurit serik dhe kapacitetit total të lidhjes së hekurit				Çdo vit		
24. Nëse fëmija ka probleme me gjumin dhe një nivel të ferritinës prej më pak se 50 mcg/L, pediatri mund të përshkruajë suplemente hekuri.				Në çdo vizitë		
25. Depistimi i shikimit			Në të gjitha HMV-të, përdorni kritere të përshtatshme për zhvillimin	Fotodepistim (në të gjitha HMV-të); nëse nuk është i mundur, referim te oftalmologu çdo vit	Fotodepistim (në të gjitha HMV-të); nëse nuk është i mundur, referim te oftalmologu çdo dy vjet	Ekzaminim për mprehtësinë e shikimit ose fotodepistim në të gjitha HMV-të ose programi i përcaktuar në oftalmologji
26. Nëse fëmija ka simptoma mielopatike, kryeni grafi të thjeshtë të segmentit cervical në pozicion neutral (shihni tekstin për detaje).				Në çdo vizitë		
27. Kryeni polisomnografi.				Midis 3-5 vjeç		
28. Përgatitni familjen për kalimin nga ndërhyrja e hershme në parashkollor.				Në moshën 30 muajsh		
29. Diskutoni risqet e shfrytëzimit seksual.				Të paktën një herë	Të paktën një herë	Të paktën një herë
30. Bëni plane të përshtatshme sipas zhvillimit për menarkenë, metodat kontraceptive (mbështetini/ofroni LARC) dhe parandalimin e SST-ve.					Kur të jetë e përshtatshme në aspektin e zhvillimit, më pas në të gjitha HMV-të pasuese	
31. Diskutoni riskun për sindromën Down në rast se pacientja mbetet shtatzënë.					Të paktën një herë	Të paktën një herë
32. Kryeni vlerësim për çdo regres në zhvillim.		Në të gjitha HMV-të				
33. Diskutoni dhe lehtësoni kalimet në lidhje me: arsimin, punën, financat, kujdestarinë, kujdesin mjekësor, jetesën e pavarur					Në të gjitha HMV-të, duke filluar nga moshë 10-vjeçare	

	Të kryhet një herë në këtë moshë		Shkurtime: SD, sindroma Down; CVS, Kampionim i vleve koronike; HMV, Vizita e mbikëqyrjes shëndetësore; BMI, Indeksi i masës trupore; CDC, Centers for Disease Control; EHHI, Zbulim dhe ndërhyrje e hershme në lidhje me dëgjimin; NBS, Depistim i të porsalindurit; CAM, mjekësi plotësuese dhe alternative; BAER: përgjigje e evokuar dëgjimore e trurit; TM, membranë e timpanit; TAM: mielopoezë jonormale kalimtare
	Të kryhet nëse nuk është kryer më përpara		
	Të përsëritet në intervallat e përcaktuara		
(kufiri)	Shihni raportin për pikën fundore		