

Imunodysregulačné aspekty detí s Downovým syndrómom

MUDr. Peter Kunč, PhD.¹, MUDr. Jaroslav Fábry, PhD.², MUDr. Peter Ferenc, PhD.¹, MUDr. Tomáš Strachan, PhD.¹, MUDr. Michaela Matiščáková¹

¹Národný ústav detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, n. o., Dolný Smokovec

²Klinika detskej tuberkulózy a respiračných chorôb JLF UK a Národného ústavu detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, n. o., Dolný Smokovec

Na rozdiel od iných často zriedkavých genetických ochorení sa pediater počas svojej klinickej praxe stretne s mnohými prípadmi detí s Downovým syndrómom. Tento syndróm sa vo svojej komplexnosti vyznačuje typickými funkčnými a štrukturálnymi manifestáciami v každom orgánovom systéme. Pre imunitný systém detí s týmto syndrómom sú typické rôznorodé a funkčne limitujúce poruchy na úrovni regulácie imunitných mechanizmov, ktoré zabezpečujú zachovanie integrity organizmu proti vplyvu endogénnych a exogénnych faktorov. Výsledkom toho je nielen zvýšená náchylnosť na opakované a komplikované respiračné infekcie, ale aj predispozícia na vybrané autoimunitné a onkologické komplikácie a neprimeranú prozápalovú odpoveď na patogény s rizikom rozvoja sepsy s patričnými následkami. Pediater nadobudnutím dôležitých poznatkov a z toho vyplývajúcich preventívnych, diagnostických a terapeutických zásahov môže zlepšiť poskytovanú zdravotnú starostlivosť o tieto deti, so zvýšením kvality života a s redukciami limitujúcich symptómov vyplývajúcich z narušenia rovnováhy a interakcií medzi jednotlivými zložkami imunitného systému.

Kľúčové slová: deti, Downov syndróm, imunitný systém, imunodysregulácia, rekurentné respiračné infekty.

Immunodysregulatory aspects of children with Down syndrome

Unlike other rare genetic disorders, a paediatrician often encounters many cases of children with Down syndrome during clinical practice. This syndrome is characterised by the complexity of characteristic functional and structural manifestations in every organ system. The immune system of children with this syndrome is characterised by various functionally limiting disturbances related to the regulation of immune mechanisms that maintain the integrity of the organism against endogenous and exogenous factors. This results not only in an increased susceptibility to recurrent and severe respiratory infections, but also in a predisposition to selected autoimmune and oncological complications and inadequate pro-inflammatory responses to pathogens with a risk of developing sepsis with related poor outcomes. Acquiring important knowledge and consequent preventive, diagnostic and therapeutic interventions, the paediatrician can improve the health care provided to these children with an improved quality of life and reduction of limiting symptoms resulting from disturbances in balance and interactions between different parts of the immune system.

Key words: children, Down syndrome, immune system, immunodysregulation, recurrent respiratory infections.

Úvod

Downov syndróm (DS) nomenklatúrne radíme medzi chromozomálne aberácie. Príčina vzniku rôznorodej a variabilnej klinickej aj laboratórnej prezentácie spočíva v nadbytočnom chromozóme v 21. páre (trizómia

21. chromozómu). Predstavuje chorobu s komplexným fenotypovým prejavom. Výskyt tohto syndrómu je relatívne veľmi častý. V USA odhadom postihuje 1 narodené dieťa zo 700. V Európe podľa dostupných dát je Írsko ako krajina s najvyšším hláseným výskytom s 1 na-

rodeným „downíkom“ z 546 detí (1). V ostatnej dekáde zaznamenávame v Európe pozvoľna nastupujúci trend znižovania počtu narodených detí s Downovým syndrómom vzhľadom na prenatálne testovanie. Podľa nedávno publikovanej epidemiologickej štúdie sa v Európe



MUDr. Peter Kunč, PhD.
Národný ústav detskej tuberkulózy a respiračných chorôb, n. o., Dolný Smokovec
p.kunc1202@gmail.com

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2023;24(3):169-174
Článok prijat redakcií: 18. 2. 2023
Článok prijat k publikaci: 26. 2. 2023