

Pristup prehrani djece s Downovim sindromom

Anić, Laura

Master's thesis / Diplomski rad

2024

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **Josip Juraj Strossmayer University of Osijek, Faculty of Dental Medicine and Health Osijek / Sveučilište Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku, Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:243:019588>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2025-02-05**

Repository / Repozitorij:

[Faculty of Dental Medicine and Health Osijek
Repository](#)



**SVEUČILIŠTE JOSIPA JURJA STROSSMAYERA U OSIJEKU
FAKULTET ZA DENTALNU MEDICINU I ZDRAVSTVO
OSIJEK**

Sveučilišni diplomski studij Sestrinstvo

Laura Anić

**PRISTUP PREHRANI DJECE S
DOWNOVIM SINDROMOM**

Diplomski rad

Slavonski Brod, 2024.

**SVEUČILIŠTE JOSIPA JURJA STROSSMAYERA U OSIJEKU
FAKULTET ZA DENTALNU MEDICINU I ZDRAVSTVO
OSIJEK**

Sveučilišni diplomski studij Sestrinstvo

Laura Anić

**PRISTUP PREHRANI DJECE S
DOWNOVIM SINDROMOM**

Diplomski rad

Slavonski Brod, 2024.

Rad je ostvaren na Sveučilištu Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku, Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek, Dislocirani sveučilišni diplomski studij Sestrinstvo u Slavonskom Brodu.

Mentorica rada: doc. dr. sc. Ivana Barać, prof. psych.

Komentorica rada: prof. prim. dr. sc. Silvija Pušeljić, dr. med.

Rad ima 28 listova, 11 tablica i 2 slike.

Lektor hrvatskoga jezika: Matej Magdika, mag. educ. philol. croat.

Lektor engleskoga jezika: Anita Ivanković, profesor engleskog jezika i književnosti i njemačkog jezika i književnosti

Znanstveno područje: Biomedicina i zdravstvo

Znanstveno polje: Kliničke medicinske znanosti

Znanstvena grana: Sestrinstvo

ZAHVALA

*"Moje sve planove
Stavljam na Tvoje dlanove"*

Hvala mojoj majci na svakoj molitvi i postu. Hvala mom ocu na svakom ohrabrenju i pruženoj ruci. Njima i sestri hvala što mi čuvaju leđa i vjeruju u mene.

Hvala mentorici doc. dr. sc. Ivani Barać, prof. psych. na prihvaćanju mentorstva i suradnji tijekom izrade ovog diplomskog rada.

Hvala prof. Kristini Kralik na izradi statistike.

Hvala voditeljici Zavoda za dječju neurologiju, genetiku, endokrinologiju, bolesti metabolizma i reumatologiju, ujedno i komentorici, prim. dr. sc. Silviji Pušeljić, dr. med. na predloženoj temi, stručnim savjetima i usmjeravanju tijekom izrade ovog diplomskog rada.

Hvala i svim radnim kolegicama sa Zavoda na zamjenama smjena, savjetima, prenesenom znanju i vještinama tijekom studiranja. Posebno hvala mojoj Ivi, Tonki i Gabi – kad ne treba progovoriti niti jednu riječ, kad netko zna da postojiš.

Hvala obitelji i prijateljima na podršci tijekom ove dvije godine studiranja.

Hvala i mom didi Luki, koji se radovao svakom mom uspjehu više od mene. Ovo je za tebe.

Hvala Ti, Bože.

SADRŽAJ

1. UVOD	1
1.1 Kromosomopatije	1
1.2. Povijest i definicija Down sindroma	1
1.3. Epidemiologija Down sindroma	2
1.4. Prenatalna dijagnostika Down sindroma	3
1.5. Klinička slika Down sindroma	4
1.5.1. Pridruženi komorbiditeti	5
1.6. Novorođenče	5
1.6.1. Intrauterini zastoj u rastu	6
1.7. Prehrana novorođenčadi i dojenčadi	7
1.7.1. Uloga medicinske sestre u pristupu prehrani djece s Downovim sindromom	7
2. CILJ ISTRAŽIVANJA	9
3. ISPITANICI I METODE	10
3.1. Ustroj studije	10
3.2. Ispitanici	10
3.3. Metode	10
3.4. Statističke metode	10
4. REZULTATI	12
5. RASPRAVA	18
6. ZAKLJUČAK	22
7. SAŽETAK	23
8. SUMMARY	24
9. LITERATURA	25
10. ŽIVOTOPIS	28

POPIS KRATICA

DNK – deoksiribonukleinska kiselina

DS – Down sindrom

EUROCAT – Europska platforma o registraciji rijetkih bolesti

HZJZ – Hrvatski zavod za javno zdravstvo

MM - milimetar

PAPP – plazmatski protein trudnoće

hCG – humani korionski gonadotropin

IUGR – *engl. intrauterine growth restriction*, intrauterini zastoj razvoja

UZV – ultrazvuk

USG – *engl. ultrasonography*, ultrazvuk

1. UVOD

1.1 Kromosomopatije

Ljudski je organizam individualan i tvori ga golem broj stanica. Najveći je organel u stanici stanična jezgra te je upravo ona nositeljica nasljedne tvari, deoksiribonukleinske kiseline – DNK. Molekula DNK građena je iz dva lanca koji su isprepleteni u dvostruku uzvojnici. Lanci su sastavljeni od niza nukleotida. Iz određenih nukleotida u molekuli DNK nastaje gen, odnosno nasljedna jedinica. Vodeća funkcija gena jest nadzor nad nasljeđivanjem osobina s roditelja na djecu te nadzor stanične funkcije. Djelovanjem bjelančevina DNK sačinjava kromosome (1). Tipičan kromosom oblikom podsjeća na slovo „X“. Set kromosoma koji pripada jednoj stanici je kariotip. U ljudskom organizmu razlikujemo tjelesne i spolne stanice. Tjelesne stanice (somatske) čini 46 kromosoma, što je diploidan broj. Tih 46 kromosoma čine genotip. Dijete nasljeđuje od svakog roditelja po 23 kromosoma. Spolne stanice (gamete) čine 23 kromosoma i one su haploidne (1). Za identifikaciju svakog kromosoma, rabe se citogenetske metode koje pomažu u otkrivanju kromosomopatija. Kromosomopatije su promjene nastale u broju ili strukturi kromosoma. Rezultat kromosomopatije mogu biti razni oblici mentalne retardacije i kongenitalne abnormalnosti. Kromosomopatije su jedan od vodećih uzroka spontanih pobačaja i mrtvorodenčadi do 20. tjedna trudnoće. Aneuploidija je poremećaj u broju kromosoma koji se očituje manjkom ili viškom jednog ili više kromosoma u stanici. Najčešća je trisomija Downov sindrom. Uzrok je Downovog sindroma višak 21. kromosoma. Razlikujemo tri tipa DS-a: regularni, translokacijski i mozaični (1).

1.2. Povijest i definicija Down sindroma

Down sindrom, poznat i kao trisomija 21, najčešća je kromosomopatija praćena mentalnom zaostalošću. Prosječno se javlja kao 1:1000 živorođenih (2).

Istraživanje Down sindroma može se podijeliti na precitogenetičku i citogenetičku eru. Precitogenetička era usmjerena je isključivo na psihofizičke karakteristike. Na dugo postojanje Downovog sindroma ukazuju arheološki nalazi iz osmog stoljeća. Riječ je o pronađenoj lubanji djeteta, a koja je imala iste anatomske karakteristike kao i lubanja djeteta koje boluje od sindroma Down (3). Davne 1838. godine, francuski psihijatar Esquirol prvi je cjelovito opisao fenotip, no sindrom je imenovan prema engleskom liječniku Johnu Langdonu Downu. Down je 1866. godine u svome djelu „Opažanja o etničkoj klasifikaciji idiota” opisao

postojanje različitosti te djece s onima koji boluju od nekog drugog oblika mentalne retardacije (3).

Mehanizam nastanka bolesti bio je nepoznanica do polovice 20. stoljeća. Genetičar Theophilus Schickel Painter postavio je 1922. godine dogmu da je ljudski genom sačinjen od 48 kromosoma. Citogenetička era započinje razvojem znanosti i novim spoznajama koje su postavili švedski citogenetičari Albert Levan i Joe Hin Tjio, kada su utvrdili da ljudski genom čini 46 kromosoma. U Hrvatskoj je 30. rujna 1925. godine pedijatar Ivan Kohler prvi puta spomenuo Downov sindrom na 7. skupštini Zbora liječnika Hrvatske (3).

Nedugo nakon njih, 1932. godine, oftalmolog Waardenburg i genetičar Davenport zamijetili su moguće kromosomske abnormalnosti. S obzirom na brojne i učestale očne anomalije koje su se javljale u djece s DS-om, Waardenburg je došao do zaključka kako je razlog različitosti posljedica upravo viška ili manjka dijela nasljedne tvari, a ne cijelog gena. Ispitivanjem kromosomskog statusa djece s DS-om, francuski pedijatar Jerome Lejeune otkrio je 1957. godine trisomiju 21, odnosno višak kromosoma u oboljelih od Down sindroma. Time je dokazano da imaju 47 kromosoma (3).

1.3. Epidemiologija Down sindroma

Down sindrom spada među najčešće kromosomopatije. Incidencija DS-a povećava se s dobi majke. Prema statistikama, rizik od pojave DS-a u trudnica u dobi od 20 godina iznosi 0,066% (1:1500) i višestruko je niži u odnosu na majke čija je starosna dob viša od 40 godina, kod kojih rizik iznosi 1 % (1:100) trudnoća. Epidemiološka istraživanja ukazuju na porast trudnoća s Down sindromom, a što se može dokazati trendom u kojem se žene u sve starijoj dobi odlučuju na trudnoću (2).

U okviru Europske platforme o registraciji rijetkih bolesti (EUROCAT) evidentirano je otprilike 800 tisuća slučajeva kongenitalnih anomalija među kojima je i Down sindrom (4). Prema EUROCAT-u, prevalencija DS-a na 10000 rođenih u vremenskom razdoblju od 2002. do 2022. godine za Hrvatsku iznosi ukupno 16 slučajeva DS-a, živorođenih je 10,5, dok je 5,5 prekinutih trudnoća (4).

Prema podacima dostupnim iz Registra osoba s invaliditetom, u Republici Hrvatskoj zabilježeno je 2000 osoba s DS-om, od toga u Osječko-baranjskoj županiji njih 142 (5).

1.4. Prenatalna dijagnostika Down sindroma

Termin prenatalna dijagnostika obuhvaća cijeli niz dijagnostičkih postupaka koje se obavljaju prije poroda, to jest za vrijeme trudnoće. Postupcima ispitujemo postojanje bolesti ili patološkog stanja ploda. Prenatalna dijagnostika služi u svrhu procjene rizika, odnosno postojanja određenih abnormalnosti s genetskom podlogom (6).

Prenatalnu dijagnostiku dijelimo na neinvazivne i invazivne metode. Neinvazivne dijagnostičke metode imaju svrhu probira, njima se ne može utvrditi postojanje određene bolesti, već upućuju na povećani rizik od obolijevanja ploda. One uključuju mjerenje biokemijskih biljega u serumu majke i ultrazvučnu dijagnostiku. Ultrazvuk je preporučena metoda u ginekologiji i opstetriciji (7). Prema preporukama Europske udruge za perinatalnu medicinu, potrebno je obaviti minimalno tri ultrazvučna pregleda tijekom trudnoće: prvi pregled (10. – 14. tjedan), drugi pregled (18. – 22. tjedan) i treći pregled (30. – 34. tjedan). Veliku važnost u dijagnozi Downovog sindroma ima ultrazvučni pregled u prvom tromjesečju trudnoće. U tom razdoblju moguće je dokazati ultrazvučne biljege – nuhalni nabor i prisutnost nosne kosti. Nuhalni nabor označava prekomjerno nakupljanje tekućine u potkožnome tkivu stražnjeg dijela vrata. Vrijednost nuhalnog nabora veća od 3 mm označava povećan rizik od kromosomopatija (8).

Biokemijski biljezi u serumu majke koji upućuju na povećan rizik za Downov sindrom su:

- plazmatski protein trudnoće (PAPP) – snižena razina u prvom tromjesečju ukazuje na povećan rizik za DS,
- estriol – snižena razina u drugom i trećem tromjesečju ukazuje na povećan rizik za DS,
- hormon inhibin A u majčinoj krvi – povišena razina ukazuje na veći rizik za DS,
- humani korionski gonadotropin (hCG) luči posteljica, a povišena razina njegove podjedinice (beta hCG) u prvom tromjesečju ukazuje na povećan rizik od nastanka kromosomopatija (8).

Ako se neinvazivnom metodom dokaže postojanje rizika, bolest se potvrđuje ili isključuje invazivnom dijagnostičkom metodom. Invazivne metode uključuju ulazak igle ili sonde u uterus te uzimanje uzorka fetalnih stanica. Iako je tehnologija napredovala, i dalje postoje određeni rizici za plod i majku te se iz tog razloga one preporučuju isključivo majkama čije su trudnoće visokorizične (6, 8).

Kriteriji za invazivne prenatalne dijagnostičke metode:

- dob trudnice – starije od 35 godina,
- pozitivna obiteljska anamneza na kromosomske/genetske anomalije,
- prethodne trudnoće s dokazanim kromosomskim anomalijama,
- spontani pobačaji – dva ili više,
- povišen rizik probira,
- abnormalan ultrazvučni nalaz (6).

Najčešću primjenu kod invazivne prenatalne dijagnostike u praksi imaju metode amniocenteze, biopsije korionskih resica i kordocenteze (6).

Dijagnoza Downovog sindroma postavlja se nalazom kariograma ploda. „Zlatni standard” kod dokazivanja DS-a jest metoda amniocenteze. Amniocenteza se izvodi u razdoblju između 15. i 18. tjedna gestacije. Amniocenteza se izvodi pomoću igle koja ulazi u šupljinu maternice te se uzorkuje plodova voda za daljnju obradu. Pretraga je navođena ultrazvukom, bezbolna je, no i dalje nosi rizik od 0,5 – 1 % za pobačaj (6).

1.5. Klinička slika Down sindroma

Fenotipske karakteristike Down sindroma mogu se uočiti na fizičkom i kognitivnom planu. Po rođenju moguće je uočiti specifičan izgled djeteta. Fizičke karakteristike uključuju manji opseg glave (mikrocefalija, kratkoglavost, brahicefalija), okruglo lice ravnog profila, kratak vrat s izraženim kožnim naborima. Oči su postavljene koso – mongoloidno uz veći razmak. Na očima je prisutan epikantus – kožni nabor koji prekriva unutarnji kut oka. Na šarenici su moguće bijele Brushfieldove pjege, pojava blefarokonjuktivitisa, keratokonus i hipoplazija optičkog živca (9, 10). Korijen je nosa udubljen, a nosnice su usmjerene prema gore. Usni je kut spušten, a pojava je isplažen jezik izvan usne šupljine koji je neproporcionalan i velik. Donja čeljust je mala, a nepce je visoko i široko. Uške su nepravilne, male i nisko položene na glavi. Prsni koš je kraći. Udovi su kratki i široki. Široke i kratke šake, a na dlanu se nalazi brazda četiri prsta. Prsti su kratki (brahidaktilija) te je prisutna savijenost petog prsta. Nerijetko su prisutni i srasli prsti (sindaktilija). Na stopalima je razmak između palca i drugog prsta (9). Djecu s DS-om karakterizira nizak mišićni tonus i hiperfleksibilnost zglobova kuka, ramena i stopala. Hipotonija je otežavajuća okolnost za svladavanje motoričkih sposobnosti (11). Osim uočljivih fizičkih karakteristika, djecu s DS-om prate srednje do blage intelektualne poteškoće, usporen neurološki razvoj te usporen razvoj govora (9).

1.5.1. Pridruženi komorbiditeti

Uz fenotipske karakteristike sindroma, javljaju se i pridruženi komorbiditeti organskih sustava te određene zdravstvene teškoće. U najvećem postotku djeca s DS-om imaju prirodene srčane mane koje se javljaju u 30 – 60 % slučajeva (12), a koje često zahtijevaju operativno liječenje, farmakološku terapiju i redovito praćenje kardiologa. Prvi simptomi koji ukazuju na moguće probleme sa srcem jesu šum na srcu, oblik prsnog koša, dispneja ili tahipneja, umaranje te boja kože koja može sezati od plavkaste do blijedosive (12). Gastrointestinalni sustav mogu zahvatiti anatomske anomalije u vidu stenoza ili funkcionalni poremećaji kao što su Hirschprung, opstipacija i refluks (13, 14). Često zahtijevaju operativno liječenje (12). Kada je riječ o endokrinološkom sustavu djece s DS-om, karakterističan je poremećaj rada štitnjače koji se očituje smanjenim radom žlijezde (hipotireoza), a utječe na smanjen rast, poremećaje sna i spavanja te apetita (15). Djeca s DS-om imaju veću sklonost obolijevanja od infekcija dišnih puteva i upale uha (15).

1.6. Novorođenče

Novorođenče definiramo kao dijete kroz razdoblje od prva 4 tjedna života (28 dana), odnosno razdoblje koje podrazumijeva prilagodbu na vanjske uvjete života (9). Djeca rođena sa sindromom Down prosječno se rađaju između 38. i 39. tjedna trudnoće (3). Antropometrijskim mjerenjima procjenjujemo i pratimo rast i razvoj djeteta, a ujedno su i pokazatelji potencijalnih zdravstvenih problema i eventualnih potreba za pružanjem dodatne zdravstvene njege. Iznimno je važno mjerenja obaviti precizno kako bi se isključila svaka mogućnost pogreške. U djece, rast i razvoj prati se putem percentilnih krivulja. Zdravo donešeno novorođenče rađa se s porođajnom masom od 2500 – 4500 grama (prosječno 3400 grama). Duljina zdravo donešenog novorođenčeta iznosi od 49 do 51 centimetar. Opseg glave pri rođenju iznosi prosječno od 34 do 36 centimetara (16). Procjena vitalnosti novorođenčeta po Apgaru odvija se u 1. i 5. minuti djetetova života. Ocjenjuje se boja kože, disanje, mišićni tonus, refleksna podražljivost i srčana akcija. Djeca koja imaju zbroj bodova od 8 do 10 ne zahtijevaju nikakve posebne mjere zbrinjavanja (9).

Porodajna masa novorođenčeta ovisi o više različitih endogenih i egzogenih čimbenika:

- ENDOGENI ČIMBENICI: trajanje trudnoće (gestacijska dob), utjecaj genetskih faktora (spol, rasa, konstitucija roditelja),
- EGZOGENI ČIMBENICI: zdravstveno stanje majke, socio-ekonomski uvjeti života i prehrana majke tijekom trudnoće (16).

Masa uvelike utječe na mortalitet i morbiditet novorođenčadi. Povećan rizik od smrtnosti ima novorođenčad malene mase za gestacijsku dob u odnosu na dijete rođeno u terminu s očekivanom masom za dob. Moguće su komplikacije hipotermije, plućna hipertenzija, bronhopulmonalna displazija i hipoglikemija (3).

Kod djece rođene s DS-om prisutna su odstupanja u antropometrijskim mjerama u odnosu na zdravu donesenu novorođenčad. Metodama ultrazvučne dijagnostike moguće je vidjeti odstupanja u razvoju, to jest eventualni zastoj u rastu (17).

1.6.1. Intrauterini zastoj u rastu

Intrauterini razvoj označava razvoj ploda od oplodnje jajašca do rođenja. Za vrijeme embrionalnog razdoblja, tijekom prvih 12 tjedana organi se sintetiziraju iz genetskog materijala DNK. U tom osjetljivom razdoblju moguć je nastanak embriopatija (16). Tijekom fetalnog razdoblja dolazi do rasta i razvoja organa, osobito je izraženo tijekom zadnjeg tromjesečja. Osim embriopatija i fetopatija odstupanja u razvoju mogu nastati uslijed neadekvatne prehrane majke, nasljednih bolesti, nepodudarnosti roditeljskih krvnih grupa i slično (16). Malen za gestacijsku dob (SGA), fetus može biti i zbog nasljednih genetskih čimbenika. Važna je razlika između toga i intrauterinog zastoja u rastu (*engl.* intrauterine growth restriction – IUGR) koji obilježava prekid očekivanog rasta u odnosu na gestacijsku dob zbog određene patologije. Dijagnoza IUGR-a postavlja se na temelju ultrazvuka posteljice i Dopplera arterija maternice i pupka radi otkrivanja uteroplacentalne insuficijencije. Zastoj u rastu ploda javlja se u fetusa s kromosomskim abnormalnostima i malformacijama organskih sustava. Poveznica je i s većom stopom prijevremenih poroda i komplikacija te neonatalnom smrću (17).

1.7. Prehrana novorođenčadi i dojenčadi

Čimbenik normalnog tjelesnog i mentalnog rasta i razvoja jest odgovarajuća prehrana. Pravilna prehrana osobito je važna u novorođenčadi. Prema Svjetskoj zdravstvenoj organizaciji „zlatni standard” prehrane upravo je majčino mlijeko. Ono svojim sastavom zadovoljava potrebe djeteta, no ponekad postoje apsolutne zapreke dojenju te je potrebno uvesti adaptirani pripravak, odnosno mliječnu formulu (9). Energetske su potrebe jednake, no razlika je u tome što je prehrana majčinim mlijekom lakše probavljiva pa je samim time i hranjenje učestalije (svakih 2 do 3 sata), a adaptirana formula je teža i sporije se apsorbira (9). U slučaju nemogućnosti uzimanja obroka prirodnim putem „na usta” potrebno je osigurati adekvatan enteralni unos. Kada govorimo o enteralnom unosu hrane u djece najčešće je riječ o sondi – nazogastričnoj ili orogastričnoj. Rjeđi slučaj je perkutana enteralna gastrostoma. Adaptirane formule i enteralni kalorijski pripravci zadovoljavaju unos bjelancevina, masti, ugljikohidrata, minerala i vitamina (18, 19).

1.7.1. Uloga medicinske sestre u pristupu prehrani djece s Downovim sindromom

Medicinska sestra/tehničar važan je dio multidisciplinarnog tima u pedijatrijskoj skrbi i za dijete, ali i za roditelje. Sama sumnja na dijagnozu DS-a može izazvati strah i nesigurnost u roditelja, stoga treba biti oprezan u ophođenju i komunikaciji dok liječnik ne postavi konačnu dijagnozu sindroma Down. Sindrom je koji zahtijeva od samog rođenja niz medicinsko-tehničkih intervencija i postupaka. Ovisno o kliničkoj slici sindroma i pridruženim komorbiditetima drugih organskih sustava, nerijetko u novorođenčadi dolazi do poteškoća hranjenja (12). Iz tih poteškoća može proizići potreba za enteralnim unosom hrane putem orogastrične ili nazogastrične sonde. Uloga medicinske sestre u pristupu prehrani djece s Downovim sindromom podrazumijeva brigu i skrb iz sestrijskih dijagnoza:

- smanjena mogućnost brige za sebe – hranjenje,
- smanjeno podnošenje napora,
- visok rizik za aspiraciju,
- neupućenost u zdravstveno stanje (20).

Nerijetko djeca s bolestima zbog kojih dolazi do poteškoća hranjenja moraju nastaviti enteralnu prehranu i nakon otpusta iz bolnice pa iz tog razloga, osim psihološke podrške

roditeljima, medicinska sestra/tehničar ima i edukativnu ulogu. Educira roditelje o pravilnom izvođenju postupka hranjenja putem sonde (21).

2. CILJ ISTRAŽIVANJA

Cilj je istraživanja kroz razdoblje od 7 godina (2017. – 2023.) analizirati kliničku sliku, obrasce i tip prehrane pacijenata s trisomijom 21 te pregledom povijesti bolesti pacijenata analizirati mjerodavne podatke (obiteljska, perinatalna anamneza, komplikacije trudnoće i poroda, spol, psihomotorni razvoj, način i teškoće prehrane, oblik uzimanja obroka i vrsta obroka).

Specifični ciljevi istraživanja su:

1. Ispitati postoji li povezanost gestacijske dobi i rodne mase s obrascima hranjenja i teškoćama uzimanja obroka.
2. Ispitati postoji li povezanost Down sindroma i pridruženih komorbiditeta s obrascima hranjenja i teškoćama uzimanja obroka.
3. Ispitati postoji li povezanost ponovljenih hospitalizacija zbog obrasca hranjenja, teškoća uzimanja obroka, nenapredovanja na tjelesnoj masi s pridruženim komorbiditetima.

3. ISPITANICI I METODE

3.1. Ustroj studije

Provedeno je presječno istraživanje.

3.2. Ispitanici

Istraživanje je odobrilo Povjerenstvo za etička i staleška pitanja medicinskih sestara/tehničara za zdravstvenu njegu, Kliničkog bolničkog centra Osijek (br. R1-10622-2/2024.) te je provedeno u skladu sa smjernicama.

U istraživanje su uključeni podaci iz medicinske dokumentacije djece s Downovim sindromom obrađivane na Klinici za pedijatriju, Kliničkog bolničkog centra Osijek, a koja su rođena u vremenskom razdoblju od 2017. do 2023. godine.

3.3. Metode

Za provedeno istraživanje prikupljeni su podaci o djeci s Downovim sindromom koji su prikupljeni iz bolničkog informacijskog sustava KBC Osijek. Pregledom povijesti bolesti pacijenata, analizirani su sljedeći podaci: obiteljska i perinatalna anamneza, komplikacije trudnoće i poroda, spol, psihomotorni razvoj, način i teškoće prehrane, oblik uzimanja obroka i vrsta obroka.

3.4. Statističke metode

Kategorički podaci predstavljeni apsolutnim i relativnim frekvencijama, ili kao udio u ukupnom broju ispitanika. Razlike u kategoričkim varijablama testirane su Fisherovim egzaktnim testom. Normalnost raspodjele numeričkih varijabli testirana je Shapiro - Wilkovim testom, a zbog razdiobe koja ne slijedi normalnu, i malog uzroka, podaci su opisani medijanom i granicama interkvartilnog raspona. Za testiranje razlika kontinuirane varijable (tjelesna masa) kod prijema i otpusta koristio se Wilcoxonov test (uz iskazanu razliku i 95 % raspon pouzdanosti). Za testiranje razlika između dvije nezavisne skupine

3. ISPITANICI I METODE

koristio se Mann Whitneyev U test. Sve P vrijednosti su dvostrane. Razina značajnosti postavljena je na α (alpha) = 0,05.

Za analizu podataka korišten je statistički program MedCalc® Statistical Software version 22.023 (MedCalc Software Ltd, Ostend, Belgium; <https://www.medcalc.org>; 2024).

4. REZULTATI

Provedeno je presječno istraživanje na 45 ispitanika s trisomijom 21, s gotovo podjednakim udjelom dječaka 24 (53 %) i djevojčica 21 (47 %).

Najčešće se radi o drugom djetetu po redu, u rasponu od prvog do 8. djeteta po redu.

Medijan roditeljske dobi iznad je 35 godina: majke 35 (od 17 do 42 godine), a očevi 36 (u rasponu od 20 do 48 godina) (Tablica 1).

Tablica 1. Osnovna obilježja ispitanika

Spol [n (%)]	
Muški spol	24 (53)
Ženski spol	21 (47)
Medijan (interkvartilni raspon)	
Dijete po redu	2 (1 – 3)
Dob majke	35 (29 – 38)
Dob oca	36 (32 – 42)

Kontroliranu trudnoću imala je 41 (91 %) majka, a bolesti u trudnoći se bilježe kod njih 9 (20 %). UZV indikatore aneuploidije imalo je 14 (31 %) ispitanika, a u 3 (7 %) slučaja radila se prenatalna dijagnostika (Tablica 2).

Tablica 2. Prenatalni čimbenici rizika

	Broj (%)
Kontrolirana trudnoća	41 (91)
Bolesti majke u trudnoći	9 (20)
UZV indikatori aneuploidije (nuhalni nabor, IUGR, oligohidramnion, polihidramnion)	14 (31)
Prenatalna dijagnostika (triple/double/NIPT)	3 (7)

Prosječno su djeca s trisomijom rođena kao granična gestacija ili kasna nedonoščad, medijan gestacijske dobi je je 37+1 tjedan (u rasponu od 33+1 do 41. gestacijskog tjedna).

Porodajna težina u prosjeku je ispod 3000 grama, odnosno 2830 g (od najmanje 1240 g do najviše 3870 g). Rodna je dužina medijana 48 cm, u rasponu od 40 cm do najviše 54 cm.

Većina ispitanika imala je vrijednosti Apgar *scorea* 10, s vrijednostima koje su se kretale u vrijednostima od 0 do 10 (Tablica 3).

Tablica 3. Perinatalna obilježja ispitanika

Način dovršenja poroda [n (%)]	
Carski rez	8 (18)
Hitan carski rez	1 (2)
Porod kod kuće	1 (2)
Prirodni porod	35 (78)
Gestacijska dob (tjedni) [Medijan (interkvartilni raspon)]	37+1 (36+0 do 38+3)
Rodna masa (g) [Medijan (interkvartilni raspon)]	2830 (2358 do 3345)
Rodna dužina (cm) [Medijan (interkvartilni raspon)]	48 (45 do 50)
Apgar [Medijan (interkvartilni raspon)]	10/10 (9/9 do 10/10)

Od pridruženih komorbiditeta, najviše ih je s bolestima kardiovaskularnog sustava, njih 36 (80 %) (Tablica 4).

Tablica 4. Raspodjela ispitanika prema pridruženim komorbiditetima

	Broj (%) ispitanika
Kardiovaskularni sustav	36 (80)
Endokrinološki (hipotireoza)	7 (16)
Hematološki (trombocitopenija, mijelodisplazija, hemoliza)	6 (13)
Gastrointestinalni (Hirschsprung, stenoza duodenuma, pancreas anulare, pilorostenozna)	4 (9)
Ostalo	3 (7)

Svi ispitanici s bolestima kardiovaskularnog sustava imaju poremećaj srčanog septuma i fetalne obrasce cirkulacije, dok po jedan (3 %) ispitanika ima i anomalije krvnih žila, valvularne razvojne anomalije ili asimetričnu hipertrofičnu kardiomiopatiju (Tablica 5).

Tablica 5. Raspodjela ispitanika prema kardiovaskularnim komorbiditetima (n = 36)

	Broj (%) ispitanika
Poremećaji srčanih septuma i fetalni obrasci cirkulacije (VSD; ASD; AV kanal; DAP)	36 (100)
Anomalije krvnih žila srca (Koarktacija aorte; Hipoplazija istmusa aorte)	1 (3)
Valvularne razvojne anomalije (Cleft mitralne valvule; Aortna insuficijencija I stupnja Insuficijencija aortne valvule)	1 (3)
Ostalo (Asimetrična hipertrofična kardiomiopatija)	1 (3)

Ukupno 4 pacijenta imalo je kirurški zahvat u ranoj novorođenačkoj dobi (Hirschsprung, stenoza duodenuma, pancreas anulare, pilorostenozna) te su zbog toga početno hranjeni parenteralnim putem, a potom se uspostavilo enteralno hranjenje.

Bočicom se hrane 22 (49 %) ispitanika, a bočicom i nazogastričnom sondom njih 16 (36 %), dok se ostali obrasci hranjenja nalaze kod manjeg broja ispitanika (Tablica 6).

Tablica 6. Obrasci hranjenja ispitanika

	Broj (%) ispitanika
Bočica	22 (49)
Sonda	2 (4)
Bočica + sonda	16 (36)
Prsa	1 (2)
Prsa + bočica	4 (9)

Mliječnu formulu kao pripravak koristi 28 (62 %) ispitanika, a mliječnu formulu + majčino mlijeko 14 (31 %) ispitanika, dok je kod manjeg broja ispitanika samo majčino mlijeko ili kombinacija humano pasterizirano mlijeko + mliječna formula (Tablica 7).

Tablica 7. Mliječni pripravci za prehranu dojenčadi s trisomijom 21

	Broj (%)
Humano pasterizirano mlijeko + mliječna formula	2 (4)
Majčino mlijeko	1 (2)
Majčino mlijeko + mliječna formula	14 (31)
Mliječna formula	28 (62)

Kod djece s prirođenim srčanim greškama u sklopu trisomije 21 češće su bile prisutne teškoće hranjenja te je bila potreba uvođenja i primjene pripravaka putem oro/nazogastrične sonde kod ukupno 17/36 (47 %) ispitanika (sonda, bočica + sonda), no bez statistički značajne razlike jer je riječ o istraživanju male skupine (Tablica 8).

Tablica 8. Utjecaj komorbiditeta na obrasce hranjenja djece s trisomijom 21

	Broj (%) ispitanika prema obrascu hranjenja						<i>P</i> *
	Bočica	Sonda	Bočica + sonda	Prsa	Prsa + bočica	Ukupno	
Kardiovaskularni sustav	15 (68)	2/2	15 (94)	0	4/4	36 (80)	0,08
Endokrinološki (hipotireoza)	1 (5)	1/2	3 (19)	0	2/4	7 (16)	0,06
Hematološki (trombocitopenija, mijelodisplazija, hemoliza)	3 (14)	0	3 (19)	0	0	6 (13)	0,89
Gastrointestinalni (Hirschprung, stenoza duodenuma, pancreas anulare, pilorostenoz)	1 (5)	0	3 (19)	0	0	4 (9)	0,55
Ostalo	2 (9)	1/2	0	0	0	3 (7)	0,16

*Fisherov egzaktini test

Ponovljene hospitalizacije zbog obrasca hranjenja, teškoća hranjenja, nenapredovanja na tjelesnoj masi imalo je 9 (19 %) ispitanika, od kojih se 5 od 9 hrani nazogastričnom sondom + bočicom (Tablica 9).

Tablica 9. Ispitanici prema ponovljenim hospitalizacijama zbog obrasca hranjenja, teškoća hranjenja, nenapredovanja na tjelesnoj masi te načinu hranjenja i prehrani

	Broj (%) / ukupno ispitanika
Ponovljene hospitalizacije zbog obrasca hranjenja, teškoća hranjenja, nenapredovanja na tjelesnoj masi	9 (19)
Način hranjenja	
Nazogastrična sonda + bočica	5 / 9
Bočica	3 / 9
Nazogastrična sonda	1 / 9
Prehrana	
Mliječna formula	7 / 9
Majčino mlijeko + mliječna formula	1 / 9
Mliječna formula + kašica	1 / 9

Potreba hospitalizacije zbog poremećenih obrazaca hranjenja ili teškoća u svezi uzimanja obroka (sporo hranjenje, umaranje, bljućkanje, odbijanje...) s najčešće posljedičnim nenapredovanjem na tjelesnoj masi najviše je izražena u prvom postnatalnom mjesecu. Trajanje hospitalizacije zbog navedenog problema bilo je medijana 8 dana (interkvartilnog raspona od 7 do 11 dana), u rasponu od 5 do 30 dana.

Značajno je veća tjelesna masa kod otpusta u odnosu na vrijednosti kod prijema (Wilcoxonov test, $P = 0,004$) (Tablica 10).

Tablica 10. Razlike u tjelesnoj masi kod prijema i otpusta

	Medijan (interkvartilni raspon) tjelesne mase	Razlika	95% raspon pouzdanosti	P^*
Kod prijema (n = 9)	3580 (3015 – 5185)	265	175 do 410	0,004
Kod otpusta (n = 9)	3910 (3387 – 5435)			

*Wilcoxonov test

Nema značajne povezanosti gestacijske dobi i rodne mase s načinom hranjenja ispitanika koji su hospitalizirani zbog obrasca hranjenja, teškoća hranjenja ili nenapredovanja na tjelesnoj masi (Tablica 11).

Tablica 11. Razlike u gestacijskoj dobi i rodnoj masi prema načinu hranjenja

	Medijan (interkvartilni raspon) prema načinu hranjenja			<i>P</i> *
	Nazogastrična sonda + bočica/žličica (n = 5)	Bočica (n = 3)	Nazogastrična sonda (n = 1)	
Gestacijska dob (tjedni)	39 (36 + 1 do 39 +3)	37 (36 + 5 do 38 + 1)	33 + 1	0,79
Rodna masa (g)	3200 (1792,5 – 3262,5)	2880 (2770 – 2950)	1505	0,78

*Mann Whitney U test (usporedba nazogastrične sonde + bočica i bočice)

Svi su pohađali rehabilitaciju. Hipotoni obrazac nalazi se kod 44 (98 %) ispitanika. Regularni tip Down sindroma ima 44 (98 %) ispitanika, a svega jedan ispitanik imao je translokacijski tip trisomije 21.

5. RASPRAVA

Istraživanje je provedeno prikupljanjem podataka iz medicinske dokumentacije djece rođene sa sindromom Down. Uključivalo je 45 pacijenata Klinike za pedijatriju, Kliničkog bolničkog centra Osijek, rođenih u razdoblju od 2017. do 2023. godine.

Dobiveni rezultati ukazuju na gotovo podjednaku zastupljenost oba spola, dječaka je bilo za 3 (6 %) više nego djevojčica. Prema Mundakelu pojavnost Down sindroma češća je u muškoj populaciji (22). Iz rezultata vidimo kako se najčešće radi o drugom djetetu u obitelji. Dobiveni podaci ukazuju na stariju životnu dob majke, u prosjeku 35 godina, što je jedan od rizičnih čimbenika etiologije sindroma Down. Na taj podatak ukazuju i epidemiološka istraživanja (2), ali i trend sve kasnijeg odlučivanja na trudnoću. Povezanost kromosopatija i poodmakle dobi majke dokazana je i istraživanjem provedenim u Japanu, gdje je dob majke bila u prosjeku 38 godina (23).

Redovito kontroliranu trudnoću imalo je 91 % majki, u 31 % ispitanih bili su prisutni ultrazvučni pokazatelji aneuploidije, a 7 % radilo je prenatalnu dijagnostiku. U istraživanju autorice Crombag i sur., provedenom 2016. godine, potvrđeno je da je većina dijagnoza Down sindroma postavljena po rođenju (24). Većina ispitivane skupine majki odlučila je da neće raditi prenatalnu dijagnostiku, što nam govori kako prenatalna dijagnostika nije zastupljena u velikoj mjeri zbog prava izbora koji sa sobom nosi i etičko-moralna pitanja (24).

U petini ispitanika majka je imala bolest u trudnoći. Uvidom u anamneze riječ je o sljedećim bolestima: dijabetes – tip 1 i gestacijski, hipertenzija, infekcije liječene antibioticima u ranoj trudnoći te stanje nakon liječenja i operacije karcinoma. Prema medicinskim dokazima, navedene bolesti poveznica su sa intrauterinim zastojem u rastu i posljedično prijevremenim porodom (17), što je i u ovom istraživanju potvrđeno rađanjem u graničnoj gestaciji, odnosno kao kasna nedonoščad, gdje je prosječna dob gestacije iznosila otprilike 37 tjedana. No samo petina ispitanih u ovom istraživanju rođena je carskim rezom zbog IUGR-a i nenapredovanja trudnoće i poroda, što nije statistički značajno. U istraživanju koje su proveli Petričević i sur. u KBC-u Split dobiveni su slični rezultati te se bolesti majke, carski rez i prijevremeni porod ne povezuju statistički značajnom razlikom (25). Zajedničko je za oba istraživanja manja skupina i nedostatan broj ispitanih za dobivanje značajnijih rezultata.

Djeca sa sindromom Down koja su rođena u promatranom razdoblju od 2017. do 2023. imaju prosječnu porođajnu masu i dužinu te zadovoljavajući Apgar *score* što ne pokazuje odstupanja u odnosu na prosjek zdrave novorođenčadi. Prema Europskoj inicijativi praćenja debljine, slični su dobiveni rezultati za Hrvatsku gdje je porođajna masa iznosila prosječno 3434, grama ($\pm 559,4$ grama) (26).

Ova studija pokazala je da najveći broj novorođenčadi sa sindromom Down (80 %) od pridruženih komorbiditeta ima bolesti kardiovaskularnog sustava. To je važan podatak s obzirom na kliničku sliku sindroma i pojavnost istih u 40 – 60 % slučajeva. Prema američkoj preglednoj studiji, autorice Santoro i Steffensen navele su pojavnost kongenitalnih bolesti srca u 18 istraženih studija (27).

U ovom istraživanju svi ispitanici imaju poremećaj srčanog septuma i fetalnog obrasca cirkulacije, dok po jedan ispitanik ima i anomalije krvnih žila, valvularne razvojne anomalije ili asimetričnu hipertrofičnu kardiomiopatiju. Prema istraživanju objavljenom 2019., autori Corona-Rivera i sur. u devetogodišnjoj studiji potvrdili su kako su u djece s DS-om najčešći poremećaji srčanih septuma (28).

U istraživanju je ukupno 4 pacijenta imalo operativni zahvat u ranoj novorođenačkoj dobi zbog anomalija gastrointestinalnog sustava. Operativno se liječio Hirschsprung, stenoza duodenuma, pancreas anulare i pilorostenoz, i to je liječenje sa sobom donijelo dodatne poteškoće hranjenja, no sam rezultat gastrointestinalnih komorbiditeta nije statistički značajan. Autori Bermudez. i sur. tijekom razdoblja od 10 godina utvrdili su pojavnost gastrointestinalnih poremećaja u 50,7 % ispitanih. Problemi sa sisanjem javili su se u 4 % ispitanih (29).

U ispitivanoj skupini djece 49 % njih se hrani bočicom, a 36 % kombinacijom bočice i sonde. Kod novorođene djece s DS-om na obrazac hranjenja utječe gestacijska dob, pridruženi komorbiditeti, hipotonija i poteškoće oralne skupine mišića i nemogućnost usklađivanja refleksa sisanja i gutanja te disanja. Retrospektivna studija Stanley i sur. govori kako je 57 % dojenčadi s DS-om imalo poteškoće hranjenja i gutanja (30).

Većina ispitanika (62 %) hranjena je mliječnom formulom, a kombinacijom majčinog mlijeka i mliječne formule hranjeno je 36 % ispitanih. Majčino je mlijeko sterilno i sastavom prilagođeno potrebama djeteta ovisno o dobi, a sadržava antitijela koja štite dijete od nastanka

bolesti i smrti u neonatalnom i postnatalnom razdoblju pa i u kasnijoj dječjoj dobi. Prednosti dojenja i općenito majčinog mlijeka mnogobrojne su. Smanjen je rizik za nastanak kroničnih bolesti imunološkog, alergološkog i endokrinološkog sustava. U prilog tome idu istraživanja provedena u Americi, Londonu, Španjolskoj i Vijetnamu (31). Iako je to najpreporučljiviji oblik hranjenja, majčino mlijeko nije uvijek adekvatan način prehrane. Prema statistikama HZJZ iz 2018. godine 15,82 % u skupini djece stare do 2 mjeseca hranjeno je mliječnom formulom. U šestomjesečnom istraživanju provedenom na području Patronažne službe Doma zdravlja Šibenik utvrđen je rast konzumacije mliječne formule ili kombinacije prehrane majčinim mlijekom i mliječnom formulom (32).

Učestalo su prisutne poteškoće hranjenja kod ispitane djece s komorbiditetima kardiovaskularnog sustava u sklopu trisomije 21 te je kod njih bilo potrebno hranjenje enteralnim putem – orogastričnom ili nazogastričnom sondom, no dobivena razlika nije statistički značajna. Presječna studija autora Agostini i sur. navodi kako je prosječno dojenje djece s DS-om i srčanim greškama trajalo samo 3 dana, a kao glavne razloge prekida dojenja navode poremećen refleks sisanja i nastanak umora. Mišićna hipotonija i srčane greške otežavaju proces sisanja jer izazivaju tahipneju i metabolički disbalans što utječe na prirast tjelesne mase i stanje perfuzije (33).

U promatranom razdoblju, 19 % ispitanih ponovno je hospitalizirano zbog obrasca hranjenja, poteškoća pri hranjenju i nenapredovanja na tjelesnoj masi, većina ih je hranjena kombinacijom bočice i nazogastrične sonde. Povezanost ponovljene hospitalizacije s gestacijskom dobi i rodnom masom nije dokazana. Turske autorice Yürük i Çetinkaya obradom dostupne literature navode kako se malnutricija javlja u 20 – 55 % djece sa srčanim greškama, a čak 80 % slučajeva bude ponovno hospitalizirano (34).

Iz ovog istraživanja isključeno je dvoje ispitanika rođenih u ispitivanom razdoblju zbog nedostupnosti potrebne medicinske dokumentacije jer su rođeni u drugoj ustanovi ili su promijenili osobne podatke. Jedan je ispitanik preminuo u ranoj dojenačkoj dobi (2 mjeseca), a od rođenja do smrti bio je hospitaliziran. Za jednog ispitanika rođenog u 2022. nejasan je podatak o životu jer je zadnji dostupan nalaz u arhivi s početka 2023.

Slabost je ove studije što je ograničena na 7 godina i skupina ispitanika relativno je mala. Snaga je ove studije u činjenici da je malo istraživanja ovog tipa provedenih na području Republike Hrvatske. Provođenjem ovog istraživanja stavlja se naglasak na važnost edukacije

zdravstvenog osoblja, konkretno medicinskih sestara i tehničara na specifične načine i potrebe prehrane djece s Down sindromom. Dobiveni rezultati bit će korisni u svrhu daljnjeg razvoja i unapređenja kvalitete života djece s dijagnozom sindroma Down.

Predlaže se provesti novo istraživanje iz medicinske dokumentacije djece s Downovim sindromom kroz duži vremenski period uz eventualnu usporedbu s kontrolnom skupinom zdrave djece kako bi se dobio statistički značaj.

6. ZAKLJUČAK

Temeljem dobivenih rezultata provedenog istraživanja može se zaključiti:

1. Značajne razlike nisu uočene između gestacijske dobi i rodne mase kod obrazaca hranjenja i teškoća uzimanja obroka;
2. Uočena je povezanost Down sindroma i pridruženih komorbiditeta, konkretno bolesti kardiovaskularnog sustava sa obrascima hranjenja i teškoćama uzimanja obroka;
3. Statistički značajna povezanost ponovljenih hospitalizacija zbog obrasca hranjenja, teškoća uzimanja obroka, nenapredovanja na tjelesnoj masi i pridruženih komorbiditeta nije uočena.

7. SAŽETAK

Cilj istraživanja: Kroz vremensko razdoblje od 7 godina (2017. – 2023.) analizirati kliničku sliku, obrasce i tip prehrane pacijenata s trisomijom 21.

Nacrt studije: Presječno istraživanje.

Ispitanici i metode: U istraživanje su uključeni podaci iz medicinske dokumentacije djece s Downovim sindromom obrađivane na Klinici za pedijatriju (KBC Osijek) u razdoblju od 2017. do 2023. Podaci su prikupljeni putem bolničkog informacijskog sustava KBC-a Osijek.

Rezultati: Istraživanje je pokazalo da je prisutna starija dob majke – prosječna dob iznosila je 35 godina. Redovito kontroliranu trudnoću imalo je 91 % ispitanih, a u 31 % slučajeva bili su prisutni UZV pokazatelji aneuploidije. Hranjenje bočicom bilo je prisutno kod 49 % ispitanih, a 36 % hranjeno je kombinacijom bočice i sonde. Uočena je povezanost Down sindroma i pridruženih srčanih greški s poteškoćama hranjenja.

Zaključak: Rezultati su važni za sestrinsku struku zbog važnosti uvođenja dodatnih edukacija u svrhu pravilnog pristupa prehrani djece s poteškoćama hranjenja i pridruženim komorbiditetima. Također, mogu poslužiti kao temelj za nova i proširena istraživanja.

Ključne riječi: Down sindrom; trisomija 21; srčane bolesti; djeca; prehrana

8. SUMMARY

Approach to nutrition of children with Down syndrome

Objective: The objective of this study was to analyse the clinical characteristics, dietary patterns, and types of nutrition in patients with trisomy 21 over a 7-year period from 2017 to 2023.

Study design: Cross-sectional study.

Participants and methods: The study included data from the medical records of children with Down syndrome treated at Clinical Hospital Centre Osijek, Department of Paediatrics between 2017 and 2023. The data were collected using the hospital's information system at KBC Osijek.

Results: The study indicated that the mothers were of an older age, with an average of 35 years. 91% of the respondents had regular pregnancy monitoring, and in 31% of cases, ultrasound (USG) indicators of aneuploidy were present. Bottle feeding was present in 46% of participants, while 36% were fed using a combination of bottle and nasogastric tube. A connection between feeding difficulties and Down syndrome, along with associated heart defects, has been observed.

Conclusion: These results are significant for the nursing profession due to the importance of introducing additional education for the purpose of a proper approach to the nutrition of children with feeding difficulties and associated comorbidities. Also, they can serve as a basis for further research.

Keywords: Down syndrome; trisomy 21; heart diseases; children; nutrition

9. LITERATURA

1. Turnpenny P, Sian E. Emeryjeve osnove medicinske genetike. 14. izd. Zagreb: Medicinska naklada; 2011.
2. Hrvatski zavod za javno zdravstvo. Svjetski dan osoba s Downovim sindromom. Dostupno na adresi: <https://www.hzjz.hr/sluzba-javno-zdravstvo/svjetski-dan-osoba-s-downovim-sindromom/>. Datum pristupa: 01.09.2024.
3. Bešlić M. Ponderalni indeks u djece sa sindromom Down. Sveučilište u Splitu, Medicinski fakultet: 2018. Dostupno na adresi: <https://repositorij.mefst.unist.hr/islandora/object/mefst%3A564/datastream/PDF/view> Datum pristupa: 03.09.2024.
4. Europska platforma o registraciji rijetkih bolesti EUROCAT. Down syndrome in Europe – has the disorder epidemiology changed over the last quarter-century? Dostupno na adresi: https://joint-research-centre.ec.europa.eu/jrc-news-and-updates/down-syndrome-europe-has-disorder-epidemiology-changed-over-last-quarter-century-2019-03-21_en. Datum pristupa: 01.09.2024.
5. Nastavni zavod za javno zdravstvo Osječko – baranjske županije. Svjetski dan osoba s Downovim sindromom. Dostupno na adresi: <https://www.zzjosijek.hr/svjetski-dan-osoba-s-downovim-sindromom>. Datum pristupa: 01.09.2024.
6. Wagner J. Suvremene metode prenatalne dijagnostike. Med Vjesn. 2010; 42(1 - 2):37 – 48.
7. Đelmiš J, Orešković S. Fetalna medicina i opstetricija. Zagreb: Medicinska naklada; 2014.
8. Mazalin T. Čemu služi prenatalna dijagnostika? [Internet] Zagreb: Tihana Mazalin. 2019. Dostupno na adresi: <https://poliklinika-mazalin.hr/blog/cemu-sluzi-prenatalna-dijagnostika/>. Datum pristupa: 05.09.2024.
9. Mardešić D. i sur. Pedijatrija. 8. izd. Zagreb: Školska knjiga; 2016.
10. Tomac V, Pušeljić S, Kos M, Dorner S, Pavišić Kezan R, Wagner J. Epidemiološka, citogenetička i klinička obilježja djece sa sindromom Down u području Istočne Hrvatske – petnaestogodišnje postnatalno iskustvo. Paediatr Croat. 2021;65:67-73.
11. Alić J, Kolega D. Tjelesna aktivnost kod učenice s Down sindromom – analiza slučaja. Magistra ladertina. 2021;16(1):9-23.
12. Jung Min K. Genetic Syndromes associated with Congenital Heart Disease. Korean Circulation Journal. 2015; 45 (5): 357-361.

13. Moore SW, Johnson AG. Hirschsprung's disease: genetic and functional associations of Down's and Waardenburg syndromes. *Semin Pediatr Surg* 1998; 7:156.
14. A. Ravel, C. Mircher, A.-S. Rebillat, C. Cieuta-Walti, A. Megarbane. Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome. *Archives de Pédiatrie*. 2020; 27(1):53 – 60.
15. Čulić V, Čulić S. Down sindrom. Split: Naklada Bošković, Udruga za sindrom Down; 2008.
16. Malčić I, Ilić R. Pedijatrija sa zdravstvenom njegom djeteta. Zagreb: Školska knjiga; 2009.
17. Rogić K. Intrauterini zastoj rasta ploda. Zagreb: Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet Zagreb; 2023. Dostupno na adresi: <https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef%3A1929/datastream/PDF/view>. Datum pristupa: 01.09.2024.
18. Prpić I, Vukelić A, Krajina R, Zaputović S, Samardžija R. Enteralna prehrana novorođenčeta-zalog za budućnost. *Paediatr Croat*. 2004; 48 (1): 63-66.
19. Hrvatska elektronička medicinska edukacija. Enteralna prehrana pomoću sonde. [Internet] Thomas DR. Dostupno na adresi: <https://www.hemed.hr/Default.aspx?sid=12309>. Datum pristupa: 05.09.2024.
20. Kadović M, Abou Aldan D, Babić D, Kurtović B, Piškorjanac S, Vico M. Sestrinske dijagnoze 2. Zagreb: Hrvatska komora medicinskih sestara; 2013.
21. Taradi N, Bradovski Z, Habazin I, Kakša M, Miljanović Vrđuka V, Danijela Nožinić D, i sur. Standardizirani postupci u zdravstvenoj njezi pedijatrijske skrbi. Zagreb: Hrvatska komora medicinskih sestara; 2018. Dostupno na adresi: <http://www.hkms.hr/wp-content/uploads/2018/05/Standardizirani-postupci-u-zdravstvenoj-njezi-pedijatrijske-skrbi.pdf>. Datum pristupa: 05.09.2024.
22. Mundakel GT. Down Syndrome. [Internet] New York: Medscape. 2022. Dostupno na adresi: <https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview?form=fpf>. Datum pristupa: 06.09.2024.
23. Samura O. Update on noninvasive prenatal testing: A review based on current worldwide research. *J. Obstet. Gynaecol. Res*. 46; 2020: 1246-1254.
24. Wiley Online Library. Receiving the news of Down syndrome in the era of prenatal testing. Dostupno na adresi: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.a.61438>. Datum pristupa: 01.09.2024.

25. Petričević S, Roje D, Čepić K, Tandara L. Ishod trudnoća s povišenim rizikom za kromosomopatije ploda prema biokemijskom testu probira i s urednim kariogramom. *Medica Jadertina*. 2020;50(4):321-328.
26. Musić Milanović S, Križan H, Lang Morović M, Meštrić S, Šlaus N, Pezo A. Europska inicijativa praćenja debljine u djece, Hrvatska 2021./2022. Zagreb: Hrvatski zavod za javno zdravstvo; 2024.
27. Santoro SL, Steffensen EH. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes. *J Congenit Heart Dis* 5. 2021; 1. Dostupno na adresi: <https://doi.org/10.1186/s40949-020-00055-7>. Datum pristupa: 06.09.2024.
28. Corona-Rivera JR, Nieto-García R, Gutiérrez-Chávez AS, Bobadilla-Morales L, Rios-Flores IM, Corona-Rivera A, et al. Maternal risk factors for congenital heart defects in infants with Down syndrome from Western Mexico. *Am J Med Genet A*. 2019;179(9):1857–65.
29. Bermudez BEBV, De Oliveira MC, De Lima Cat NM, Magdalena NIR, Celli A. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2019;179(8):1426 – 1431.
30. Stanley MA, Nicole Shepherd N, Nichole Duvall N, Sandra B. Jenkinson SB, Hasnaa E. Jalou HE, Deborah C. Givan DC, i sur. 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.
31. Lubbe W, Botha E, Niela-Vilen H, Reimers P. Breastfeeding during the COVID-19 pandemic – a literature review for clinical practice. *Int. Breastfeed. J*. 2020;15(1).
32. Junaković L. Prirast tjelesne težine u makrosomne novorođenčadi. Sveučilište u Splitu, Sveučilišni odjel zdravstvenih studija: 2019. Dostupno na adresi: <https://repo.ozs.unist.hr/islandora/object/ozs:662>. Datum pristupa: 01.09.2024.
33. De Oliveira Agostini C, Poloni S, Mari Barbiero S, Vian I. Prevalence of breastfeeding in children with congenital heart diseases and down syndrome. *Clinical Nutrition ESPEN*. 2021; 44:458 – 462.
34. Yürük E, Çetinkaya Ş. Growth and Development of Children with Congenital Heart Disease: Nutrition. *Türkiye Sağlık Bilimleri ve Araştırmaları Dergisi*. 2023;6(3):53-66.