

HOOFSTUK 3

3. DOWNSDROOM OF MONGOLISME

3.1 Inleiding

Voordat daar gekom kan word tot die ondersoek na spesifieke agterstande en besondere vaardighede by die kind met Downsindroom in die opleidingsentrums, word ten eerste in hierdie hoofstuk aandag gegee aan 'n wetenskaplik verantwoordbare terminologie.

Om Downsindroom as chromosoomafwyking te verstaan, sal daar verder nie alleen 'n horisontale studie van die kliniese patroon, wat by die kind met Downsindroom opgemerk word, gemaak word nie, maar ook 'n dieptestudie van die etiologie (endogene en eksogene oorsake), om deur chromosoomstudie die verskillende subtypes van Downsindroom te verstaan en kliniese diagnose met geboorte te vergemaklik.

Die studie van die kind met Downsindroom in die periode vanaf geboorte tot vyf jaar lê sekere motoriese, persoonlik-sosiale en taalontwikkelingspatrone bloot, wat van besondere betekenis vir die doelmatige benutting van 'n kleuter- of aanpassingsafdeling in die opleiding van die Downsindroomkind mag wees. Hierdie ontwikkelingspatrone word in die laaste deel van die hoofstuk bespreek.

3.2 Terminologie

3.2.1 Mongolisme

As gevolg van die ooreenkoms in sekere gesigskenmerke tussen die kind met Downsindroom en lede van die Mongoolse ras, het hierdie term inslag gevind (Hofmeyr, 1967, p. 187). Dit is veral die geval in Noord-Amerika (Kaplan, 1968, p. 640). Omdat alle kinders met hierdie sindroom vroeër vanuit die etniese klassifikasie van Dr. Langdon Down (1866) as Idiote geklassifiseer

is, het die term "Mongoolse Idiote" ontwikkel. Hallenbeck (aangehaal deur Grundlingh, 1970, p. 10) sê dat "Mongoolse Idioot" 'n ontoepaslike term is, omdat hierdie persone nie almal Idiote is nie. Tredgold (1952, p. 199) stem hiermee saam.

Die begrip "Mongolisme" het daarom nie alleen 'n dubbelsinnige betekenis nie, maar is ook 'n onwetenskaplike term waaraan 'n stigma kleef (kyk par. 3.2.5).

3.2.2 Onvoltooide kind

Alhoewel hierdie term onwetenskaplik is, is dit die mees beskrywende van die vertraagde ontwikkeling in die prenatale tydperk, veral vanaf die sesde week na bevrugting. "The critical stage begins a few weeks after fertilization (sixth week up to the third month) and results in suppression and delay of developmental processes which are essential to normal functioning" (Benda, 1969, p. 9).

3.2.3 Kongenitale akromikrie

Benda het dié term, wat die eerste keer deur Clift in 1922 gebruik is, voorgestel. Dit is afgelei van die Griekse woord "acros" wat end of punt en "micros" wat klein beteken (Grundlingh, p. 10). Die vertraagde ontwikkeling van die gesigsbene en maksillêre gedeeltes van die skedel is in 1940 deur anatomiese studies van Benda gestaaf (Benda, p. 8). Mautner (1959, p. 72) gebruik akromikria as alternatiewe term in sy bespreking van "Mongolisme".

3.2.4 G 1 Trisomie

In 1959 het Lejeune die afwykende ekstra chromosoom, soos geassosieer met Downsindroom, as nommer 21 in die G-groep geïdentifiseer (Kaplan, p. 641). Die term Trisomie 21 (chromosomiese driedeling van die 21ste paar chromosome) het hierna 'n algemeen aanvaarde benaming geword. Volgens Kaplan het daar nuwe gegewens (Yunis, 1965) na vore gekom wat daarop dui dat Downsindroom geassosieer word met trisomie van chromosoom 22. Hy kom tot die gevolgtrekking dat trisomie van chromosoom 21 of 22 as G 1 Trisomie moet bekend staan (p. 641). Hierdie saak word onder chromosoomafwykings verder bespreek (kyk paragraaf 3.3.1.2) om so aan te dui dat daar onder hierdie term slegs een sub tipe van Downsindroom verstaan word.

3.2.5 Downsindroom

Fahlish (aangehaal deur Grundlingh, p. 10) sê dat die gebruik van die term Mongolisme sedert die Tweede Wêreldoorlog afgeneem het, hoewel dit nog in resente Chinese en Japannese mediese woordeboeke voorkom. Hy beveel die meer spesifieke onderskeiding, nl. Downsindroom aan. Die behoefte aan 'n meer wetenskaplike term het dringende aandag vereis a.g.v. die feit dat Mongolisme ook onder die Negers, Indiërs, Chinese en Japannese kinders gediagnoseer is (Benda, p. 7). In 1966 is die honderdste herdenking van Dr. Langdon Down se etniese klassifikasie (1866) met 'n simposium oor Mongolisme gevier deur die Ciba Foundation of London. Die bevinding was dat die term Downsindroom wyer erkenning begin geniet. Dié term voorkom die stigma wat dikwels aan kinders met hierdie afwyking geheg word.

Benda (p. 8) sê die volgende in hierdie verband: "it offends the sensitive feelings of parents, and finally gives the condition a scientific dignity which it has deserved for a long time".

In hierdie studie word by die standpunt van Benda aangesluit en daar sal deurgaans verwys word na die kind met Downsindroom (Downsindroomkind) en na die afwyking as sodanig, as Downsindroom.

3.3 Etiologie van Downsindroom

Die bestudering van die oorsake van 'n afwyking is noodsaaklik voordat 'n prognose gemaak kan word ten opsigte van die kind se algemene ontwikkelingspatroon, spesifieke defekte en moontlike terapeutiese programme.

3.3.1 Endogene faktore

3.3.1.1 Chromosoomstudies

Met die ontdekking van 47 chromosome in Downsindroom (Benda, p. 125) in plaas van die normale 46, is 'n nuwe navorsingsveld blootgelê. Daar moes egter daarteen gewaak word dat die sitogenetiese observasies nie alle nuwe kliniese, biologiese en terapeutiese navorsing sou demp nie.

Sitogenese behels drie belangrike aspekte vir navorsing (Benda, p. 122):

1. 'n kwantitatiewe evaluering van chromosoomverskeidenheid;
2. kwalitatiewe studies van die aard van chromosome; en
3. eksperimentele studies om die invloed van buitefaktore op die chromosoomstruktuur vas te stel.

In chromosoomnavorsing word daar veral van die volgende twee metodes gebruik gemaak (Benda, p. 123; Cowie, 1970, p. 9):

1) Weefselkultuur-studies

Hier word die beenmurg bestudeer. Die voordele van hierdie metode is dat die selle maklik en met geringe skade van die weefsels geïsoleer word, bv. van die vel of ander organe. Alhoewel hierdie ontleding 'n baie akkurate tegniek is, vereis dit 'n goed opgeleide persoon op wie se wetenskaplike bekwaamheid in 'n hoë mate peil getrek kan word. Indien daar aan al hierdie voorvereistes beantwoord word, is dit nog 'n vraag of die perifere weefsels noodwendig dieselfde getal chromosome bevat as die ander selle weefsels (Benda, p. 123). Volgens Benda het verskeie wetenskaplikes bevind dat 'n spontane mutasie (verandering) onder eksperimentele toestande plaasvind. Dit blyk dus hieruit dat hierdie metode as enkele diagnostiese middel nie baie betroubaar is nie.

2) Periferale bloedkultuur-studies

'n Groot voordeel van hierdie metode is dat 'n diagnose binne twee tot drie dae nadat die bloedmonster getrek is, gemaak kan word. Dié materiaal word dan in 'n oplossing van Colcemide geplaas om die selle te laat "ontkiem" of ryp word. Dié vloeistof voorkom ook kerndeling (mitoses) in die metafase. Benda sê verder dat die gebruik van Colcemide een nadeel het, nl. dat met seldeling sekere chromosoomafwykings te weeg gebring kan word, wat die werklike patologie verberg. Tydens die volgende fase word die kultuur in veel sterker oplossing Colcemide geplaas om die selle in telbare eenhede te laat opbreek. Die selliggaampie word op die glasplaatjie gedrup sodat die chromosome daarop versprei. Dit mag gebeur dat sekere chromosome verlore gaan of dié van ander selle bygevoeg word. Hoe moeilik die kwantifisering van die menslike chromosome is, word geïllustreer deur die feit dat daar tot 1956 geglo is dat die mens 48 chromosome het (Benda, p. 122; Wolman, 1965, p. 848). In 1959 het Lejeune, Gautier en Turpin chromosoomondersoek in weefselkulture gedoen om so 'n ekstra chromosoom in Downsindroom bloot te lê. Hierdie tegniek is dus ook nie onfeilbaar nie, maar in hoogs-gespesialiseerde laboratoria oorsee en in Suid-Afrika word hierdie tegniek steeds verder vervolmaak.

3.3.1.2 Sitogenetiese meganismes in Downsindroom

(a) Trisomie 21

Die eerste subtipe van Downsindroom wat gediagnoseer en omskryf is, is die trisomie kondisie van chromosoom 21, wat een van die kleiner chromosome van die menslike sel nukleus is (Hofmeyr, p. 187). In Downsindroom is hierdie chromosoom drievoudig in plaas van tweevoudig, soos by normale persone.

(i) Eenvoudige Trisomie

Die gamete, sperm en ovum word in twee fases deur meiose gevorm, nl. die eerste en tweede meiotiese skeidings. Tydens een van hierdie skeidingsfasies mag 'n foutiewe segregasie van die chromosome in die dogterselle wat

gevorm word, plaasvind. As gevolg hiervan splyt of deel een paar chromosome nie en het een gameet 'n chromosoom te veel (Grundlingh, p. 24; Hofmeyr, p. 187; Benda, p. 125). Die gevolg is dat die paar wat nie verdeel het nie, nie in die ander gameet verteenwoordig word nie (Kaplan, p. 643). Wanneer hierdie nie-verdeelde gameet bevrug word, word abnormale sigote gevorm (Grundlingh, p. 25). As 'n eisel dus met 'n ekstra chromosoom bevrug word deur 'n normale sperm, word 'n sigoot gevorm wat trisomies is vir daardie chromosoom (Hofmeyr, p. 187). Die gevolg is dan Downsindroom. Wanneer 'n sigoot slegs een chromosoom van 'n betrokke paar het, ontwikkel die sigoot, wat monosoom vir chromosoom 21 is, nooit in 'n embrio nie (Grundlingh, p. 25).

(b) Translokasie

(i) Translokasie trisomie

Wanneer die een volledige chromosoom van 'n paar aangeheg word aan 'n lid van 'n ander chromosoompaar, word hierdie verskynsel translokasie trisomie genoem (Hofmeyr, p. 187). So kan chromosoom 21 aan chromosoom 15 geheg word (Kirman, 1968, p. 25). Die chromosoomdraers, wat normaal vertoon, kan die volgende chromosoomkomplement verteenwoordig hê: een normale chromosoom 15, een chromosoom 15 waaraan chromosoom 21 vasgeheg is en een normale chromosoom 21.

(ii) Die De-Novo-translokasie

Wanneer 'n chromosoompaar nie verdeel het nie, en die gevolg 'n gameet is wat in besit is van albei die chromosome van paar 21, kan die ekstra chromosoom vasheg (translokeer) aan 'n ander chromosoom in hierdie gameet. Die verskil tussen De-Novo-translokasie en translokasie trisomie is dus dat die ekstra chromosoom in eersgenoemde geval aan 'n chromosoom in dieselfde gameet vasgeheg word, terwyl dit by translokasie trisomie aan 'n lid van 'n ander chromosoompaar geskied.

De-Novo-translokasie kom naas die nie-deling van 'n chromosoom die meeste voor (Valentine, aangehaal deur Grundlingh, p. 26). Hierdie genetiese meganisme is verantwoordelik vir ongeveer driekwart van die 2% Downsindroomgevalle wat nie die gevolg is van eenvoudige nie-deling van chromosome nie. Valentine beskou hierdie afwyking as 'n spesiale variëteit van nie-deling waarby translokasie gevoeg is.

Wanneer die abnormale gameet deur 'n normale bevrug word, sal die sigoot drie 21-chromosome bevat, maar die een sal nie "vry" wees nie. Dit sal ook minder sigbaar wees omdat dit in 'n ander chromosoom geïnkorporeer is (Kaplan, p. 641). Daar sal vir hierdie kind met Downsindroom slegs 46 chromosome getel word.

(iii) Oorgeërfde translokasie

Hierdie afwyking kom voor in die liggaamselle van skynbaar normale individue, waar een van die 21-chromosome na 'n ander chromosoom getranslokeer is (Benda, p. 130; Grundlingh, p. 26). Hierdie persoon het geen oormaat of tekort aan genemateriaal nie. Hierdie potensieel teenwoordige translokasie in die moeder word 'n gebalanseerde translokasie genoem (Kaplan, p. 641; Grundlingh, p. 26). By die familiële translokasie kom geen fisiese abnormaliteite voor nie, alhoewel daar slegs 45 chromosome by die moeder getel kan word (Kirman, p. 25; Kaplan, p. 643). 'n Kind met Downsindroom wat die gevolg is van 'n familiële translokasie, is meesal die produk van 'n jong moeder (Benda, p. 130).

Wanneer die vader die chromosoomabnormaliteit toon, is die risiko om 'n kind met Downsindroom te hê baie minder. Sy dogter mag egter dan weer 'n draer van 'n familiële translokasie wees en 'n kind met Downsindroom voortbring (Kirman, p. 25). Die man se oordraagbaarheid van die abnormaliteit is gering, omdat die sperms wat die abnormaliteit bevat as gevolg daarvan te "stadig" is en die ovum nie eerste bereik nie.

(c) Mosaïese Downsindroom

Grundlingh (p. 29), Wolman (p. 167) en Fisher (1963, p. 849) sê dat dit mag voorkom dat 'n bepaalde chromosoompaar nie verdeel nie. In die geval van bevrugting van paar 21 sal dit 'n tipiese kind met Downsindroom tot gevolg hê. Een van hierdie trisomie 21-chromosome kan egter verlore gaan, sodat die sel met 47 chromosome twee dogterselle lewer: een met 47 chromosome en een met die normale 46. Benda (p. 125) voeg aansluitend hier by dat Mosaïese Downsindroom geassosieer word met chromosoomtellings van 45, 46 en 47. Die verhouding tussen die voorkoms van die normale en abnormale selle word bepaal deur die graad van embriogenese wat reeds bereik is ten tye van die verlies van die chromosoom (Grundlingh, p. 29).

Hierdie samestelling van selpopulasies staan bekend as Mosaïese Downsindroom. Grundlingh (p. 30) sê ook dat 'n alternatiewe meganisme van bykans dieselfde aard kan plaasvind: wanneer 'n seldeling aanvanklik reg geskied, mag een van die 21-chromosome in 'n later stadium nie verdeel nie. Vir hierdie stamlyn (selgroep) kan die monosome selle uitsterf en die kern van die embrio behou die oorspronklike normale stamlyn, plus 'n trisomie 21 stamlyn (Kirman, p. 26).

Wanneer die moeder 'n geskiedenis van meer as een kind met Downsindroom het, maar geen translokasie-geval is nie, kan sy 'n Mosaïese Downsindroom wees. Die ovum sal in hierdie geval ook Mosaïes wees - in die sin dat 'n deel van die ovum normaal en die ander deel 'n ekstra chromosoom sal hê. Indien dié deel van die ovum, met 'n ekstra chromosoom, bevrug word, sal die nuwe embrio die ekstra chromosoom bevat en die baba klinies as Downsindroom gediagnoseer word. Bevrugting van die normale deel van die ovum lewer 'n normale kind (Kirman, p. 26).

Mosaïese Downsindroom kan op twee wyses gediagnoseer word: 'n ondersoek kan óf op die bloed óf op die veselstowwe van die liggaam gedoen word, waar die bloed byvoorbeeld abnormale chromosoomsamestelling en die veselstowwe 'n normale samestelling van chromosome vertoon (Benda, p. 128; Kaplan, p. 644). Hierdie ontdekkings het lig gewerp op gevalle wat as Downsindroom aangemeld is, maar waar 'n chromosoomtelling van 46 in bloedkul-

tuur-ondersoeke gevind is. Met verdere ondersoek van byvoorbeeld die vel of murg word 'n chromosoomtelling van 47 aangetoon. "The uniformity of these observations make the diagnoses a matter of routine by a chromosomal study of the blood cells" (Benda, p. 125). Hierdie gegewens kan die sleutel bied tot die verklaring van die groot verskille wat in hierdie ondersoek gevind is tussen kinders met Downsindroom onderling ten opsigte van intelligensie en mate van visueel-motoriese vertraagdheid. Daar is verskeie kinders met normale intelligensie wat Downsindroomtrekke vertoon (Benda, p. 128). Die betekenis hiervan vir klassifisering en opleidingsprogramme vir die kind met Downsindroom sal in verdere hoofstukke bespreek word.

3.3.2 Eksogene faktore

3.3.2.1 Pituïtêre hipofunksionering

Na 'n intensiewe ondersoek van meer as 300 Downsindroomgevalle kom Benda tot die gevolgtrekking dat dié sindroom die gevolg is van gebrekkige funksionering van die pituïtêre klier (Sarason, 1959, p. 211). Goldstein (aangehaal deur Grundlingh, p. 17) sê dat Schüller (1907), Clift (1922) en Benda (1949) na die sindroom verwys as kongenitale akromikrie (Wolman, p. 847), om daarmee aan te dui dat die pituïtêre klier hipofunksioneer en om dit sodoende te onderskei van akromegalie of hiperfunksie van die pituïtêre klier.

Aan die beginstadium van swangerskap is die liggaamsvloeistof van besondere groot belang om abortus te voorkom en normale ontwikkeling te verseker. In die laaste ses maande van swangerskap neem die plasenta verskeie endokriene funksies oor en die belangrikheid van die liggaamsvloeistof neem af (Sarason, p. 211). 'n Afwyking in dié vloeistof is een van die hooforsake van abortus. Die oorsprong hiervan is die wanfunksionering van die eierstok of gebrekkige funksionering van die pituïtêre klier. "The pituitary reacts to a pregnancy through development of the so-called 'pregnancy cells', which are thought to produce some of the essential growth hormones" (Sara-

son, p. 211). Die gevolgtrekking kan dan gemaak word dat wanfunksionering van die moeder se pituïtêre klier of liggaamsvloeistof die hooforsake van Downsindroom is.

3.3.2.2 Tiroïde (skildklier) afwykings

Volgens Benda (p. 175) is die abnormale funksionering van die Tiroïde klier reeds met geboorte by die baba met Downsindroom teenwoordig. Die Tiroïde bly in gebreke om die nodige hormone te produseer en vertoon afwykings van die begin van die kind se lewe af. Downsindroom is 'n afwyking wat reeds vanaf die sesde week na bevrugting 'n vertraagde prenatale ontwikkeling vertoon (Benda, p. 9); daarom kan daar vir bykans 7½ maande niks aan dié toestand gedoen word nie. Fisher (p. 850) het ook die verband tussen Tiroïde wanfunksionering en Downsindroom aangetoon. Dit is opmerklik uit die literatuur dat die werking van die Tiroïde as etiologiese faktor reeds van vroeg in die twintigste eeu bekend was. "In the recognition of a special type of gland-balance as correlated with Mongolism in Western Europe, we have no complete explanation of the whole facts. That there is such a correlation, and that the special type of gland-balance involves the thyroid gland, cannot be disputed" (Crookshank, p. 89).

3.3.2.3 Patologie van die sentrale sensusisteesem

'n Gesaghebbende op hierdie terrein is Clemens Benda, wat die grootste gedeelte van sy navorsing in Downsindroom aan die funksionering en struktuur van die brein van hierdie kind gewy het. Die afwykings in die funksionering en struktuur van die brein kan volgens hom weer eens teruggevoer word tot die prenatale ontwikkeling van die fetus (p. 134). Molekulêre tekortkominge is verantwoordelik vir hierdie vertraagde groei. Die gebreke van die sentrale sensusisteesem vind hul oorsprong in die organo-genetiese versteurings. Sergio Levi (1936) (aangehaal deur Benda, p. 135) het die massas van 'n groot aantal breingedeeltes van kinders met Downsindroom, wat meesal as gevolg van een of ander hartdefek te sterwe gekom het, met dié van normale kinders van dieselfde geslag en ouderdom vergelyk en 'n veel kleiner massa by die Downsindroomkinders gevind. Veral die frontale lobbe en serebrale

korteks het afwykings vertoon. "In spite of the fact that previous investigators were not able to reveal consistent pathology of the central nervous system in Mongolism, the available material indicates that Mongolism is associated with a particular neuropathology which is as typical as the clinical picture" (Benda, p. 161).

3.3.2.4 Ouderdom van die moeder

Uit die bestudering van die endogene faktore as oorsaak van Downsindroom, en in besonder die oorgeërfde of familiale translokasie variëteit, het dit na vore gekom dat die kind met hierdie tipe Downsindroom veral by jong moeders voorkom, omdat die moeder met dié chromosoomsamestelling 'n potensiële draer van die kind met Downsindroom is, op watter ouderdom sy ookal aan haar eersteling geboorte skenk (Fisher, p. 849). Penrose en Smith (1966) het in hul studie bevind dat die jong moeders met 'n oorgeërfde of familiale translokasie 10 uit 23 Downsindroomgevalle verteenwoordig en jong moeders met ander vorme van translokasie 10 uit 176 gevalle (Kirman, p. 25). Die ander vorme van translokasie en trisomie kom by ouer moeders voor, omdat trisomie veral verband hou met gevorderdheid in jare by die moeder (Valentine, aangehaal deur Grundlingh, p. 24). Van der Scheer (Sarason, p. 209) het bevind dat die gemiddelde ouderdom van 154 moeders, tydens die geboorte van hulle kinders met Downsindroom, 37,2 jaar was. In teenstelling hiermee was hul gemiddelde ouderdom met die geboorte van normale kinders in die gesinne 31,2 jaar.

Wolman (pp. 847 - 848) sê dat 80% van die moeders in sy studie tussen 30 en 45 jaar oud was tydens geboorte van die kind met Downsindroom. Tredgold (p. 203) stel die persentasie moeders in sy studie, wat die ouderdom van 36 jaar met geboorte van hul kind met Downsindroom oorskry het, op 60%. Fisher (p. 849) sê dat die vrou wat haar menopouse nader 'n hormonale wanbalans het, wat meebring dat bevrugting 'n kind met Downsindroom tot gevolg kan hê (of 'n ander chromosoomabnormaliteit).

3.3.2.5 Gesondheid van die moeder.

Die gesondheidstoestand van die moeder tydens swangerskap is sterk beklemtoon deur Goldstein (1954), wat bevind het dat verskeie kinders met Down-sindroom gebore word as gevolg van 'n dreigende steriliteit by die moeder (Wolman, p. 848). Aan die begin van die swangerskap mag bloeding voorkom, later dreigende abortus, infeksies soos Duitse masels, pampoentjies, ens., wat kan lei tot die chromosoomwanbalans en in Down-sindroom eindig. Ongebalanseerde voedselinname deur die moeder word deur Wolman ook as 'n belangrike eksogene faktor gesien. Tredgold (p. 203) en Sarason (p. 210) beskou 'n swak gesondheidstoestand van die moeder slegs as 'n medefaktor, omdat 'n groot aantal kinders met Down-sindroom uit gesonde moeders gebore word.

3.3.2.6 Gebrek aan vitamine A

Uit eksperimente met diere het Hallenbeck (aangehaal deur Grundlingh, p. 19) bevind dat 'n tekort aan vitamine A verantwoordelik is vir die hipofunksionering van die pituïtêre klier. 'n Tekort aan vitamine A veroorsaak verder 'n wanverhouding in die groei van die skedel en die brein. Die brein ondergaan dan 'n verwringing en verskeie letsels word agtergelaat. Wisseling in vitamine A-inhoud in die bloed word veroorsaak deur infeksie, inenting en hoë koors. Hallenbeck (Grundlingh, p. 20) kom tot die gevolgtrekking dat hierdie biochemiese meganismes Down-sindroom tot gevolg het.

Auld (1959, p. 1013) het bevind dat die gebrek aan vitamine A in die kind met Down-sindroom daaraan toe te skryf is dat dié kind 'n biochemiese abnormaliteit toon wat die opname van dié vitamine verhoed. Die gebrek aan vitamine A is dus nie 'n direkte oorsaak van Down-sindroom nie, maar wel 'n manifestasie van 'n onderliggende abnormaliteit.

3.4 Kliniese diagnose op grond van fisiese stigmata

Afwykinge wat met Downsindroom geassosieer word, ontwikkel in die prenatale periode. Hierdie feit het twee belangrike implikasies:-

1. Dit is onmoontlik om die oorsake van Downsindroom in die vroeë stadium van prenatale ontwikkeling te bestudeer, omdat x-strale die fetus dan in elk geval kan beskadig;
2. die pasgebore Downsindroombaba se selfstandige bestaan in die eerste ure van postnatale lewe word baie sterk beïnvloed deur die nagevolge van 'n abnormale fetale groei. "In order to understand the condition called 'Mongolism', one has to answer the question, what is Mongolism at birth?" (Benda, p. 9).

Benda sê verder dat die fisiese stigmata soos die skuins oë en ander gesigskenmerke bedrieglike simptome vir diagnose is, omdat die Chinese, Japannese en Mongoolse rasse ten opsigte van bogenoemde sake baie ooreenstem met die kind met Downsindroom. Sulke voorkoms-simptome impliseer dus nie noodwendig by alle mense Downsindroom nie. 'n Kliniese diagnose, sonder 'n bevestigende sitogenese (chromosoomstudie), is daarom onbetroubaar. "The distinctive facial appearance of such children is only one aspect of the disorder, and the mental retardation is one manifestation of the pervasive pathology" (Jordan, 1961, p. 193).

Volgens Benda (p. 10) is die hipotonie of dubbel gewrigte en 'n algehele onvermoë om ledemate te beweeg, die betroubaarste simptome direk na geboorte. Dit blyk asof daar geen spiersametrekking voorkom nie, al is die stimulus ook hoe sterk. Sarason (p. 209) stem hiermee saam, maar sê dat hierdie toestand baie verbeter kan word namate die kind ouer word. Benda sien hipotonie as die direkte manifestasie van serebrale onvolgroeidheid. Die sentrale sensustelsel is by die kind met Downsindroom in so 'n mate onderontwikkel dat dit wat funksionering betref met geboorte nog op die prenatale vlak is; daarom is daar 'n gebrekkige motoriese en sensoriese gereedheid om die postnatale omgewing op normale wyse te betree .

Sekere kliniese trekke vind hul oorsprong in gebrekkige skedelontwikkeling (Sarason, p. 208). Die skedelabnormaliteite by die baba het 'n tydelike onderbreking in die beengroei tot gevolg, sodat die gesigsbene korter is en die ovaalvormige gesig gevorm word (Crookshank, p. 65).

Uit die bestudering van 'n groot aantal skedels het Benda (p. 11) bevind dat die voorste skedelopening (fontanel) by die kind met Downsindroom slegs deur 'n membraan, wat nie oorgegaan het tot beenwording nie, bedek word. Tredgold (p. 208) stem saam dat hierdie skedelnaat 'n belangrike diagnostiese aspek is. Verskeie ander skedelnaat vertoon ook soortgelyke openinge (Jordan, p. 193; Grundlingh, p. 12).

Die onderontwikkelde neusbeen het tot gevolg dat die neus kort is met 'n plat brug (Sarason, p. 208; Wolman, p. 847). Benda (p. 11) voeg hier by dat die boonste kaak ook korter is a.g.v. die kort nasale gedeeltes.

Die afwykings van die verhemelte is eerstens 'n afplating agter die tandvleis en 'n uitbulting in die middelverhemelte, wat toringvormig vertoon (Jordan, p. 193; Benda, p. 11). Uit embrioniese studies blyk dit dat die verhemelte onderskeidelik van agter na voor en van onder na bo groei in twee laterale prosesse. Die bene van die nasale opening is onderontwikkel en slaag nie daarin om die vlak tussen die laterale gedeeltes van die verhemelte te bereik nie (Benda, p. 11). Die agterstand in spraak by die kind met Downsindroom het waarskynlik 'n element van bogenoemde afwykings as medebepaler.

As gevolg van die klein orale opening word die tong tussen die tande deur by die mond uitgesteek. Dié blootstelling veroorsaak voortjies en barste op die tong (Sarason, p. 208; Jordan, p. 193).

Die kind met Downsindroom wissel op 'n later stadium tande as die normale kind. Die klein en abnormale groei van die tande pas in die raamwerk van onderontwikkeltheid.

Die vorm van die ooglid is een van die bekendste diagnostiese kenmerke van dié kind met Downsindroom (Tredgold, p. 208; Sarason, p. 209). Aan die

boonste hoek van die oog teen die neusbrug is 'n velgedeelte in die vorm van 'n vou in plaas van 'n ovaalvormige voorkoms soos by die normale Suid-Afrikaner. Hierdie voue word die epikantusvou genoem (epi- bo, kantus - ooghoek) (Wolman, p. 847). Benda (p. 17) het dié belangrike ontdekking gedoen dat die epikantusvou by die kind met Downsindroom 'n vou is wat rondom die kant van die middel oog is en in die vel onder die oog eindig, terwyl die ooglidvou by die Mongoolse ras nie teen die neusbrug by die middel van die oog verby groei nie. Hierdie epikantus is slegs duidelik sigbaar by die kind van geboorte tot ongeveer 5 jaar, waarna dit geleidelik verdwyn en bykans onsigbaar is teen ongeveer 12 jaar ouderdom (Benda, p.17).

Behalwe dat die iris gespikkeld is (Jordan, p. 193), is dit ook meer dikwels blou of grys as by die populasie as geheel (Grundlingh, p. 13; Benda, p. 23).

As baba en kleuter het die kind met Downsindroom besonder klein oortjies, wat die indruk skep van infantiliteit. Die boonste oorskulp is meer omgekruel en plat as die normale. In die latere lewe het dié kind kenmerkende flapore (Benda, p. 26).

Die hande en voete van die kind met Downsindroom is kort, dik en plat. Die vier-vinger-lyn is 'n reguit voulyn wat oor die palm van die hand loop (Benda, p. 219; Tredgold, p. 209). Die pinkie is klein en na binne gebuig. Die groottoon groei weg van die ander vier om so 'n opening te veroorsaak tussen dié toon en die vier kleineres (Jordan, p. 193).

Die kongenitale hartdefek, wat vroeër die dood van die meeste babas met Downsindroom veroorsaak het (Jordan, p. 193), is deur middel van die ontwikkeling van antibiotika in 'n groot mate beperk, sodat hulle lewensverwagting aanmerklik verleng is (Benda, p. 209). Die ontwikkeling van opvoedingsprogramme om hierdie vertraagde te help om later as volwassene sosiaal aan en in te pas in die gemeenskap is daarom steeds besig om 'n dringender behoefte by ouers van hierdie kinders te word.

Die geslagsorgane by die dogter, sowel as die seun is misvormd en onderontwikkeld (Wolman, p. 847).

Hierdie fisiese stigmata kom in 'n mindere of meerdere mate by elke afsonderlike kind met Downsindroom voor. Die Mosaïese Downsindroomkind toon minder van hierdie fisiese stigmata en die verskil tussen hom en sy normale maat kan dikwels nie met die oog waargeneem word nie. Die verband tussen fisiese stigmata, subtipes van Downsindroom en geestelike vertraging sal in hoofstuk 4 bespreek word.

3.5 Ontwikkeling in die voorskoolse jare (0 - 6 jaar)

Daar word dikwels na die ontwikkeling van die kind met Downsindroom verwys as 'n rolprent wat met 'n stadige spoed draai. Die verskillende ontwikkelingsfases volg dieselfde patroon van ontwikkeling as dié by die normale kind, maar teen 'n baie stadiger tempo.

In hierdie afdeling word die ontwikkeling van die kind met Downsindroom van geboorte tot ± 6 jaar oorskou. In hoofstuk 4 sal aandag gegee word aan die ontwikkeling van spesifieke vaardighede by die kind in die Junior opleidingsentrum (6 - 16 jaar).

Daar is verskeie studies gedoen waarin kinders met Downsindroom vergelyk is met ander opleibaar geestelik vertraagdes ten opsigte van verskillende vaardighede. Die implementering van hierdie resultate vir die opleiding van die kind met Downsindroom word in hoofstuk 6 en 10 gedoen.

Ross (aangehaal deur Fishler, 1964, p. 642) kom na 'n ondersoek van 319 kinders met Downsindroom tot die gevolgtrekking dat dié kind se verstandelike groeitempo teen ongeveer 'n kwart van die normale plaasvind. Alhoewel hy 'n groot aantal kinders in die studie betrek het, is dit nie duidelik van watter meetmiddels hy gebruik gemaak het en watter prosedure gevolg is nie. Dit sou daarom onwetenskaplik wees om op hierdie bevindings te steun. Dit is ook nie duidelik of daar onder "normale" 'n gemiddelde I.K. van 100 bedoel word nie.

Fishler (pp. 642 - 646) het oor 'n tydperk van sewe jaar 'n ondersoek ge= doen met 71 kinders met Downsindroom. Vanaf geboorte tot 4 jaar het hy proefpersone met die Gesell-ontwikkelingskaal, wat dertig velde insluit, met bepaalde tussenposes getoets. Op 4 jaar 6 maande chronologiese ou= derdom is die kinders se I.K.'s met behulp van die Stanford-Binet skaal getoets. Die statistiese interpretasie van die data is gebaseer op die korrelasie tussen die gemiddelde ontwikkelingskwosiënt, soos verkry uit die toepassing van die Gesell-ontwikkelingskaal op een, twee, drie en vier jaar ouderdom, en die eerste I.K., soos verkry deur die Stanford-Binet skaal (p. 643).

Omdat Fishler se ondersoek op gestandaardiseerde meetmiddels berus, hy 'n groot aantal kinders met Downsindroom in sy studie ingesluit het, en die studie op 'n langtermynbasis geskied het, kan daar op sy resultate en gevolgtrekkings peil getrek word.

3.5.1 Motoriese ontwikkeling

Die kind met Downsindroom volg 'n relatief normale motoriese patroon van ontwikkeling gedurende die eerste ses maande na geboorte. Hiervandaan verder is daar 'n geleidelike vertraging in motoriese ontwikkeling te be= speur. Fishler (p. 643) het bevind dat die gemiddelde kind op een jaar chronologiese ouderdom reeds meer as ses maande agter is met betrekking tot motoriese vaardighede. Hierdie agterstand verdubbel wanneer die kind twee jaar ouderdom bereik.

3.5.2 Taalontwikkeling

"A quick glance at the Gesell norms suggests that acquisition of language is the area of slowest progress" (Fishler, p. 643). Dit blyk uit die ver= gelyking met Gesell se norms dat die normale kind van 10 maande op die= selfde vlak van taalontwikkeling is as die tweejarige kind met Downsindroom. Omdat die orale opening by hierdie kind klein is en die tong meesal tussen die tande uitsteek, is die spraak as gevolg van swak artikulasie baie on=

duidelik en onderontwikkeld.

3.5.3 Persoonlik-sosiale ontwikkeling

Die ontwikkelingspatroon op hierdie gebied kom baie ooreen met die motoriese, omdat dié kind tot op ongeveer 6 maande ouderdom goeie, normale vordering maak. Hierna ontwikkel vaardighede in die versorging van die eie persoon, nl. voeding, aan- en uittrek en ander sosiale vaardighede baie stadig. Fishler het bevind dat die gemiddelde kind met Downsindroom van 10 - 24 maande van die normale kind verskil op hierdie gebied van ontwikkeling.

Volgens Fishler kan die agterstande op 'n vroeë ouderdom reeds gestimuleer word: "It appears to us that the three's of routine, relaxation and repetition are helpful in training basic self-care to a retarded child which are also applicable to the Down's Syndrome population" (p. 643).

3.5.4 Verspreiding van ontwikkelingskwosient en I.K.

Daar is bevind dat die ontwikkelingskwosient, wat in die eerste lewensjaar bepaal word, nie goed korreleer met latere I.K.-metings nie. Ontwikkelingskwosient het 'n groter voorspellingswaarde ten opsigte van I.K. vanaf 3 jaar ouderdom. Share en Koch (1964, p. 692) het in 'n verdere studie met 'n groep kinders met Downsindroom, met 'n gemiddelde ouderdom van 4 jaar, ook 'n betekenisvolle korrelasie gevind tussen die ontwikkelingskwosient en I.K. Fishler sê dat dit 'n kenmerk van die Downsindroomgroep is om 'n hoër ontwikkelingskwosient in die eerste twee lewensjare te toon en 'n geleidelike afname op 3 en 4 jaar ouderdom (p. 646).

3.6 Samevatting

In hierdie hoofstuk is daar eerstens aandag gegee aan verskillende benaminge vir Downsindroom. Die term Downsindroom word aanbeveel omdat dit wetenskaplik is en losgemaak word van die stigma wat daar soms aan hierdie afwyking geheg word.

Kennis van die etiologiese faktore wat 'n rol speel in die ontstaan van Downsindroom is noodsaaklik om te help in die pogings om hierdie afwyking te voorkom (deur uitskakeling van eksogene faktore) en terapeutiese programme te ontwikkel om bepaalde vaardighede, waarin agterstande is, te verbeter en die kind te help om te kom tot sosiale aanpassing in sy omgewing. Die drie subtipes, nl. Trisomie, Translokasie en Mosaïese Downsindroom is ook onderskei en bespreek.

Daar is 'n groot aantal fisiese stigmata wat met Downsindroom geassosieer word, en veral merkbaar is in die eerste vyf jaar na geboorte. Hierdie kliniese diagnose moet egter met 'n chromosoomstudie in bloed- en weefselkultuur bevestig word.

Die hoofstuk is afgesluit met die bespreking van die ontwikkeling van die baba en kleuter met Downsindroom. 'n Ondersoek deur Fishler word in besonderhede bespreek om so aan te toon dat die baba se motoriese en persoonlik-sosiale ontwikkeling relatief normaal verloop in die eerste ses maande na geboorte, om dan geleidelik verder agter te raak in vergelyking met die normale kind. Uit bykans elke bron word melding gemaak van die kind met Downsindroom se agterstand in taalontwikkeling. Van groot waarde is die prognose van die kind se toekomstige ontwikkeling aan die hand van ontwikkelingskwosiente wat deur betroubare toepassing van die Gesell-ontwikkelingskaal in die derde en vierde lewensjaar gekorreleer word met die I.K.-telling, soos op vyfjarige ouderdom deur toepassing van die Stanford-Binet skaal verkry word.

In die volgende hoofstuk sal die persoonlikheidskenmerke van die Downsindroomkind bespreek word.