

Neurofizjologiczne podłoże hipotonii mięśniowej w zespole Downa

Neurophysiological basis of muscle hypotonia in Down syndrome

Beata Olchowik, Krzysztof Sendrowski, Joanna Śmigielska-Kuzia, Anna Jakubiuk-Tomaszuk, Piotr Sobaniec

Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

STRESZCZENIE

Zespół Downa (ZD) charakteryzuje się dużą zmiennością obrazu klinicznego w zakresie kontroli ruchu, koordynacji i umiejętności. W piśmiennictwie większość autorów uważa, że hipotonia mięśniowa jest główną przyczyną różnic w rozwoju ruchowym dzieci zdrowych i dzieci z ZD. Niniejsza praca jest próbą podsumowania aktualnej wiedzy na temat hipotonii mięśniowej i jej wpływu na rozwój ruchowy w ZD. Uważano, że spowodowana jest obniżoną pobudliwością motoneuronów i patologią odruchu rozciągowego. Obecne prace zwracają uwagę na ontogenetyczne różnice rozwojowe w mechanizmie kontroli postawy. Zaobserwowano szczególną potrzebę badań obiektywizujących ocenę napięcia mięśniowego i poszukiwania właściwych programów terapeutycznych, opartych na wiedzy o neurofizjologicznej odmienności rozwoju psychoruchowego w ZD.

Słowa kluczowe: zespół Downa, hipotonia, kontrola ruchu

ABSTRACT

Down syndrome (DS) is characterized by variable clinical picture in the range of motion control, coordination and skills. Most authors believe that muscle hypotonia is the main cause of differences in motor development in healthy children and children with Down syndrome. It was thought that it is caused by reduced excitability of motor neurons and pathological stretch reflex. Current studies suggest ontogenetic developmental differences in the mechanism of postural control. This paper is an attempt to summarize the current knowledge on muscle hypotonia and its effect on motor development in Down syndrome. There was a particular need for research of objective assessment of muscle tone and search for appropriate treatment programs, based on the knowledge of the neurophysiological differences in psychomotor development in Down syndrome

Key words: Down syndrome, hypotonia, motion control

Zespół Downa (ZD) należy do najczęstszych zaburzeń rozwojowych o podłożu genetycznym. Po raz pierwszy został opisany przez angielskiego lekarza Langdona Downa w grupie pensjonariuszy zakładu dla umysłowo chorych, wyróżniających się podobnym zachowaniem i wyglądem [1]. Obserwowane objawy wywołane są nadmiarem materiału genetycznego w postaci dodatkowego całego lub fragmentu chromosomu 21. Dziecko z zespołem Downa, począwszy już od wczesnej fazy embrionalnej, rozwija się zgodnie z odmiennym programem genetycznym, który determinuje charakterystyczny dla niego fenotyp. Jak to wspominaliśmy w poprzedniej pracy, ostateczny stopień rozwoju psychoruchowego, jaki osiągnie dziecko, nie jest tylko pochodną genetycznego potencjału [2]. Podobnie jak w populacji dzieci zdrowych, o rozwoju dziecka z ZD decyduje także właściwa opieka rodziców, odpowiednia stymulacja rozwoju psychoruchowego. Dlatego też dopiero głębsze zrozumienie genetycznie zdeterminowanej „odmienności” umożliwi poszukiwanie metod terapeutycznych, służących optymalizacji rozwoju dziecka.

Wśród wielu złożonych problemów rozwojowych i zdrowotnych dzieci z ZD czołowe miejsce zajmuje opóźnienie rozwoju psychoruchowego. Obserwuje się odmienne niż w tzw. normalnej populacji wzorce w motoryce spontanicznej oraz postawy i lokomocji. Większość

autorów uważa, że przyczyną tych objawów jest hipotonia mięśniowa [3,4]. Termin ten używany jest jako równoważnik obniżenia napięcia mięśniowego.

Każdy mięsień, nawet najbardziej rozluźniony, w warunkach prawidłowych zachowuje stały stopień napięcia. Napięcie mięśniowe (tonus) określane jest przez autorów w sposób różny. Można je określić za Crawfordem jako nieświadome i automatyczne uruchomienie siły mięśnia w reakcji na zastosowane obciążenie lub też jako opór, jaki stawia mięsień rozciągającej go sile [5]. Segmentalna regulacja napięcia mięśniowego obejmuje przede wszystkim rdzeniowy łuk odruchowy, przewodzący pobudzenia z włókien interfuzalnych wrzecion poprzez włókna Ia do komórek alfa. Nie mniej istotną rolę odgrywają drogi polisyneptyczne, m.in. komórki gamma, Renshaw czy interneurony unerwienia wzajemnego zwrotnego. Zjawiska z tym związane podlegają stałej regulacji ośrodkowej za pośrednictwem dróg piramidowych i pozapiramidowych, a także wpływom układu przedśionkowego i mózdzku.

Tonus mięśniowy zależy także od mechanicznych parametrów tkanki mięśniowej, takich jak jej lepkość czy sprężystość. Biomechaniczna struktura mięśnia składa się z trzech elementów [6]. Pierwszym z nich są elementy kurczliwe tworzące białkowy mechanizm zdolny do aktywnego skurczu. W szereg z elementami kurcz-

liwymi połączone są bierne elementy elastyczne przenoszące na ścięgna i kości siły napięcia mięśniowego. Dodatkowo w mięśniu można wyróżnić równoległe elementy elastyczne związane z łącznotkankowymi błonami mięśniowymi. Te właśnie elementy odpowiedzialne są za sztywność mięśni w czasie ich biernego rozciągania. Parametry lepkości mięśnia zależą od szybkości rozciągania, natomiast parametry sprężyste – od wielkości obciążania [7].

Analizując aktywność mięśniową (skurcz i bierne rozciąganie), należy także uwzględnić parametry mechaniczne pomocniczych struktur elastycznych, takich jak powięzi czy wreszcie ścięgna, za pomocą których siła skurczu jest przekazywana na kości. Dlatego w literaturze naukowej często sugeruje się, żeby zamiast oddzielnego badania parametrów mechanicznych mięśni i ścięgien analizować zespoły biomechaniczne zbudowane z obydwu tych elementów – zespół mięśniowo-ścięgowy (ang. *muscle-tendon unit* MTU) [8].

Niestety brakuje tego rodzaju całościowej analizy zespołu mięśniowo-ścięgowego w zespole Downa. Ostatnio pojawiły się badania parametrów MTU w łagodnej hiperomobilności stawów [9] oraz w zespole Ehlersa-Danlosa [10].

RODZAJE NAPIĘCIA MIĘŚNIOWEGO

W rozmaitych badaniach można wyodrębnić i wywołać różne, niewykluczające się postacie napięcia [5]:

- Napięcie spoczynkowe to taka postać napięcia, która jest obecna w czasie czuwania w spoczynku.
- Napięcie statyczne, czyli bierne – wywołuje się przez bierne ruchy nieruchomego mięśnia. Podczas oceny badana osoba musi być przytomna, współpracować i nie stawiać dowolnego oporu.
- Napięcie posturalne wiąże się z oporem przeciwko sile ciężkości i jest ważne w utrzymaniu stabilnej pozycji ciała w przestrzeni. Wyzwalane jest w reakcji zadziałanie sił grawitacyjnych, np. w przypadku niemowląt w badaniu próby trakcyjnej.
- Napięcie dynamiczne, które jest wyzwalane w sposób fazowy podczas automatycznych ruchów, np. chodzenia.

Nierzadko występuje rozbieżność pomiędzy wynikami oceny poszczególnych rodzajów napięcia mięśniowego. Napięcie statyczne może być podwyższone, podczas gdy posturalne będzie obniżone. Takie objawy obserwuje się na przykład u niemowląt z okołoporodowym urazem ośrodkowego układu nerwowego [11]. W przypadku zespołu Downa mamy do czynienia z obniżeniem wszystkich postaci napięcia mięśniowego [12].

BADANIE NAPIĘCIA MIĘŚNIOWEGO

W dostępnym piśmiennictwie zauważalny jest brak opracowania obiektywnej metody oceny w przypadku obniżenia napięcia mięśniowego, w tym dokumentowania zakresu i prędkości ruchu czy standaryzacji pozycji wykonywania ruchu [13]. Na ocenę napięcia mięśniowego wpływa dodatkowo siła mięśniowa i zakres ruchomości. Cowley i wsp.

[14] sugerują, że hipotonii towarzyszy osłabienie siły mięśniowej, które powoduje specyficzne wzorce ruchowe, obserwowane podczas normalnego poruszania się przy wykonywaniu czynności dnia codziennego. Stanowi to problem diagnostyczny, gdyż jak wspomina Prechtel [15] typowe badanie kliniczne oparte na subiektywnej ocenie nie różnicuje obniżonego napięcia mięśniowego oraz osłabienia siły u małych dzieci.

Badanie napięcia mięśniowego statycznego przeprowadza się, ujmując kończynę i wykonując jedną ręką ruchy zginania i prostowania, drugą ręką zaś badając palpacyjnie daną grupę mięśniową [16]. Warunkiem poprawności oceny jest to, aby pacjent rozluźnił mięśnie badanej kończyny. Badanie ma charakter subiektywny, oparty na doświadczeniu badającego. Już sam mechanizm badania wskazuje na możliwe przyczyny obniżenia napięcia mięśniowego, „wyczuwanego” przez badającego.

Podczas badania wykonuje się ruch płynny i niezbyt szybki. Dlatego nie pobudza się monosynaptycznego odruchu na rozciąganie w rozciągającym mięśniu. Opór, jaki wyczuwamy w czasie powolnego ruchu biernego, jest spowodowany mechanicznymi parametrami stawu oraz lepkosprężystymi właściwościami rozciąganych mięśni.

Do mimowolnej aktywacji mięśnia podczas tego ruchu dochodzi, gdy osiągnięty jest próg pobudzenia. Jeśli mięsień jest całkowicie rozluźniony, jego próg pobudzenia jest wysoki, bliżej, a nawet poza granicą anatomiczną ruchu. Mięsień niecałkowicie zrelaksowany powoduje, że próg pobudzenia jest szybko osiągany [17]. Podobne zjawiska zachodzą w przypadku spastyczności [18]. Jeśli ruch w stawie prowadzi do aktywacji mięśnia, lepkosprężyste właściwości włókien mięśniowych przejmują udział więzadeł i ścięgien w tworzeniu oporu na ruch i go definiują [19]. U osób zdrowych powstają właściwe reakcje w sytuacji nieoczekiwanych zmian w środowisku. Jeśliby mięśnie były nawet całkowicie zrelaksowane, próg pobudliwości nigdy nie jest zbyt wysoki i może z łatwością być osiągnięty podczas ruchu biernego. Natomiast osoby z zespołem Downa wolniej reagują niemalże na każde bodźce [20]. Jest to spowodowane częściowo przez ich głębszy stan rozluźnienia, jak również dłuższy czas aktywacji mięśnia. Głębokie rozluźnienie wpływa także na mniejszą siłę skurczu podczas ruchu biernego i skutkuje słabszym oporem odczuwanym przez badającego.

WŁAŚCIWOŚCI LEPKOSPŘĘŻYSTE ŚCIĘGIEN I WIĘZADEŁ ORAZ BEZWŁADNOŚĆ SEGMENTÓW CIAŁA

Zakładając, że badana osoba jest całkowicie zrelaksowana i podczas badania aktywność mięśni jest na najniższym możliwym poziomie, opór wyczuwany podczas ruchu w stawie spowodowany jest przez opór tkanek biernego układu ruchu. Składa się na niego bezwładność, elastyczność i rozciągliwość tkanek, zależna od prędkości rozciągania [21].

Bierny układ ruchu stanowią torebki stawowe, więzadła i ścięgna. Torebka stawowa jest bardzo elastyczna, dlatego w zasadzie nie ogranicza ruchu w stawie. Ważną funkcję w stabilizacji połączeń stawowych odgrywają więzadła, które stanowią płaskie struktury łącznotkankowe.

Ich funkcje zależą od kształtu i przebiegu. Więzadła są mało rozciągliwe i wytrzymałe [6]. Pod względem biologicznym i biochemicznym więzadła i ścięgna mają wysoko zorganizowaną macierz zewnątrzkomórkową wraz z gęsto upakowanymi wiązkami włókien kolagenowych. Ich układ odpowiada przebiegowi sił przenoszonych przez te struktury. W macierzy tkankowej struktury te zawierają stosunkowo niewiele fibroblastów, które poprzez wydzielanie kolagenu, elastyny i proteoglikanów odpowiadają za utrzymanie i przebudowę macierzy zewnątrzkomórkowej. Główny komponent ścięgien i więzadeł stanowi kolagen typu I, który zapewnia sztywność i wytrzymałość [22]. Występująca w omawianych strukturach elastyna wraz z proteinami pozwala powracać im do fizjologicznej długości spoczynkowej. Interakcje zachodzące pomiędzy włóknami kolagenowymi, elastylowymi proteoglikanami i wodą nadają więzadłom i ścięgom właściwości lepko-sprężyste. Właściwości te mają duże znaczenie z punktu widzenia klinicznego, gdyż np. podczas chodu czy biegu cyklicznie występujące rozciąganie tkanek powoduje obniżenie ich napięcia dzięki temu, że w każdym cyklu ruchu pojawia się rozciągnięcie.

Zwiększony zakres ruchomości w stawach u osób z zespołem Downa dawno udowodniono [23,24], jednak przyczyna wiotkości stawowej nie jest do końca poznana [25]. W rejonie krytycznym dla ZD zlokalizowano gen kolagenu VI, którego nadekspresja może powodować wady serca oraz prawdopodobnie wpływać na jakość tkanki łącznej budującej bierny układ ruchu [26]. Zwiększony zakres ruchomości wpływa niewątpliwie na umiejętności ruchowe. Dzieci muszą uczyć się kontrolować nadmierny ruch w stawie, a wydatek energetyczny jest dużo większy niż u zdrowych rówieśników [27].

Względne skrócenie długości kończyn u osób z zespołem Downa również prowadzi do istotnie mniejszego momentu bezwładności. Skrócenie kończyny o 20% prowadzi do ponad 50%-owego zmniejszenia oporu bezwładności podczas ruchu [28].

REAKCJA MIĘŚNI PODCZAS RUCHU BIERNEGO

Istnieją dwa typy reakcji mięśnia na ruch w stawie – recyprokalny i koaktywacja [29]. Wzorzec recyprokalny prowadzi do aktywacji rozciąganego mięśnia bez aktywacji mięśnia skracanego. Oba mięśnie są rozluźnione w fazie początkowej, w inicjującej pozycji stawu. Jeśli w odpowiedzi na ruch w stawie w tym samym kierunku (ruch recyprokalny) przeciwdziałać narzuconej akcji, mięsień rozciągany jest aktywowany, ponieważ mięsień skrócony pozostaje bierny. W normalnych warunkach obserwuje się tzw. synergii mięśniową, polegającą na zmieniającym się stosunku napięcia antagonistów i agonistów podczas ruchu oraz współdziałaniu odległych mięśni w celu stabilizacji odcinka bliższego. Taki wzorzec obserwuje się podczas ruchu dowolnego, podczas antycypacyjnej zmiany postawy i podczas reakcji na zmianę pozycji stawów.

U osób z zespołem Downa dominuje wzorzec współaktywności (koaktywacji), podczas gdy u osób zdrowych obserwuje się wzorzec recyprokalny [30,31]. Alternatywny wzorzec koaktywacji prowadzi do zmiany obu momentów

obrotowych w odwrotnym kierunku, tak że oba mięśnie ulegają aktywacji. Jeśli wykonamy ruch o podobnych parametrach, to w przypadku wzorca recyprokalnego moment obrotowy jest istotnie wyższy niż w koaktywacji. Jak sugerują Chang i wsp., wzorzec koaktywacji mięśni jest formą stabilizacji hipermobilnego stawu [32].

Do podobnych wniosków doszli Casabona i wsp. [33], którzy oceniali biomechanikę stawu kolanowego u dorosłych z ZD przy użyciu testu wahadła Wartenberga. Polega on na ocenie ruchu wahadłowego układu jednoprzegubowego (stawu) w wybranej płaszczyźnie. Stwierdzili, że w pierwszej fazie reakcji dochodzi do istotnego zmniejszenia amplitudy, prędkości i przyspieszenia ruchu w porównaniu do grupy kontrolnej. Autorzy uważają, że dochodzi do zaprogramowanej aktywacji mięśnia prostego uda jako reakcji na wrodzoną niestabilność w stawie. W dalszej fazie testu obserwowano już typową obniżoną reakcję mięśni.

Ponadto w ZD obserwuje się odmienne wzorce synergii mięśniowej w postaci odwrócenia kolejności aktywacji mięśni z kierunku proksymalno-dystalnego na dystalno-proksymalny. Powoduje to brak stabilizacji tułowia przy ruchach w dalszych odcinkach kończyn, np. przy manipulacji, co uwidacznia się w postaci „niezgrabności ruchowej” [34].

Kolejnym czynnikiem jest relacja pomiędzy długością mięśnia a siłą skurczu. Dotychczasowe badania elektromiograficzne wskazują, że te korelacje nie są zaburzone u osób z ZD [35]. Wydaje się więc, że działanie segmentu ruchowego rdzenia nie jest zaburzone w tym zespole.

OCENA POSTAWY CIAŁA

Właściwa kontrola posturalna nie zależy tylko od siły mięśniowej, ale także od ośrodkowej integracji informacji czuciowych, z włączeniem bodźców proprioceptywnych, wzrokowych i przedsionkowych. Shumway-Cook i Woolacott badali automatyczną reakcję postawną u dzieci z ZD w wieku od 1 do 6 rż. za pomocą metody posturograficznej z użyciem platformy balansowej [36]. Autorzy oceniali za pomocą elektrod EMG reakcję mięśni kończyn dolnych i tułowia na ruchy platformy. Stwierdzili, że podstawowy odruch miotatyczny u dzieci z ZD był porównywalny z reakcjami u zdrowych rówieśników. Jednak latencja odruchów posturalnych była wydłużona, co autorzy wiąźali z zaburzeniami funkcji ośrodkowego układu nerwowego, głównie mózdzku. Obniżona była także zdolność uczenia się ruchu (przygotowanie do zmiany pozycji), co skutkowało większymi problemami z utrzymaniem równowagi.

Rigoldi i wsp. [37] porównywali wzorzec chodu osób z zespołem Downa i osób zdrowych w odniesieniu do wieku. Stwierdzili, że w dzieciństwie w obu grupach istnieje duże zróżnicowanie w zakresie parametrów chodu, jednak wraz z wiekiem u osób z ZD bardziej zauważalne jest zmniejszenie swobody ruchu i nieefektywność energetyczna wzorca chodu.

Charakterystyczna dla ZD wydaje się również mniejsza stabilność oraz mniejsza ruchomość w stawach biodrowych i kolanowych podczas chodu [38,39]. Autorzy także uważają, że to „usztynienie” jest mechanizmem kompensującym osłabienie siły mięśniowej i wiotkości stawowej.

Latash, sumując doniesienia o neurofizjologicznym patomechanizmie odmiennego rozwoju ruchowego dzieci z ZD, stwierdził, że w wieku niemowlęcym kontrola postawy opiera się w głównej mierze na bodźcach wzrokowych [40]. W następnych latach większego znaczenia nabierają informacje z układu proprioceptywnego i przedślonkowego. Na obserwowaną u dzieci z ZD niezgrabność ruchową składa się powolność ruchów i niezdolność do szybkich odpowiedzi na zmieniające się warunki środowiska. Badania eksperymentalne potwierdzają deficyty w tzw. planowaniu ruchu i dłuższy czas reakcji. Niepełnosprawność intelektualna przyczynia się dodatkowo do opóźniania czasu reakcji, gromadzenia i przełożenia informacji po zadziałaniu bodźca na odpowiedź ruchową. Niewątpliwie ma to również związek z różnicami neuroanatomicznymi potwierdzonymi w ZD.

Sadowska i wsp., podsumowując bieżące badania zaburzeń strukturalnych i funkcjonalnych ośrodkowego układu nerwowego w zespole Downa, stwierdzają, że w każdym przypadku ZD obserwuje się uogólnione opóźnienie wzrostu mózgu, który osiąga znacznie mniejszą objętość i masę w porównaniu z mózgiem ludzi zdrowych [41]. Na obraz strukturalny i funkcjonalny mózgu w ZD wpływają pierwotnie hipoplastyczne zmiany rozwojowe i wtórne

stopniowo narastające zanikowe zmiany degeneracyjne, związane prawdopodobnie z niewydolnością układu antyoksydacyjnego. Patologia strukturalna śródmózgowia, hipoplazja płatów czołowych i skroniowych, hipokampa i mózdzku skutkuje zaburzeniami funkcji poznawczych, inicjatywy, uwagi i pamięci [42].

PODSUMOWANIE

Zdaniem wielu autorów problemy ruchowe w ZD nie są bezpośrednio związane z obniżoną pobudliwością motoneuronów i nieprawidłowym funkcjonowaniem odruchu miotatycznego. Wynikają raczej z zaburzonej ośrodkowej kontroli postawy. Konieczne są obiektywne metody badania, oceniające hipotonię mięśniową u dzieci z zespołem Downa oraz wyjaśniające zależność pomiędzy napięciem i rozwojem ruchowym. Należy odróżniać zjawisko hipotonii od biernych właściwości aparatu więzadłowo-stawowego oraz specyficznych wzorców aktywacji mięśniowej.

Działania terapeutyczne zaś nie powinny być jedynie kierowane na poprawę samego napięcia mięśniowego poprzez zabiegi bierne. Terapia powinna być ukierunkowana na rozwijanie i automatyzację reakcji posturalnych, z włączeniem stymulacji wielomodalnych z udziałem świadomości.

PIŚMIENNICTWO

- Down J.L.H.: Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hosp. Clin Lect Rep* 1866; 3: 259.
- Olchowik B., Śmigielka-Kuzia J., Otapowicz, D., et al.: Stymulacja rozwoju psychoruchowego u dzieci z zespołem Downa - założenia teoretyczne i praktyczne. *Klinika Pediatria* 2010; 18: 69–74.
- Morris A.F., Vaughan S.E., Vaccaro P.: Measurements of neuromuscular tone and strength in Down's syndrome children. *J Ment Defic Res* 1982; 26: 41–46.
- Palisano R.J., Walter S.D., Russell D.J., et al.: Gross motor function of children with down syndrome: creation of motor growth curves. *Arch Phys Med Rehabil* 2001; 82: 494–500.
- Crawford T.O.: Wiotkie dziecko. [w:] *Neurologia w praktyce klinicznej. Zasady diagnostyki i postępowania. Tom I. Bradley W.G., Daroff R.B., Fenichel G.M., Jankovic J., Wydawnictwo Czelej, Lublin* 2007.
- Błaszczak J.W.: *Biomechanika kliniczna. Podręcznik dla studentów medycyny i fizjoterapii. PZWL, Warszawa* 2004.
- Jaroszyk F. [red.]: *Biofizyka – podręcznik dla studentów, PZWL, Warszawa* 2009.
- Taylor D.C., Dalton J.D. Jr., Seaber A.V. et al.: Viscoelastic properties of muscle-tendon units. The biomechanical effects of stretching. *Am J Sports Med* 1990; 18: 300–309.
- Magnusson S.P., Julsgaard C., Aagaard P., et al.: Viscoelastic properties and flexibility of the human muscle-tendon unit in benign joint hypermobility syndrome. *Rheumatol* 2001; 28: 2720–2725.
- Rombaut L., Malfait F., De Wandele I., et al.: Muscle-tendon tissue properties in the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Arthritis Care Res* 2012; 64: 766–772.
- Bodensteiner J.B.: The evaluation of the hypotonic infant. *Semin Pediatr Neurol* 2008; 15: 10–20.
- Rigoldi C., Galli M., Mainardi L., et al.: Postural control in children, teenagers and adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2011; 32: 170–175.
- Taylor B.A., Ellis E., Haran D.: The Reliability of Measurement of Postural Alignment to Assess Muscle Tone Change. *Physiotherapy* 1995; 81: 485–490.
- Cowley P.M., Ploutz-Snyder L.L., Baynard T., et al.: Physical fitness predicts functional tasks in individuals with Down syndrome. *Med Sci Sports Exerc* 2010; 42: 388–393.
- Prechtl H.F.R.: General movement assessment as a method of developmental neurology: new paradigms and their consequences. *Dev Med Child Neurol* 2001; 43: 836–842.
- Kozubski W.; Liberski P.: *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny. PZWL, Warszawa* 2011.
- Levin M.F., Feldman A.G.: The role of stretch reflex threshold regulation in normal and impaired motor control. *Brain Res* 1994; 657: 23–30.
- Jobin A., Levin M.F.: Regulation of stretch reflex threshold in elbow flexors in children with cerebral palsy: a new measure of spasticity. *Dev Med Child Neurol* 2000; 42: 531–540.
- Zajac F.E.: Muscle and tendon: Properties, models, scaling, and application to biomechanics and motor control. *Crit Rev Biomed Eng* 1989; 17: 359–411.
- Lam M.Y., Hodges N.J., Virji-Babul N., et al.: Evidence for slowing as a function of index of difficulty in young adults with Down syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009; 114: 411–426.
- Borg T.K., Caulfield J.B.: Morphology of connective tissue in skeletal muscle. *Tissue Cell* 1980; 12: 197–207.
- Marecki B.: *Anatomia funkcjonalna w zakresie studiów wychowania fizycznego i fizjoterapii. AWF, Poznań* 2004.
- Dugdale T.W., Renshaw T.S.: Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1986; 68: 405–413.
- Semine A.A., Ertel A.N., Goldberg M.J., et al.: Cervical-spine instability in children with Down syndrome (trisomy 21). *J Bone Joint Surg Am* 1978; 60: 649–652.

- [25] Lott I.T.: Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span. *Prog Brain Res* 2012; 197:101–121.
- [26] Quarello E., Guimiot F., Moalic J.M., et al.: Quantitative evaluation of collagen type VI and SOD gene expression in the nuchal skin of human fetuses with trisomy 21. *Prenat Diagn* 2007; 27: 926–931.
- [27] Selby-Silverstein L., Hillstrom H.J., Palisano R.J.: The effect of foot orthoses on standing foot posture and gait of young children with Down syndrome. *NeuroRehabilitation* 2001; 16: 183–193.
- [28] Latash M., Wood L., Ulrich D.: What is currently known about hypotonia, motor skill development, and physical activity in Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice* 2008. doi:10.3104/reviews.2074 Address: <http://www.down-syndrome.org/reviews/2074>.
- [29] Feldman A.G.: Once more on the equilibrium-point hypothesis (model) for motor control. *J Mot Behav* 1986; 18: 17–54.
- [30] Aruin A.S., Almeida G.L.: A coactivation strategy in anticipatory postural adjustments in persons with Down syndrome. *Motor Control* 1996; 1: 178–191.
- [31] Aruin A.S., Almeida G.L., Latash M.L.: Organization of a simple two-joint synergy in individuals with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 1996; 101: 256–268.
- [32] Chang C.L., Kubo M., Ulrich B.D.: Emergence of neuromuscular patterns during walking in toddlers with typical development and with Down syndrome. *Hum Mov Sci* 2009; 28: 283–296.
- [33] Casabona A., Valle M.S., Pisasale M., et al.: Functional assessments of the knee joint biomechanics by using pendulum test in adults with Down syndrome. *J Appl Physiol* 2012; 113: 1747–1755.
- [34] Latash M.L., Anson J.G.: Synergies in health and disease: relations to adaptive changes in motor coordination. *Phys Ther* 2006; 86: 1151–1160.
- [35] Latash M.L., Almeida G.L., Corcos D.M.: Pre-programmed reactions in individuals with Down syndrome: The effects of instruction and predictability of the perturbation. *Arch Phys Med Rehabil* 1993; 73: 391–399.
- [36] Shumway-Cook A., Woollacott M.H.: Dynamics of postural control in the child with Down Syndrome. *Phys Ther* 1985; 65: 1315–1322.
- [37] Rigoldi C., Galli M., Albertini G.: Gait development during lifespan in subjects with Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2011; 32: 158–163.
- [38] Galli M., Rigoldi C., Brunner R., et al.: Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome. *Gait Post* 2008; 28: 502–506.
- [39] Cimolin V., Galli M., Grugni G., et al.: Gait patterns in Prader-Willi and Down syndrome patients. *J Neuroeng Rehabil* 2010; 7: 28.
- [40] Latash M.L.: Learning motor synergies by persons with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51: 962–971.
- [41] Sadowska L., Mysłek-Prucnal A., Gruna-Ożarowska A.: Medyczne podstawy zaburzeń struktury i funkcji u dzieci z zespołem Downa. [w:] *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka*. Kaczmarek B.B. [red.] Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2008.
- [42] Śmigielska-Kuzia J., Boćkowski L., Sobaniec W., et al.: A volumetric magnetic resonance imaging study of brain structures in children with Down syndrome. *Neurol Neurochir Pol.* 2011; 45: 363–369.

Adres do korespondencji:

Beata Olchowik, Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku, ul. J. Waszyngtona 17, 15-274 Białystok, e-mail: bolch@wp.pl