

تعريف متلازمة داون

Posted on 2021, 6 أغسطس



Category: **طب**

: بواسطة

متلازمة داون هي حالة يكون فيها لدى الشخص كروموسوم إضافي

تعريف متلازمة داون

متلازمة داون هي حالة يولد فيها الطفل بنسخة إضافية من كروموسومه الحادي والعشرين – ومن هنا جاء اسمه الآخر، تثلث الصبغي أو الكروموسومي 21. وهذا يسبب تأخر في النمو الجسدي والعقلي وإعاقات

العديد من الإعاقات تدوم مدى الحياة، ويمكنها أيضاً تقلل من متوسط العمر المتوقع. ومع ذلك، يمكن للأشخاص المصابين بمتلازمة داون أن يعيشوا حياة صحية ومُرضية. حيث توفر التطورات الطبية الحديثة، فضلاً عن الدعم الثقافي والمؤسسي للأشخاص ذوي متلازمة داون وأسرهم، العديد من الفرص للمساعدة في التغلب على تحديات هذه الحالة

ما الذي يسبب متلازمة داون؟

في جميع حالات الحمل والإنجاب، ينقل كلا الوالدين جيناتهم إلى أطفالهم. هذه الجينات محمولة في الكروموسومات. فعندما تتطور خلايا الطفل، من المفترض أن تتلقى كل خلية 23 زوجاً من الكروموسومات، لإجمالي 46 كروموسوماً. نصف الكروموسومات من الأم والنصف الآخر من الأب.

في الأطفال المصابين بمتلازمة داون، لا ينفصل أحد الكروموسومات بشكل صحيح. ينتهي الأمر بالطفل بثلاث نسخ، أو نسخة جزئية إضافية، من الكروموسوم 21، بدلاً من نسختين. يسبب هذا الكروموسوم الإضافي مشاكل مع تطور الدماغ والسمات الجسدية.

يولد حوالي 1 من 700 طفل في الولايات المتحدة مصاباً بمتلازمة داون، (NDSS) ووفقاً لجمعية متلازمة داون الوطنية.

أنواع متلازمة داون

هناك ثلاثة أنواع من متلازمة داون:

وفيه يتكرر الصبغي 21 ثلاث مرات بدلاً من مرتين ليكون عدد الصبغيات 47 بدلاً من 46: Trisomy 21 التثلث الحادي والعشرين 46 صبغي في كل خلية، ويشكل هذا النوع النسبة الأعلى من مجموع المصابين بهذه المتلازمة حيث تبلغ نسبة الإصابة به حوالي 95% من حالات متلازمة داون

وفيه ينفصل الصبغي رقم 21 و يلتصق بصبغي آخر ويشكل هذا النوع حوالي 4 بالمائة من: Translocation الانتقال الصبغي حالات متلازمة داون

وفي هذا النوع يوجد نوعين من الخلايا في جسم الطفل المصاب، بعضها يحتوي على العدد Mosaicism النوع الفسيفسائي الطبيعي من الصبغيات أي 46 والبعض الآخر يحتوي على العدد الموجود في متلازمة داون أي 47 صبغي، ويمثل هذا النوع حوالي 1 بالمائة من المصابين بمتلازمة داون

هل سيصاب طفلي بمتلازمة داون؟

لدى بعض الآباء فرصة أكبر في ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون. وفقاً لمراكز الأمراض والوقاية منها، فإن الأمهات اللاتي يبلغن من العمر 35 عاماً أو أكثر هم أكثر عرضة لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون مقارنة بالأمهات الأصغر سناً. يزيد الاحتمال كلما تقدمت في السن

تظهر الأبحاث أن عمر الأب له تأثير أيضاً. وجدت دراسة أجريت عام 2003 أن الآباء الذين تزيد أعمارهم عن 40 عاماً لديهم فرصة مضاعفة لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون

الآباء الآخرون الذين من المرجح أن ينجبوا طفلاً مصاباً بمتلازمة داون هم

الأشخاص الذين لديهم تاريخ عائلي لمتلازمة داون

الأشخاص الذين يحملون النقل الجيني

من المهم أن تتذكر أنه وجود أحد من هذه العوامل لا يعني أنك ستنجب بالتأكيد طفلاً مصاباً بمتلازمة داون بشكل مؤكد. ومع ذلك، من الناحية الإحصائية وعلى عدد كبير من السكان، فإن فرصة حدوث ذلك لك أعلى

ما هي أعراض متلازمة داون؟

على الرغم من إمكانية تقدير احتمالية الحمل بطفل مصاب بمتلازمة داون من خلال الفحص أثناء الحمل، فلن تواجهي أي أعراض لحمل طفل مصاب بمتلازمة داون

عند الولادة، يعاني الأطفال المصابون بمتلازمة داون عادةً من بعض العلامات المميزة، بما في ذلك

- ملامح الوجه المسطحة
- رأس صغير
- رقبة قصيرة
- انتفاخ اللسان
- أعين تميل إلى الأعلى
- آذان غير نمطية
- ضعف العضلات
- ولكنه يتطور بشكل أبطأ من الطفل الذي لا يعاني من هذه يمكن أن يولد الرضيع المصاب بمتلازمة داون بحجم متوسط الحالة.

يعاني الأشخاص المصابون بمتلازمة داون عادةً من درجة معينة من الإعاقة التنموية، ولكنها غالباً ما تكون خفيفة إلى متوسطة. قد يعني التأخير في النمو العقلي والاجتماعي أن الطفل يمكن أن يعاني من

- سلوك مندفع
- حكم ضعيف
- فترة انتباه قصيرة
- قدرات التعلم البطيئة
- غالباً ما تصاحب متلازمة داون المضاعفات الطبية. قد تشمل هذه
- عيوب القلب الخلقية
- فقدان السمع
- نظر ضعيف
- إعتام عدسة العين

- سرطان الدم
- الإمساك المزمن
- توقف التنفس أثناء النوم
- (الخرف) مشاكل في التفكير والذاكرة
- (قصور الغدة الدرقية) انخفاض وظيفة الغدة الدرقية
- بدانة
- تأخر نمو الأسنان مما يسبب مشاكل في المضغ
- مرض الزهايمر في وقت لاحق من الحياة

الأشخاص المصابون بمتلازمة داون هم أيضاً أكثر عرضة للإصابة بالعدوى. فقد يعانون من التهابات الجهاز التنفسي والتهابات المسالك البولية والتهابات الجلد.

فحص متلازمة داون أثناء الحمل

يتم تقديم فحص متلازمة داون كجزء روتيني من رعاية ما قبل الولادة في الولايات المتحدة وبعض الدول الأخرى. إذا كنت امرأة أكبر من 35 عاماً، أو كان والد طفلك أكبر من 40 عاماً، أو كان هناك تاريخ عائلي لمتلازمة داون، فقد ترغب في الحصول على تقييم.

الثالث الأول

يمكن أن يبحث التقييم بالموجات فوق الصوتية واختبارات الدم عن متلازمة داون في جنينك. هذه الاختبارات لها معدل إيجابي كاذب أعلى من الاختبارات التي أجريت في مراحل الحمل المتأخرة. إذا كانت النتائج غير طبيعية، فقد يتابع طبيبك بزل السلى بعد الأسبوع الخامس عشر من الحمل.

الثالث الثاني

في تحديد متلازمة داون والعيوب الأخرى في (QMS) يمكن أن يساعد فحص الموجات فوق الصوتية وشاشة العلامات الرباعية الدماغ والحبل الشوكي. يتم إجراء هذا الاختبار بين الأسبوعين 15 و 20 من الحمل.

إذا كان أي من هذه الاختبارات غير طبيعي، فسيتم اعتبار جنينك معرضاً لخطر كبير للإصابة بعيوب خلقية.

علاج متلازمة داون

لا يوجد علاج لمتلازمة داون، ولكن هناك مجموعة متنوعة من برامج الدعم والتثقيف التي يمكن أن تساعد الأشخاص المصابين بهذه الحالة وأسرتهم.

يُفترض أن تبدأ البرامج المتاحة بالتدخلات في مرحلة الطفولة. في هذه البرامج، سيساعد معلمو التربية الخاصة والمعالجون

طفلك على تعلم:

- المهارات الحسية •
 - مهارات اجتماعية •
 - مهارات المساعدة الذاتية •
 - مهارات القيادة •
 - القدرات اللغوية والمعرفية •
- غالبًا ما يلتقي الأطفال المصابون بمتلازمة داون بالمعالم المرتبطة بالعمر. ومع ذلك، قد يتعلمون ببطء أكثر من الأطفال الآخرين.

تعد المدرسة جزءاً مهماً من حياة الطفل المصاب بمتلازمة داون، بغض النظر عن القدرة الذهنية

التعايش مع متلازمة داون

تحسن العمر الافتراضي للأشخاص ذوي متلازمة داون بشكل كبير في العقود الأخيرة. في عام 1960، غالبًا لا يصل الطفل المولود العمر المتوقع للأشخاص ذوي متلازمة داون ما بين 50 إلى 60 عامًا إلى عيد ميلاده العاشر. اليوم، بلغ متوسط

إذا كنت تربي طفلاً مصاباً بمتلازمة داون، فستحتاج إلى علاقة وثيقة مع المهنيين الطبيين الذين يفهمون التحديات الفريدة للحالة. بالإضافة إلى المخاوف الأكبر – مثل عيوب القلب وسرطان الدم – قد يحتاج الأشخاص المصابون بمتلازمة داون إلى الحماية من العدوى الشائعة مثل نزلات البرد

يعيش المصابون بمتلازمة داون لفترة أطول ويعيشون حياة أكثر ثراءً الآن أكثر من أي وقت مضى. على الرغم من أنهم قد يواجهون في كثير من الأحيان مجموعة كبيرة من التحديات، إلا أنهم يستطيعون أيضاً التغلب على تلك العقبات والازدهار. ويعد بناء شبكة دعم قوية من المهنيين ذوي الخبرة وفهم العائلة والأصدقاء أمراً بالغ الأهمية لنجاح الأشخاص المصابين بمتلازمة داون وعائلاتهم.

المراجع:

- 1- [Facts about Down Syndrome](#). 2021. روجع بتاريخ 7 أغسطس
- 2- [Down Syndrome](#). 2021. روجع بتاريخ 7 أغسطس