

## متلازمة داون

### تعريف المرض:

هي حالة خلقية وليست مرضية تنتج عن زيادة كروموسوم، مسببة تأخر في تطور الطفل عقلياً أو جسدياً حيث تؤدي إلى إعاقة ذهنية وتأخر في النمو، كما تختلف في شدتها بين المصابين، ولا يوجد دليل على أن متلازمة داون ناتجة عن عوامل بيئية أو ممارسات قبل أو أثناء الحمل.

### مسميات أخرى:

ثالث الصبغي 21 – المغولية – المنفوليا.

### أنواع المتلازمة:

- الثالث الصبغي 21 (الترايسومي – التلازم الثلاثي): يشكل حوالي 95 في المائة من الحالات، حيث يكون لدى الشخص ثلاث نسخ من الكروموسوم 21 بدلاً من نسختين.
- فسيفساء (الموزيك): يعتبر من أندر الأنواع، يتمثل في وجود نسخة إضافية من كروموسوم 21، وهذا نتيجة الانقسام الغير طبيعي للخلايا بعد الإخصاب.
- الانتقال: في هذا النوع يكون هنالك نسختين من الكروموسوم 21 بشكل طبيعي، لكن جزء من كروموسوم 21 يلتصق بكروموسوم آخر.

### السبب:

تحتوي الخلايا البشرية عادة على 23 زوجاً من الكروموسومات مورثة من كلا الوالدين، تحدث متلازمة داون عندما يكون لدى الفرد نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم رقم 21، مما يؤدي درجات متفاوتة من الإعاقة العقلية والاختلالات الجسدية، ولا يزال سبب الكروموسوم الزائد بشكل كامل أو جزئي غير معروف.

### عوامل الخطورة:

هناك فرصة صغيرة لوجود طفل مع متلازمة داون مع أي حمل، ولكن قد تكون احتمالية زيادة فرصة إنجاب طفل بمتلازمة داون مع تقدم عمر الأم.

### الأعراض:

توجد سمات مميزة، على الرغم من أن البعض لا يتشاركون فيها، وأكثرها شيوعاً هي:

- قصر القامة والرقبة.
- تسطح الوجه والرأس من الخلف.
- صغر الرأس والأذنين والأنف.
- اتجاه طرف العين إلى أعلى مع صغر فتحة العين.
- ضعف العضلات.
- أصابع قصيرة والأيدي الصغيرة والقدمين

### متى تجب رؤية الطبيب:

عادة ما يتم تشخيص الأطفال المصابون به قبل أو عند الولادة، لكن عند وجود أي أسئلة بخصوص الحمل أو نمو الطفل وتطوره.

### المضاعفات:

الأشخاص الذين يعانون من متلازمة داون هم أكثر عرضة لبعض المشاكل الصحية، بما في ذلك:

- اضطرابات في القلب (مثل: أمراض القلب الخلقية).
- مشاكل السمع والبصر.
- مشاكل الغدة الدرقية (مثل: قصور الغدة الدرقية).
- الالتهابات المتكررة (مثل: الالتهاب الرئوي).
- انقطاع النفس أثناء النوم.
- السمنة.
- مشاكل في العمود الفقري.
- مرض عقلي.

### التشخيص:

#### قبل الولادة:

- اختبارات الفحص: الموجات فوق الصوتية، واختبارات الدم حيث أن معظم اختبارات الفحص تقيس كميات من مواد مختلفة في دم الأم.
- الاختبارات التشخيصية: في بعض الأحيان يتم تشخيص الطفل بمتلازمة داون أثناء الحمل بسبب اختبارات الفحص التي تبين مدى احتمال الإصابة، كما يمكن إجراء فحوصات أخرى والتي تشمل:



## وزارة الصحة Ministry of Health

- أخذ عينة صغيرة من المشيمة، وعادة في الأشهر الثلاثة الأولى خلال أسابيع 11-14 من الحمل.
  - اختبار عينة من السائل الذي يحيط بالجنين (الأمنيوسي)، وعادة خلال أسابيع 15-20 من الحمل.
- يتم إجراء الفحص أثناء الحمل والاختبارات التشخيصية بصورة روتينية للنساء من جميع الأعمار.

### عند الولادة:

عادة ما يتم التعرف على متلازمة داون عند الولادة من خلال وجود بعض الصفات الجسدية الموجودة في الأطفال، ويتم عمل تحليل للكروموسومات يسمى "النمط النووي" لتأكيد التشخيص، وذلك باستخدام عينة من الدم.

### العلاج:

على الرغم من عدم وجود علاج لمتلازمة داون، إلا أن التدخل المبكر للرضع والأطفال الذين يعانون من متلازمة داون يمكن أن تحدث فرقاً في تحسين نوعية حياتهم؛ لأن كل مصاب يختلف عن الآخر والعلاج يعتمد على الاحتياجات الفردية لتطوير الإمكانيات، كما قد تتطلب كل مرحلة من حياتهم خدمات مختلفة.

### الوقاية

لا توجد أي طريقة لمنع الإصابة بمتلازمة داون، لكن عند وجود عوامل الخطورة قد يحتاج الشخص إلى مراجعة المستشار الجيني قبل الحمل.

### الأسئلة الشائعة:

#### • هل متلازمة داون وراثية؟

لا يتم توريث متلازمة داون، حيث أن السبب الرئيسي خلل في انقسام خلايا البويضة أو الحيوانات المنوية أو عند تكون الأجنة.

### المفاهيم الخاطئة:

- المصابين بمتلازمة داون غير قادرين على التعلم.
- الحقيقة: المصابين به قادرون على التعلم عند وجود الدوافع والحوافز.