

جامعة تكريت

كلية العلوم

جمهورية العراق

وزارة التعليم العالي

والبحث العلمي

مقالة بعنوان :

متلازمة داون

Down syndrome

قدمتها الطالبة

ريهام فراس فارس

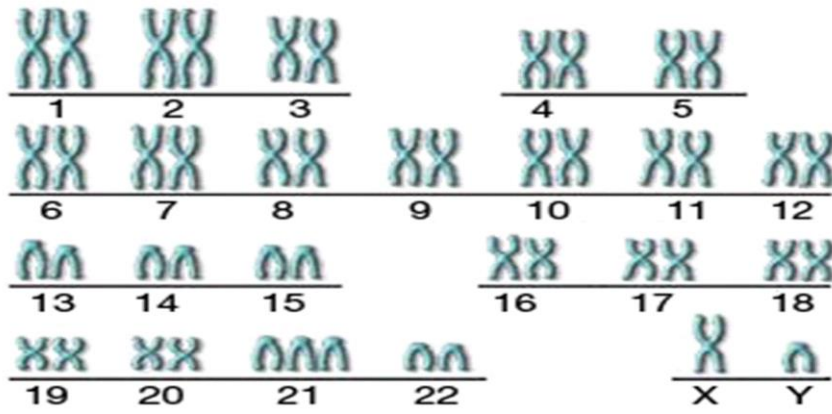
2019/01/14



مقدمة

"متلازمة داون" عبارة عن شذوذ خلقي مركب شائع في الكروموسوم 21 نتيجة اختلال في تقسيم الخلية، ويكون مصاحب لتخلف عقلي والشخص المصاب بمتلازمة داون لديه خلل في الجينات الوراثية يتمثل في زيادة عدد المورثات الصبغية عند الشخص المصاب، بحيث يكون إجمالي المورثات الصبغية لدى الشخص 47 كروموسوم، بينما يكون العدد الطبيعي للشخص العادي هو 46 كروموسوم ، ويُنسب هذا المرض إلى أول من اكتشفه وهو الطبيب البريطاني "جون لانجدون داون" وكان ذلك عام 1966 حيث لاحظ هذا الطبيب أن أغلبية الأطفال في مركز الإعاقة الذي يعمل به يشبهون بعضهم البعض في ملامح الوجه وخصوصا في العين التي تمتد إلى أعلى فأطلق عليهم اسم المنغوليين نسبة إلى العرق الأصفر المنغولي.

الأساس الجيني لمتلازمة داون



أنواع متلازمة داون:

(1) التلازم الثلاثي

هو الأكثر انتشارا بين المرضى حيث يحدث في 90% من الحالات وبكثرة بين الحوامل كبيرات السن بزيادة عدد صبغية واحدة كاملة (47 كروموسوم في الخلية بدلا من 46 كروموسوم).

(2) الانتقال "تبدل وضعية الكروموسوم"

هذا النوع يحدث في 4% من المصابين نتيجة زيادة في المادة الصبغية، وهذا النوع قد ينتقل وراثيا حيث يكون لدى أحد الوالدين خلل في صبغيات 21، مما يؤدي إلى إصابة واحد من بين كل ثلاثة أطفال ينجبون قبلهم.

(3) الفسيفسائي "موزاييك"

نوع نادر حيث يحدث في حوالي 1% فقط من الحالات، وهو ينتج عن خلل جيني يؤدي إلى حدوث الزيادة الجينية في بعض خلايا الطفل بينما البعض الآخر يكون بدون أي زيادة، لذا يكون لدى المصاب نوعان من الخلايا أحدهما طبيعي (46 كروموسوم) والآخر غير طبيعي (47 كروموسوم).

اسباب حدوث متلازمة داون

بالرغم من تطور العديد من النظريات إلا أنه لم يعرف السبب الحقيقي لمتلازمة داون، ولكن يمكن تحديد بعض العوامل المسببة لمتلازمة داون بتقسيمها الي عوامل وراثية وعوامل بيئية وذلك فيما يلي:

(1) العوامل الوراثية وتتمثل في :

- وراثه خاصية التخلف العقلي.
- انتقال خصائص وراثية شاذة (شذوذ الكروموسومات - شذوذ الجينات)
- عوامل بيولوجية اخري مثل عامل الريزومي (RH) اضطرابات الغدد الصماء (تضخم الغدة الدرقية - ضمور الغدة التيموسية)
- التشوهات الخلقية.
- عوامل بيوكيميائية (طفرة جينية).

(2) العوامل البيئية وتتمثل في:

عوامل قبل الولادة: مثل تعرض الجنين للعدوي الفيروسية، البكتيرية، الاشعاعات، الاستخدام السيئ للأدوية، سوء تغذية الأم الحامل، التدخين أثناء الحمل، إدمان الكحوليات.

عوامل اثناء الولادة: الولادة العسرة، وضع المشيمة، استخدام الجفت في الولادة. (في حالات الداون هي أسباب ليست جوهريه وانما قد تكون مساعدة).

عوامل بعد الولادة : سوء التغذية، التهاب المخ، شلل المخ، أمراض الغدد، امراض الطفولة العادية ،الحوادث، الحرمان من الأم، الحرمان الثقافي. وتبين من الدراسات أن حمل المرأة في سن متقدمة يعرضها لخطر إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون، لذا ينصح المتخصصون أن المرأة الحامل في سن 35 عاما أو أكثر يجب ان تجري فحوصات قبل الحمل.

الخصائص الأساسية للمصابين بمتلازمة داون

الخصائص الجسمية والاكلينيكية: الافراد الدوان لهم خصائص جسمية مميزة الا انهم متشابهين عموما بالنسبة للشخص العادي في اكثر من كونهم مختلفين وليس لكل الاطفال الدوان كل الخصائص فبعض منهم لديه قليل منها والبعض لديه معظم خصائص الدوان وتتضمن الخصائص الاتي:

- انبساط في مؤخرة الرأس - رقبة عريضة قصيرة.
- قوام قصير واطراف قصيرة ومتضخمة - انبساط الوجه.
- وجود ثنائية لحمية زائدة في مؤخرة العنق - صغر حجم الانف.
- ميل وانحدار في العينين يصاحبه مصاعب في حدة الابصار.
- لسان عريض سميك ومشقق - صغر حجم الجمجمة في كل الاعمار.
- تأخر عقلي او نقص في النمو الادراكي - تأخر في النمو الحركي.
- تأخر في الكلام - نمو غير طبيعي للأسنان - قصر اليد وعرضها وامتداد او زياده عدد الاصابع - وجود مسافة بين اصبع القدم الكبير وما يليه - صعوبات في التنفس وفي وظائف الرئتين.

خصائص النمو للدوان

فيما يتعلق بالنمو لا تظهر اي فروق بين الاطفال المصابين بمتلازمة داون وغيرهم من الاطفال العاديين خلال السنتين الاولى والثانية وبالرغم من ان منحني النمو للأطفال الدوان عادتتا ادني من منحني النمو للأطفال العاديين وذلك في مختلف سنوات العمر وتؤكد دراسات علي وجود فروق بين الاطفال الدوان بعضهم وبعض في اكتساب المهارات الاساسية للنمو الا ان هذه الفروق تبدأ في الظهور مع تقدم العمر وخصوصا في سن الرابعة والخامسة، والاطفال الداون يعانون من المشكلات النمائية التالية :-

- صعوبات في الحواس المختلفة وخصوصا حاستي اللمس والسمع.
- صعوبات في الادراك اللمسي والادراك السمعي.
- صعوبات في التفكير المجرد وكذلك في الفهم والاستيعاب.
- صعوبة الانتقال من مرحلة الي أخرى في النمو الحس حركي.

الذاكرة طويلة المدي جيدة. (يقعون في الدرجة المتوسطة من درجات الذكاء)

الخصائص السلوكية والاجتماعية : يتميز الاطفال المصابين بمتلازمة داون انهم يبدون المرح والسرور باستمرار وقله المشاكل السلوكية لديهم لانهم لا يغضبوا اذا ما استثيروا إلا أن هذه الخاصية ترجع إلى اختلاف الظروف الأسرية والبيئية من طفل على آخر ، كما وانهم ودودين من الناحية الاجتماعية ويقبلون علي الاخرين ويحبون مصافحة الايدي ويألفون الغرباء .

التحاليل التشخيصية لمتلازمة داون

(1) **عينة من السائل المحيط بالجنين** : يتم سحب عينة من السائل المحيط بالجنين بواسطة إبرة خاصة وتكون فيها مخاطر التعرض للإجهاض قليلة وتتم هذه العملية عند اكتمال 14 الي 18 أسبوع من الحمل وتأخذ عادة وقت لفحص الخلايا الموجودة في هذا السائل لمعرفة اذا كانت الخلايا تحتوي علي مواد أكثر من كروموسوم.

(2) **عينة من دم الحبل السري عن طريق الجلد** : من أدق الطرق ويمكن استخدامها لتأكيد نتائج عينة المشيمة أو عينة السائل الأمنيوسي ولكن عينة الدم من الحبل السري لا يمكن إجرائها الا بعد الحمل وخلال الفترة من 18 الي 22 أسبوع ويكون خطر التعرض للإجهاض في هذه الطريقة كبيراً ، وتتطور طرق الفحص قبل الحل، كما تقوم بعض الجهات بتدعيم تطویرها. وفي العديد من البلاد يتم عمل مسح شامل قبل الولادة لخطر التعرض لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون وغالبا تكون الإجراءات روتينية في هذا الموضوع.

(3) **عينة من المشيمة (Chorionic Vills Sampling (CVS** : يتم سحب عينة من المشيمة في الفترة بين 9 الي 11 أسبوع من الحمل وهي تتطلب أخذ مثقال ذرة من المشيمة وبالتحديد من النسيج الداخلي الذي سيتطور الي مشيمة ويتم فحص النسيج لمعرفة وجود مواد زائدة من كروموسوم 21 ويمكن أخذ العينة من عنق الرحم في هذا النوع يكون التعرض لخطر الاجهاض من 1-2%.

الوقاية من حدوث متلازمة داون

(1) ترتبط حالات متلازمة داون في انتشارها طرديا مع تقدم الام في العمر، والأمهات في أعمارهن أكبر من 35 سنة هن الأكثر عرضه لإنجاب أطفال مصابين بمتلازمة داون ويزداد هذا التوقع أكثر بعد سن الاربعين ويزداد كثيرا بعد سن الخامسة والاربعين.

(2) يلزم عمل تحليل للكروموسومات للمتزوجين قبل حدوث الحمل للتعرف علي خطر إنجاب أطفال لديهم أمراض وراثية كإجراء وقائي للحد من انتشار الأمراض الوراثية.

(3) إجراء الفحوصات الطبية وطلب الاستشارة في حالة حدوث حمل لدي الأم التي سبق وأن انجبت طفلاً مصاب بمتلازمة داون إذ ان الإجراءات التشخيصية المبكرة مفيدة حيث يتم تشخيص هذه الحالات اثناء الحمل.

(4) كما أن الآباء الذين انجبوا طفل لديه حالة متلازمة داون عليهم ان يستشيروا متخصصين في الوراثة لإجراء الفحوص اللازمة لمعرفة توقع انجاب اطفال آخرين لديهم هذه الحالات.