رؤية VISION 2030
المملكة العربية السعودية
KINGDOM OF SAUDI ARABIA

جامعة الملك سعود
King Saud University

فريق الدعم الأسري لمتلازمة داون
جستر المهنية GESTER

الجمعية السعودية للتربية الخاصة
Saudi Association for Special Education

GESTER
جستر المهنية

ماهي متلازمة داون؟

ترجمة:
ضيدان آل سفران

national down syndrome society
ndss

فريق الدعم الأسري لمتلازمة داون
جستر المهنية GESTER

الجمعية السعودية للتربية الخاصة
Saudi Association for Special Education

GESTER
جستر المهنية

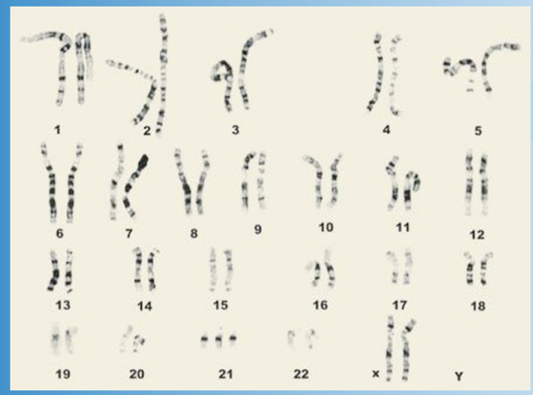
ما هي متلازمة داون؟

توجد في كل خلية في جسم الإنسان نواة، حيث تُخزن المواد الوراثية في الجينات، تحمل هذه الجينات الرموز المسؤولة عن جميع صفاتنا الموروثة وهي تتجمع على طول هياكل تشبه القضبان تسمى الكروموسومات، وعادة تحتوي نواة كل خلية على ٢٣ زوجاً من الكروموسومات، نصفها موروث من كلا الوالدين. تحدث متلازمة داون عندما يكون لدى الفرد نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم ٢١.

هذه المادة الجينية الإضافية تُغير مسار النمو وتُسبب الخصائص المرتبطة بمتلازمة داون، وتظهر هذه الخصائص بدرجات مختلفة ومتفاوتة وقد لا تظهر.

عند الولادة

عادة ما يتم التعرف على متلازمة داون عند الولادة من خلال بعض السمات الجسدية مثل؛ انخفاض التوتر العضلي، تجعد عميق واحد في راحة اليد، وملامح الوجه مسطحة قليلاً وميل العينين لأعلى. ونظراً لأن هذه السمات قد تُوجد لدى بعض الأطفال دون أن يكون لديهم متلازمة داون؛ فلذلك يتم إجراء تحليل كروموسومي يسمى (فحص النمط النووي) لتأكيد التشخيص، وللحصول على (النمط النووي) يسحب الأطباء عينة دم لفحص خلايا الطفل، وتصوير الكروموسومات ثم جمعها حسب الحجم والعدد والشكل. ويمكن أن يُطبق اختبار جيني آخر يسمى (التهجين الموضعي المتألق)(FISH) لتأكيد التشخيص في فترة زمنية أقصر.



ما مدى شيوع متلازمة داون؟

وفقاً للاحصائيات الحديثة، يولد ما يقارب طفلا بمتلازمة داون من بين ٧٠٠ طفلا في الولايات المتحدة، ولذلك تعد متلازمة داون من أكثر الحالات الكروموسومية شيوعاً، حيث يولد حوالي ٦٠٠٠ طفلا بمتلازمة داون في الولايات المتحدة كل عام.

متى تم اكتشاف متلازمة داون؟

لعدة قرون، كانت تُطلق العديد من الأوصاف غير الدقيقة على ذوي متلازمة داون، فلم يُنشر وصفًا دقيقًا لمتلازمة داون حتى قام جون داون (الطبيب الإنجليزي) بذلك في أواخر القرن التاسع عشر الذي نُشر في عام ١٨٦٦.

في التاريخ الحديث، مكّن التقدم في الطب والعلوم الباحثين من اكتشاف خصائص ذوي متلازمة داون، فقد عرّف الطبيب الفرنسي جيروم ليجون في عام ١٩٥٩ متلازمة داون كحالة كروموسومية؛ حيث لاحظ ٤٧ كروموسوما في خلايا ذوي متلازمة داون بدلاً من الـ ٤٦ كروموسوما المعتاد وجودها في كل خلية، حيث أُثبت فيما بعد أن نسخة جزئية أو كاملة من الكروموسوم ٢١ تُسبب الخصائص المرتبطة بمتلازمة داون، وفي عام ٢٠٠٠ نجح فريق من العلماء الدوليين في تحديد وفهرسة كل من الجينات البالغ عددها حوالي ٣٢٩ جيناً على الكروموسوم ٢١، وقد فتح هذا الإنجاز الباب أمام التقدم الكبير في أبحاث متلازمة داون.

كيف يتم تشخيص متلازمة داون؟

قبل الولادة

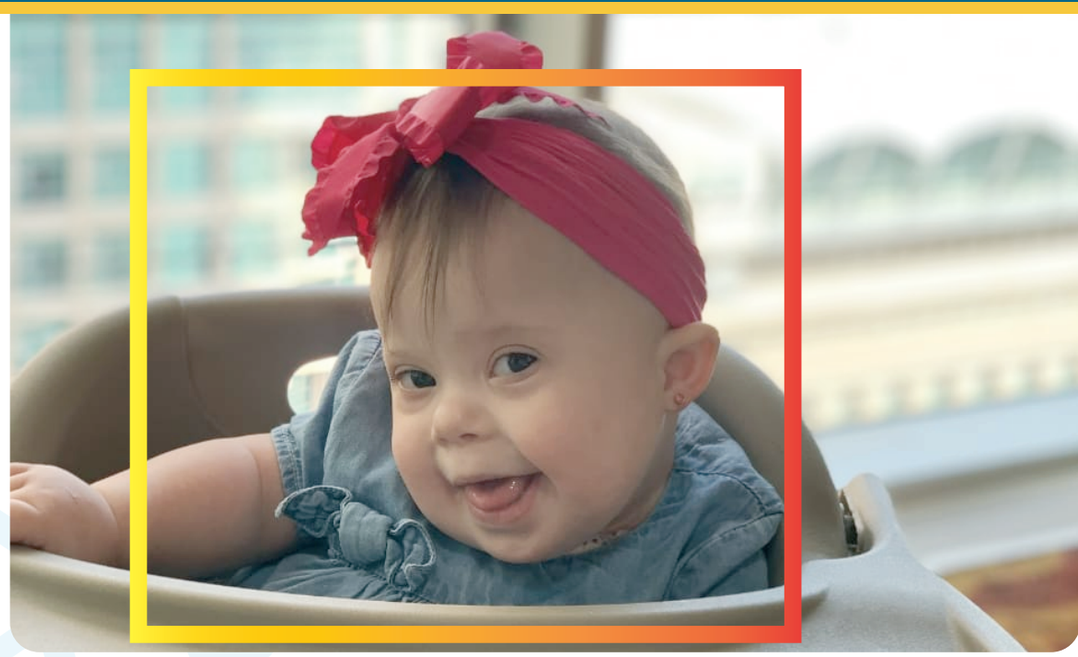
هناك اختباران يمكن اجراؤهما أثناء الحمل لمعرفة ما اذا كان الطفل لديه متلازمة داون؛ الإختبار الأول اختبار الفحص والثاني الاختبار التشخيصي.

الإختبار الأول: اختبارات الفحص والتى تعطيك الاحتمالية فيما اذا كان الجنين لديه متلازمة داون ولكنها ليست دقيقة بينما الاختبار التشخيصي يعطي تشخيصا دقيقا بنسبة ١٠٠٪ تقريبا .

توجد قائمة واسعة من اختبارات الفحص قبل الولادة متاحة الآن للنساء الحوامل، تتضمن تحليل الدم والموجات فوق الصوتية (التصوير بالموجات الصوتية)، فتحاليل الدم أو (مصل الدم) تُحدد كميات المواد المختلفة في دم الأم، اضافة الى عمرها. تستخدم هذه النتائج لمعرفة ما إذا كانت ستنجب طفلا لديه متلازمة داون. وغالباً ما يتم إجراء تحاليل الدم هذه مع (التصوير التفصيلي بالموجات الصوتية) للتحقق من "العلامات" (الخصائص التي يرى بعض الباحثين أن لها صلة كبيرة بمتلازمة داون). استطاعت اختبارات الفحص الحديثة قبل الولادة اكتشاف المواد الصبغية من الجنين، ولكنها لا تُعطي تشخيصا قاطعا لمتلازمة داون.

وفي الوقت الحالي تُجرى اختبارات الفحص والتشخيص قبل الولادة دوريا للنساء الحوامل من مختلف الأعمار.

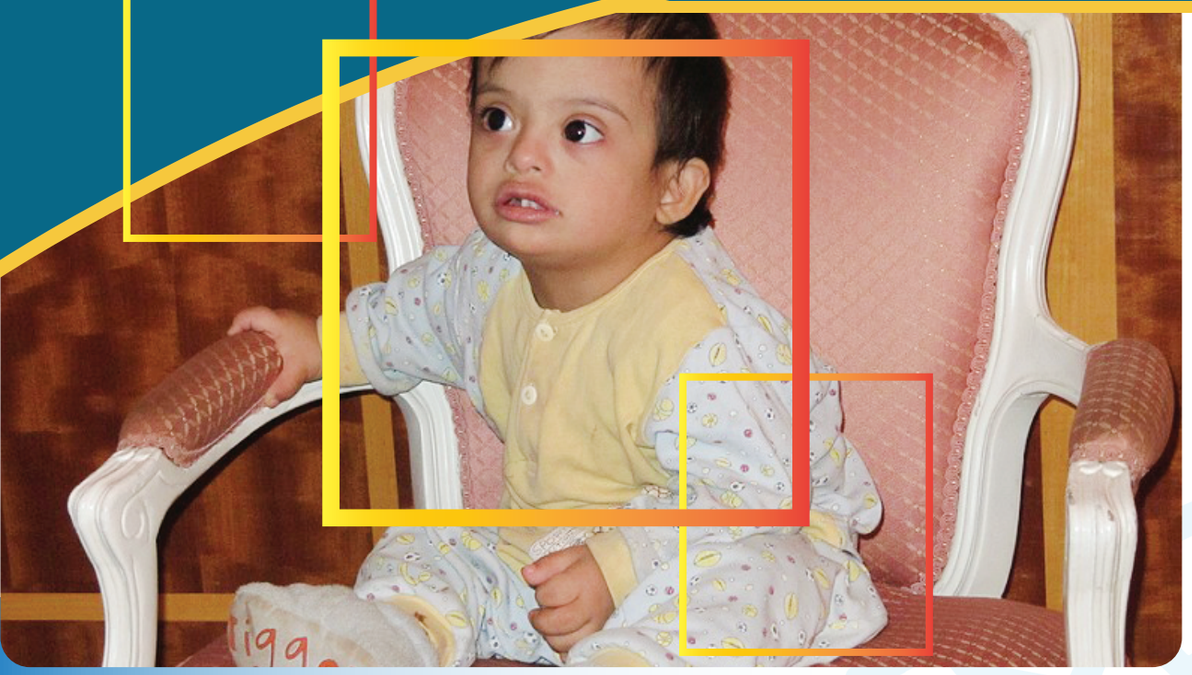
الإختبار الثاني: الإختبارات التشخيصية المتاحة لتشخيص متلازمة داون قبل الولادة هي فحص الزغابات المشيمية وبزل السلى. وتتميز هذه الإختبارات بدقتها في تشخيص متلازمة داون بنسبة تقارب ١٠٠ ٪، إلا أنها تحمل خطرا يصل إلى ١٪ قد يُسبب الإجهاض التلقائي. وعادة ما يتم إجراء بزل السلى في الثلث الثاني بين ١٥ و ٢٠ أسبوعاً من الحمل، و فحص الزغابات المشيمية في الثلث الأول بين ٩ و ١٤ أسبوعاً.



ما هي احتمالية إنجاب طفل لديه متلازمة داون؟

تحدث متلازمة داون على جميع الأعراق والمستويات الاقتصادية، بينما النساء الأكبر سناً أكثر عرضة لإنجاب طفل لديه متلازمة داون، حيث يولد طفل بمتلازمة داون من بين كل ٣٥٠ حالة ولادة في عمر الـ٣٥ عاماً، وتزداد هذه الفرصة تدريجياً إلى ١ من كل ١٠٠ بحلول سن الـ ٤٠ عاماً. ويبلغ معدل إنجاب الأطفال ذوي متلازمة داون في سن الـ ٤٥ عاماً ١ من كل ٣٠.

ونظراً لأن العديد من الأزواج يؤجلون الإنجاب حتى مرحلة لاحقة من حياتهم، فإنه من المتوقع أن تزداد نسبة حالات الحمل بأطفال من ذوي متلازمة داون. لذلك تزداد أهمية الإستشارة الوراثية للوالدين، سيما أن كثيرا من الأطباء ليسوا على معرفة كاملة بكيفية إسداء النصح لمراجيعيهم حول شيوع متلازمة داون، مع القصور في أوجه التقدم في التشخيص، وطرق وأساليب الرعاية والعلاج للأطفال المولودين بمتلازمة داون.



هل تسري متلازمة داون في العائلات؟

جميع الأنواع الثلاثة من متلازمة داون هي حالات وراثية (مرتبطة بالجينات)، لكنها لا تعتبر مرض وراثي ينتقل عبر الأجيال لكن ١ ٪ فقط منها تحتوي على مكون وراثي (ينتقل من أحدى الوالدين إلى الطفل من خلال الجينات)، فهي ليست عاملاً في نوعي التثلث الصبغي ٢١ (عدم الانفصال) والفسيفسائية بينما في ثلث الحالات الناتجة عن الإزفاء (الانتقال الصبغي)، مكون وراثي يُمثل حوالي ١ ٪ من جميع حالات متلازمة داون.

ولا يبدو أن عمر الأم مرتبط بخطر الإزفاء (الإنتقال الصبغي) فمعظم الحالات تظهر غير منتظمة ولكن حوالي ثلث الحالات يكون احدى الوالدان حاملاً كروموسوما منقولا.

ما تأثير متلازمة داون على المجتمع؟

أصبح الأفراد ذوي متلازمة داون يندمجون اندماجًا كبيرًا في المجتمع ومؤسساته، مثل المدرسة وأنظمة الرعاية الصحية وقوى العمل والأنشطة الاجتماعية والترفيهية.

و تتفاوت درجات التأخر المعرفي عند ذوي متلازمة داون من الخفيف جداً إلى الشديد.

وبسبب التقدم في التكنولوجيا الطبية، يعيش الأفراد ذوي متلازمة داون لفترة أطول من أي وقت مضى. في عام ١٩١٠، كان يُتوقع أن يعيش ذوي متلازمة داون حتى سن التاسعة ، ومع اكتشاف المضادات الحيوية ارتفع متوسط العمر إلى ١٩ أو ٢٠ عاماً. و مع التطورات الحديثة في العلاج السريري، سيما جراحات القلب التصحيحية، فقد يصل ما يقترب من ٨٠٪ إلى سن الـ ٦٠ عاماً، ويعيش الكثير منهم لفترة أطول.

ويتفاعل الكثير من ذوي متلازمة داون مع المجتمع مما يزيد الحاجة لتثقيف الجمهور على نطاق واسع وتشجيع تقبلهم واندماجهم في المجتمع وموسساته.

ما هي احتمالات إنجاب طفل ثان لديه متلازمة داون؟

بمجرد أن تنجب امرأة طفلاً لديه التثلث الصبغي ٢١ (عدم الانفصال) أو الإزفاء (الإنتقال الصبغي) يُتوقع إنجابها لطفل آخر لديه التثلث الصبغي ٢١ بنسبة ١ من كل ١٠٠ حتى عمر الـ ٤٠.

ويُقدر احتمال بدل خطر تكرار الإزفاء (الإنتقال الصبغي) حوالي ٣ ٪ إذا كان الأب هو الناقل و١٠- ١٥ ٪ إذا كانت الأم هي الناقلة، ويمكن للاستشارات الوراثية تحديد أصل الإزفاء (الإنتقال الصبغي).

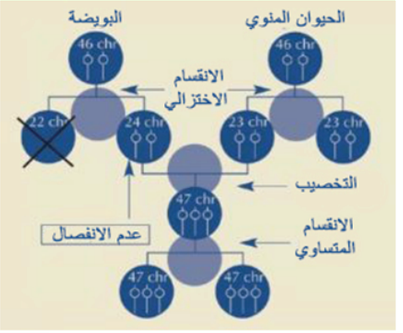
عمر الأم	إحتمالات متلازمة داون
20	1 من كل 2000
21	1 من كل 1700
22	1 من كل 1500
23	1 من كل 1400
24	1 من كل 1300
25	1 من كل 1200
26	1 من كل 1100
27	1 من كل 1050
28	1 من كل 1000
29	1من كل 950

عمر الأم	إحتمالات متلازمة داون
30	1 من كل 900
31	1 من كل 800
32	1 من كل 720
33	1 من كل 600
34	1 من كل 450
35	1 من كل 350
36	1 من كل 300
37	1 من كل 250
38	1 من كل 200
39	1 من كل 150

عمر الأم	إحتمالات متلازمة داون
40	1 من كل 100
41	1 من كل 80
42	1 من كل 70
43	1 من كل 50
44	1 من كل 40
45	1 من كل 30
46	1 من كل 25
47	1 من كل 20
48	1 من كل 15
49	1 من كل 10

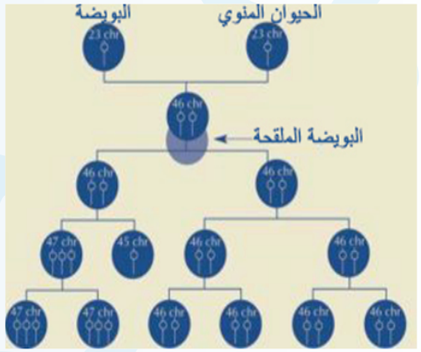
هل هناك أنواع مختلفة من متلازمة داون؟

التثلث الصبغي 21 (عدم الانفصال)



عادةً ما تحدث متلازمة داون نتيجة لخطأ في انقسام الخلايا يُسمى "عدم الانفصال" ينتج عن عدم الإنفصال الجنين الذي يحمل ثلاث نسخ من كروموسوم ٢١ بدلاً من النسختين المعتادتين؛ عندما يفشل زوجا من الكروموسوم الحادي والعشرين إما في الحيوان المنوي أو البويضة في الانفصال قبل أو عند التلقيح. ومع تطور الجنين، يتم نسخ الكروموسوم الإضافي في كل خلية من خلايا الجسم، ويُسمى هذا النوع من متلازمة داون (التثلث الصبغي ٢١) مما يمثل ٩٥٪ من الحالات.

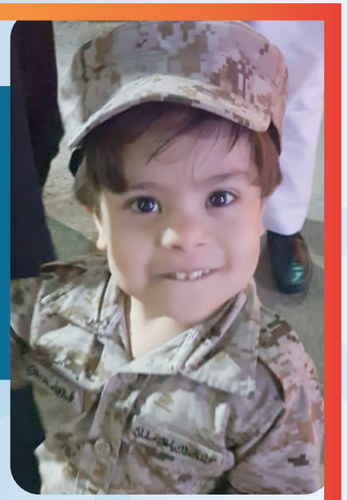
الفسيفسائية



تُشخص الفسيفسائية (أو متلازمة داون الفسيفسائية) عندما يحدث مزيجا من نوعين من الخلايا، بعضها يحتوي على الـ ٤٦ كروموسوما المعتادة وبعضها يحتوي على ٤٧ كروموسوما، وتحتوي هذه الخلايا (ذات الـ ٤٧ كروموسوما) على كروموسوم ٢١ إضافيا.

تعد الفسيفسائية أقل الأنواع شيوعاً، وتمثل حوالي ١٪ فقط من جميع حالات متلازمة داون. وكما أشارت الأبحاث إلى أن خصائص متلازمة داون تظهر أقل عند الأفراد في الحالة الفسيفسائية من الأنواع الأخرى، ولكن نظرا لاختلاف القدرات التي يمتلكها ذوي متلازمة داون فلا يمكن التعميم بذلك.

الإزفاء (الانتقال الصبغي)



يمثل حوالي ٤٪ من حالات متلازمة داون، حيث يظل العدد الإجمالي للكروموسومات في الخلايا ٤٦؛ بينما تلتصق نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم ٢١ بكروموسوم آخر (عادةً الكروموسوم ١٤)، فيُسبب كروموسوم ٢١ الإضافي (سواء كان كاملا أو جزئيا) خصائص متلازمة داون.

ما الذي يسبب متلازمة داون؟

بصرف النظر عن نوع متلازمة داون، فإن لدى جميع ذوي متلازمة داون جزءًا إضافيًا من الكروموسوم ٢١ في خلاياهم كلها أو بعضها، فتُغيّر هذه المادة الجينية الإضافية مسار النمو وتُسبب الخصائص المرتبطة بمتلازمة داون.

ولا يزال السبب وراء حدوث الكروموسوم الكامل أو الجزئي مجهولاً وعمر الأم هو العامل الوحيد الذي تم ربطه بزيادة فرصة إنجاب طفل بمتلازمة داون ناتجًا عن عدم الانفصال أو الفسيفسائية؛ وهذا السبب ليس بدقيق، إذ يولد ٨٠ ٪ من الأطفال ذوي متلازمة داون لنساء دون سن الـ٣٥ عاماً. ويمكن أن تنشأ النسخة الإضافية الجزئية أو الكاملة للكروموسوم ٢١ من الأب أو الأم، وقد تم ربط ما يقرب من ٥ ٪ من الحالات بالأب.

ولا يوجد أي بحث علمي حاسم يشير إلى أن متلازمة داون ناتجة عن عوامل بيئية أو أنشطة الوالدين قبل أو أثناء الحمل.