Scientific Translation Date: 03, May, 2020

Fourth Stage – Morning Classes Time: 11:30 & 12:15

Lecturer: Farah A. Abo Al-Timen

**متلازمة داون**

متلازمة داون اضطراب ورثي يسببه الانقسام غير الطبيعي في الخلايا مما يؤدي إلى زيادة النسخ الكلي أو الجزئي في الكروموسوم 21. وتسبب هذه المادة الوراثية الزائدة تغيرات النمو والملامح الجسدية التي تتسم بها متلازمة داون.

تتفاوت متلازمة داون في حدتها بين المصابين بها، مما يتسبب في إعاقة ذهنية وتأخرًا في النمو مدى الحياة. إنها أشهر اضطراب كروموسومات وراثي وتسبب إعاقات التعلم لدى الأطفال. كما أنها كثيرًا ما تسبب حالات شذوذ طبية أخرى، ومنها اضطرابات القلب والجهاز الهضمي.

فهم متلازمة داون فهمًا جيدًا والتدخلات المبكرة يمكن أن يعملا على تحسين نوعية حياة الأطفال والبالغين المصابين بهذا الاضطراب بدرجة كبيرة وأن تساعدهم على عيش حياة حافلة بالإنجازات.

**الأعراض**

كل شخص مصاب بمتلازمة داون هو فرد يعاني مشكلات عقلية ونمائية خفيفة أو معتدلة أو شديدة. قد يكون البعض أصحّاء بينما البعض الآخر يعانون مشكلات صحية كبيرة كتشوهات خطيرة في القلب.

يتميز الأطفال والبالغون المصابون بمتلازمة داون بملامح وجه مميزة. بالرغم من أن جميع المصابين بمتلازمة داون لا يمتلكون نفس ملامح الوجه، فإن أبرز الملامح تتضمن:

* الوجه المسطح
* الرأس الصغير
* الرقبة القصيرة
* اللسان البارز
* الجفون المائلة إلى الأعلى (شقوق جفنية)
* أذنين بشكل غريب أو صغيرتين
* توتر عضلات ضعيف
* يدين عريضتين قصيرتين بتجعيد واحد في كف اليد
* أصابع قصيرة نسبيًا ويدين ورجلين صغيرتين
* مرونة مفرطة
* نقاطًا بيضاء صغيرة على الجزء الملون (القزحية) من العين تدعى بقع بروشفيلد
* قصر الطول

**الأسباب**

عادة ما تحتوي الخلايا البشرية على 23 زوجًا من الكروموسومات. ويأتي كروموسوم واحد في كل زوج من الأب والآخر من الأم.

تنتج متلازمة داون عند حدوث انقسام خلوي غير طبيعي يتعلق بالكروموسوم 21. ينتج عن انقسام الخلايا غير الطبيعية وجود نسخة كلية أو جزئية إضافية من الكروموسوم 21. تكون المادة الجينية الإضافية مسؤولة عن السمات المميزة ومشاكل في النمو متعلقة بمتلازمة داون. يمكن أن تتسبب واحدة من الاختلافات الجينية الثلاثة التالية في الإصابة بمتلازمة داون:

**تثلث الصبغي** **21**. في 95% من الحالات، تحدث الإصابة بمتلازمة داون بسبب تثلث الصبغي 21 حيث يكون لدى الطفل ثلاث نسخ من الكروموسوم 21 في كل الخلايا بدلاً من نسختين كالمعتاد. يحدث هذا بسبب انقسام الخلية غير الطبيعي أثناء نمو الخلية المنوية أو خلية البويضة.

**متلازمة داون الفسيسائية**. في هذا الشكل النادر من متلازمة داون، يكون لدى الشخص بعض الخلايا فقط التي تحتوي على نسخ إضافية من الكروموسوم 21. يحدث هذا المزيج الفسيفسائي من الخلايا الطبيعية والشاذة بسبب انقسام الخلية بشكل غير طبيعي بعد التخصيب.

**متلازمة داون بالتبدل الصبغي**. يمكن أن تحدث متلازمة داون عندما يصبح جزء من كروموسوم 21 متصلاً (تم تغيير موضعه) بكروموسوم آخر، قبل الحمل أو خلاله. يكون لدى هؤلاء الأطفال النسختان المعتادتان من الكروموسوم 21، ولكن لديهم أيضًا مواد وراثية إضافية من الكروموسوم 21 مرتبطة بكروموسوم آخر.

**العمر المتوقع**

ارتفعت أعمار الأشخاص المصابين بمتلازمة داون بصورة كبيرة. يمكن أن يتوقع الشخص المصاب بمتلازمة داون حاليًا أن يعيش لأكثر من ستين (60) عامًا، اعتمادًا على شدة المشكلات الصحية.

**الوقاية**

لا توجد طريقة للوقاية من الإصابة بمتلازمة داون. فإذا كنتِ معرضة لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون أو كان لديكِ بالفعل طفل مصاب بها، فقد تحتاجين لاستشارة استشاري الأمراض الوراثية قبل الحمل.

سيساعدك استشاري الأمراض الوراثية على فهم احتمالات إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون. يمكن أيضًا للطبيب شرح فحوص ما قبل الولادة المتاحة والمساعدة في شرح مزايا هذه الفحوص وعيوبها.