متلازمة داون هو اضطراب جيني يتسبب في زيادة عدد الكروموسومات من 46 لتصبح 47 كروموسومًا، وذلك عند حدوث انقسام غير طبيعي للخلايا في المادة الوراثية من الكروموسوم رقم 21.هذا الاضطراب الجيني يختلف من طفل لآخر في شدته مسببًا إعاقة ذهنية وتأخرًا في النمو مدى الحياة وصعوبات في التعلم عند الأطفال المصابين به.إن التدخل المبكر للمصابين بمتلازمة داون يمكن أن يحسّن إلى حد كبير نوعية الحياة للأطفال والبالغين الذين يعانون هذا الاضطراب ومساعدتهم على التعايش مع المجتمع.المصابون بمتلازمة داون تراوح الصعوبات الفكرية والنمو لديهم بين خفيفة إلى معتدلة.الأطفال الذين يعانون متلازمة داون تكون لديهم ملامح الوجه متشابهة،● عيون مائلة صاعدة.● راحة الكف تحتوي على خط أو خطين فقط.● بقع بيضاء صغيرة على الجزء الملون (القزحية) من العين يسمى بقع بروشفيلد.● متلازمة داون (نوع التثلث الصبغي 21): حوالي 95 % من حالات متلازمة داون يكون السبب فيها أن الطفل لديه ثلاث نسخ من كروموسوم 21 (بدلًا من المعتاد وهو نسختان) في جميع الخلايا نتيجة انقسام الخلايا غير الطبيعي أثناء نمو الحيوان المنوي أو البويضة.● متلازمة داون (النوع الموزييك): هذا النوع من متلازمة داون يتمثل في وجود نسخة إضافية من كروموسوم 21 لدى الأطفال. وهذا نتيجة الانقسام غير الطبيعي للخلايا بعد الإخصاب.● متلازمة داون (الانتقال الصبغي): وفيه ينفصل الكروموسوم الصبغي رقم 21 ويلتصق بكروموسوم صبغي آخر قبل أو عند الحمل.دلت الدراسات العلمية على أنه لا يتم توريث لمتلازمة داون. وأن السبب الرئيسي خطأ في انقسام خلايا البويضة أو الحيوانات المنوية أو عند تكون الأجنة.وذلك باستثناء متلازمة داون الناتجة عن الانتقال الصبغي؛ فهو الشكل الوحيد الذي يمكن أن ينتقل من الأم إلى الطفل بنسبة 4% من الأطفال الذين يعانون متلازمة داون.متلازمة داون الناتجة عن الانتقال الصبغي تعتمد نسبة الإصابة بها على جنس الوالدين: إذا كان الأب هو الناقل، إذا كانت الأم هي الناقل،عوامل الخطر:بعض الآباء لديهم خطر أكبر لإنجاب طفل بمتلازمة داون. وتشمل عوامل الخطر: تقدم عمر الأم: فرص ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون تزيد مع تقدم الأم بالعمر بسبب أن البويضات الأكبر عمرًا تكون معرضة لحصول طفرات جينية.أخطار الإصابة بمتلازمة داون للطفل تعتمد على حسب عمر الأم:● عند عمر 35 عامًا تكون احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون هو حوالي 1 في 350.● عند عمر 40 عامًا احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون هو حوالي 1 في 100● عند عمر 45 عامًا احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون هو حوالي 1 في 30.● الام والأب الحاملان لمورث متلازمة داون الناتجة عن الانتقال الصبغي: يؤدي لولادة طفل مصاب بمتلازمة داون.المضاعفات: وتصبح أكثر وضوحًا كلما تقدموا في العمر، مثل:● مشاكل صحية في القلب: يولد حوالي نصف الأطفال الذين يعانون متلازمة داون مصابين بأنواع مختلفة من المشاكل الصحية في القلب. وقد يكون بعضها مهددًا للحياة ويتطلب عملية جراحية في مرحلة الطفولة المبكرة.● اللوكيميا: الأطفال المصابون بمتلازمة داون لديهم خطر متزايد من الإصابة بسرطان الدم.● الأمراض المعدية: بسبب خلل في أنظمة المناعة لدى المصابين بمتلازمة داون يصبحون أكثر عرضة للأمراض المعدية مثل الالتهاب الرئوي.● الخرف: الأشخاص الذين يعانون متلازمة داون ترتفع لديهم عوامل الخطورة بالإصابة بالخرف، وقد تبدأ العلامات والأعراض في سن 50 عامًا، وهذا يزيد أيضًا من فرصة حدوث التشنجات وخطر الإصابة بمرض الزهايمر.● وقف التنفس أثناء النوم: بسبب التغيرات التي تحدث للأنسجة والعظام، وهذه التغييرات البسيطة تؤدي إلى انسداد مجرى التنفس، حيث إن الأطفال والبالغين الذين يعانون متلازمة داون هم أكثر عرضة لخطر توقف التنفس أثناء النوم.● السمنة: الأشخاص الذين يعانون متلازمة داون لديهم ميل أكبر للسمنة مقارنة مع من في مثل عمرهم. بما في ذلك انسداد القناة الهضمية، وفقدان السمع، ومشاكل الجلد مثل الصدفية.متوسط العمر المتوقع● في عام 1910م كان الأطفال المصابون بمتلازمة داون في كثير من الأحيان لا يعيشون حتى سن 10 أعوام.التشخيص:اختبارات الكشف أثناء الحمل:اختبار التشخيص: عند عمل هذا الاختبار يمكن تحديد ما إذا كان طفلك يعاني متلازمة داون.فحص الثلاث أشهر الأُوَل من الحمل:فحص الدم: وقيس هذا الاختبار مستويات بلازما البروتين وإذا أعطى مستويات غير طبيعية فقد تشير إلى وجود مشكلة مع .(HCG) وهرمون الحمل (PAPP-A) المتعلق بالحمل الطفل.وعند جمع نتائج فحص الدم والأشعة فوق الصوتية بالإضافة لمعرفة عمر الأم يمكن للطبيب تقدير احتمالية إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون.اختبار يعمل على جزئين: الأول في الأشهر الثلاث الأوَل، والثاني في الأشهر الثلاث التالية من فترة الحمل. تحليل الحمض النووي للجنين (الخالي من الخلايا):عادة ما ينصح بهذا الاختبار للنساء الذين لديهم.A هرمون الحمل، وإينهيبين خطر أعلى لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون،اختبارات التشخيص أثناء الحمل:فحص السائل الأمنيوسي:يتم سحب عينة من السائل الأمنيوسي الذي يحيط الجنين عن طريق إبرة تدخل في رحم الأم، ويفضل أن يكون هذا التحليل في الثلث الثاني من الحمل، أي 15 أسبوعًا من الحمل.أخذ عينة من المشيمة (CVS): يتم أخذ خلايا من المشيمة وتستخدم لتحليل كروموسومات

Summarized by © lakhasly.com

فحص يتم عن طريق أخذ عينات دم من الحبل السري وفحص الكروموسومات،:(Cordocentesis) الجنين.فحص دم الجنين ويمكن إجراء هذا الفحص ما بين 18 و 22 أسبوعًا من الحمل. فهو لا يستعمل إلا إذا كانت نتائج الاختبارات أخرى غير واضحة ولا يمكن الحصول على المعلومات المطلوبة بأي طريقة أخرى.اختبارات تشخيصية لحديثي الولادة:بعد الولادة غالبًا ما يستند التشخيص الأوّلي لمتلازمة داون على المظهر الخارجي للطفل، وخصوصًا ملامح الوجه والجسد المرتبطة بمتلازمة داون؛برامج التدخل المبكر:تختلف البرامج، ومهارات المساعدة الذاتية.فريق الرعاية: ويمكن أن يشمل الفريق بعض هؤلاء الخبراء:● طبيب الرعاية الأولية.● طبيب أطفال تخصص أمراض جهاز هضمي.● طبيب أطفال تخصص غدد صُمّ.● طبيب أطفال تخصص أعصاب.● طبيب أطفال تخصص أنف وأذن وحنجرة.● طبيب أطفال تخصص عيون.● طبيب أطفال تخصص سمعيات.● اخصائي تعليم خاص بفئة متلازمة داون.الوقاية:ليس هناك وسيلة لمنع ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون؛

Summarized by © lakhasly.com