

**متلازمة داون**

**Down Syndrome**

اعداد الباحث:

مهند خالد الفرج

الاشراف العلمي على البحث:

د. هلا قطان

العام الدراسي:2022-2023

**اهداف البحث:**

يهدف البحث في متلازمة داون الى:

* تحديد نسبة المصابين بالمتلازمة من المراجعين في عيادات كلية طب الاسنان في جامعة قرطبة الخاصة
* تحديد أسباب حدوث المتلازمة بين المصابين
* التعرف على العوامل المؤهبة لحدوث المتلازمة
* تقديم توصيات واقتراحات علاجية فيما يخص هذه المتلازمة

**المقدمة النظرية:**

متلازمة داون اضطراب وراثي 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.

**نتائج البحث:**

أجرينا بحثا على 60 شخصا فلاحظنا وجود المتلازمة لدى 5 اشخاص منهم ووجدنا مايلي:

**أولا: العلامات والأعراض:**

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

قد يمتلك الأطفال المصابون بمتلازمة داون جسمًا عاديًا ولكنهم ينمون بشكل أبطأ ويظلون أقصر عن غيرهم من الأطفال بنفس العمر.

### الإعاقات الذهنية

يعاني معظم الأطفال المصابين بمتلازمة داون من ضعف إدراكي معتدل إلى متوسط. تأخر اللغة، وتأثر كل من الذاكرة القصيرة والطويلة الأجل.

**ثانيا: 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.
* ثالثا: التشخيص:
* **اختبارات الفحص** قد تشير إلى احتمالية أو فرص حمل الأم لجنين مصاب بمتلازمة داون. ولكن الاختبارات المذكورة لا يمكنها الإشارة على وجه الدقة أو تحديد ما إذا كان الجنين مصابًا بمتلازمة داون أم لا.
* **الاختبارات التشخيصية** لا يمكنها تحديد أو تشخيص ما إذا كان الجنين مصابًا بمتلازمة داون أم لا.

رابعا: العلاج : : يمكن أن يحقق التدخل المبكر مع الرضع والأطفال المصابين بمتلازمة داون فارقًا كبيرًا في تحسين نوعية الحياة. يتفرّد كل طفل مصاب بمتلازمة داون؛ ومن ثم يتوقف علاجه على احتياجاته الفردية الخاصة. وهذا إلى جانب أن مراحل الحياة المختلفة قد تتطلب خدمات مختلفة.

### فريق الرعاية

إذا كان الطفل مصابًا بمتلازمة داون، فسوف تعتمد على فريق من الأخصائيين لتقديم الرعاية الطبية ومساعدة الطفل في تطوير مهارات على أكمل وجه ممكن. حسب احتياجات الطفل الخاصة،

خامسا : التوصيات والمقترحات :

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.

**المراجع :**

ويكيبيديا

Mayoclinic