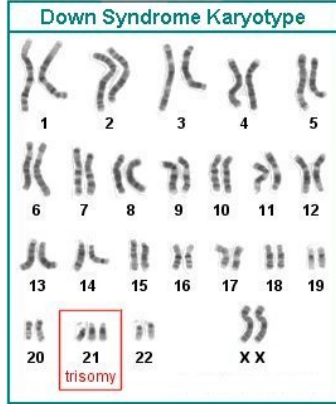




متلازمة داون (Down Syndrom)

متلازمة داون و التي كان يطلق عليها بالمنغلية و قد تكون مرض وراثي و التي تحدث بسبب وجود كل او

قسم من كروموسوم واحد اضافي و قد تتكون في زوج كروموسوم ال ٢١.



علامت الشائعة:

هذا المرض لديه علامت مختلفة منها اضطرابات كثيرة او خفيفة في بنائة او اداء عملية الاعضاء. من ضمن العلامات الكبيرة و المبكرة و التي نلاحظها عند الكثير من المرضى وجود مشاكل التعليمية و ايضا التقييد و التأخير في النمو. الاشخاص المصابة بمتلازمة داون قد يكون لديهم تاخرات عقلية ادنى من الحد المتوسط و عاداتا قد يصيبوا بعجز العقلي الخفيف حتى المتوسط. عدد قليل من المصابين بمتلازمة داون قد يصابوا بعجز الحاد للعقل و الذهن. الاطفال المصابة بمتلازمة داون لديهم خصائص ظاهرية مماثلة منها و ابرزها قد تكون وجه مسطح و عيون قطرية عالية اذن صغيرة و خط واحد في وسط الراحتين و لسان كبير. عادة الطبيب و مع فحص السريري يقدر ان يحدد بان المولود الجديد او حديثي الولادة هل يكون لديه هذا الفشل ام لا. عادة هؤلاء الاطفال منذ الولادة و في حين الولادة لديهم طول و وزن عادى اما في النهاية قد يكون نموهم بطيء و بالنسبة الى اقرانهم قد يكونوا اصغر.





مستوى الإشاعة:

متوسط حدوث هذه المتلازمة قد يكون بين ١ فى ٦٠٠ حتى ١ فى ١٠٠٠ حالة ولادة حديثى الولادة الاحياء و الذى يكون هذا المستوى فى الامهات الشابة اقل و مع ازدياد سن و عمر الام يعلى هذا المستوى. مع هذا حول ثلثى المصابين بهذه المتلازمة قد ولدوا من الامهات مع عمر الادنى من ال ٣٥.

انواع متلازمات الداون:

انواع متلازمات الداون قد تنقسم الى ثلاثة اقسام. حول ٩٤% من حالات متلازمة داون قد تكون التثلث الصبغى ال ٢١ و الذى يحدث اثر وجود كروموسوم اضافى واحد فى زوج ال ٢١ من مجموع الكروموسومات و لكل خلية و بهذا الزوج الاضافى تصل مجموعة الكروموسومات الموجودة فى كل خلية الى عدد ٤٧ و قد تتكرر فى كل خلايا الجسم. حول ٦% من الحالات الباقية من كل متلازمات الداون تنطوى الى قسمى الرايرتسون و متلازمة ترنسلوكيشن او ازفاء (Translocation) قد تكون ٤% و التزيق او الاصباغ (Mosaicism) حول ٢% قد تكون من هذه الحالات.

عند الازفاء او ترنسلوكيشن لشخص المصاب عدد الكروموسومات لديه ٤٦ و الحالة الوحيدة التى تحدث ان الذرع الطويل لدى احدى الكروموسومات يتحول و يلتصق الى كروموسوم اخر.

هذا النوع من متلازمة الداون تنتقل عن طريق الاب و الام و قد تعرف بمتلازمة العائلية.

الجدير بالذكر ان من كل ثلاثة متلازمات الداون من نوع الازفاء حالتين منها كالتثلث الصبغى ال ٢١ قد تحدث بالصدفة و الاب و الام و كل الاقارب ليس لديهم اى دور فى حدوثه.

طريقة وراثه المرض:

مع وجود تعدد الفرضيات و الدراسات المتقدمة فى مئة اعوام الاخيرة لم يبين سبب متلازمة الداون اما يكون اجماع على عوامل ميدانية منها العمر العالى للام و احتمال العمر العالى للاب و ايضا تعرض الى اشعة السينية. اندلاع متلازمة داون مباشرة قد ترتبط بعمر الام. خطورة وجود اولاد مصابة بمتلازمة داون عند العمر الثلاثين قد يكون واحد مقابل ١٥٠٠ مولود و عند العمر ال ٣٤ قد يكون واحد مقابل ٧٥٠ مولود و

عند عمر ٣٥ حتى ٣٩ قد يكون واحد مقابل ٢٨٠ مولود ٤٠ حتى ٤٤ قد يكون واحد مقابل ١٣٠ و في عمر الاعلى من ال ٤٥ واحد مقابل ٦٥ مولود.

تحديد قبل الولادة:



في الماضي و لمنع الاصابة بمتلازمة داون يوصى لكل الامهات مع عمر الاعلى من ٣٥ ان تكون تحت الدراسة عن طريق اختبار خلايا لسائل الامنيوتيك او الاعتيان من زغابات المشيمة او ال CVS اما من حيث ان اكثر من ثلثي المواليد المصابة بمتلازمة داون قد تلد من امهات مع عمر الادنى من ٣٥ قد تقترح حاليا طرق الغريلة لهذه المتلازمة

الى كل الامهات الحوامل. في هذه الطرق و التي تنجز عادة في اشهر الثلاثة الاولى من الحمل و اشهر الثلاثة الثانية من الحمل عن طريق اسلوب الغير جائر او غير باضع كدراسة دم الام او انجاز السونار او الموجات فوق الصوتية و ايضا حاليا ينجز اختبار ال [NIPT](#).

اسلوب انجاز قبل الولادة لهذه المتلازمة في هذا المختبر

QF-PCR (اسلوب تحديد السريع و الدقيق الجزيئي) و النمط النووي و ال MLPA

العينات اللازمة لتحديد هذه المتلازمة :

سائل الامنيوسى او السائل الذى يحيط الجنين الماخوذ مع ظروف معقمة او زغابات المشيمية قبل الولادة من الجنين او بعد الولادة تؤخذ عينة الدم الهيبارين من شخص المصاب.

اجهاض الجنين المصاب طبقا لقوانين الحالية لطب الشرعى قد يكون نهاية اسبوع ال ١٨ من الحمل.



العلاج:

لم يكن هناك علاج لهذه المتلازمة.

للحصول على معلومات أكثر حول هذه المتلازمة راجعوا [هذا الموقع](#).

في هذا القسم قد اجيب الى اسئلة المتداولة لعوائل المرضى المصابين.

المصادر:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMHT0024874> 1.
Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, 2012