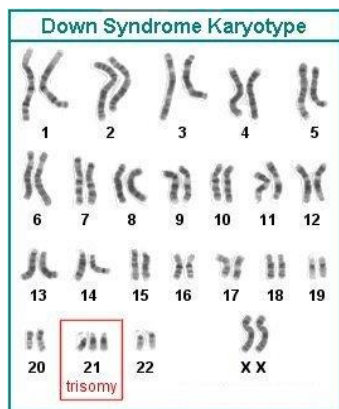




سندرم داون (Down Syndrome)

سندرم داون که در گذشته مونگولیسم نیز نامیده می‌شد، یک بیماری ژنتیکی است که به دلیل حضور تمام یا بخش از یک کروموزم اضافی در جفت کروموزم ۲۱ به وجود می‌آید.



علائم شایع :

این بیماری دارای علائم مختلف از جمله ناهنجاری‌های عمده و یا خفیف در ساختار یا عمل کرد ارگان‌ها می‌باشد. از جمله علائم عمده و زودرس که در تقریباً همه بیماران مشاهده می‌شود وجود مشکلات یادگیری و نیز محدودیت و تاخیر رشد و نمو می‌باشد. افراد مبتلا به سندرم داون توان ذهنی پایین‌تر از حد میانگین دارند و به طور معمول دچار ناتوانی ذهنی خفیف تا متوسط هستند. تعداد کمی از مبتلایان به سندرم داون دچار ناتوانی شدید ذهنی هستند. کودکان مبتلا به سندرم داون دارای خصوصیات ظاهری مشابه هستند که از جمله بارزترین آنها می‌توان به نیمرخ مسطح، چشمان مورب رو به بالا، گوش‌های کوچک، یک تک خط در وسط کف دست و زبان بزرگ اشاره کرد. یک پزشک معمولاً با معاینه جسمی می‌تواند بگوید که یک نوزاد دچار چنین نارسایی هست یا خیر. معمولاً این کودکان در زمان تولد قد و وزن معمولی دارند اما به طور کلی رشد آنها از سرعت کمی برخوردار است و از همسالان خود کوچک‌تر به نظر می‌رسند.





میزان شیوع:

متوسط میزان بروز این سندرم مابین ۱ در ۶۰۰ تا یک در ۱۰۰۰ مورد از تولد نوزادان زنده گزارش شده است که این میزان در مادران جوان کم تر و با افزایش سن مادر افزایش می یابد. با این وجود در حدود دو سوم مبتلایان به سندرم داون از مادران زیر ۳۵ سال متولد می شوند

انواع سندرم داون:

انواع سندروم داون به سه گروه تقسیم می شود. ۹۴ درصد موارد سندروم داون، تریزومی ۲۱ (trisomy ۲۱) است که به دنبال حضور یک کروموزم اضافی در جفت بیست و یکم مجموعه کروموزم های هر سلول به وجود می آید و این جفت اضافی که مجموع کروموزم های موجود در هر سلول را به ۴۷ عدد می رساند در همه سلولهای بدن تکرار می شود. ۶ درصد باقی مانده از جمعیت سندروم داون متعلق به دو گروه روبرتسون ترنسلیکیشن و یا به اختصار ترنسلیکیشن (translocation) حدودا ۴ درصد موارد و موزایسم (mosaicism) حدودا ۲ درصد موارد می باشد. در ترنسلیکیشن فرد مبتلا تعداد کروموزم هایش همان ۴۶ عدد می باشد و تنها موردی که پیش آمده این است که بازوی بلند یکی از کروموزوم ها جابجا شده و به کروموزوم دیگر چسبیده است. این نوع از سندروم داون می تواند از طریق پدر و مادر منتقل شود و به سندروم داون فامیلیار نیز مشهور است. البته بسیار قابل توجه است که از هر ۳ مورد سندروم داون ترنسلیکیشن ۲ مورد آن درست مثل تیروزومی ۲۱ بر اساس یک اتفاق به وجود آمده است و پدر و مادر و هیچ یک از خویشان در به وجود آمدن آن تقصیری نداشته اند.

نحوه وراثت بیماری:

با وجود کثرت فرضیه ها و نظریات بیان شده در صدسال گذشته ، علت سندرم داون هنوز نامعلوم است اما توافق بر سر معدودی از عوامل زمینه ساز وجود دارد که از بین آنها بالا بودن سن مادر، احتمال بالا بودن سن پدر و مواجهه با اشعه ایکس را می توان نام برد. بروز سندرم داون بطور مستقیم با سن مادر در ارتباط است. ریسک داشتن فرزندان با سندرم در سی سالگی یک در ۱۵۰۰، در سی و چهار سالگی یک در ۷۵۰، سی و پنج تا سی و نه سالگی یک در ۲۸۰، چهل تا چهل و چهار سالگی یک در ۱۳۰، و در سن بالای چهل و پنج سالگی یک در ۶۵ می باشد.



تشخیص قبل از تولد :



در گذشته برای پیشگیری از سندرم داون توصیه می‌شد که همه مادران بالای ۳۵ سال توسط آزمایش سلول‌های مایع آمنیوتیک (آمنیوسنتز) یا نمونه‌گیری از پرزهای جفتی (CVS) تحت بررسی قرار گیرند. اما از آنجا که بیش از دو سوم نوزادان مبتلا به سندرم داون از مادران زیر ۳۵ سال متولد می‌شوند در حال حاضر شیوه‌های غربالگری سندرم داون به همه مادران باردار توصیه می‌شود. در این شیوه‌ها که معمولاً در سه ماهه

اول بارداری یا سه ماهه دوم بارداری انجام می‌گیرند از روش‌های غیر تهاجمی همانند بررسی خون مادر یا سونوگرافی و نیز امروزه از [NIPT](#) استفاده می‌شود.

روش انجام قبل از تولد این سندرم در این آزمایشگاه:

QF-PCR (روش تشخیص سریع و دقیق مولکولی) و کاریوتایپ و MLPA

نمونه مورد نیاز برای تشخیص این سندرم:

مایع آمنیون گرفته شده با شرایط کاملاً استریل و یا پرزهای جفتی قبل از تولد از جنین و یا بعد از تولد نمونه ی خون هپارینه از فرد مبتلا.

سقط جنین های مبتلا طبق مقررات فعلی پزشکی قانونی قبل از انتهای هفته ۱۸ بارداری اجازه داده می شود.

درمان:

درمانی برای این سندرم وجود ندارد.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.

در این [بخش](#) نیز به سوالات رایج خانواده های این بیماران، پاسخ داده شده است.



Reference:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMHT0024874> ۱.

Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, ۲۰۱۲

