

سندرم داون وضعیتی است که در آن کودک با یک نسخه اضافی از کروموزوم ۲۱ متولد می شود - از این رو نام دیگر آن، تریزومی ۲۱ است. این اختلال باعث ناتوانی در رشد جسمی و ذهنی می شود. سندروم داون شایع ترین اختلال کروموزومی ژنتیکی و علت ناتوانی های یادگیری در کودکان است. همچنین معمولاً باعث سایر ناهنجاری های پزشکی از جمله اختلالات قلبی و گوارشی می شود.

بسیاری از معلولیت ها مادام العمر هستند و همچنین می توانند طول عمر را کاهش دهند. با این حال، افراد مبتلا به سندرم داون می توانند زندگی سالم و رضایت بخشی داشته باشند. پیشرفت های اخیر پزشکی و همچنین حمایت های فرهنگی و نهادی از افراد مبتلا به سندرم داون و خانواده هایشان، فرصت های زیادی را برای کمک به غلبه بر چالش های این بیماری فراهم می کند. این مقاله برای آگاهی شما از سندرم داون توسط تیم **خونگیری در منزل آزمایشگاه نیکو تهران** تهیه شده است.

چه عواملی باعث ایجاد سندرم داون می شود؟

در تمام موارد تولید مثل، هر دو والدین ژن های خود را به فرزندان خود منتقل می کنند. این ژن ها در کروموزوم ها حمل می شوند. زمانی که سلول های نوزاد رشد می کنند، قرار است هر سلول ۲۳ جفت کروموزوم دریافت کند که در مجموع ۴۶ کروموزوم است. نیمی از کروموزوم ها از مادر و نیمی از کروموزوم ها از پدر هستند.

در کودکان مبتلا به سندرم داون، یکی از کروموزوم ها به درستی جدا نمی شود. نوزاد در نهایت به جای دو نسخه، سه نسخه یا یک نسخه جزئی اضافی از کروموزوم ۲۱ دریافت می کند. این کروموزوم اضافی اختلالاتی در رشد مغز و ویژگی های فیزیکی ایجاد می کند.

طبق گزارش انجمن ملی سندرم داون امریکا (NDSS)، از هر ۷۰۰ نوزاد در ایالات متحده، ۱ نوزاد با سندرم داون متولد می شود. سندروم داون شایع ترین اختلال ژنتیکی در ایالات متحده است.

انواع سندرم داون

سه نوع سندرم داون وجود دارد:

تریزومی ۲۱

تریزومی ۲۱ به این معنی است که یک نسخه اضافی از کروموزوم ۲۱ در هر سلول وجود دارد. این شایع ترین شکل سندرم داون است.

موزائیسیم

موزائیسیم زمانی اتفاق می‌افتد که کودکی با کروموزوم اضافی در برخی از سلول‌هایش متولد شود. افراد مبتلا به سندرم داون موزائیک نسبت به افراد مبتلا به تریزومی ۲۱ علائم کمتری دارند.

جابجایی

در این نوع از سندرم داون، کودکان فقط یک قسمت اضافی از کروموزوم ۲۱ را دارند. در مجموع ۴۶ کروموزوم وجود دارد. با این حال، یکی از آنها دارای یک قطعه اضافی از کروموزوم ۲۱ است.

علائم سندرم داون چیست؟

در هنگام تولد، نوزادان مبتلا به سندرم داون معمولاً علائم مشخصی دارند، از جمله:

- صافی صورت
- سر و گوش‌های کوچک
- گردن کوتاه
- زبان برآمده
- چشمانی که به سمت بالا مایل هستند
- گوش‌هایی با شکل غیر معمول
- تون عضلانی ضعیف

نوزاد مبتلا به سندرم داون می‌تواند با اندازه متوسط متولد شود، اما کندتر از کودک بدون این بیماری رشد می‌کند.

افراد مبتلا به سندرم داون معمولاً درجاتی از ناتوانی رشدی دارند، اما اغلب خفیف تا متوسط است. تأخیر در رشد ذهنی و اجتماعی ممکن است به این معنی باشد که کودک ممکن است مشکلات زیر را داشته باشد:

- رفتار تکانشی
- قضاوت ضعیف
- بازه توجه کوتاه
- قابلیت یادگیری کند

برخی بیماریها اغلب با سندرم داون همراه است. که ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- نقص مادرزادی قلب
- از دست دادن شنوایی
- بینایی ضعیف
- آب مروارید
- مشکلات لگن، مانند دررفتگی
- سرطان خون
- پیوست مزمن
- آپنه خواب (قطع تنفس در هنگام خواب)
- زوال عقل (مشکلات فکری و حافظه)
- کم کاری تیروئید
- چاقی
- رویش دیر هنگام دندان که باعث مشکلات جویدن می شود
- بیماری آلزایمر در مراحل بعدی زندگی

افراد مبتلا به سندرم داون نیز بیشتر در معرض عفونت هستند. آنها ممکن است با عفونت های تنفسی، عفونت های دستگاه ادراری و عفونت های پوستی دست و پنجه نرم کنند.

آیا سندروم داون یک بیماری ارثی است؟

اغلب اوقات، سندرم داون ارثی نیست. سندروم داون به دلیل اشتباه در تقسیم سلولی در مراحل اولیه رشد جنین ایجاد می شود.

عوامل خطر برای سندرم داون چیست؟

برخی از والدین در معرض خطر بیشتری برای داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون هستند. عوامل خطر عبارتند از:

بالا رفتن سن مادر: شانس زنان برای به دنیا آوردن فرزند مبتلا به سندرم داون با افزایش سن، افزایش می یابد، زیرا تخمک های بزرگتر خطر تقسیم نادرست کروموزوم را دارند. خطر بارداری با سندرم داون در زنان پس از ۳۵ سالگی افزایش می یابد. با این حال، اکثر کودکان مبتلا به سندرم داون از زنان زیر ۳۵ سال به دنیا می آیند، زیرا زنان جوان تر نوزادان بسیار بیشتری دارند.

داشتن یک فرزند مبتلا به سندرم داون: والدینی که یک فرزند مبتلا به سندروم داون دارند و والدینی که خود جایجایی کروموزوم دارند در معرض خطر بیشتری برای داشتن فرزند دیگری با سندرم داون هستند. یک مشاور ژنتیک می تواند به والدین کمک کند تا خطر داشتن فرزند دوم مبتلا به سندرم داون را ارزیابی کنند.

غربالگری سندرم داون در دوران بارداری:

غربالگری سندرم داون به عنوان بخشی از مراقبت های دوران بارداری ارائه می شود.

سه ماهه اول

ارزیابی سونوگرافی و آزمایش خون می تواند سندروم داون را در جنین جستجو کند. این تست ها نسبت به آزمایش هایی که در مراحل بعدی بارداری انجام می شوند، نرخ مثبت کاذب بالاتری دارند. اگر نتایج نرمال نباشد، پزشک ممکن است بعد از هفته پانزدهم بارداری، آمنیوسنتز را توصیه کند.

سه ماهه دوم

سونوگرافی و آزمایش کوآد مارکر (QMS) می تواند به شناسایی سندرم داون و سایر نقایص در مغز و نخاع کمک کند. این آزمایش بین هفته های ۱۵ تا ۲۰ بارداری انجام می شود.

آزمایشات اضافی قبل از تولد

ممکن است پزشک آزمایش های بیشتری را برای تشخیص سندرم داون در جنین تجویز کند. اینها ممکن است شامل موارد زیر باشد:

آمنیوسنتز: پزشک نمونه ای از مایع آمنیوتیک می گیرد تا تعداد کروموزوم های کودک را بررسی کند. این آزمایش معمولاً بعد از ۱۵ هفته انجام می شود.

نمونه برداری از پرزهای کوریونی (CVS): پزشک سلول های جفت را برای تجزیه و تحلیل کروموزوم های جنین می گیرد. این آزمایش بین هفته نهم تا چهاردهم بارداری انجام می شود. این تست می تواند خطر سقط جنین را افزایش دهد، اما تنها کمتر از ۱ درصد!

خونگیری از بند ناف از راه پوست (PUBS یا کوردوسنتز): پزشک از بند ناف خون می گیرد و آن را از نظر نقص کروموزومی بررسی می کند. بعد از هفته هجدهم بارداری انجام می شود. خطر سقط جنین بیشتر است، بنابراین تنها در صورتی انجام می شود که سایر آزمایشات نامشخص باشند.

برخی از زنان به دلیل خطر سقط جنین ترجیح می دهند این آزمایشات را انجام ندهند. آنها ترجیح می دهند فرزندی با سندرم داون داشته باشند تا اینکه حاملگی را از دست بدهند.

آزمایشات در بدو تولد

در بدو تولد، پزشک موارد زیر را انجام خواهد داد:

- معاینه فیزیکی کودک
- برای تایید سندرم داون، آزمایش خونی به نام کاریوتایپ را درخواست می دهد

درمان سندرم داون

هیچ درمانی برای سندرم داون وجود ندارد، اما طیف گسترده ای از برنامه های حمایتی و آموزشی وجود دارد که می تواند به افراد مبتلا و خانواده های آنها کمک کند.

برنامه های موجود با مداخلات در دوران نوزادی شروع می شود. این برنامه ها در راستای ارتقای برخی مهارتها انجام میشوند که شامل موارد زیر هستند:

- مهارت های حسی
- مهارتهای اجتماعی
- مهارت های خودیاری
- مهارت های حرکتی
- زبان و توانایی های شناختی

مدرسه بخش مهمی از زندگی کودک مبتلا به سندرم داون است، تحصیل در مدرسه امکان اجتماعی شدن ارزشمند را فراهم می کند و به دانش آموزان مبتلا به سندرم داون کمک می کند تا مهارت های مهم زندگی خود را ایجاد کنند.

زندگی با سندرم داون

طول عمر افراد مبتلا به سندرم داون در دهه های اخیر به طور چشمگیری بهبود یافته است. در سال ۱۹۶۰، نوزادی که با سندرم داون به دنیا می آمد، اغلب تولد ۱۰ سالگی خود را نمی دید. امروزه امید به زندگی برای افراد مبتلا به سندرم داون به طور متوسط به ۵۰ تا ۶۰ سال رسیده است.

افراد مبتلا به سندرم داون در حال حاضر بیش از هر زمان دیگری زندگی طولانی تر و ارزشمندتری دارند. اگرچه آنها اغلب می توانند با مجموعه ای از چالش های منحصر به فرد روبرو شوند، اما می توانند بر آن موانع غلبه کرده و پیشرفت کنند. ایجاد یک شبکه حمایتی قوی از متخصصان با تجربه و خانواده و دوستان برای موفقیت افراد مبتلا به سندرم داون و خانواده های آنها بسیار مهم است.

منابع:

آزمایشگاه پاتوبیولوژی

[/https://www.healthline.com](https://www.healthline.com)

[/https://www.cdc.gov](https://www.cdc.gov)

<https://www.healthline.com/health/down-syndrome>

<https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%85%D9%88%D8%B2%D8%A7%DB%AC%DB%AC%DA%A9> (%DA%98%D9%86%D8%AA%DB%AC%DA%A9)