# متلازمة داون

**1-تعريف متلازمة داون:**

متلازمة داون اضطراب جيني 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. وتسبب إعاقات التعلم لدى الأطفال. كما أنها كثيرًا ما تسبب حالات شذوذ طبية أخرى، ومنها اضطرابات القلب والجهاز الهضمي.

اذن متلازمة داون عبارة عن مرض خلقي أي المرض يكون عند الطفل منذ الولادة و أن المرض كان لديه منذ اللحظة التي خلق فيها و هو ناتج عن زيادة في عدد الصبغيات (الكروموسومات) و الصبغيات هي عبارة عن عصيات صبغية داخل نواة الخلية، تحمل هذه الصبغيات في داخلها تفاصيل كاملة لخلق الإنسان و يحمل الشخص العادي،ذكرا كان أو أنثى 46 صبيغة و تكون على شكل أزواج فكل زوج فيه صبغيتين (أي 23 زوج أو 46 صبغية)، هذه الأزواج مرقمة من 1 إلى 22، بينما الزوج الأخير (الزوج 23) لا يعطي رقما بل يسمى الزوج المحدد للجنس، ويرث الإنسان نصف عدد الصبغيات (23) من أمه و (23) الباقية من أبيه[1]

**2-أنواع متلازمة داون:**

**أنواع متلازمة داون:**

يمكن تصنيف متلازمة داون حسب متغيرات أساسية هي متغير الاضطرابات الكروموسومية و متغير الصفات السريرية و متغير السلوك الحركي:

**أولا: متغير الاضطرابات الكروموسومية:**

أشارت العديد من البحوث و الدراسات إلى أن هناك 3 أنواع من الاضطرابات الكروموسومية التي تؤدي إلى ظهور مجموعة أعراض و صفات داون، و هذه الأنواع تختلف تبعا لاختلاف الخلل الحاصل في الموقع الكروموسومي و هذه الأنماط هي:

**1- نمط ثلاثي الكروموسومات (21): (Trisomie 21)**

و جاءت التسمية وصفا للحالة الكروموسومية التي تكون عليها خلايا الشخص المصاب، حيث يوجد في الكروموسوم رقم (21) ثلاثة كروموسومات بدل من اثنين، و يعتبر هذا النوع من أكثر الأنواع شيوعا لمتلازمة داون و تصل نسبته حوالي 94% من مجموع الأشخاص الذين يحملون متلازمة داون، و التي تظهر في حال وجود خلل جيني في عملية الانقسام المنصف أو ما يعرف بفشل الانفصال السليم للزوج الكروموسومي الأصلي في خلية المبيض أو خلية الخصية مما يعني بقاء زوج الكروموسومات رقم (21) بدون انفصال، و عند حصول الإخصاب أو الحمل و تكوين خلية الجنين ' (البويضة المخصبة) التي تنمو لتصبح جنينا محتويا على 3 كروموسومات في زوج الكروموسومات رقم (21) بدلا من اثنين في جميع خلايا الجسم.

و قد نجد حالات أخرى أن الأبوين لديهم التوزيع الطبيعي من الكروموسومات رقم (21) و هناك افتراضات غير مثبتة حول أسبابه مثل: العوامل الوراثية أو تناول الأدوية و العقاقير أثناء الحمل و طبيعة الغذاء و عوامل التلوث البيئي أو التعرض للإشعاعات خلال فترة الحمل و خصوصا اشعة (x)، أو وجود مضادات إفراز الغدة الدرقية في دم أو عمر الأم عند الإنجاب و هذا السبب الأخير لعله من أكثر الأسباب التي يعزى إليها حدوث متلازمة داون.

**1- نمط الخطأ في موقع الكوموسوم (21):**

و هو عملية انتقال جزء من الكروموسوم رقم(21) إلى موقع آخر أثناء عملية الترتيب للكروموسومات، و في العادة يحدث الانتقال إلى الكروموسوم رقم (14) و نسبة شيوع هذا النوع حوالي 4% من مجموع متلازمة داون. و لقد اكتشف هذا النوع عام 1960 بواسطة العالمين "بولاني" و "فراكاو" و تحدث هذه العملية في الكروموسوم (21) حيث ينتقل هذا الكروموسوم إلى موضوع كروموسومي جديد مما يؤدي إلى حدوث هذه الظاهرة و لكن لحد الآن لا يتفق أي تفسير منطقي لذالك، و خاصة أن هذه الحالة لا ترتبط بعمر الأبوين و تشير بعض الافتراضات العلمية بأن هذا الخلل قد ينتج عن طفرة جينية

أثناء عملية الانقسام و قد تحدث عملية انتقال هذا الجزء من الكروموسوم (21) إلى أحد الكروموسومات ذات الارقام (13–14–15–22) و أحيانا إلى كروموسومات أخرى، و تكون أكثر حالات الانتقال تكرارا هي الانتقال إلى الكروموسوم رقم 14.

**2–النمط الفسيفسائي:**

و نسبة شيوعه حوالي 2% فقط من مجموع الأطفال الذين لديهم متلازمة داون و يظهر هذا النوع على شكل وجود كروموسوم إضافي في زوج الكروموسومات (21) في بعض خلايا الجسم دون غيرها.

و هذا النوع تكون أعراضه و صفاته أقل من الأعراض و الصفات التي تترافق مع النوعين السابقين.

**3– أسباب حدوث متلازمة داون:**

إن الأسباب الحقيقة وراء حدوث متلازمة دوان غير معروفة، و لذالك نحن نقول لك أنك لم تفعل أي شيء يمكن أن يؤدي إلى هذا المرض، كما أن المرض لم يحدث بتركك أمرا مهما، أنه لم يكن بمقدورك منع حدوثه حتى و لو توقع الأطباء أنه من الممكن أن يصاب جنينك به، تحدث متلازمة داون في جميع الشعوب و في كل الطبقات الاجتماعية و في كل بلاد العالم، إن الأسباب الحقيقية التي أدت إلى زيادة الكروموسوم رقم 21 عند انقسام الخلية غير معروف، ليس هناك علاقة بين هذا المرض و الغذاء ولا أي مرض قد تصاب به الأم أو الأب قبل أو بعد الحمل، هناك علاقة واحدة فقط ثبتت علميا و هي ارتباط هذا المرض بعمر الأم، فكلما تقدم بالمرأة العمر زاد احتمال إصابة الجنين بهذا المرض، و يزداد الاحتمال بشكل شديد إذا تعدت المرأة 35 سنة، و لكن هذا لا يعني أن النساء الأصغر من 35 سنة لا يلدن أطفال مصابون بمتلازمة داون بل في الحقيقة أن أغلب الأطفال المصابون بهذا المرض تكون أمهاتهم أعمارهن أقل من 35 سنة و يعزي ذالك إلى أن هؤلاء الأمهات اللائي أعمارهن أقل من 35 سنة يلدن أكثر من النساء الكبيرات و إذا عرفنا أن المرأة معرضة في أي وقت أن تلد طفلا مصابا، لقد ذكرنا أن متلازمة داون ناتجة عن زيادة في عدد كروموسوم رقم 21، دعونا نتبع انقسامات الخلية لنصل إلى *المرحلة* التي حدث فيها الزيادة، دعونا نرجع إلى تكوين البويضة في المرأة و الحيوان المنوي عند الرجل في الأصل تخلق البويضة و أيضا الحيوان المنوي من أصل خلية طبيعية تحتوي على 46 كروموسوم و ذلك بانشطارها إلى نصفين لتكوين بويضتين و حيوانين منويين، يكون في كل نصف 23 كروموسوم فإذا حدث خلل في هذا الانقسام و لم تتوزع الكروموسومات بالتساوي بين الخليتين فحدث أن

حصلت إحدى الخليتين على 24 نسخة و الأخرى على 22 الباقية، حينها تبدأ المشكلة، لو فرضنا أن هذا الخلل في الانقسام حدث في مبيض المرأة (علما أنه من الممكن أن يحدث في الرجل). فأصبحت إحدى البويضات فيها 21 كروموسوم بدل 23 ثم لقحت هذه البويضة بحيوان منوي طبيعي (أي يحمل 23 كروموسوم) أصبح مجموع عدد الكروموسومات 47 بدل العدد الطبيعي و هو 46، فإذا كانت النسخة الزائدة هي من كروموسوم 21 سمي المرض بمتلازمة إدوارد و إذا كانت من كروموسوم و يسمى بمتلازمة باتاو، و هذه أسماء لأعراض مختلفة نتيجة زيادة في عدد الكروموسومات و نتيجة لوجود ثلاث نسخ من كروموسوم 21، فإن الاسم الآخر لمتلازمة داون هو متلازمة كروموسوم 21 الثلاثي 21 Trisomy فإن الزيادة قد تحدث في بويضة المرأة أو الرجل و لكن في حالة متلازمة داون وجد الأطباء أن الزيادة تكون في البويضة في حوالي 90% من الحالات و الباقي في الحيوان المنوي من الرجل.[2]

**الأعراض الشائعة لمتلازمة داون:**

-رخاوة (ليونة) في العضلات مقارنة بالأطفال العاديين في العادة تتحسن هذه الرخاوة مع تقدم العمر مع أنها لا تختفي بشكل كامل.

- يكون وزن الطفل عند الولادة أقل من المعدل الطبيعي كذالك الشأن بنسبة لطول القامة و محيط الرأس كما أن الطفل يزيد وزنه ببطء خاصة عندما يكون مصحوبا بصعوبات و مشاكل في الرضاعة.

-في كثير من الأحيان يكون اتجاه طرف العين الخارجي إلى الأعلى و فتحة العينين صغيرتان، كما يكثر وجود زائدة جلدية رقيقة تغطي جزء من راوية العين القريبة من الأنف و قد تعطي إحساسا بأن الطفل لديه حول و لكن هذا الحول يكون حولا كاذبا بسبب وجود هذه الزائدة الجلدية.

-قد يكون الجزء الخلفي من الرأس مسطحا و بذالك تضيق استدارته الرأس فيصبح الرأس على شكل مربع أكثر منه إلى دائرة.

-بعض الأطفال لديهم خط واحد في كف اليد بدلا من الخطوط المتعددة كما أن الأصابع في العادة أقصر من الطبيعي و في كثير من الأحيان نجد أن الأطباء يكثرون من النظر إلى كف اليد للنظر إلى تلك الخطوط.[3]

- **4-خصائص طفل عرض داون:**
- **متغير السلوك الحركي:**

يختلف أطفال متلازمة داون بشكل ملحوظ في نشاط العضلات و توترها و كذالك القدرات الجسدية الموروثة، و يشير يوسف و بروكسي (2002)إلى إمكانية تصنيف الأطفال ذوي متلازمة داون حسب هذا المتغير إلى 3 أنواع و هي:

- **الأول:**

و يمتاز بقدرات حركية جيدة و تطور حركي قريب نوعا ما للتطور الحركي الطبيعي، و يشكل هذا النوع ما نسبته (15%- 25%) من مواليد داون، و يكون مستوى التوتر العضلي لديهم شبه طبيعي، أما النوع الثاني فتبلغ نسبته ما بين 50% إلى 65% من مجموع مواليد متلازمة داون، و يعاني من تناقض في التطور بين أجزاء الجسم العلوي و السفلي، و ينقسم هذا النوع إلى صنفين الأول و يتميز بجزء علوي قوي و يتمثل في الظهر و الرقبة، الأكتاف و الأذرع و لكن هناك ضعف واضح في الجزء السفلي من الجسم ابتدءا من منطقة الحوض، و يجد هؤلاء الأطفال صعوبة في تعلم الزحف و الحبو و المشي لكن مع التدريب يمكن أن تتحسن قدراتهم الحركية.

- **الثاني:**

و هو عكس الأول تماما، حيث أن له جذعا سفليا قويا و أرجلا ثابتة و يتمركز الضعف في الرأس و الرقبة و أعلى الظهر و تكون لديهم صعوبة بالاستناد على الأيدي و الجلوس بشكل منفرد.

- **الثالث:**

**و** تبلغ نسبته ما بين (15%- 25%) و يتمركز الضعف في جميع أجزاء الجسم حيث أن التوتر العضلي يكون منخفضا جدا و بشكل ملحوظ لدى هؤلاء الأطفال، و غالبا ما تكون عندهم مشاكل و عيوب خلقية في القلب، و هذه المشاكل تؤثر سلبا على الأداء الحركي لديهم و تسبب تأخرا ملحوظا في تطور قدراتهم.[1]

- **5 -التشخيص و العلاج:**

يتم تشخيص متلازمة داون من خلال فحص الكاريوتايب Karyotype للكروموسومات، توجد فحوصات يمكن إجرائها أثناء الحمل لمعرفة احتمال إصابة الطفل بمتلازمة داون، للأسف لا يوجد علاج محدد لكن معظم الأعراض المرتبطة به يمكن علاجها، عادة التشخيص المبكر و ما يصاحبه من متابعة و علاج للمرض تكون نتائجه أفضل بالنسبة للطفل، الفريق الذي سيتولى متابعة هؤلاء الأطفال عادة ما يشمل متخصصين في مجالات مختلفة: أطباء القلب و طبيب أطفال، طبيب نمو الأطفال أما في ما يتعلق بالرعاية قد يشمل أيضا اختصاصيين في العلاج المتخصص في الكلام

و في العلاج البدني والنفسي و العلاج المهني ،و عادة ما يستفيد الطفل من التدخل المبكر و هو برنامج متخصص للأطفال الذين يعانون من متلازمة داون للتخفيف من أعراضها في سن مبكرة عن طريق أنشطة مختلفة و معظم البلدان في الوقت الراهن قد أدخلت مثل هذا البرنامج في مناطق مختلفة.