متلازمة داون

الوصف

متلازمة داون هي حالة ناتجة عن خلل في الكروموسومات، ومصاحبة لدرجة من الإعاقة ذهنية، وملامح وجه مميزة، وضعف في العضلات (ارتخاء عضلي) عند الرضع. جميع الأفراد المصابين يعانون من تأخر في النمو العقلي، لكن الإعاقة الذهنية تتراوح عادة من خفيفة إلى متوسطة.

غالبًا ما يتميز الأشخاص المصابون بمتلازمة داون بملامح وجه مميزة مثل: الوجه المسطح، وزوايا العينين المرتفعة، والأذنين الصغيرتين، والرقبة القصيرة، واللسان الذي يبرز خارج الفم. كما قد يولدون بتشوهات خلقية، مثل عيب في القلب (في حوالي نصف الحالات)، أو انسداد في الأمعاء (وهو أقل شيوعًا).

يزداد خطر إصابة المصابين بعدة مشاكل طبية مثل: الارتجاع المعدي المريئي، ومرض السيلياك (عدم تحمل الغلوتين)، وقصور الغدة الدرقية (حوالي 15% من الحالات). كما قد يعانون من مشاكل في السمع أو البصر، ويُصاب بعض الأطفال بسرطان الدم (اللوكيميا).

يعاني الأطفال المصابون من تأخر في النمو ومشاكل سلوكية، مثل بطء في النطق وتطور اللغة، وقد تكون طريقة الكلام غير واضحة. المشاكل السلوكية تشمل صعوبات في الانتباه، أو سلوكيات قهرية، أو عناد ونوبات غضب. كما أن نسبة صغيرة منهم قد يتم تشخيصهم باضطرابات طيف التوحد.

مع تقدم العمر، غالبًا ما يحدث تدهور تدريجي في القدرات المعرفية، يبدأ عادة بعد سن الخمسين. وترتبط متلازمة داون أيضًا بزيادة خطر الإصابة بمرض الزهايمر، ويُصاب نحو نصف البالغين المصابين بمتلازمة داون بهذا المرض في سن مبكرة (الخمسينات أو الستينات).

مدى الانتشار

تحدث متلازمة داون لدى حوالي مولود واحد من بين كل 700 مولود. يُولد حوالي 5300 طفل مصاب سنويًا في الولايات المتحدة، ويُقدر عدد المصابين بها هناك بنحو 200,000 شخص. ويمكن لأي امرأة أن تُنجب طفلًا مصابًا، لكن الخطر يزداد مع تقدم عمر الأم.

الأسباب

تحدث معظم الحالات نتيجة وجود نسخة إضافية من الكروموسوم رقم 21 (تسمى "تثلث الصبغي 21" أو"Trisomy 21")، أي أن كل خلية في الجسم تحتوي على ثلاث نسخ من هذا الكروموسوم بدلاً من نسختين.

في بعض الحالات، تنتج المتلازمة عن انتقال جزء من الكروموسوم 21 إلى كروموسوم آخر أثناء تكوّن البويضات أو الحيوانات المنوية. هذا النوع يسمى "متلازمة داون الناتجة عن الانتقال الصبغي."

أما "متلازمة داون الفسيفسائية" (mosaic) فهي نوع نادر يحدث فيه وجود نسخة إضافية من الكروموسوم 21 في بعض خلايا الجسم فقط، وليس كلها.

يعتقد الباحثون أن وجود نسخ إضافية من الجينات في الكروموسوم 21 يؤثر على التطور الطبيعي، مما يؤدي إلى السمات المعروفة لمتلازمة داون والمشاكل الصحية المرتبطة بها.

الوراثة

غالبية حالات متلازمة داون غير موروثة، بل تحدث نتيجة خلل عشوائي أثناء تكوين الخلايا التناسلية. ويُطلق على هذا الخلل "عدم الانفصال الصبغي"، حيث تتكوّن بويضة أو حيوان منوي يحتوي على نسخة إضافية من الكروموسوم 21.

لكن في حالات متلازمة داون الناتجة عن الانتقال الصبغي، قد يكون أحد الوالدين حاملاً لتغيير في توزيع المادة الوراثية يُعرف بـ"الانتقال المتوازن". لا يؤثر هذا التغيير على صحة الوالد، لكنه قد ينتقل إلى الأبناء ويؤدي إلى متلازمة داون.

أما متلازمة داون الفسيفسائية فهي غير موروثة وتحدث كخلل عشوائي خلال انقسام الخلايا في مرحلة مبكرة من تطور الجنين.

أسماء أخرى للحالة

- 47،XX،+21
- 47،XY،+21
- متلازمة داون(Down's syndrome)
- تثلث الصبغي 21(Trisomy 21)
- تثلث(Trisomy G) G

معلومات إضافية ومصادر

معلومات حول الفحوصات الجينية

- **سجل الفحوصات الجينية: متلازمة داون**
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0013080/

موارد دعم المرضى والدعوة للحقوق

- **المنظمة الوطنية للأمراض النادرة(NORD)**
https://rarediseases.org/

التجارب السريرية

- **قاعدة بيانات التجارب السريريةClinicalTrials.gov –**
https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Down syndrome%22

فهرس الجينات والأمراض منOMIM

- **متلازمة داونOMIM –**
https://omim.org/entry/190685

مقالات علمية فيPubMed

- **PubMedالأبحاث العلمية حول متلازمة داون –**
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Down+Syndrome%5BMAJR%5D%29+AN

D+%28Down+syndrome%5BTI%5D%29+AND+review%5Bpt%5D+AND+english%5Bla%5D+AND+human%5Bmh%5D+AND+%22last+1080+days%22%5Bdp%5D

موقع(MedlinePlus Genetics – https://medlineplus.gov/genetics/

اعداد دكتورة هند الشرهان