مُتلازِمةُ داون

متلازمةُ داون هي اضطرابٌ جيني يسبب إعاقةً جسديةً وعقلية. وقد يكون التطوُّرُ الجسدي والعقلي لدى المصابين بمتلازمة داون أبطأ منه لدى الأشخاص العاديين.

وقد حملت متلازمةُ داون هذا الاسم نسبةً إلى الطبيب البريطاني جون لانغدون داون الذي كان أوَّلَ من وصفها في عام 1866.

لا يمكن شفاءُ متلازمة داون. لكن هناك كثيرٌ من الأشخاص المصابين بهذه المتلازمة ممن يتمكَّنون من عيش حياةٍ سعيدةٍ منتجة.

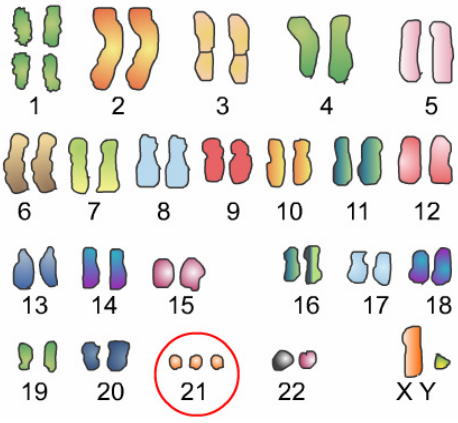
يتناول هذا الملخص متلازمةَ داون. وهو يستعرض أعراضها وأسبابها الوراثية وتشخيصها ومعالجتها أيضاً.

ما هي مُتلازِمة داون؟

متلازمة داون هي حالةٌ طبية يولد الطفلُ المصاب بها وهو يحمل صبغياتٍ زائدة. والصبغياتُ هي مواد جينية في خلايا الجسم.

إن في كل خليةٍ بشرية ستةً وأربعين صبغياً. تحدد الجينات على الصبغيات كيفية تشكُّل الجسم ونموه. إن الأشخاص المصابين بمتلازمة داون يملكون نسخةً إضافية من الصبغي رقم 21.

إنَّ الصبغي الإضافي 21 في الأطفال المصابين بمتلازمة داون يسبب حدوث تغيُّرات في تطوُّر الجسم والدماغ. وهذا ما يؤدِّي إلى مشكلاتٍ عقليةٍ وجسدية لدى الطفل.



نسخة إضافية من الصبغي رقم 21

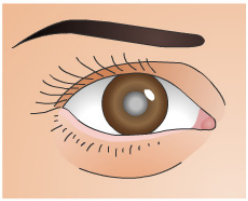
يكون لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة داون عادةً مشكلاتٌ صحيةٌ أخرى ناتجةٌ عن وجود الصبغي الإضافي. وقد تشتمل هذه المشكلاتُ على ما يلي:

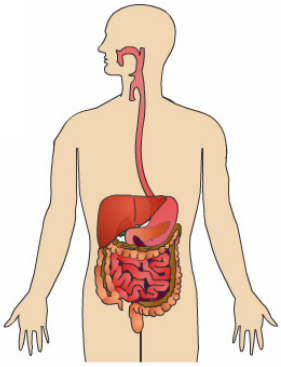
- عيب ولادي في القلب.
- مشكلات عينية.

إن برنامج المفسر مخصص لأغراض تثقيفية فقط وإن المعلومات الواردة فيه هي معلومات عامة وليست نصائح طبية. لا تغني محتويات البرنامج عن الإرشادات والنصائح الطبية.
إستشر طبيبك للإجابة عن أسئلتك المتعلقة بحالات مرضية أو علاج معين خاص بك.
(www.mufasser.com)

حدّث هذا البرنامج في شهر 04/2013

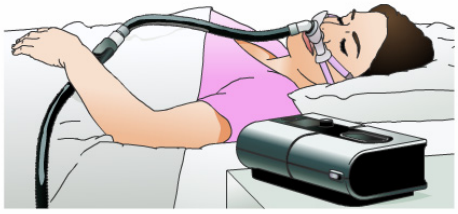
- مشكلات السمع.
- مشكلات معويَّة.
- مشكلات في الهيكل العظمي.
- مشكلات الدَّرق.





وهناك أمثلةٌ محدَّدة على المشكلات الصحية الشائعة التي تصيب مرضى متلازمة داون. ومن بينها:

- السَّاد.
- الداء البطني.
- الخَرَف.
- انقطاع النفس النومي.



السَّادُ هو غشاوة تصيب عدسات العينين. وهذا ما يسبب تشوُّشَ الرؤية وعدم القدرة على الرؤية الجيدة في الليل، إضافةً إلى رؤية الألوان باهتة.

يصيب الداء البطني الأمعاءَ الدقيقة بحيث تصبح غير قادرةٍ على امتصاص المواد المغذية من الطعام على نحوٍ جيد. وهذا ما ينتج عن الحساسية تجاه الغلوتين، وهو بروتين موجود في القمح والشَّيلَم والشعير.

إن الخَرَف حالةٌ تصيب الدماغ. وقد يكون الشخص المصاب بالخرف عاجزاً عن التفكير على نحوٍ جيد يسمح له بأداء النشاطات الطبيعية. وقد يفقد الشخصُ المصاب بالخَرِف قدرتَه على حل المشكلات أو على التحكم بانفعالاته ومشاعره. ومن الممكن أيضاً أن يكون للخرف أثرٌ سلبي على الذاكرة.

انقطاعُ النفس النومي هو اضطرابٌ شائعٌ يتوقف فيه التنفس أو يصبح شديد الضحالة خلال نوم المريض. ويستمرُّ انقطاع التنفس من عشر ثوانٍ إلى عشرين ثانية عادةً، أو أكثر. ومن الممكن أن تحدث هذه التوقفات من عشرين إلى ثلاثين مرةً في الساعة الواحدة، أو أكثر من ذلك.

يكون العمرُ المتوقَّع لمرضى متلازمة داون خمسةً وخمسين عاماً تقريباً. لكن كثير منهم يعيشون حتى يبلغون الستين أو السبعين من العمر.

الأعراض

هناك سماتٌ جسديةٌ وعقليةٌ مشتركة تجمع بين الأشخاص المصابين بمتلازمة داون. لكن أعراض متلازمة داون يمكن أن تتراوح من أعراضٍ خفيفةٍ إلى أعراضٍ شديدة. كما أنَّ التطوُّرَ العقلي والجسدي لدى مرضى متلازمة داون يكون أبطأ مما نجده لدى الأشخاص الطبيعيين.

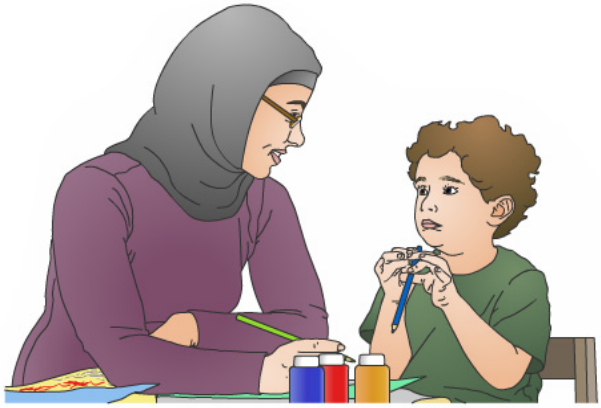
تسبِّب متلازمةُ داون مظهراً جسدياً مميزاً للمريض. ومن العلامات الجسدية الشائعة لمتلازمة داون:

- شكل غريب للأذنين.
- خط عميق في راحة اليد.
- وجه مسطَّح مع ميل العينين قليلاً إلى الأعلى.
- لسان ضخم.
- رقبة قصيرة.

هناك علاماتٌ جسديةٌ أخرى لمتلازمة داون، ومنها:

- ضعف البنية العضلية.
- صغر حجم اليدين والساقين.
- يكون أصبع الخنصر صغيرا و أحياناً منحنيا قليلاً في اتجاه الإبهام.
- بقع بيضاء على الأجزاء الملوَّنة من العين.

إن متلازمة داون تسبِّب بطء نمو الأطفال. وغالباً ما يكون الأطفالُ المصابين بمتلازمة داون أقصر من الأطفال الآخرين في السن نفسه. كما أنَّ الأطفالَ المصابين بهذه المتلازمة يبلغون علامات النمو الرئيسية المعروفة، من قبيل الجلوس أو الزحف، في سنٍّ مضاعفة بالمقارنة مع سن بلوغها من قبل الأطفال الطبيعيين.



تكون لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة داون عادةً إعاقاتٌ تطوُّرية فكرية خفيفة أو معتدلة. وقد يتأخَّر لديهم الكلام أيضاً. ومن الممكن أن يكون تطورهم الحركي بطيئاً. والتطوُّرُ الحركي هو القدرة على التحكم بحركة العضلات.

الأسباب

حتَّى نفهمَ سببَ متلازمة داون، فإن علينا أن نفهم كيفية عمل الجينات؛ لأنَّ متلازمة داون اضطرابٌ جيني.

إن الجينات هي المسؤولة عن قيام الجسم ببناء بعض المواد. ولدى كل إنسان آلاف من هذه الجينات. إن جيناتنا هي ما تمنحنا مظهرنا وهي ما يؤثِّر في صحتنا أيضاً.

إن الجينات موجودةٌ على الصبغيَّات. ولدى كل إنسان ثلاثة وعشرون زوجاً من هذه الصبغيات. وهذا يعني أنَّ لدى كل إنسان ستةً وأربعين صبغياً.

عندما يُولد الطفل، فإنَّ كل زوج من أزواج الصبغيات لديه يكون نصفه آتياً من أبيه والنصف الآخر آتياً من أمه. يأتي ثلاثةٌ وعشرون صبغياً من بيضة الأم، ويأتي ثلاثةٌ وعشرون صبغياً من نطفة الأب.

تنجم متلازمةُ داون عن وجود صبغي زائد. وهذا الصبغي الزائد هو الصبغي رقم 21. هذا يعني أنَّ الطفل المصاب بهذه المتلازمة يكون لديه ثلاثة صبغيات برقم 21 بدلاً من اثنين فقط. وتُدعى النسخ الثلاث من الصبغي رقم 21 باسم تَثَلُّث الصبغي 21.

يكون لدى الشخص المصاب بمتلازمة داون سبعة وأربعون صبغياً بدلاً من ستةٍ وأربعين. إن هذا الصبغي الزائد هو المسؤول عن العلامات الجسدية وعن المشكلات الأخرى التي تصيب المريض.

فحص ما قبل الولادة

يزداد احتمالُ ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون كلما تقدمت المرأة في السن. ويوصي كثيرٌ من الأطباء بأن تخضعَ المرأة التي تتجاوز خمسةً وثلاثين عاماً إلى فحص ما قبل الولادة للتحرِّي عن إمكانية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون. وهذا ما يسمح للأسرة بالاستعداد من أجل الاحتياجات الخاصة للطفل.

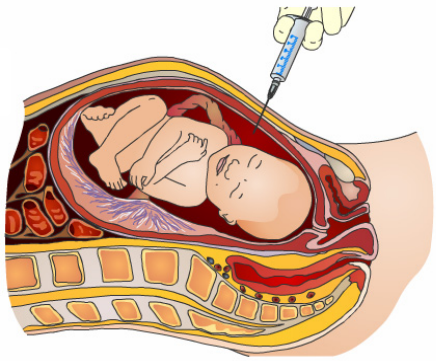
ومن الممكن إجراء اختبارات خلال الحمل من أجل معرفة ما إذا كان الطفل معرَّضاً أكثر لخطر الإصابة بمتلازمة داون.

خلال الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل، يمكن إجراءُ فحصين من أجل متلازمة داون. يستخدم الفحصُ الأول الأمواج فوق الصوتية من أجل التحري عن المشكلات. وأمَّا الفحصُ الثاني فيعتمد على اختبارات الدم.

من الممكن أن تختارَ بعض النساء أحياناً الانتظار مزيداً من الوقت قبل إجراء الفحص. وقد يكون الفحص في هذه الحالة أكثر دقة.

إذا أشارت الفحوصُ والاختبارات إلى أنَّ الطفل معرَّضٌ كثيراً للإصابة بمتلازمة داون، فمن الممكن إجراء اختبارات تشخيصية خلال الحمل من أجل التأكد من ذلك. وهناك ثلاثةُ اختبارات تشخيصية متعلقة بمتلازمة داون يمكن إجراؤها خلال الحمل:

- بَزل السَّلَى أو السائل الأمنيوسي المحيط بالجنين.
- أخذ عيِّنة من الزغابات المشيمية.
- أخذ عيِّنة من الدم السُّرِّي عن طريق الجلد.



بَزل السَّلَى أو السائل الأمنيوسي المحيط بالجنين

إن برنامج المفسر مخصص لأغراض تثقيفية فقط وإن المعلومات الواردة فيه هي معلومات عامة وليست نصائح طبية. لا تغني محتويات البرنامج عن الإرشادات والنصائح الطبية.
إستشر طبيبك للإجابة عن أسئلتك المتعلقة بحالات مرضية أو علاج معين خاص بك.
(www.mufasser.com)

يجرَى اختبارُ "بَزل السَّلَى أو السائل الأمنيوسي المحيط بالجنين" بعد الأسبوع الخامس عشر من الحمل. ويجري ذلك بإدخال إبرة في رحم الأم لأخذ عيِّنة من السائل السلووي (الأمينوسي). إن هذا السائل يحيط بالجنين خلال الحمل. وبعد ذلك يجري تحليل العيِّنة لمعرفة ما إذا كان الطفل مصاباً بمتلازمة داون.

يجري اختبار "أخذ عينة من الزغابات المشيمية" (CVS) عن طريق أخذ بعض الخلايا من المشيمة. والمشيمة هي العضو الذي يحيط بالجنين ويزوده بالمواد المغذية. يجري تحليل هذه الخلايا لمعرفة ما إذا كان الطفل مصاباً بمتلازمة داون. يتم إجراء هذا الاختبار في الفترة الممتدة من الأسبوع التاسع إلى الأسبوع الرابع عشر من الحمل.

يستخدم اختبار " أخذ عيِّنة من الدم السُّرِّي عن طريق الجلد" دماً مأخوذاً من الحبل السُّرِّي لإجراء الفحص المتعلِّق بمتلازمة داون. ويجري هذا الاختبار بعد الأسبوع الثامن عشر من الحمل إذا كانت نتائج الاختبارات الأخرى غير واضحة.

إن هذه الاختبارات الثلاثة المستخدمة من أجل تشخيص متلازمة داون خلال الحمل تحمل معها خطرَ الإجهاض. ولذلك، لابدَّ من استشارة الطبيب فيما يخص المخاطر المحتملة لهذه الاختبارات إذا كانت المرأة الحامل تفكر في إجرائها.

التشخيص بعد الولادة

بعد الولادة، يمكن أن يجري التشخيصُ الأول لمتلازمة داون من خلال مظهر الطفل الجسدي. كما يمكن أيضاً إجراء فحص للدم لتأكيد ما إذا كان الطفل مصاباً بهذه المتلازمة.

من العلامات الجسدية الشائعة المميزة لمتلازمة داون:

- شكل غريب للأذنين.
- خط عميق في راحة اليد.
- وجه مسطَّح مع ميل العينين قليلاً إلى الأعلى.
- لسان ضخم.
- رقبة قصيرة.

المعالجة

إنَّ شفاء متلازمة داون أمرٌ مستحيل. لكن مرضى كثيرين يتمكنون، بفعل المعالجة المبكرة، من عيش حياة سعيدة منتجة.

غالباً ما تشتمل معالجةُ متلازمة داون على المعالجة الكلامية اللغوية، والمعالجة المهنية، والتمارين الرياضية من أجل تطوير المهارات الحركية.

خلال المعالجة الكلامية اللغوية، يعمل الطبيب المتخصص في المعالجة الكلامية اللغوية مع المريض من أجل مساعدته على إصدار أصوات معينة. إن هذه المعالجة تساعد المريض على الكلام والفهم والقراءة والكتابة. تفيد المعالجةُ المهنية لمساعدة المرضى في تعلم الاهتمام بأنفسهم. وهي تركز على النشاطات اليومية وعلى تطويرِ الثقة بالنفس حتى يتمكن مريض متلازمة داون من أن يكون مستقلاً.

إن التمارين الرياضية الرامية إلى تطوير المهارات الحركية قادرةٌ على المساعدة في تقوية أداء العضلات. وهذا ما يمكن أن يؤدِّي أيضاً إلى تحسُّن ضبط العضلات لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة داون. يمكن مساعدة الأطفال المصابين بمتلازمة داون من خلال التعليم الخاص. كثير من الأطفال يمكنهم الاندماج بشكل جيد ضمن الفصول المدرسية النظامية.

تشتمل معالجة متلازمة داون أيضاً على الرعاية الطبية من أجل المشكلات الصحية الشائعة لدى الأشخاص المصابين بهذه المتلازمة. وتعتمد هذه المعالجاتُ على حالة المريض الطبية. لابدَّ من استشارة الطبيب من أجل مزيدٍ من المعلومات.

الخلاصة

متلازمةُ داون هي اضطرابٌ جيني يسبب أعراضاً جسديةً وعقلية. عادةً ما يكون التطوُّرُ الجسدي والعقلي لدى الطفل المصاب بمتلازمة داون أبطأ مما هو عند الأطفال غير المصابين بهذه المتلازمة.

توجد الجينات على الصبغيات. ولدى كل إنسان ثلاثةً وعشرين زوجاً من هذه الصبغيات. وهذا يعني أن لدى كل شخص ستةً وأربعين صبغياً. تنتج متلازمة داون عن وجود صبغي إضافي. ويحمل هذا الصبغي الإضافي الرقم 21.

هناك اختباراتٌ كثيرة من أجل الكشف عن متلازمة داون. وهي متوفرة خلال فترة الحمل. إذا أظهرت هذه الاختبارات أن هناك خطراً مرتفعاً لولادة طفل مصاب بمتلازمة داون، فمن الممكن إجراء الاختبارات التشخيصية خلال الحمل. وبعد ولادة الطفل، يمكن إجراء فحص للدم من أجل تأكيد وجود الإصابة.

من الممكن أن تشتملَ معالجةُ متلازمة داون على المعالجة الكلامية اللغوية، والمعالجة المهنية، والتمارين الرياضية الرامية إلى تطوير المهارات الحركية. و قد يكون من الضروري التحاق الطفل بفصول تعليمية خاصة والمعالجة من أجل بعض الحالات الصحية المرتبطة بمتلازمة داون. لا يمكن شفاءُ متلازمة داون. لكن المعالجة المبكرة تساعد كثيراً من المرضى في عيش حياةٍ سعيدةٍ منتجة.

إن برنامج المفسر مخصص لأغراض تثقيفية فقط وإن المعلومات الواردة فيه هي معلومات عامة وليست نصائح طبية. لا تغني محتويات البرنامج عن الإرشادات والنصائح الطبية.
إستشر طبيبك للإجابة عن أسئلتك المتعلقة بحالات مرضية أو علاج معين خاص بك.
(www.mufasser.com)