



متلازمة داون اسبابها وأعراضها ومضاعفاتها (مراجعة)

علياء فاضل عباس*

مديرية تربية صلاح الدين / قسم تربية سامراء

aliaa.f.abbas.bio406@st.tu.edu.iq

الخلاصة

يعد الطبيب الإنجليزي جون داون أول من وصف متلازمة داون كحالة مميزة ضمن أسباب الإعاقة الذهنية عام 1862، حيث نشر تقريرًا تفصيليًا عنها سنة 1866. وقد استخدم في البداية مصطلح "المنغولية" للإشارة إلى المصابين، نظرًا للتشابه الشكلي بينهم وبين بعض السمات الوجهية لشعوب منغوليا. ومع مطلع القرن العشرين، أصبحت المتلازمة أكثر أشكال الإعاقات الذهنية شيوعًا، وكان غالبية المصابين يُعزلون في مؤسسات متخصصة، بينما كانت معدلات وفياتهم مرتفعة في سن الرضاعة والطفولة المبكرة نتيجة المضاعفات الصحية المصاحبة. شهدت تلك الحقبة تزامنًا مع انتشار حركات تحسين النسل، حيث أقرت ثلاث وثلاثون ولاية أمريكية وعدد من الدول الأخرى برامج التعقيم الإجباري للأشخاص المصابين بمتلازمة داون أو إعاقات مشابهة. وقد مثلت السياسات النازية في ألمانيا التطبيق الأقصى لهذه الممارسات ضمن برامج منظمة للإبادة. إلا أن هذه السياسات توقفت لاحقًا نتيجة الرفض المجتمعي، والتطورات الطبية، وما أعقب الحرب العالمية الثانية من محاكمات دولية. ظل السبب العلمي للمتلازمة مجهولًا حتى منتصف القرن العشرين، إذ لوحظ ارتباطها بتقدم عمر الأم، وندرته نسبيًا، وظهورها في جميع الأعراق. ورغم وجود تفسيرات طبية متباينة في تلك الفترة، فقد أسهم تطور تقنيات دراسة الكروموسومات (النمط النووي) في تحديد الخلل الجيني بدقة. ففي عام 1959، أعلن العالم الفرنسي جيروم ليجين أن المتلازمة تنجم عن وجود كروموسوم إضافي، وهو الكروموسوم 21، لتُعرف الحالة علميًا باسم **تثلث الصبغي 21 (Trisomy 21)**. وفي عام 1961، أوصى ثمانية عشر عالم وراثة بالتوقف عن استخدام مصطلح "المنغولية" لعدم دقته، والاعتماد بدلًا منه على تسمية "متلازمة داون". وقد تبنت منظمة الصحة العالمية هذا الموقف رسميًا عام 1965 بناءً على طلب ممثل دولة منغوليا. وعلى الرغم من ذلك، استُخدم المصطلح القديم مجددًا في بعض المراجع الطبية بعد عدة عقود، مثل كتاب **General and Systematic Pathology**, الطبعة الرابعة، 2004 للبروفيسور جيمس أندروود. كما عُقد عام 1957 مؤتمر من قبل المعهد الوطني للصحة بالولايات المتحدة لتوحيد المصطلحات المرتبطة بالتشوهات الخلقية، واقترح حينها إلغاء إطلاق أسماء أشخاص على الأمراض، باستثناء الحالات التي أصيب بها أصحابها. ومع ذلك، لا يزال الاستخدام المزدوج لبعض التسميات قائمًا، بينما يُعتمد عالميًا مصطلح **متلازمة داون** في الأوساط الطبية والعلمية في كندا، الولايات المتحدة، المملكة المتحدة، وعدد من الدول الأخرى.

الكلمات المفتاحية: متلازمة داون، الإعاقة الذهنية، الاعراض، المضاعفات

Down syndrome, its causes, symptoms, and complications (A review)**ALYAA FADHIL ABBAS*****Salah al-Din Education Directorate / Samarra Education Department**aliaa.f.abbas.bio406@st.tu.edu.iq**Abstract**

English scientist John Down identified Down syndrome as a specific type of intellectual disability in 1862 and published a report in 1866. He termed affected



children "Mongoloids" because he observed facial features shared by those affected with people of Mongolian descent. By the 20th century, Down syndrome had become the most common type of intellectual disability. Most affected individuals were isolated in special institutions and treated for associated internal diseases, but many died in infancy or early childhood. With the spread of the eugenics movement, 33 states in the United States and several other countries initiated forced sterilization programs (depriving people of the ability to reproduce) for people with Down syndrome or similar intellectual disabilities. The ultimate expression of this type of public policy was the Nazi German program of systematic murder. Public disapproval, scientific advances, and prosecutions led to the cessation of these programs after World War II. The cause of Down syndrome remained unknown until the mid-20th century, although it was noted that it occurs in all races, is associated with maternal age, and is generally rare. Some medical textbooks stated that it was due to unknown genetic factors, while others stated that it was due to trauma during childbirth. With the discovery of karyotyping techniques, it became possible to identify changes in the number or shape of chromosomes. In 1959, scientist Jerome Lejeune discovered that Down syndrome is caused by the presence of an extra chromosome. He later identified the extra chromosome as chromosome 21, and the condition was named trisomy 21. In 1961, 18 geneticists agreed that the term "Mongoloid child" was misleading and should be replaced by "Down syndrome." The World Health Organization officially banned the term in 1965 following a request from a representative of the Mongoloid people. However, the term was used again 40 years later in basic medical textbooks such as "General and Systematic Pathology, 4th Edition, 2004" by Professor James Underwood. In 1957, the National Institutes of Health in the United States held a conference to standardize the terminology used to describe abnormalities. They proposed abolishing the possessive designation of the disorder after a person's name, as long as the individual did not suffer from it. However, the possessive and non-possessive forms remain in common use, and the term "Down syndrome" is still accepted by .specialists in Canada, the United States, the United Kingdom, and other countries

Keywords: Down syndrome, intellectual disability, symptoms, complications

المقدمة

تُعرَّف الإعاقة الذهنية بأنها انخفاض ملحوظ في مستوى الذكاء عن المعدل الطبيعي، أو قصور في اكتمال نمو الجهاز العصبي لدى الفرد، مما ينعكس سلباً على قدرته على التكيف مع ذاته ومع محيطه الاجتماعي. وترتبط هذه الإعاقة بعدة عوامل وأسباب متنوعة، من أبرزها: الأمراض الوراثية، إصابة الأم أو الجنين ببعض الأمراض أثناء الحمل مثل الحصبة الألمانية، إضافة إلى سوء تغذية الأم، إصابتها بمرض السكري،



تعرضها للأشعة السينية، والحمل في سن متقدمة، فضلاً عن أسباب أخرى متعددة (1) وقد أولت جمهورية العراق اهتماماً ملحوظاً بفئة ذوي الإعاقة الذهنية، حيث أنشأت المراكز والجمعيات المتخصصة لتعليمهم وتأهيلهم، كما نظمت الندوات والفعاليات التي تسعى إلى تعزيز حقوقهم وتسهيل الضوء على قدراتهم، فضلاً عن استمرار تقديم العديد من الخدمات الداعمة لهذه الفئة. ونظراً لأن متلازمة داون تُعد أكثر أسباب الإعاقة الذهنية شيوعاً وانتشاراً على مستوى العالم، فقد تم اختيارها لتكون محور الدراسة والبحث في هذا المقال

التعريف بمتلازمة داون

تشير كلمة متلازمة في الطب إلى مجموعة من الأعراض والعلامات السريرية التي تظهر مجتمعة عند الفرد، وتشير عادةً إلى وجود خلل أو اضطراب محدد. ومن ثم فإن استخدام مصطلح متلازمة داون يعكس اجتماع عدد من السمات المميزة، مثل: ارتخاء العضلات، تسطح ملامح الوجه، عيوب خلقية في القلب، صغر حجم الأذن واليدين، بالإضافة إلى وجود خط وحيد في راحة اليد وغيرها من الخصائص الشكلية. ويُعد هذا المصطلح مرادفاً لمفهوم "المرض" أو "الحالة"، حيث يمكن الإشارة إليها بمرض داون أو حالة داون. وقد ارتبط الاسم بالطبيب البريطاني جون لانغدون داون الذي وصف المتلازمة لأول مرة عام 1866م، أي قبل قرن تقريباً من اكتشاف سببها الجيني المتمثل في زيادة نسخة من الكروموسوم 21 (2).

تُعرّف متلازمة داون بأنها اضطراب صبغي (كروموسومي) ينتج عن وجود نسخة إضافية من الكروموسوم 21، مما يؤدي إلى خلل في بنية الدماغ والجهاز العصبي. وينتج عن ذلك إعاقة ذهنية بدرجات متفاوتة، واضطراب في القدرات الإدراكية والحركية، إضافة إلى ملامح جسدية وعيوب خلقية في بعض الأعضاء ووظائف الجسم. ويُعد هذا الاضطراب الصبغي حدثاً عفويًا يحدث أثناء عملية انقسام الخلايا في المراحل المبكرة من تكوين الجنين، ولا يرتبط بخلل وظيفي في جهاز محدد أو بإصابة بمرض معين، كما أنه ليس بالضرورة أن يكون ذا طبيعة وراثية مباشرة. ومن ثم فإن جميع الأزواج، بغض النظر عن تاريخهم العائلي أو حالتهم الصحية، قد يكونون معرضين لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون (3)

خصائص أطفال متلازمة داون:

(Characteristics of children with Down syndrome)

1- الخصائص الجسمية:

تُعد الصفات الجسمية لدى الأفراد المصابين بمتلازمة داون من العلامات الواضحة التي يمكن تشخيصها سريريًا مباشرة بعد الولادة، دون الحاجة في كثير من الأحيان إلى الفحوصات المخبرية أو الجينية (شكل 1). وتتمثل أبرز هذه السمات فيما يلي:

أ- الوجه: يتصف الأشخاص ذوو متلازمة داون بوجه دائري مسطح نسبياً، مع عيون مائلة إلى الأعلى والخارج، وصغر في حجم الأنف والأذنين. كما يُلاحظ بروز اللسان إلى خارج الفم، ووجود ميل واضح في شقوق الجفون نحو الخارج (21). إضافةً إلى ذلك، يظهر لديهم ثنية جلدية مميزة عند منطقة أعلى الأنف باتجاه العين، وأنوف صغيرة ذات قاعدة عريضة ومنبسطة، مع نقص في نمو عظام الفك، وضعف في تكوين الجيوب الأنفية وفتحات العين (2) (شكل 2).



شكل (1) طفل عمره 8 سنوات مصاب بمتلازمة داون(4).



شكل (2): الوجه، الشعر، الأطراف، البصمة، الأنف (5).

ب- **الأطراف:** تتسم أطراف الأفراد المصابين بمتلازمة داون بأنها أقصر وأكثر امتلاءً من المعدل الطبيعي. ويلاحظ وجود ثنية واحدة في راحة اليد (خط هلالى واحد في منتصف الكف بدلاً من خطين)، إضافة إلى زيادة المسافة بين الإصبع الكبير والإصبع الثاني في القدم. كما يتميز المصابون بقصر الأصابع نتيجة قصر عظام السلاميات مقارنةً بالمعدل الطبيعي، وقد تحتوي بعض الأصابع أحياناً على مفصل واحد فقط عوضاً عن مفصلين (6) (شكل 3).

ج- **الوزن والطول:**

يتأثر كل من الوزن والطول لدى الأطفال المصابين بمتلازمة داون مقارنةً بأقرانهم من غير المصابين. فعند الولادة تكون أوزانهم أقل من المتوسط الطبيعي، إلا أنها ترتفع بعد ذلك لتصبح أعلى من المعدلات المعتادة. ويُعزى ذلك جزئياً إلى زيادة تراكم الشحوم تحت الجلد، حيث تشير الدراسات إلى أن ما يقارب 87% من الأطفال ذوي المتلازمة يطورون اضطرابات جلدية مصحوبة بارتفاع في مستويات الدهون (7)

أما بالنسبة للطول، فإن متوسط طول المواليد المصابين يبلغ حوالي 48.9سم، أي أقل من المتوسط الطبيعي البالغ 50 سم (6). وعند بلوغ سن الثالثة، يصل طول الطفل المصاب إلى 85سم كمعدل وسطي، وهو أقل بحوالي 11 سم من الطول الطبيعي للأطفال في نفس العمر. ويصل متوسط الطول النهائي للمصابين إلى نحو 155سم عند الذكور و 145سم عند الإناث. ويلاحظ أن النقص في الطول يتركز بشكل أكبر في الساقين مقارنة بمنطقة الصدر والعنق (8)



الشكل (3) أصابع الاقدام والايدي لطفل مصاب بمتلازمة داون(9).

د- العضلات: يلاحظ وجود انخفاض واضح في مستوى التوتر العضلي ومقدار مقاومة العضلات لبداية الحركة في جميع أنحاء الجسم، ونتيجة لانخفاض مستوى التوتر العضلي وزيادة المرونة في المفاصل والأنسجة بالمفاصل يزيد مدى المفاصل عن الحد الطبيعي(10).

2 - الخصائص العقلية:

يؤثر الاضطراب الكروموسومي المرتبط بمتلازمة داون على تطور الجهاز العصبي المركزي، مما يؤدي إلى نقص في تكوين خلايا الدماغ وبالتالي انخفاض القدرات العقلية لدى الأفراد المصابين. ويمكن تلخيص أبرز المظاهر العقلية فيما يلي:

- تنخفض نسبة الذكاء لديهم عن المعدل الطبيعي.
- تتراوح درجات الإعاقة الذهنية بين البسيطة والشديدة(11)
- غالبية الحالات قابلة للتدريب، وبعضها قابل للتعليم، حيث يتمكن بعض الأطفال من القراءة والكتابة(12)



وعلى الرغم من هذه التحديات، فإن المصابين بمتلازمة داون يُظهرون أنماطاً محددة من القصور المعرفي والإدراكي، تتجلى في الجوانب الآتية:

1. قصور في الانتباه للمثيرات المحيطة، وضعف القدرة على استخدام العلامات أو الإشارات في المواقف التعليمية. (13)
2. ضعف القدرة على التمييز بين المتشابهات، وصعوبة التعرف على أوجه الاختلاف بين الموضوعات والمواقف.
3. نقص في البصيرة والفتنة عند استنتاج ردود الأفعال.
4. قصور في التعلم العرضي والاستفادة من الخبرات السابقة.
5. صعوبات في التذكر والحاجة المستمرة للتكرار، إلى جانب ضعف القدرة على التخيل والتصور، وعدم الانتباه إلى التلميحات (14).

وفي المقابل، يتمتع الأفراد ذوو متلازمة داون ببعض مواطن القوة مقارنة بجوانب الضعف السابقة وبالمصابين بإعاقات ذهنية أخرى، ومن أبرزها:

6. سرعة اكتساب التعلم من خلال التقليد، مع حدة بصرية جيدة فيما يخص التمييز بين الأشكال والصور.
7. استعداد لغوي نسبي، حيث يلاحظ أن مستوى الفهم لديهم غالباً أعلى من مستوى التعبير، وإن كان في المتوسط أدنى من أقرانهم الأسوياء (15)
- 3- الخصائص الاجتماعية والانفعالية

يعتمد تطور الخصائص الاجتماعية والانفعالية لدى الأطفال المصابين بمتلازمة داون على عاملين رئيسيين: القدرة العقلية والمثيرات البيئية، ويُقصد بالأخيرة عملية التنشئة الاجتماعية (16). ومن أبرز ملامح هذه الخصائص ما يلي:

- بالرغم من وجود بطء في النمو الجسمي وتأخر في التطور اللغوي مقارنةً بالأطفال العاديين، إلا أن الأطفال المصابين بمتلازمة داون يُظهرون تبايناً واسعاً فيما بينهم في هذه الجوانب
- لا تعكس السمات الشكلية المرتبطة بالمتلازمة بالضرورة القدرات الفردية للطفل، حيث تتأثر شخصية المصاب بشكل كبير بالعوامل الأسرية والخلفية الاجتماعية (17)
- يسود اعتقاد خاطئ بأن جميع الأطفال ذوي متلازمة داون يتسمون بالموودة والعاطفة، في حين أن لديهم – كغيرهم – سلوكيات سلبية مثل العناد وسرعة تشتت الانتباه (18).
- تميل بعض التقارير إلى وضع شخصياتهم في قوالب نمطية تشبه مظهرهم الجسدي، إذ غالباً ما يُنظر إليهم على أنهم مصدر للمرح والدفء، إلا أن الدراسات بينت أنهم إذا تعرضوا للضغط لأداء مهام تتجاوز قدراتهم فقد يُظهرون ردود فعل انفعالية سلبية مثل الغضب أو العدوانية (17)
- فيما يتعلق بمهارات العناية الذاتية، فإن الكثير من الأطفال المصابين بمتلازمة داون قادرون على تطوير هذه المهارات شريطة تلقيهم التعليم والتدريب المناسب منذ الصغر ضمن برامج موجهة (18) (جدول 1).

جدول (1) متوسط العمر الزمني للأطفال العاديين ومتلازمة داون الذي تبدأ فيه مهارة العناية الذاتية⁽¹⁹⁾

مهارة العناية الذاتية	متوسط العمر الزمني للأطفال العاديين	متوسط العمر الزمني للأطفال متلازمة داون
استخدام اليد والاصابع	8 أشهر	12 شهر
استخدام الملعقة \ الشوكة	13 شهر	20 شهر
التحكم بالمتانة	32 شهر	48 شهر
التحكم بالأمعاء	29 شهر	42 شهر
خلع الملابس	32 شهر	40 شهر
لبس الملابس	47 شهر	58 شهر

4- الخصائص الحركية

أولاً: الحركات الكبيرة

تتأثر الحركات الكبرى لدى الأطفال المصابين بمتلازمة داون نتيجة انخفاض التوتر العضلي وضعف التوازن بين قوة العضلات القابضة والباسطة، مما يؤدي إلى تأخر في اكتساب العديد من المهارات الحركية⁽²⁰⁾. وتشمل هذه المهارات ما يلي:

- التحكم بالرأس: يظهر تأخر واضح في قدرة الطفل على التحكم بالرأس بسبب ضعف التوتر العضلي وتأثيره على التوازن⁽²¹⁾
- الالتفاف (الانقلاب): تُعد هذه الحركة من أوائل الطرق التي يستخدمها الرضيع لتغيير وضعه، وتعكس التحكم بعضلات الكتف، إلا أن معظم أطفال متلازمة داون يتأخرون في إتقان هذه المهارة⁽²²⁾
- الجلوس: يجلس الأطفال عادةً مع ميل الرأس إلى الخلف واتساع الأرجل، نتيجة ضعف عضلات البطن وكبر حجمها مقارنة بالأطفال العاديين.
- الزحف: يتميز زحفهم بالسرعة مع تباعد الأرجل ولقها إلى الخارج، ويشمل طريقتين رئيسيتين:
 1. الزحف على الأكواع.
 2. الزحف باستخدام راحة اليد⁽²¹⁾
- الحبو: قد يتخطى بعض الأطفال مرحلة الحبو التقليدية، ويلجأ البعض الآخر إلى الزحف على المؤخرة في وضع الجلوس، مما يؤدي إلى تأخير في مهارة المشي⁽²⁰⁾
- الوقوف: يجب تجنب إجبار الأطفال على الوقوف قبل أن تكتمل قوتهم العضلية لتفادي مشاكل هيكلية مثل تقوس الركبتين والتفاف الساقين نتيجة رخاوة الأربطة والأنسجة العضلية⁽²³⁾
- المشي: عادةً يبدأ معظم أطفال متلازمة داون في المشي في عمر يتراوح بين 18 شهراً و4 سنوات⁽²²⁾.

ثانياً: الحركات الدقيقة



تشمل الحركات الدقيقة المهارات اليدوية والتحكم في العضلات الصغيرة، ويلاحظ تأخر واضح لدى أطفال متلازمة داون في اكتساب هذه المهارات مقارنة بالأطفال الأصحاء(23)

الخصائص اللغوية

على الرغم من الفروق الفردية بين الأطفال، يُلاحظ أن معظم المصابين بمتلازمة داون يعانون من تأخر في النطق والتطور اللغوي(12)، حيث تتمثل أبرز ملامحهم اللغوية فيما يلي:

- تأخر في نطق الكلمة الأولى.
- نمو المعجم اللغوي لديهم يكون أبطأ من الأطفال العاديين.
- استخدام جمل بسيطة تتكون عادةً من كلمتين، مع صعوبة في تطبيق القواعد اللغوية بشكل صحيح ضمن الجمل

أسباب حدوث متلازمة داون

تتعدد الأسباب المؤدية إلى الإصابة بمتلازمة داون، ويمكن تلخيصها فيما يلي:

1- الخلل الفطري (الكروموسومي): ينتج هذا الخلل بنوعين رئيسيين:

- النوع الأول (الأكثر شيوعاً): يحدث عندما يمتلك الطفل نسخة إضافية من الكروموسوم رقم 21، بحيث يصبح مجموع كروموسوماته 47 بدلاً من 46، وهو العدد الطبيعي (24). يؤدي هذا الخلل في عدد الكروموسومات إلى تغييرات في الملامح الجسمية والوظائف الحيوية، مع تفاوت في القدرات العقلية، إذ غالباً يقف النمو العقلي للطفل عند مستوى ثماني سنوات تقريباً. ويلاحظ أن الأطفال المصابين يتشابهون في الصفات الخارجية نتيجة وجود نفس الخلل في الكروموسوم 21، مما يولد هذه الخصائص المميزة(24)
- النوع الثاني (الإزفاء الروبرتسوني): يمثل حوالي 5% من الحالات، ويحدث عندما يرتبط الكروموسوم رقم 21 بكروموسوم آخر، غالباً الكروموسوم رقم 14، مما يؤدي إلى نقص في عدد الكروموسومات مع الحفاظ على الكمية الجينية. ينتج عن ذلك تغير في النمط النووي للخلايا بحيث تصبح مشابهة للخلايا المصابة بمتلازمة داون(25)

2- تقدم عمر الأم: بعد تقدم سن الأم من العوامل المهمة المرتبطة بزيادة احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون (انظر جدول 2). ومع ذلك، لا يعني هذا أن جميع الأمهات اللاتي يحملن في سن متأخرة سينجبن أطفالاً مصابين. كلما تقدمت الأم في العمر، ارتفعت احتمالية حدوث خلل وتشوهات في جينات البويضة، وذلك نتيجة ضعف البنية الجسدية ونقص الصبغات الحاملة للجينات، مما قد يؤدي إلى خلل جسدي أو عقلي لدى الجنين. وتشير الأبحاث إلى أن سبب الخلل غالباً يكون في البويضة الأنثوية، ويظهر عند حدوث انقسام البويضة أثناء عملية التكوين(26)



الجدول (2) العلاقة بين سن الأم وإنجاب طفل بمتلازمة داون (26)

عمر الأم	المخاطر عند الولادة
من 15 إلى 24 سنة	1 من أصل 1300
من 25 إلى 29 سنة	1 من أصل 1100
35 سنة	1 من أصل 350
40 سنة	1 من أصل 100

3 - عوامل إضافية مرتبطة بمتلازمة داون

- 1- زواج الأقارب: يزيد زواج الأقارب من احتمالية إنجاب أطفال مصابين بتشوهات وارتفاع احتمالية وجود متلازمة داون، خصوصاً عند صلة القرابة القريبة جداً. لذلك يُنصح بتجنب زواج الأقارب لضمان ولادة أجيال صحية وخالية من الحالات التي تحتاج إلى رعاية خاصة (27)
- 2- الأسباب الوراثية: تُعد متلازمة داون بشكل عام خللاً فطرياً لا يُورث عبر الأجيال، إلا أن الحالة الانتقالية (النوع الثاني من المتلازمة) قد تكون وراثية. ففي هذه الحالة يكون أحد الوالدين حاملاً طبيعياً لحالة انتقال كروموسوم 21، حيث تكون وظائفه الحيوية سليمة. وعلى الرغم من كونه حاملاً للحالة، فإن احتمال إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون يكون قائماً، مع الإشارة إلى أن هذا النوع لا ينتقل عبر عدة أجيال وإنما يظهر في جيل واحد (27)
- 3- العادات غير الصحية: أظهرت الدراسات الحديثة أن سوء التغذية خلال فترة الحمل من الأسباب المؤثرة في حدوث متلازمة داون. وتشمل العادات غير الصحية الاعتماد على الوجبات السريعة الغنية بالدهون وقلة تناول الخضروات التي تحتوي على العناصر الغذائية الضرورية للجنين، بما في ذلك حمض الفوليك الذي يحمي الجنين من التشوهات. ومع ذلك، تشير بعض الأبحاث إلى أن سوء التغذية ليس من الأسباب الرئيسية، كما تظهر حالات التوأم التي يولد فيها أحدهما سليماً والآخر مصاباً بمتلازمة داون رغم أن تغذية الأم كانت واحدة لكل الجنينين (28)
- 4- حالات الحمل والولادة المتعددة: ترتفع احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون لدى النساء اللواتي لديهن عدد كبير من الإنجاب، نتيجة الضعف العام الذي قد يصيب الجسم مع كثرة الحمل والولادة (27)

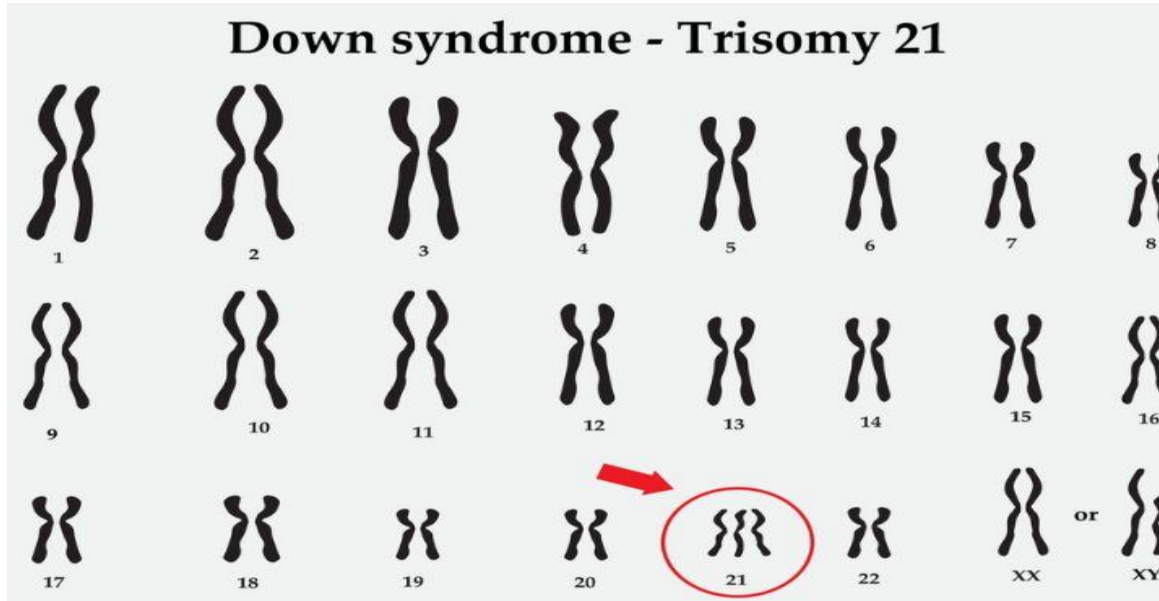
أنواع متلازمة داون

تحدث التغيرات الكروموسومية في متلازمة داون بثلاث صور رئيسية، مما يؤدي إلى وجود ثلاثة أنواع مختلفة للمتلازمة. وتختلف الأعراض وشدة الإعاقة الذهنية والصفات الجسمية تبعاً لنوع المتلازمة (29)

النوع الأول: التثلث الصبغي 21 (Trisomy 21) أو عدم الانفصال (Nondisjunction)

في هذا النوع، تحتوي كل خلية من خلايا الجسم على ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21 بدلاً من نسختين، ليصبح مجموع الكروموسومات في كل خلية 47 كروموسوماً بدلاً من 46. يحدث هذا النوع نتيجة عدم انفصال زوج الكروموسومات رقم 21 أثناء تكوين البويضة أو الحيوان المنوي، وقد يكون السبب غير معروف في بعض الحالات. يمثل التثلث الصبغي 21 النوع الأكثر شيوعاً من متلازمة داون،

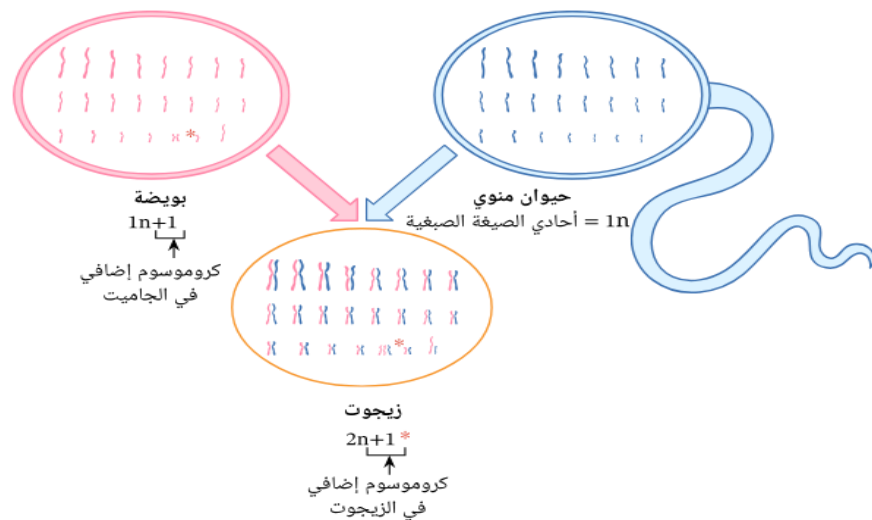
حيث يشكل نحو 90-95% من الحالات، ويرتبط بشكل خاص بتقدم عمر الأم أثناء الحمل (الشكل (4)).



الشكل (4): التثلث الصبغي 21 (30)

النوع الثاني: الفسيفسائية (Mosaicism)

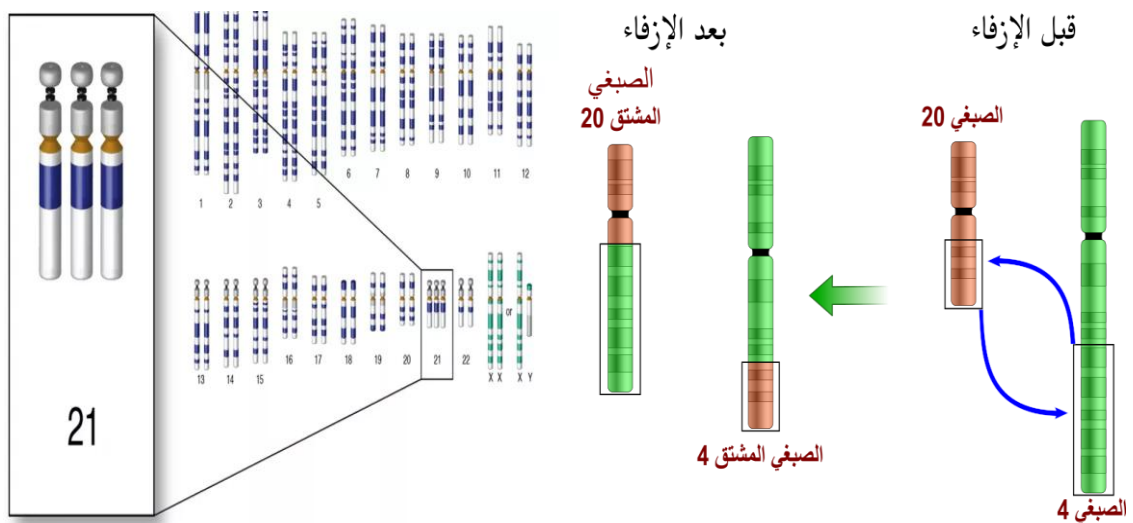
في حالة متلازمة داون الفسيفسائية، تظهر بعض الخلايا وهي تحمل ثلاث نسخ من الكروموسوم 21، في حين تبقى الخلايا الأخرى طبيعية بعددها المعتاد (46 كروموسومًا). فمثلاً قد تكون خلايا الدم طبيعية، بينما تظهر خلايا الجلد التثلث الصبغي للكروموسوم 21. يشكّل هذا النمط ما يقارب 1-2% فقط من مجمل الحالات، وينشأ الخلل بعد حدوث الإخصاب، لذلك فهو لا يُعد من الأنماط الوراثية ولا ينتقل من الوالدين. ويُعتبر هذا الشكل الأخف بين أنواع المتلازمة، نظرًا لاحتفاظ المصاب بجزء كبير من خلاياه السليمة، مما يمنحه عادة قدرات معرفية وإدراكية أفضل مقارنةً بالأنماط الأخرى. (الشكل (5)).



الشكل (5): متلازمة داون الفسيفسائية (31)

النوع الثالث: الانتقال الكروموسومي (التبديل الصبغي) (Translocation)

يُطلق على هذا الشكل من متلازمة داون اسم المتلازمة الإزفانية (انظر الشكل 6)، حيث يحدث انتقال لجزء من الكروموسوم 21 ليلتحم مع كروموسوم آخر، غالبًا مع الكروموسوم 14 أو 15. ونتيجة لذلك يبقى العدد الكلي للكروموسومات في الخلية 46، إلا أن أحدها يحتوي على مقطع إضافي من الكروموسوم 21. يشكل هذا النوع ما نسبته 3-4% من مجموع الحالات، وهو يتميز عن غيره بأنه لا يرتبط بعمر الأم أو الأب عند حدوث الحمل. كما أنه يُعد الشكل الوحيد الذي قد ينتقل وراثيًا من أحد الوالدين إلى الأبناء بغض النظر عن عامل العمر. (3)



الشكل (6): متلازمة داون الإزفانية (25)

هل متلازمة داون وراثية؟

معظم أشكال متلازمة داون لا تكون وراثية. فمثلًا، كل من التثلث الصبغي 21 والفسيفسائية ينتجان عن خلل في انقسام الكروموسومات أثناء تكوّن البويضة أو الحيوان المنوي أو في المراحل الأولى من تكوّن الجنين، دون معرفة سبب محدد لذلك. أما النمط الإزفاني (الانتقال الكروموسومي) فيُعد استثناءً، إذ يمكن أن يكون ذا طابع وراثي. ففي بعض الحالات، يحمل أحد الأبوين ما يُعرف بالانتقال المتوازن، وهو تغير في ترتيب المادة الوراثية بين الكروموسوم 21 وكروموسوم آخر، من دون أن تظهر على الشخص أي علامات مرضية. وعند انتقال هذا الترتيب إلى الأبناء بشكل غير متوازن، قد ينتج عنه ظهور متلازمة داون الإزفانية لدى الطفل (32).

مضاعفات متلازمة داون

يتميز الأفراد المصابون بمتلازمة داون بارتفاع احتمالية تعرضهم لمجموعة واسعة من الاضطرابات الصحية والأمراض المزمنة مقارنة بغيرهم من الأفراد. فقد تشير الدراسات إلى ارتباط هذه المتلازمة بزيادة مخاطر الإصابة بعيوب القلب الخلقية، واضطرابات الجهاز الهضمي، ومشكلات الغدة الدرقية، إضافةً إلى ضعف المناعة وما يترتب عليه من قابلية أكبر للعدوى. كما يمكن أن يواجه المصابون مشكلات في السمع أو الرؤية، إلى جانب قابلية أعلى للإصابة بالسمنة واضطرابات النوم. وتؤكد هذه المعطيات



أهمية المتابعة الطبية المستمرة والتدخل المبكر من أجل تحسين نوعية حياة الأفراد المصابين والحد من المضاعفات الصحية طويلة المدى. (33)، وتشمل أبرز المضاعفات ما يلي:

- مشاكل قلبية: يولد نحو نصف الأطفال المصابين بمتلازمة داون بعيوب في القلب (34)
- اضطرابات الجهاز الهضمي: مثل الارتجاع المعدي والمغص المعوي أو الانسداد
- البدانة: زيادة الوزن الشديد الذي قد يؤدي إلى مشاكل صحية إضافية.
- مشاكل التنفس: تشمل انقطاع التنفس أثناء النوم، والربو، وارتفاع ضغط الدم الرئوي.
- اضطرابات الغدة الدرقية.
- مشاكل السمع والبصر: مثل إعتام عدسة العين وفقدان السمع الجزئي أو الكلي.
- النوبات أو الصرع
- الإصابة بسرطان الدم (ابيضاض الدم) في الطفولة.
- الخرف المبكر (35)

الوقاية من مضاعفات متلازمة داون

لتقليل خطر المضاعفات المرتبطة بمتلازمة داون، يُنصح باتباع مجموعة من الإجراءات الوقائية، منها:

- التطعيم الدوري: ينبغي على الأفراد المصابين بمتلازمة داون، وخصوصاً أولئك الذين يعانون من أمراض مزمنة في القلب أو الجهاز التنفسي، الالتزام بالتطعيمات الوقائية ضد فيروسات الإنفلونزا والبكتيريا المسببة للتهابات الجهاز التنفسي. يُسهم هذا الإجراء في تقليل خطر المضاعفات الصحية الخطيرة وتحسين جودة الحياة، نظراً لزيادة تعرض هؤلاء الأفراد للعدوى وضعف قدرتهم على مقاومة الالتهابات مقارنةً بالأشخاص الأصحاء.
- علاج الغدة الدرقية: يعطى هرمون الثايروكسين (Thyroxine) في حال إصابة المريض بخمول الغدة الدرقية (36).
- المضادات الحيوية الوقائية: يُنصح المصابون بتشوهات قلبية بتناول المضادات الحيوية الوقائية قبل التدخلات الجراحية أو علاج الأسنان، للوقاية من التهاب شغاف القلب البكتيري (Bacterial Endocarditis) (37)
- علاج الالتهابات المبكر: معالجة التهابات الجهاز التنفسي والأذن الوسطى بسرعة عند حدوثها.
- الأدوية المضادة للتشنجات: تُعطى في حال إصابة المريض بالصرع
- علاج الأمراض الجلدية: استخدام المضادات الحيوية الموضعية عند الحاجة.
- مكافحة البدانة: الحفاظ على التغذية الصحية والوزن المناسب.
- اتباع قواعد النظافة العامة للوقاية من العدوى والأمراض
- الفحص الوقائي الدوري: يشمل الأسنان، الفم، السمع، والبصر للكشف المبكر عن المشكلات الصحية.
- التدخل الجراحي المبكر: في حال وجود تشوهات خلقية، لضمان أفضل النتائج الصحية للمريض

فحص متلازمة داون (Down Syndrome Test)



- يشمل فحص متلازمة داون مجموعة من التحاليل والفحوصات المصممة لتحديد احتمالية إصابة الجنين بمتلازمة داون. يمكن إجراء هذه الفحوصات أثناء الحمل للكشف المبكر عن المتلازمة، كما يمكن تشخيصها بعد الولادة من خلال تحليل (38)

References

1. Määttä T, Tervo-Määttä T, Taanila A, Kaski M, Iivanainen MJDsr, practice. Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down syndrome. 2006;11(1):37-43.
2. Arumugam A, Raja K, Venugopalan M, Chandrasekaran B, Kovanur Sampath K, Muthusamy H, et al. Down syndrome—A narrative review with a focus on anatomical features. 2016;29(5):568-77.
3. Antonarakis SE, Skotko BG, Ruffi MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. 2020;6(1):9.
4. Álvarez I, Wendel JFJMp, evolution. Ribosomal ITS sequences and plant phylogenetic inference. 2003;29(3):417-34.
5. Lattier JD, Chen H, Contreras RNJJotASfHS. Variation in genome size, ploidy, stomata, and rDNA signals in Althea. 2019;144(2):130-40.
6. Mazurek D, Wyka JJRPZH. Down syndrome-genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. 2015;66(3).
7. Ivanovski I, Djuric O, Broccoli S, Caraffi SG, Accorsi P, Adam MP, et al. Mowat-Wilson syndrome: growth charts. 2020;15(1):151.
8. Erinjeri LJ. Study of the Clinical Features and Thyroid Profile in Children with Down Syndrome: Rajiv Gandhi University of Health Sciences (India); 2009.
9. Haseeb A, Huynh E, ElSheikh RH, ElHawary AS, Scelfo C, Ledoux DM, et al. Down syndrome: a review of ocular manifestations. 2022;14:25158414221101718.
10. Latash M, Wood L, Ulrich D. What is currently known about hypotonia, motor skill development, and physical activity in Down syndrome. 2008.
11. Lott IT, Dierssen MJTLN. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. 2010;9(6):623-33.
12. Buckley S, Bird GJDsR, practice. Teaching children with Down syndrome to read. 1993;1(1):34-9.
13. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, Skotko B, Schwartz A, editors. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics; 2015: Wiley Online Library.



14. Mento G, Scerif G, Granzio U, Franzoi M, Lanfranchi SJCD. Dissociating top-down and bottom-up temporal attention in Down syndrome: A neuroconstructive perspective. 2019;49:81-93.
15. Kasari C, Sigman M. Expression and understanding of emotion in atypical development: Autism and Down syndrome. Emotional development in atypical children: Psychology Press; 2014. p. 109-30.
16. Galeote M, Arias-Trejo N, Angulo-Chavira AQ, Checa EJJoCL. The role of imageability in noun and verb acquisition in children with Down syndrome and their peers with typical development. 2024;51(3):616-36.
17. Alrayes N, Issa NM, Alghubayshi OY, Al-Amaa JY, Alsabban AH, Al Shaer DS, et al. Quality of life in children with Down syndrome and its association with parent and child demographic characteristics: Parent-reported measures. 2024;12(1):e2337.
18. Figueroa M, Darbra SJJARiID. Language and Ageing in Adults With Down Syndrome: An Analysis of Receptive and Expressive Language Measures. 2025;38(1):e13330.
19. Cibrian FL, Chen YY, Anderson K, Abrahamsson CM, Motti VGJUAitIS. Limitations in speech recognition for young adults with down syndrome. 2025:1-19.
20. Malak R, Kostiukow A, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Samborski WJMsmimjoe, research c. Delays in motor development in children with Down syndrome. 2015;21:1904.
21. Malak R, Kotwicka M, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Szamborski WJAoA, Medicine e. Motor skills, cognitive development and balance functions of children with Down syndrome. 2013;20(4).
22. Burns Y, Gunn P. Down syndrome: Moving through life: Springer; 2013.
23. Sacks B, Buckley SJDSN, Update. What do we know about the movement abilities of children with Down syndrome? 2003;2(4):131-41.
24. O'Leary L, Hughes-McCormack L, Dunn K, Cooper SAJJARiID. Early death and causes of death of people with Down syndrome: a systematic review. 2018;31(5):687-708.
25. Lestari EL, Utari A, Winarni TI, Hendrianingtyas MJJIJoCP, Laboratory M. Down Syndrome Combined with Robertsonian Translocation (13; 14) Carrier. 2025;31(2):207-10.
26. Gustafson J, Dera A, Petrovic SJPotNAoS. Expression of modified rye ribosomal RNA genes in wheat. 1988;85(11):3943-5.



27. Ray A, Oliver TR, Halder P, Pal U, Sarkar S, Dutta S, et al. Risk of Down syndrome birth: Consanguineous marriage is associated with maternal meiosis-II nondisjunction at younger age and without any detectable recombination error. 2018;176(11):2342-9.
28. Antony ACJTAjocn. In utero physiology: role of folic acid in nutrient delivery and fetal development. 2007;85(2):598S-603S.
29. Gan Y, Liu F, Chen D, Wu Q, Qin Q, Wang C, et al. Chromosomal locations of 5S and 45S rDNA in Gossypium genus and its phylogenetic implications revealed by FISH. 2013;8(6):e68207.
30. Modi D, Berde P, Bhartiya DJRBO. Down syndrome: a study of chromosomal mosaicism. 2003;6(4):499-503.
31. Papavassiliou P, Charalsawadi C, Rafferty K, Jackson-Cook CJAJoMGPA. Mosaicism for trisomy 21: a review. 2015;167(1):26-39.
32. Kamat A. Down Syndrome: Historical, Genetic, Clinical, and Ethical Perspectives. Down Syndrome Screening: A Practical Guide: Springer; 2024. p. 1-26.
33. Natividade MMP, Moreira AJ, Nassif LS, Santos BRAd, Borin MC, Alvares-Teodoro J, et al. Causes of Down syndrome regression disorder: a scoping review. 2025;19(Suppl 1):e20240233.
34. Haider A, Khan S, Tafweez R, Yaqoob MJJoMS. Gender and its association with cardiac defects in down syndrome population at Children Hospital & Institute of Child Health, Lahore, Pakistan. 2024;40(3Part-II):371.
35. Rubenstein E, Tewolde S, Michals A, Weuve J, Fortea J, Fox MP, et al. Alzheimer dementia among individuals with Down syndrome. 2024;7(9):e2435018-e.
36. Szybiak-Skora W, Cyna W, Lacka KJIJoMS. Autoimmune Thyroid Disease in Patients with Down Syndrome. 2024;26(1):29.
37. Ghezzi M, Garancini N, De Santis R, Gianolio L, Zirpoli S, Mandelli A, et al. Recurrent respiratory infections in children with Down syndrome: A review. 2024;11(2):246.
38. Sebire E, Rodrigo CH, Bhattacharya S, Black M, Wood R, Vieira RJPo. The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: a systematic review and meta-analysis. 2024;19(5):e0298643.