

متلازمة داون ، اسبابه ، وانواعه Review

أميرة عبد المنعم ياسين ، محمود إبراهيم الكنعاني

أسيل مقداد حاتم عبد الواحد ، طيبة احمد مطلق

Corresponding Author: E-mail: ameerah@uosamarra.edu.iq

mahmood.153@uosamarra.edu.iq aseel.mh@uosamarra.edu.iq

مستخلص:

تُعد متلازمة داون من أكثر الاضطرابات الكروموسومية شيوعاً في العالم، وتنتج عن وجود نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم 21. تُصيب هذه المتلازمة طفلاً واحداً تقريباً من كل 700 مولود حي، ويزداد خطر الإصابة مع تقدم عمر الأم. تشمل الأعراض الإعاقات الذهنية بدرجات متفاوتة، وملامح جسدية مميزة، ومشاكل صحية مرافقة تشمل عيوب القلب الخلقية واضطرابات الغدة الدرقية ومشاكل السمع والبصر. يمكن الكشف المبكر عن الحالة من خلال الفحوصات غير الغازية مثل فحص الحمض النووي الحر في دم الأم (NIPT) أو الفحوصات التشخيصية مثل بزل السائل الأمنيوسي. تستعرض هذه المقالة الأسس الوراثية والخصائص السريرية وطرق التشخيص لمتلازمة داون، مع التركيز على الأبحاث الوبائية والتغذية الحديثة. تلعب التغذية المتوازنة الغنية بالزنك والبولات ومضادات الأكسدة دوراً مهماً في دعم النمو الإدراكي والصحة العامة للأطفال المصابين. تؤكد هذه المراجعة على أهمية التشخيص المبكر والرعاية الشاملة والتدخل التغذوي لتحسين نوعية الحياة لدى الأفراد المصابين بمتلازمة داون.

الكلمات المفتاحية: متلازمة داون، اعراضها، تشخيصها، علاجها.

Down syndrome, causes and types :Review

Ameerah Abdulmunem Yassen , Mahmood I. M. Alkanaani ,

Aseel Mokdad Hatam Abdul Wahed , Tiba Ahmed Mutlag

College of Applied Sciences, Samarra University, Samarra

Corresponding Author: E-mail: ameerah@uosamarra.edu.iq

mahmood.153@uosamarra.edu.iq aseel.mh@uosamarra.edu.iq

Abstract :

This review provides a thorough and current synthesis of the genetic mechanisms, clinical features, diagnostic methodologies, and management strategies of Down syndrome, emphasizing recent findings from epidemiological and nutritional studies. Down syndrome is a prevalent chromosomal disorder globally, resulting from the presence of an additional copy of chromosome 21, either in whole or in part. It happens in about 1 out of every 700 live births, and the mother's age is the most important risk factor. Clinical manifestations encompass intellectual disability of varying severity, distinctive physical characteristics, and related health complications such as congenital heart defects, thyroid disorders, and auditory and visual impairments. Noninvasive prenatal testing (NIPT) or diagnostic tests like amniocentesis can help find problems early. Recent research underscores the significance of a balanced diet abundant in zinc, folate, and antioxidants for promoting cognitive development and enhancing overall health in individuals with Down syndrome. This review underscores the essential importance of prompt diagnosis, holistic healthcare, and nutritional intervention in enhancing the quality of life for individuals with Down syndrome.

Keywords: *Down syndrome, symptoms, diagnosis, treatment .*

المقدمة

حتى اليوم، كما لم يثبت وجود أي ارتباط بين حدوث المتلازمة ونمط تغذية الأم أو الأب أو إصابتهم بأي مرض قبل الحمل أو بعده (4). العامل الوحيد الذي أثبت علمياً ارتباطه بزيادة الخطر هو عمر الأم؛ فكلما تقدمت المرأة في السن ارتفع احتمال إنجاب طفل مصاب، ويصبح الخطر أوضح بعد سن 35 عاماً (5). ومع ذلك، فإن ذلك لا يعني أن النساء الأصغر من 35 عاماً لا يمكن أن يُنجبن أطفالاً مصابين، إذ تُسجّل نسبة غير قليلة من الحالات لدى أمهات في أعمار أقل (5).

لا يُعرف على وجه الدقة متى ظهرت متلازمة داون لأول مرة، غير أن الطبيب إسكيورول نشر عام 1838م بحثاً وصف فيه مجموعة من الأطفال الذين تشابهوا في ملامح خلقية تتوافق مع ما نعرفه اليوم بمتلازمة داون. ومنذ ذلك الحين، تميّزت هذه الحالة عن غيرها من حالات التخلف العقلي وتمت تسميتها بمتلازمة داون (6).

المنهجية (Methods of Literature Search)

تم إجراء مراجعة منهجية للأدبيات العلمية المنشورة حول متلازمة داون باستخدام قواعد البيانات الإلكترونية التالية: PubMed، Scopus، Google Scholar، و Web of Science. شملت فترة البحث المقالات المنشورة من عام 2000 حتى عام 2025، مع التركيز الأساسي على الدراسات الحديثة المنشورة بين عامي 2015-2025.

استراتيجية البحث: استخدمت الكلمات المفتاحية التالية: «Down syndrome»، «Trisomy 21»، «chromosomal abnormalities»، «prenatal diagnosis»، «NIPT»، «nutrition»، «cognitive development»، «antioxidants»، «zinc»، «folate»، وتركيباتها المختلفة.

تُعد متلازمة داون من أكثر الاضطرابات الكروموسومية شيوعاً وأهمية من الناحية الطبية والاجتماعية. تؤثر المتلازمة على القدرات الذهنية والجسدية مما يتطلب دعماً أسرياً ومجتمعياً خاصاً. تحتوي نواة الخلية البشرية الطبيعية على 23 زوجاً من الكروموسومات المتماثلة والتي تحتوي بدورها على الجينات المسؤولة عن تكوين الإنسان. وهذه المادة الوراثية لها علاقة بطائفة من الأمراض الوراثية التي تصيب الإنسان، وكان أول ما اكتُشف بطبيعة الحال الاختلافات في العدد الكروموسومي، فإذا زاد كروموسوم واحد على الكروموسومين اللذين يميلان رقماً معاً في سلم الترتيب نتج عن ذلك متلازمة داون (1).

وُصفت هذه الحالة لأول مرة طبياً في عام 1866 من قبل الطبيب الإنجليزي جون لانجدون داون (John Langdon Down)، واشتُقت كلمة داون من اسم العالم الذي وصف الحالة لأول مرة (2). وهذه المتلازمة أكثر الأمراض الكروموسومية انتشاراً في الإنسان والتي تؤدي إلى اضطراب ذهني وجسدي، وهي ناتجة عن خلل في عدد الكروموسومات متمثلاً في زيادتها، والكروموسوم الزائد هو نسخة ثالثة من الكروموسوم رقم 21، فبدل أن يأخذ الجنين نسختين فقط من الكروموسوم 21 يأخذ ثلاث نسخ. وهو ما يعطي هؤلاء الأطفال صفات معينة ويؤثر على حالتهم الصحية بشكل عام (3). تظهر متلازمة داون في جميع المجتمعات البشرية على اختلاف الطبقات الاجتماعية وفي كل بلدان العالم. وما زالت الأسباب الدقيقة لزيادة نسخة الكروموسوم 21 أثناء انقسام الخلايا غير معروفة

العدد الطبيعي من الكروموسومات (46)، والبعض الآخر يحوي 47 كروموسوماً مع نسخة إضافية من الكروموسوم 21، ويمثل هذا النوع قرابة 1-3% من الحالات (7-10).

معدل حدوث متلازمة داون

يمكن أن تحدث متلازمة داون لأطفال يولدون لأمهات في مختلف الأعمار، لكن احتمال الإصابة يزداد بوضوح مع تقدم عمر الأم. فعلى سبيل المثال، تبلغ درجة خطورة ولادة طفل مصاب بثلاث الكروموسوم 21 نحو 1 لكل 900 ولادة حية لدى الأمهات بعمر 30 سنة، بينما ترتفع النسبة إلى نحو 1 لكل 40 ولادة حية عند عمر 44 سنة (11,12).

أما احتمال تكرار الإصابة بعد ولادة طفل واحد مصاب فيبلغ في المتوسط حوالي 1٪، لكن بالنسبة للأمهات اللواتي تزيد أعمارهن عن 35 عامًا فإن خطر التكرار يرتفع إلى نحو أربعة أضعاف مقارنة بالأمهات الأصغر سنًا. (11,13) وفي هذه الحالات يمكن أن يكون نصف الأجنة مصابًا بمتلازمة داون والنصف الآخر باضطرابات كروموسومية أخرى. (13)

بالنسبة لمتلازمة داون الناتجة عن انتقال كروموسومي (Translocation)، فإن أقل من نصف هذه الحالات يكون فيها أحد الأبوين حاملًا لانتقال متوازن في خلاياه. وعندما تكون الأم هي الحاملة، يقدر احتمال إصابة الأبناء بنحو 10٪، في حين ينخفض الخطر إلى نحو 2.5٪ إذا كان الأب هو الحامل للانتقال الكروموسومي. وإذا كان كلا الوالدين سليمين (انتقال غير وراثي) فإن احتمال حدوث الحالة يقل عن 1٪ (14).

معايير الاشتغال:

دراسات منشورة في مجلات علمية محكمة
أبحاث أصلية، مراجعات منهجية، تجارب سريرية، ودراسات وبائية

دراسات باللغة الإنجليزية أو العربية
دراسات تناول الجوانب الوراثية، السريرية، التشخيصية، أو التغذوية لمتلازمة داون

معايير الاستبعاد:

دراسات غير منشورة أو ملخصات المؤتمرات فقط
مقالات الرأي الشخصي دون دعم بيانات علمية

أنواع متلازمة داون

توجد ثلاثة أنواع رئيسية من متلازمة داون، تختلف في آليتها الوراثية لكنها تشترك في معظم الخصائص السريرية:

الثلاث الحادي والعشرين (Trisomy 21) الكامل

يُعدّ الشكل الأكثر شيوعاً، حيث تحتوي جميع خلايا الجسم على ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم 21 بدلاً من نسختين، فيصبح المجموع 47 كروموسوماً. تمثل هذه الحالة نحو 95-90% من جميع حالات متلازمة داون (7-10).

الانتقال الكروموسومي (Translocation)

يحدث عندما ينفصل كروموسوم 21 أو جزء منه ويلتحم بكروموسوم آخر، فيبدو العدد الكلي للكروموسومات طبيعياً (46)، لكن المادة الوراثية الإضافية تؤدي إلى ظهور الصفات السريرية لمتلازمة. ويشكّل هذا النوع حوالي 6-3% من الحالات (7-10).

النوع الفسيفسائي (Mosaic)

يتميز بوجود خليط من الخلايا: بعضها يحوي

علامات متلازمة داون وكيفية التعرف عليها في
الطفل حديث الولادة.

الأعراض الجسدية والنفسية لمتلازمة داون
تشمل الأعراض الجسدية المميزة لمتلازمة داون
ما يلي:

صغر حجم الرأس وقصر القامة.
دقة ملامح الوجه ووجود عيون مائلة للأعلى.
أنف صغير ومسطح، وراحة كف تحتوي غالباً
على خط واحد.

ضخامة حجم اللسان مع بروز، وتسطح الجزء
الخلفي من الرأس.

غالباً ما تكون اليدين قصيرتان وعريضتان، مع
ضعف في العضلات وأربطة الجسم.

تأخر نمو الطفل في مراحل الرضاعة، والجلوس،
والوقوف، والمشي، والكلام.

العينان تحويان ثنايا جلدية في الجزء الداخلي،
والفم والإذن صغيران.

حوالي 50% من الأطفال لديهم فراغ كبير بين
الإصبع الكبير والثاني في القدم، و60-80% يعانون
ضعفاً شديداً في السمع.

40-45% لديهم عيوب خلقية في القلب،
و12% لديهم مشاكل في الجهاز الهضمي، و10%
يصابون بتشنجات عصبية أو صرع، و3% يعانون
من عتامة في عدسة العين.

تتفاوت الإعاقات الذهنية بين بسيطة ومتوسطة
وشديدة، وفي بعض الحالات يكون معدل الذكاء
طبيعياً.

من الناحية العاطفية، يتميز الأطفال المصابون
بمتلازمة داون بحساسية عاطفية عالية.

قد توجد عيوب أخرى في العظام والمفاصل،
والعمود الفقري العنقي، إضافةً إلى اضطرابات في

القلب والمعدة والأمعاء والسمع⁽¹⁵⁻²⁰⁾.

متلازمة داون: الأسباب والمضاعفات والوقاية

العوامل المؤثرة في احتمالية ولادة طفل مصاب

متلازمة داون هي واحدة من أهم الأمراض
الوراثية التي تهدد صحة الأطفال، وتنتج عن
خلل في نقل الجينات أو الكروموسومات من الأم
للجنين، مما يؤثر على نمو القدرات العقلية إذا لم يتم
اكتشاف الحالة مبكراً^(21,22). يحتوي جسم الطفل
المصاب عادة على 47 كروموسوماً بدلاً من 46،
ويؤدي ذلك إلى ظهور ملامح جسمية مميزة مثل
قصر القامة ولامح الوجه الخاصة، مع تأخر نمو
القدرات الذهنية، واحتمالية وجود عيوب خلقية في
القلب أو الصدر أو أعضاء أخرى^(20,22). وتشير
الإحصاءات إلى أن متلازمة داون تصيب طفلاً
واحداً تقريباً من بين كل 800 مولود حي، ويزداد
احتمال الإصابة مع تقدم سن الأم بسبب زيادة
الطفرات والتشوهات الجينية، مما قد يرفع أيضاً
خطر الإصابة بأمراض وراثية أخرى مثل فقر الدم
الوراثي وضمور العضلات^(21,23).

تشير الدراسات الحديثة إلى أن العوامل البيئية
مثل التعرض للأشعة، والأمراض الفيروسية، أو
تناول أدوية وهرمونات قبل الحمل قد تزيد من
احتمالية حدوث خلل في انقسام الكروموسومات،
إلى جانب تأثير سن الوالدين، خصوصاً الأم^(20,21).

يمكن الكشف عن حالات متلازمة داون مبكراً
من خلال تحليل عينة من السائل الأمنيوسي في
الشهر الرابع من الحمل لدراسة الكروموسومات
والمؤشرات البيوكيميائية، مما يساعد على اتخاذ
التدابير الطبية المناسبة والحد من المضاعفات
(20,22). كما أن العناية بالتغذية الصحية للطفل
وتوفير الفيتامينات الضرورية تساعد على دعم نمو

غذائي خالٍ من البروتين. ومرض الجلاكتوزيميا، حيث يتم منع رضاعة الأم واستبدالها بتغذية خاصة، مما يمنع حدوث الإعاقة الذهنية (21,23).

المسح الوراثي أثناء الحمل

تشير الدراسات الحديثة إلى أن المسح الوراثي للسيدات أثناء الحمل مهم لمعرفة احتمالية إصابة الأجنة بتشوه خلقي أو تأخر ذهني، ويجرى غالبًا من خلال تحليل دم في الأسبوع العاشر من الحمل، وفي حالة وجود احتمال إيجابي يتم إجراء تحليل تشخيصي جنيني للسائل الأمنيوسي، الذي يحتوي على خلايا من الجنين، للكشف المبكر عن حالات مثل متلازمة داون (20,21). أو وضحت الإحصاءات أن 97٪ من حالات متلازمة داون تحدث نتيجة طفرة أو عوامل عشوائية، بينما 3٪ تكون وراثية من الأب أو الأم. ويزداد خطر الإصابة مع تقدم عمر الأم بعد 35 سنة، والتعرض للأشعة أو الفيروسات، إضافةً إلى عوامل مساعدة مثل التلوث والتدخين (20,22). بالإضافة لذلك، تسمح تقنيات أطفال الأنابيب والحقن المجهرية مع الفحص الكروموسومي للأجنة باختيار الأجنة السليمة ونقلها إلى رحم الأم، مما يقلل من احتمالية انتقال الصفات الوراثية أو الإصابة بأمراض خلقية (21,23). تشير الإحصاءات العالمية إلى أن نسبة الإعاقة تتراوح عالميًا حول 3٪، بينما تصل في بعض الدول العربية إلى 1-10٪. وقد ساعدت الفحوصات المخبرية الحديثة في تقليل نسبة الإعاقة من خلال تشخيص أمراض كان من الصعب اكتشافها سابقًا، مع إمكان الاستفادة من نتائجها في علاج أمراض أخرى مثل السكري وحساسية الصدر والربو (20,21).

الجهاز العصبي والمناعة، والتي تكون غير مكتملة عند المواليد المصابين (21,23).

بعض الدول بدأت برامج المسح الوراثي لحديثي الولادة لتوثيق حالتهم الصحية وتوفير متابعة دقيقة حتى سن الزواج، مما يعزز التدخل المبكر وتحسين نوعية الحياة للطفل المصاب (20,21).

طرق الوقاية من الأمراض الوراثية.

تمثل الأمراض الوراثية نسبة تتراوح بين 2-5٪ من حالات الإعاقة، ويرتبط جزء كبير منها بزواج الأقارب نتيجة انتقال الصفات الوراثية أو وجود خلل في الكروموسومات دون معرفة الأزواج بذلك. وقد أتاحت التقنيات الحديثة مثل الكشف الكروموسومي باستخدام التصوير الرقمي والحواسيب إمكانية مقارنة كروموسومات الطفل مع كروموسومات الأشخاص الأصحاء، ما يسمح بالكشف المبكر عن الخلل الوراثي وتقديم الاستشارة الوراثية قبل الزواج أو بعد ولادة طفل معوق (20,21). أظهرت دراسة أجرتها وحدة الوراثة بمستشفى الجلاء التعليمي في مصر على 900 طفل حديث الولادة باستخدام مسح شامل للمواليد أن هناك 100 حالة مصابة بأمراض وراثية، حيث كان سبب نصف الحالات مرتبطًا بجين واحد غير سليم التركيب. أما على مستوى الكروموسومات، فكان 22٪ تقريبًا من الحالات مصابة بخلل كروموسومي أدى إلى متلازمة داون، بينما شملت باقي الحالات تشوهات في جدار البطن، الجلد، والأطراف (22).

هناك أيضًا أمراض وراثية قابلة للعلاج مثل اضطرابات التمثيل الغذائي الوراثية، على سبيل المثال: مرض الفينيل كيتون يوريا (PKU)، الناتج عن نقص إنزيم لتفكيك البروتين، ويُعالج بنظام

يصلون إلى سن الخمسين، بينما متوسط العمر المتوقع يتراوح في الخمسينيات⁽²⁴⁾.

وسائل منع الحمل وتنظيم الأسرة

يمكن للنساء المصابات بمتلازمة داون استخدام وسائل منع الحمل، مع مراعاة الظروف الصحية. تعتبر أقراص منع الحمل عن طريق الفم الخيار الأنسب غالباً، إلا أنها قد تكون غير مناسبة في حالات معينة مثل الالتهابات الكبدية، سرطان الثدي، النزيف، أمراض القلب، اختلال نشاط الغدة الدرقية، نقص الصفائح الدموية، أو أثناء تناول أدوية الصرع⁽²⁵⁾.

الإنجاب والولادة

المرأة المصابة بمتلازمة داون تستطيع الزواج والإنجاب تحت إشراف عائلي ووسط ظروف اجتماعية وبيئية مناسبة. ومع ذلك، يكون خطر ولادة أطفال مبتسرين أو ناقصي النمو أعلى مقارنة بالنساء غير المصابات. أظهرت دراسة على 26 سيدة أن نتائج الولادات كانت: 10 أطفال طبيعيين تماماً، 10 أطفال مصابون بنفس المرض، طفلان بتأخر عقلي، 3 أطفال بتشوهات خلقية، حالتان من الإجهاض، وحالة وفاة عند الولادة. وفي دراسة أمريكية حديثة على 92 سيدة، تبين أن متوسط سن اليأس لديهم هو 46 سنة، وهو أقل من المتوسط الطبيعي، ما يزيد من خطر الإصابة بهشاشة العظام وتدهور الإدراك العقلي نتيجة نقص هرمون الإستروجين⁽²⁶⁾.

التغذية للأطفال المصابين بمتلازمة داون

أثبتت الأبحاث في مراكز عالمية متخصصة أنّ التغذية المتوازنة تمثل ركيزة أساسية لدعم القدرات الذهنية والحالة الصحية العامة للأشخاص المصابين بمتلازمة داون. فقد أظهرت نتائج العديد من

الصحة الجنسية والإنجابية للأشخاص المصابين بمتلازمة داون

تُظهر الدراسات أن الأشخاص المصابين بالتخلف العقلي لديهم احتياجات جنسية مماثلة للبالغين الطبيعيين، ويستطيعون الزواج والإنجاب في حالات عديدة. ومع ذلك، بالنسبة للأشخاص المصابين بمتلازمة داون، يظهر الرجال تأخرًا في النمو الجنسي وضعفًا في الوظائف الجنسية، بالرغم من أنهم ودودون ويتمتعون بميل عاطفي قوي نحو الآخرين. وغالبًا ما يتزامن هذا التأخر مع قصر القامة. أما النساء المصابات بمتلازمة داون فيمكنهن الإنجاب، وغالبًا ما يُنجبن أطفالاً مصابين بالمتلازمة نفسها⁽¹⁹⁾.

تشير الدراسات إلى أن هذه الفئة من الشباب لا تقتصر احتياجاتهم على الجوانب الجنسية فقط، بل يمتد الأمر إلى الاحتياجات العاطفية، حيث يظهرون القدرة على الحب والارتباط بالشريك، وقد ازدادت معدلات الزواج بين هذه الفئة في المجتمعات الغربية مؤخرًا. كما لوحظ تأخر في بلوغ مرحلة النضج الجنسي لكل من الذكور والإناث. في الإناث، غالبًا ما تكون الدورة الشهرية خالية من الإباضة، بينما لدى الذكور تكون الأعضاء التناسلية صغيرة ويصعب تحقيق الانتصاب والقذف، مع انخفاض عدد الحيوانات المنوية وضعف حركتها، مما يجعل الإنجاب الطبيعي صعبًا للغاية، مع تسجيل حالات نادرة للنجاح الإنجابي⁽²⁰⁾.

تشير الإحصاءات إلى أن أكبر معدل للوفيات يحدث خلال السنوات الخمس الأولى من العمر، نتيجة العيوب الخلقية في القلب، وهي السبب الأكثر شيوعًا للوفاة المبكرة. يُقدر أن حوالي 80% من المصابين يصلون إلى سن الثلاثين، و60%

لذا، من المهم أن يعتاد الأهل والأطفال منذ الصغر على أنماط غذائية صحية ومتوازنة للوقاية من السمنة والحفاظ على صحة جيدة في المراحل اللاحقة من الحياة. إن اعتماد نظام غذائي متوازن غني بالعناصر الأساسية، مع مراقبة دقيقة لاستهلاك الدهون والسكريات، يمثل خطوة محورية في تعزيز الصحة الجسدية والذهنية للأشخاص المصابين بمتلازمة داون، ويساعد في الحد من مضاعفات الأمراض المزمنة وتحسين جودة حياتهم بشكل عام⁽²⁹⁾.

علاقة متلازمة داون بالوراثة

على الرغم من الاعتقاد السابق بأن متلازمة داون مرض وراثي، فإن معظم حالات الإصابة لا تنتقل وراثياً. ومع ذلك، في حالة وجود حالات متلازمة داون ضمن الأقارب، قد يزيد هذا من احتمالية الاعتقاد بوجود نمط وراثي. يوجد نوع نادر من متلازمة داون يكون ناتجاً عن خلل في كروموسومات الوالدين، ويعتبر هذا النوع وراثياً، حيث يمكن أن يتكرر المرض داخل العائلة. يمكن تحديد هذا النوع عن طريق تحليل كروموسومات الطفل المصاب، ويُفضل إجراؤه في عمر مبكر للطفل لتأكيد نوع المتلازمة⁽³⁰⁾.

مع الرعاية الطبية المناسبة، وخاصة معالجة مشاكل القلب، يستطيع هؤلاء الأطفال العيش إلى أعمار متقدمة، وقد تتجاوز أعمار بعضهم الأربعين سنة. غالباً ما يكون الذكور المصابون عقيمين، بينما يمكن للإناث الإنجاب، مع احتمال أن يكون الطفل القادم سليماً بنسبة تصل إلى 50٪. لذلك يُنصح بإجراء اختبار كروموسومات الجنين خلال الحمل، عادة في الأسبوع العاشر أو السادس عشر، للكشف المبكر عن حالات متلازمة داون وتحديد نوعها الوراثي عند الحاجة⁽³¹⁾.

الدراسات أهمية إدراج حمض الفوليك ومجموعة من المضادات الأكسدة ضمن النظام الغذائي، لما لها من دور فاعل في تعزيز القدرات الإدراكية وتحسين الأداء الذهني. كما تُعدّ العناصر المعدنية الأساسية، مثل الزنك والحديد، مكونات غذائية ضرورية تساهم في رفع مستوى الصحة العامة وتقوية المناعة⁽²⁷⁾.

فيما يتعلق بأمراض القلب، يُنصح بالابتعاد عن الأغذية الغنية بالملح والدهون المشبعة والسعرات الحرارية العالية، بما في ذلك المأكولات السريعة، والمخللات، والأجبان شديدة الملوحة. كما ينبغي ترشيد استهلاك المشروبات التي قد تؤثر في ضغط الدم ووظائف القلب للحفاظ على صحة جهاز الدوران والوقاية من أمراض القلب والشرايين. أما في حالة أمراض الكلى، فيُوصى باتباع نظام غذائي منخفض السعرات الحرارية، مع الامتناع عن تناول السكريات البسيطة مثل السكر الأبيض، المربي، العسل، العصائر المحلاة، والشوكولاتة. وبدلاً من ذلك، يُنصح بالإكثار من تناول أطعمة غنية بالعناصر الغذائية المفيدة، مثل البطاطا، الفواكه، الحليب، إضافة إلى البروتينات الصحية كالحوم الحمراء الخالية من الدهون، الأسماك، البيض، والخضراوات الطازجة كالخس والخيار⁽²⁸⁾.

تلعب الكربوهيدرات أيضاً دوراً أساسياً في توفير الطاقة والنشاط، ويُفضل تناول السكريات المعقدة مثل النشويات والبطاطا والمعجنات، لكن مع مراعاة ضبط الكمية لتجنب تراكم السعرات الحرارية الزائدة وزيادة الوزن غير المرغوبة. ويُعد التحكم في الوزن عنصراً بالغ الأهمية، إذ يتميز الأطفال المصابون بمتلازمة داون بنمو جسماني طبيعي مع رخاوة في العضلات، ما يجعلهم أكثر عرضة لزيادة الوزن ابتداءً من عمر السابعة تقريباً.

خلال العلاج الطبيعي، إضافةً إلى العلاج المهني الذي يساعد على تطوير مهارات الحياة اليومية. دعم الوالدين: تقديم التوعية والإرشاد منذ لحظة التشخيص لمساعدتهم على تقبل الوضع والتكيف مع الصدمة العاطفية.

توفير فرص العمل للبالغين: بعد الحصول على التدريب المناسب، يستطيع البالغون المصابون بمتلازمة داون العمل في مجالات متعددة بما يتناسب مع مهاراتهم.

الفحص الكروموسومي للوالدين: إجراء فحص جيني للأبوين للتأكد من احتمالية انتقال كروموسومات غير طبيعية إلى الأجنة مستقبلاً، ما يساهم في تقييم المخاطر قبل الحمل.

الاستنتاجات

تعد متلازمة داون من أبرز اضطرابات الصبغيات، لكنها لا تُصنّف كمرض بالمعنى التقليدي، بل هي شذوذ كروموسومي يحدث في الغالب نتيجة وجود نسخة إضافية من الكروموسوم رقم 21. ويزداد احتمال حدوث هذا الاضطراب مع تقدم عمر الأم، حيث تشير الدراسات إلى أن فرص إنجاب طفل مصاب ترتفع كلما تجاوزت الأم الأربعين عاماً. يُشخّص المولود المصاب بمتلازمة داون عادةً منذ لحظة الولادة، إذ تحمل ملامحه الجسدية علامات مميزة تسهّل التعرف على الحالة. من أبرز هذه العلامات وجود شق واحد طويل في راحة اليد، إلى جانب سمات أخرى في ملامح الوجه والعينين، تجعل التعرف على الطفل المصاب أمرًا لا يثير الشك. ويُجرى لاحقًا تحليل الكروموسومات عبر فحص الدم لتأكيد التشخيص وتحديد نوع الثلث الصبغي.

تشخيص متلازمة داون وأساليب الرعاية والدعم

يتم عادةً تشخيص متلازمة داون عند الولادة استناداً إلى الملامح الجسدية المميزة للطفل، مثل ملامح الوجه الخاصة بالمتلازمة. ولتأكيد التشخيص بدقة، يُجرى لاحقاً تحليل للكروموسومات عبر اختبار دم يحدد وجود نسخة إضافية من الكروموسوم 21. ورغم عدم وجود علاج جذري يغيّر الخلل الوراثي، يمكن للأطفال المصابين بمتلازمة داون الاستفادة القصوى من قدراتهم من خلال التعليم والدعم المستمر، وهو ما يعزز مهارات التعلم والقراءة، ويمنحهم فرصة للعيش بشكل شبه مستقل مع وجود المساندة المناسبة. كما أن انضمام الأسرة إلى جماعات دعم يعد وسيلة فعّالة لتبادل الخبرات والتعامل مع التحديات اليومية⁽³²⁾. تشمل أساليب الرعاية والدعم ما يلي⁽³³⁾.

الرعاية الصحية الجيدة: متابعة الحالة الصحية بانتظام للكشف المبكر عن الأمراض المصاحبة، والحد من العدوى المتكررة من خلال الالتزام بالتطعيمات الأساسية.

التعليم والتدريب: اختيار نوع المدرسة وفقاً لقدرات الطفل؛ فقد يُدمج بعض الأطفال في المدارس العادية إذا كان مستوى الذكاء قريباً من المتوسط، بينما يحتاج آخرون إلى مدارس خاصة عند وجود درجة أكبر من الإعاقة.

إعادة التأهيل: توفير الدعم النفسي والتربوي للأطفال الذين لم يحصلوا على الرعاية الكافية منذ البداية، للمساهمة في تحسين مهاراتهم الاجتماعية والتعليمية.

التمارين الرياضية والعلاج الطبيعي: تقوية العضلات، تحسين التوازن، ورفع المعنويات من

التوصيات

الرعاية الطبية والتعليمية

يُنصح بالانضمام إلى مراكز الرعاية الصحية المتخصصة للطفل المصاب بمتلازمة داون، مع توفير التعليم والتدريب في مدارس خاصة عند وجود درجة عالية من الإعاقة، أو دمجهم في المدارس العادية إذا كانت قدراتهم الذهنية تسمح بذلك.

التمارين الرياضية وفرص العمل

يشمل الدعم ممارسة التمارين الرياضية لتقوية العضلات وتحسين الحالة النفسية والمعنوية. كما يُنصح بتوفير فرص عمل للبالغين المصابين بعد التدريب المناسب، ليتمكنوا من العمل في مجالات مختلفة بما يتناسب مع قدراتهم.

النظام الغذائي

يحتاج الأطفال المصابون بمتلازمة داون إلى غذاء غني بالفيتامينات والمعادن الأساسية مثل الفواكه، الخضراوات، اللحوم، الحبوب، ومنتجات الألبان، بهدف دعم نموهم الجسماني وتحسين وظائفهم الذهنية والصحية.

من الناحية النفسية والاجتماعية، يتميز الأطفال المصابون بمتلازمة داون بقدره ملفتة على إظهار مشاعر مرهفة وحساسية عالية، مع ميل قوي للتفاعل العاطفي مع الآخرين. هذا الجانب الإنساني الفريد يسهم في اندماجهم مع محيطهم الأسري والاجتماعي ويعزز فرصهم في بناء علاقات إيجابية. أما من حيث القدرة على الإنجاب، فإن الإناث غالباً قادرات على الزواج والإنجاب، في حين يكون معظم الذكور عقيمين ولا يستطيعون الإنجاب. لذا ينصح الأطباء عادةً بأن يتم الزواج والإنجاب في سن مبكرة، إذ تزداد احتمالية حدوث شذوذات كروموسومية مع تقدم العمر، ما يجعل الإنجاب قبل سن الأربعين عاملاً مساعداً في تقليل مخاطر ولادة أطفال مصابين.

وبالنسبة لمتوسط العمر المتوقع، فإن الأفراد المصابين بمتلازمة داون يواجهون معدل وفاة مبكراً مقارنة بالأشخاص غير المصابين، خاصة في حال وجود عيوب خلقية في القلب أو مشكلات صحية أخرى مصاحبة. ومع ذلك، فإن التحسن المستمر في الرعاية الصحية، والكشف المبكر عن الأمراض المصاحبة، والمتابعة الطبية الدورية أسهمت في زيادة متوسط العمر وتحسين نوعية الحياة على نحو ملحوظ خلال العقود الأخيرة. تُظهر الأبحاث الحديثة أهمية دور الزنك ومضادات الأكسدة في تحسين النتائج الإدراكية لدى الأطفال المصابين بمتلازمة داون.

- drome with major congenital anomalies: a prospective study. *Med Genet India*. 2021;26(2):45-51.
9. Gashi V, Gashi Z, Pllana E, et al. Cytogenetic characterization of Down syndrome in Kosovo Albanian population. *Med Arch*. 2013;67(4):270-3.
 10. Yadav S, Kushwaha P, Singh S, et al. Down syndrome: a cytogenetic study in North Indian population. *Biomed Res*. 2017;28(3):1124-8.
 11. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13(3):221-7.
 12. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(4):756-67.
 13. Morris JK, Mutton DE, Alberman E. Recurrence risks for trisomy 21 in a population-based study. *Prenat Diagn*. 2005;25(13):1120-4.
 14. Gardner RJM, Sutherland GR, Shaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. Oxford: Oxford University Press; 2011.
 15. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003;361(9365):1281-9.
 16. Bull MJ. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128(2):393-406.
 17. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimates of the live births, natural losses,

المراجع

1. Diamandopoulos K, Green J. Down syndrome: An integrative review. *J Neonatal Nurs*. 2018;24(5):235-41.
2. Kaul N. Representing Bhutan: a critical analysis of the politics of knowledge production. *J Imp Commonwealth Hist*. 2021;49(4):629-57.
3. Poornima S, Vadrevu S, Khan IA. Background, diagnosis, types, management/prevention and implications of chromosomal abnormalities. In: *Down Syndrome and Other Chromosome Abnormalities*. IntechOpen; 2021.
4. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13(3):221-7.
5. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(4):756-67.
6. Granholm AC, Hamlett ED. The role of tau pathology in Alzheimer's disease and Down syndrome. *J Clin Med*. 2024;13(5):1338.
7. Velázquez-Ramírez N, Gómez-Medina M, Jiménez-Solís G, et al. Cytogenetic profile of patients with Down syndrome in a Mexican hospital: a 20-year review. *Rev Invest Clin*. 2015;67(4):226-32.
8. Al-Mufti R, Al-Sabbagh M, Al-Jarrah R, et al. Association of Down syn-

25. Wandresen G, Sgarbi F, Nisihara R. Management of contraceptives and menstrual complaints in patients with Down syndrome. *Gynecol Endocrinol.* 2019;35(2):103-8.
26. Korenromp MJ, Page-Christiaens GC, van den Bout J, Mulder EJ, Hunfeld JA, et al. Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2007;196(2):149.e1-11.
27. Białek-Dratwa A, Szczepańska E, Grajek M, Krupa-Kotara K, Kowalski O, et al. Nutrition as Prevention of Diet-Related Diseases—A Cross-Sectional Study among Children and Young Adults with Down Syndrome. *Children.* 2022;10(1):36.
28. Lima AS, Cardoso BR, Cozzolino SF. Nutritional status of zinc in children with Down syndrome. *Biol Trace Elem Res.* 2010;133(1):20-8.
29. Żur S, Bałasz A, Czech N, Danel DP, Grzesiak J, Krzeszowska-Rosiek T. Nutrition for Children with Down Syndrome—Current Knowledge, Challenges, and Clinical Recommendations—A Narrative Review. *Healthcare.* 2025;13(16):2222.
30. Mazurek D, Wyka J. Down syndrome-genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Rocz Panstw Zakl Hig.* 2015;66(3):189-94.
31. Plaiasu V. Down syndrome--genetics and cardiogenetics. *Maedica.* 2017;12(3):208-13.
32. Skotko BG, Capone GT, Kishnani es, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(4):756-67.
18. Parker SE, Mai CT, Canfield MA, et al. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2010;88(12):1008-16.
19. Karmiloff-Smith A, Al-Janabi T, D'Souza H, et al. The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2016;60(12):1095-107.
20. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet.* 2003;361(9365):1281-9.
21. Bull MJ. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2011;128(2):393-406.
22. Karmiloff-Smith A, Al-Janabi T, D'Souza H, et al. The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2016;60(12):1095-107.
23. Parker SE, Mai CT, Canfield MA, et al. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2010;88(12):1008-16.
24. O'Leary L, Hughes-McCormack L, Dunn K, Cooper SA. Early death and causes of death of people with Down syndrome: a systematic review. *J Appl Res Intellect Disabil.* 2018;31(5):687-708.

- PS. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*. 2009;124(4):e751-8.
33. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, et al. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *JAMA*. 2020;324(15):1543-56.