

# به نام خدا

موضوع ارائه : سندرم داون

استاد مربوطه : سرکار خانم دکتر کیفی

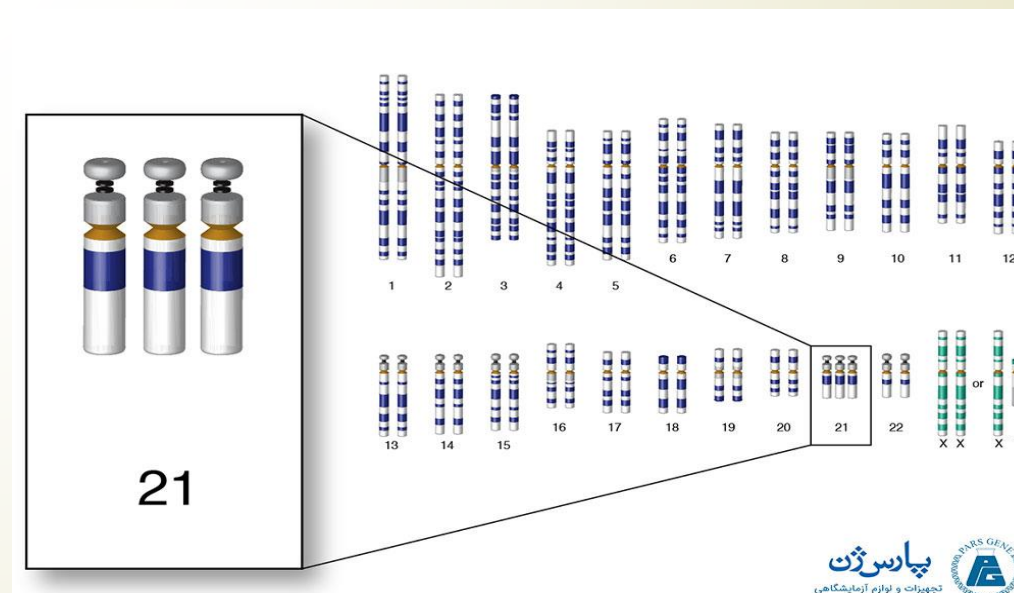
ارائه دهندگان :

فاطمه عزیزی مقدم \_ مونس خیراندیش \_ آذین ذره پرور

# سندرم داون چیست؟

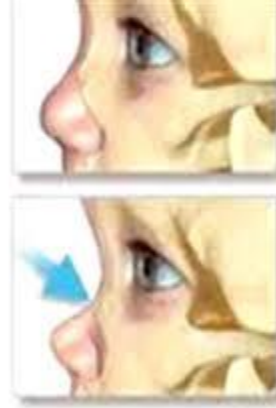
نام این سندرم از نام یک پزشک انگلیسی به نام جان لانگدان داون گرفته شده است که برای اولین بار این سندرم را در سال ۱۸۶۶ توصیف نمود.

سندرم داون یا نشانگان داون ( Down syndrome ) یک بیماری ژنتیکی است که در نتیجه تقسیم سلولی غیرطبیعی منجر به ایجاد یک نسخه اضافی کامل یا جزئی از کروموزوم ۲۱ می شود.



# علائم تریزومی ۲۱

هر فرد مبتلا به سندروم داون مشکلات ذهنی و جسمی دارد که ممکن است شدت این مشکلات خفیف، متوسط یا شدید باشد.

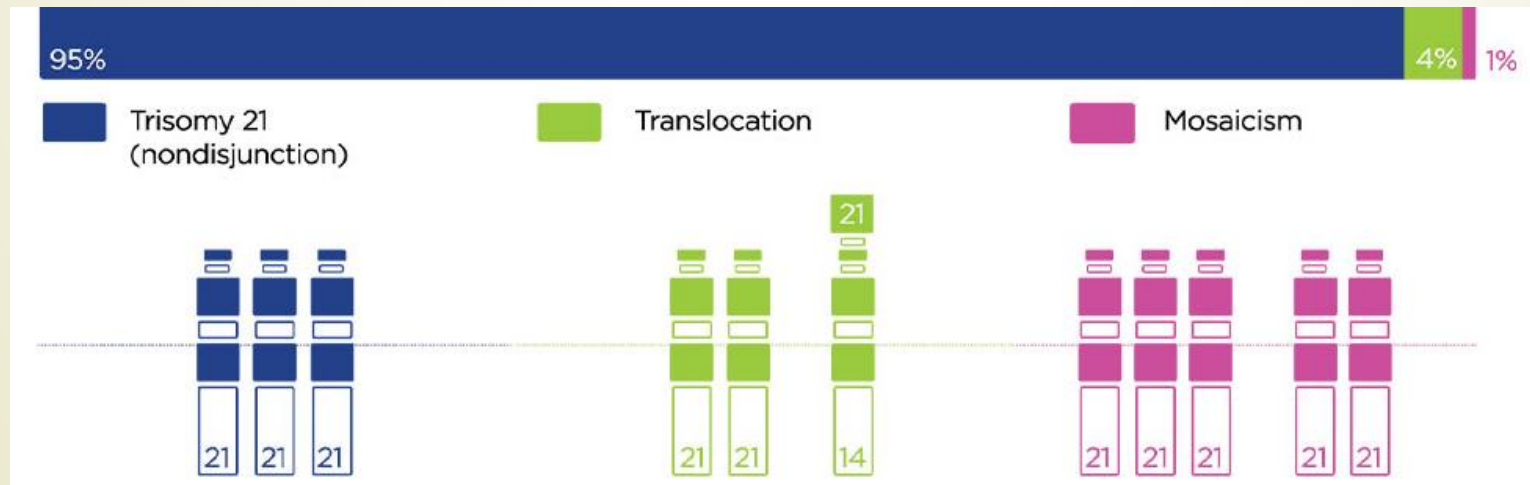


- ✓ صورت صاف، مخصوصاً پل بینی
- ✓ چشمان بادام شکل که به سمت پایین انحنا دارد.
- ✓ گردن کوتاه
- ✓ گوش‌های کوچک
- ✓ زبانی بزرگ که معمولاً از دهان خارج می‌شود.
- ✓ لکه‌های سفید ریز روی عنبیه (قسمت رنگی) چشم
- ✓ یک خط واحد در کف دست (چین خوردگی کف دست)
- ✓ انگشتان کوچک که گاه به سمت انگشت شست منحنی می‌شوند
- ✓ قد کوتاه‌تر از متوسط قد جامعه



# انواع سندرم داون

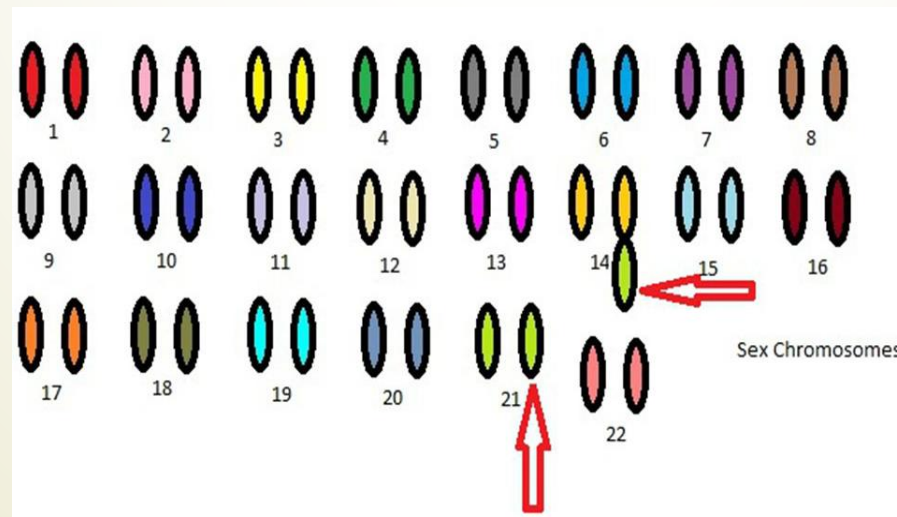
- (۱) تریزومی ۲۱: با این نوع سندروم داون، هر سلول بدن به جای ۲ نسخه طبیعی، ۳ نسخه جداگانه از کروموزوم ۲۱ دریافت می‌کنند. این امر در اثر تقسیم سلولی غیرطبیعی در طول رشد سلول اسپرم یا سلول تخم ایجاد می‌شود.
- (۲) سندروم جابجایی داون: این سندروم زمانی اتفاق می‌افتد که یک قسمت اضافی یا کل کروموزوم اضافی وجود داشته باشد، اما به جای قرارگیری به عنوان یک کروموزوم جداگانه ۲۱، به یک کروموزوم متفاوت متصل می‌شود.
- (۳) سندروم موزائیک داون: موزائیک به معنی مخلوط یا ترکیب است. در کودکان مبتلا به سندروم داون موزائیک، برخی از سلول‌های آن‌ها ۳ نسخه کروموزوم ۲۱ دارند، اما سلول‌های دیگر دارای دو نسخه کروموزوم ۲۱ معمولی هستند. این ناهنجاری موزائیک از تقسیم سلول‌های طبیعی و غیرطبیعی پس از لقاح به وجود می‌آید.



# آیا سندروم داون یک بیماری ارثی است؟

بیشتر اوقات، سندروم داون ارثی نیست. این امر در اثر اشتباه در تقسیم سلولی در مراحل اولیه رشد جنین ایجاد می‌شود. این اشتباه در تعداد کروموزوم‌ها در مرحله تشکیل سلول‌های تولید مثلی در پدر و مادر اتفاق می‌افتد، این ناهنجاری معمولاً در سلول‌های تخمک رخ می‌دهد و به ندرت در تقسیم سلولی اسپرم‌ها این اشتباه به وجود می‌آید. اگر یکی از سلول‌های تولید مثلی والدین که غیرطبیعی هستند در لقاح شرکت کند، نوزاد به وجود آمده از آن زیگوت دارای یک کروموزوم ۲۱ اضافی می‌شود.

- سندروم داون از نوع ترانس لوکیشن یا جابجایی، می‌تواند از والدین سالم به کودک منتقل شود. و فقط برخی از آنها، این بیماری را از یکی از والدین خود به ارث برده‌اند.
- سندروم داون موزائیک ارثی نیست. این بیماری در واقع در اثر یک اتفاق ناگهانی در طول تکوین جنینی و تقسیم سلولی جنین رخ می‌دهد

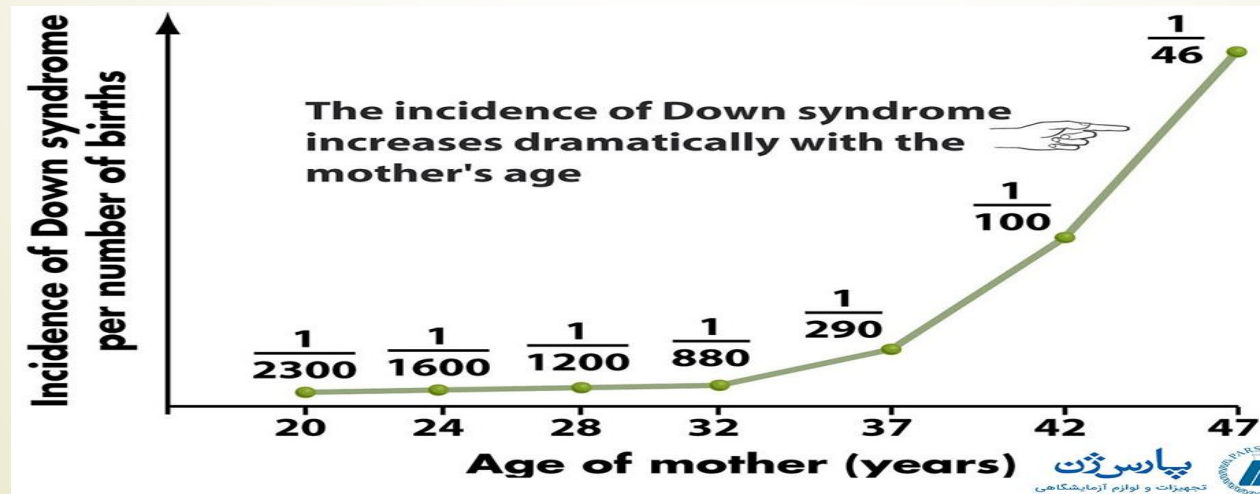


# علل و عوامل خطر بروز سندروم داون

(۱) سن مادر : زنانی که در سن ۳۵ سالگی و بیشتر باردار می‌شوند، نسبت به زنانی که در سنین جوانی بارداری را تجربه می‌کنند، بیشتر در معرض خطر تولد نوزاد مبتلا به تریزومی ۲۱ قرار دارند.

(۲) حامل انتقال ژنتیکی (ترانس لوکیشن) بودن یکی از والدین : به عنوان عامل برای بروز سندروم داون در فرزند به شمار می‌آید. زن و مرد هر دو می‌توانند انتقال ژنتیکی تریزومی ۲۱ را به فرزندان خود منتقل کنند.

(۳) داشتن یک فرزند مبتلا به سندروم داون : والدینی که یک فرزند مبتلا به سندروم داون دارند و والدینی که خودشان دچار ترانس لوکشین ژنتیکی هستند، در معرض خطر به دنیا آوردن فرزند دیگری با سندروم داون هستند. یک مشاور ژنتیک می‌تواند به والدین کمک کند تا قبل از تولد، خطر ابتلا فرزند دوم به سندروم داون را ارزیابی کنند.



# مشکلاتی مادرزادی در نوزادان سندروم داون



- ✓ مشکلات قلب
- ✓ نقص دستگاه گوارش
- ✓ اختلالات ایمنی
- ✓ وقفه تنفسی در خواب
- ✓ مشکلات ستون فقرات
- ✓ مشکلات قلب
- ✓ سرطان خون
- ✓ دمانس
- ✓ چاقی
- ✓ تشنج

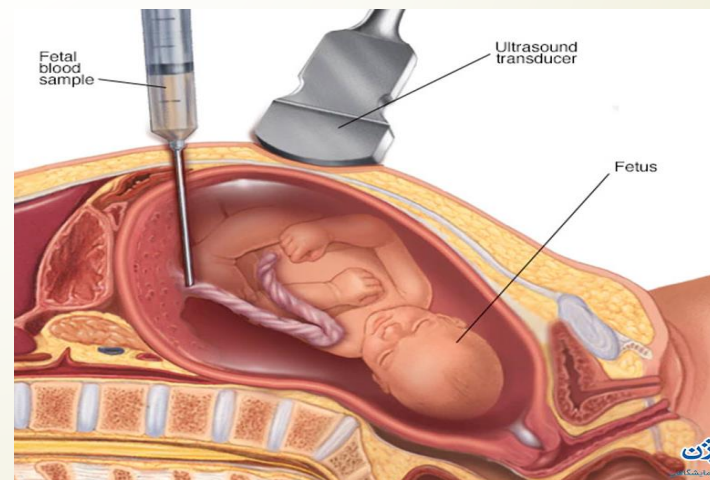
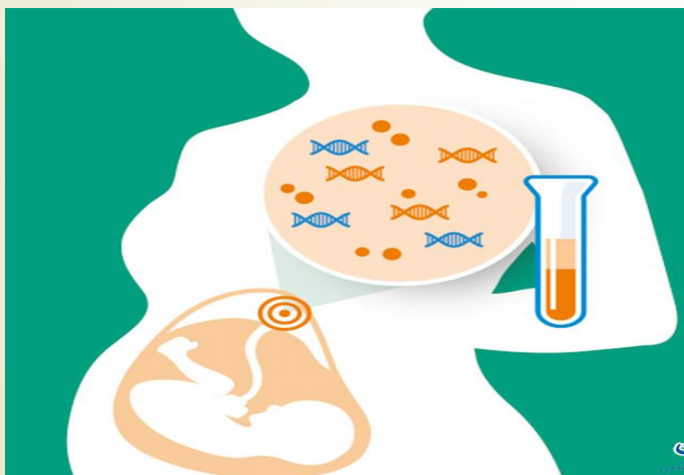
# تشخیص

دو نوع آزمایش اصلی برای تشخیص سندروم داون در دوران بارداری وجود دارد:

(۱) تست غربالگری (۲) تست‌های تشخیصی

□ آزمایش غربالگری می‌تواند به یک مادر باردار و پزشک او بگوید که بارداری وی به چه میزان با خطر به دنیا آوردن نوزاد مبتلا به سندروم داون همراه است. آزمایش‌های غربالگری تشخیص مطلق را ارائه نمی‌دهند، اما برای مادر و جنین در حال رشد، آزمایشی ایمن محسوب می‌شود.

□ آزمایشات تشخیصی به طور معمول می‌توانند تشخیص دهند که آیا کودک مبتلا به سندروم داون است یا خیر، اما انجام این آزمون‌ها می‌تواند برای مادر و کودک خطرانی را به همراه داشته باشند.





# تست های غربالگری

آزمایش‌های غربالگری می‌توانند به تعیین خطر ابتلا به سندروم داون کودک کمک کند. به ندرت، آزمایش‌های غربالگری حتی در صورتی که مشکلی در کودک وجود نداشته باشد، ممکن است نتیجه غیرطبیعی نشان دهد. بعضی اوقات، نتایج آزمون طبیعی است، علیرغم این که کودک دچار مشکل است. به همین دلیل تست‌های غربالگری همیشه قابل اعتماد نیستند.





تریپل  
تست

کوآد تست

سل فری

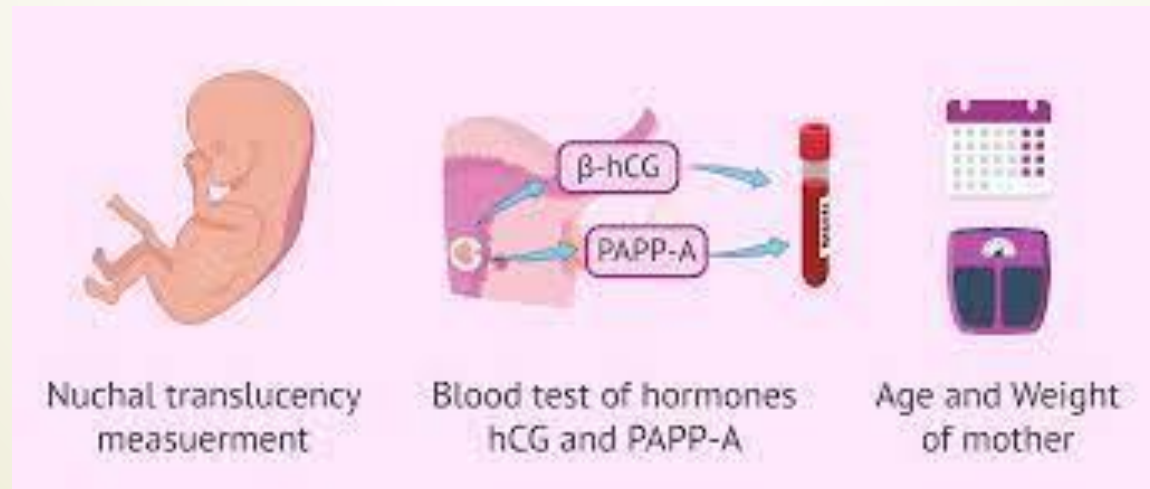
آزمایش  
خون

# تریپل تست (Triple Test)

جهت تعیین سلامت جنین در حین دوره ۹ ماهه بارداری صورت میپذیرد تستهایی وجود دارد که در ۳ ماهه اول و دوم بارداری انجام میشود و ریسک ابتلا جنین را به ناهنجاریها مشخص میکند تست تریپل در دوران ۲ ماهه دوم بارداری انجام میشود میپردازد.

تریپل تست یک تست ترکیبی از اندازه گیری ۳ هورمون مهم تولید شده در این دوران میباشد که در هفته ۱۵-۲۰ حاملگی بنا به درخواست پزشک انجام شده و ریسک ابتلا جنین را به تریزومی ۲۱ و ۱۸ و ناهنجاریهای لوله جنینی را به طور آماری اندازه گیری میکند.

➤ برای تفسیر بهتر نتایج تست علاوه بر اندازه گیری پارامترهای ۳ گانه نیاز به دانستن سن مادر، وزن مادر هنگام نمونه گیری و ناراحتیهای بالینی مادر از جمله دیابت میباشد.



# تست کواد

این تست بین هفته های ۱۴ تا ۲۲ حاملگی قابل انجام است اما بهترین زمان برای دریافت نتیجه ی مطلوب ۱۵ هفته و ۲ روز تا ۱۷ هفتگی می باشد. این تست جهت غربالگری سندرم داون، سندرم ادوارد (تریزومی ۱۸) و نقایص لوله ی عصبی کاربرد دارد.

در این تست چهار ماده ی آلفا فیتوپروتئین، استریول آزاد، hCG و هورمون اینهیبین A در خون مادر اندازه گیری می شوند.

✓ منشاء هر کدام از این مواد از سلول ها و ارگان های جنینی می باشد که مقدار آن با توجه به سن حاملگی مشخص است.

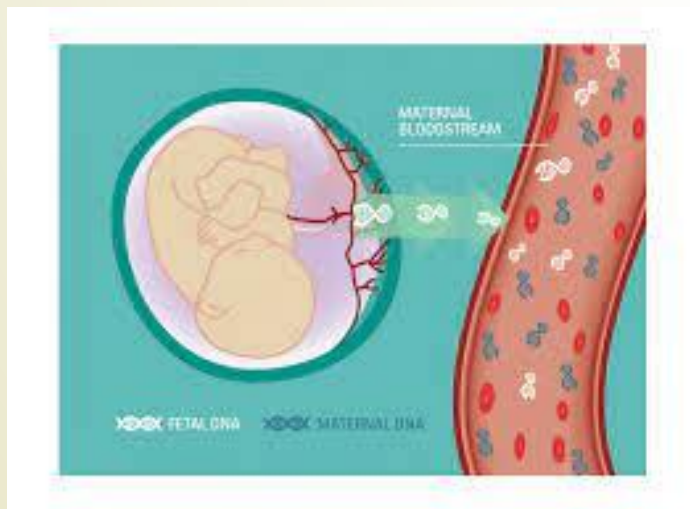


# سل فری

تست NIPT که با نام دیگر سل فری هم شناخته می‌شود، یکی از آزمایشات غربالگری در دوران بارداری است.

در این آزمایش، از یک نمونه خون مادر برای بررسی استفاده می‌شود. اساس آزمایش NIPT وجود سلول‌های جنینی در پلاسمای خون مادر است. از هفته پنجم تا هفته هفتم بارداری، DNA جنین وارد گردش خون مادر می‌شود و اگر این سلول‌ها جدا و DNA جنین از خون مادر به دست آید، می‌توان با بررسی آن به وجود اختلالات کروموزومی در جنین پی برد؛ البته این آزمایش از هفته ۱۰ بارداری به بعد انجام می‌شود.

نتیجه این آزمایش خون جنبه تشخیصی ندارد و فقط احتمال بروز اختلالات ژنتیکی را به ماما یا پزشک شما نشان می‌دهد تا در صورت نیاز، آزمایشات مداخله‌ای دیگری انجام شود.



# تست های تشخیصی

آزمایش های تشخیصی معمولاً پس از انجام آزمایش غربالگری مثبت به منظور تأیید تشخیص سندروم داون انجام می شوند.



# درمان

- ✓ سندروم داون یک بیماری مادام العمر است.
- ✓ مراقبت‌های پزشکی در روزهای اولیه زندگی، اغلب به نوزادان و کودکان مبتلا به سندروم داون کمک می‌کند تا توانایی‌های جسمی و فکری خود را بهبود بخشند.
- ✓ بسیاری از این خدمات و مراقبت‌ها به کودکان مبتلا به سندروم داون، به این هدف انجام می‌گیرد تا آنها بتوانند از تمام توانایی بالقوه خود استفاده کنند.
- ✓ این خدمات شامل گفتار درمانی، کاردرمانی و فیزیوتراپی هستند



# منابع

<http://www.geneticlab.ir/Home/Content/3160> ➤

<https://www.parsgene.com/every-thing-about-syndrome-dawn/> ➤

<https://drdr.ir/mag/down-syndrome/> ➤

[https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%86%D8%B4%D8%A7%D9%86%DA%AF%D8%A7%D9%86\\_%D8%AF%D8%A7%D9%88%D9%86](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%86%D8%B4%D8%A7%D9%86%DA%AF%D8%A7%D9%86_%D8%AF%D8%A7%D9%88%D9%86) ➤

<http://www.geneticlab.ir/Home/Content/3160> ➤

<https://darookhaneonline.com/mag/down-syndrome/> ➤