

سندرم داون چیست؟ انواع، علائم، تشخیص و درمان آن

سندرم داون یکی از بیماری‌های مادرزادی است که متأسفانه با علائم مختلفی نیز به همراه است. بچه‌هایی که دارای سندرم داون هستند، رفتار، ظاهر و عملکردی متفاوت از کودکان دیگر دارند. بسیاری از والدینی که قصد بارداری دارند، به دنبال انجام آزمایش سندرم داون ارثی و پیشگیری از سندرم داون هستند؛ اما آیا سندرم داون ارثی است؟ آیا سندرم داون در سونوگرافی مشخص می‌شود؟ اصلاً سندرم داون یعنی چی و علائم سندرم داون چیه؟ اگر شما هم می‌خواهید در مورد اینکه بیماران سندروم داون چند سال عمر میکنند و اصلاً چرا سندرم داون ایجاد می‌شود، اطلاعات کسب کنید؛ با ما در ادامه این مقاله همراه باشید.

آشنایی با سندرم داون

برای آشنایی با سندرم داون، باید بدانید که این سندرم یک بیماری ژنتیکی است که در اثر تغییر در تعداد کروموزوم‌های سلول‌ها کودکان به وجود می‌آید. بنابراین، ژنتیک در سندرم داون دخیل است و می‌تواند باعث تولید یک کروموزوم اضافی در بدن جنین قبل از تولد شود. این کروموزوم‌ها هستند که تعیین می‌کنند بدن نوزادان در دوران بارداری و حتی پس از تولد چگونه رشد کنند و بدن آن‌ها چه عملکردی داشته باشد.

وجود یک کروموزوم اضافی در سلول‌های جنین جنین دارای سندرم داون، باعث متفاوت شدن عملکرد و نحوه رشد کودکان می‌شود. بدن و مغز کودکان دارای سندرم داون با شکل متفاوت‌تری رشد پیدا می‌کنند. بنابراین، این سندرم می‌تواند باعث ایجاد تغییرات فیزیکی و ذهنی در کودکان شود.

علائم سندرم داون در کودکان چیست؟

علائم سندرم داون چیه؟ همانطور که اشاره کردیم، این سندرم به واسطه ایجاد یک کروموزوم اضافه در بدن ایجاد می‌شود و ممکن است مشکلات فکری، رشدی و ذهنی مختلفی را در کودکان به وجود آورد. هر یک از افراد مبتلا به این سندرم، ممکن است مشکلات ذهنی و رشدی مختلفی را از درجه خفیف تا شدید تجربه کنند. آن چیزی که در مورد سندرم داون اهمیت دارد این است که اکثر کودکان دارای این سندرم، IQ پایینی دارند و نسبت به سایر کودکان کندتر صحبت می‌کنند؛ اما واقعیت این است که علائم و ویژگی‌های کودکان دارای سندرم داون، می‌تواند متفاوت از هم باشد. به هر حال، از جمله ویژگی‌های بچه‌های سندرم داون می‌توان به موارد زیر اشاره کرد.

- صورت با ظاهری صاف
- سر کوچک
- گردن کوتاه

- زبان بیرون زده
- پلک‌های چشمی مایل به سمت بالا
- گوش‌های کوچک و یا با مشکل غیر معمول
- تون عضلانی ضعیف
- دست‌های پهن، کوچک و چین‌دار
- انگشتان دست و پای نسبتاً کوتاه
- داشتن انعطاف بدنی زیاد
- وجود لکه‌های سفید و ریز در قسمت رنگی چشم
- داشتن قد کوتاه

انواع سندرم داون

برای آشنایی با سندرم داون، باید ابتدا بدانید که این سندرم داری چه انواعی است و هر کدام از انواع سندرم داون به چه دلیلی به وجود می‌آیند. در ادامه به انواع سندرم داون اشاره می‌کنیم.

تریزومی

شایع‌ترین مدل سندرم داون، این نوع سندرم است. در تریزومی 21 یک نسخه اضافی از کروموزوم 21 در هر سلول وجود دارد و باعث ایجاد ویژگی‌های خاص در کودکان می‌گردد.

موزائیسیم

این نوع از سندرم داون زمانی اتفاق می‌افتد که تنها برخی از سلول‌ها دارای کروموزوم اضافی باشند. کودکانی که مبتلا به این نوع از سندرم داون هستند، معمولاً علائم کمتری را نسبت به کودکان تریزومی 21 تجربه می‌کنند.

جابجایی

کودکان دارای سندرم داون جابجایی، فقط دارای یک قسمت اضافی در کروموزوم 21 هستند.

دلیل سندروم داون چیست؟

جنین از پدر و مادر خود در مجموع 46 کروموزوم را به ارث می‌برد که معمولاً 23 کروموزوم از مادر و 23 کروموزوم از پدر است. این کروموزوم‌ها در بردارنده اطلاعات ژنتیکی‌اند و می‌توانند ویژگی‌های ذهنی و جسمی جنین را تعیین کنند. بنابراین، وجود یک کروموزوم اضافی، می‌تواند باعث ایجاد مشکلات زیادی در زمینه رشد و یا عملکرد ذهن جنین شود. بچه‌هایی که دارای سندرم داون هستند، به جای داشتن 46 کروموزوم، دارای 47 کروموزوم‌اند. این کروموزوم اضافی، کروموزوم شماره 21 است و می‌تواند باعث ایجاد ویژگی‌های ظاهری، فیزیکی و تاخیر در رشد جنین و کودکان مبتلا به این سندرم شود. طبق توضیحات داده شده می‌توان نتیجه گرفت که

سندرم داون ژنتیکی و مادرزادی است و از همان ابتدا نوزاد با آن متولد می‌شود. بنابراین، لازم است که غربالگری بارداری سندرم داون با دقت بیشتری انجام شود تا از وجود یا عدم وجود این سندرم در جنین اطمینان حاصل شود.

غربالگری سندرم داون در دوران بارداری

غربالگری سندرم داون یکی از مهم‌ترین مراقبت‌های دوران بارداری است که می‌تواند از متولد شدن کودکان با سندرم داون جلوگیری کند. برای بسیاری از والدین این سوال مطرح می‌شود که آیا سندرم داون در سونوگرافی مشخص می‌شود؟ در پاسخ به این سوال باید بگوییم که غربالگری سندرم داون برای والدین به صورت یک آزمایش است و ممکن است بتوان در برخی از شرایط از طریق سونوگرافی نیز این سندرم را تشخیص داد. مادران بالای 35 سال و پدران بالای 40 سال و یا وجود سابقه خانوادگی برای سندرم داون، از جمله ریسک فاکتورهایی‌اند که حتماً باید در غربالگری بارداری سندرم داون مورد بررسی قرار گیرند. آزمایش سندرم داون جنین، یک آزمایش ساده است که بدون هیچ دردسر و یا هزینه زیادی قابل انجام است. مراحل غربالگری بارداری سندرم داون در بارداری به چند دسته زیر تقسیم‌بندی می‌شود.

سه ماهه اول

در سه ماهه اول بارداری، با کمک سونوگرافی و آزمایش خون می‌توان وجود نشانه‌های سندرم داون را در جنین شناسایی کرد. آزمایش سندرم داون در سه ماهه اول بارداری، ممکن است با خطا همراه باشد؛ اما اگر نتایج به‌دست‌آمده نرمال نباشند، ممکن است پزشک درخواست تکرار آزمایش سندرم داون را برای هفته پانزدهم بارداری بدهد.

سه ماهه دوم

سونوگرافی و تست نمایشگر نشانگر چهارگانه (QMS) می‌توانند برای تشخیص سندرم داون جنین و دیگر نقایص مغز و نخاع مورد استفاده قرار گیرند. این آزمایش‌های تشخیصی معمولاً هفته 15 الی 20 بارداری انجام می‌شوند.

آزمایشات اضافی قبل از تولد

در صورتی که احتمال بروز سندرم داون در جنین زیاد باشد، ممکن است بسته به تشخیص پزشک نیاز به انجام آزمایشات بیشتری داشته باشید که برخی از آن‌ها عبارتند از:

- **آمنیوسنتز**. یک نمونه از مایع آمنیوتیک گرفته می‌شود تا تعداد کروموزوم‌های کودک شما بررسی شود. این آزمایش معمولاً بعد از هفته پانزدهم بارداری انجام می‌شود.



RAHSA PATHOLOGY GROUP
گروه پاتوبیولوژی رهسا

Clinical - Pathology - Genetic
ISO Certificates 15189 - 10004 - 9001

- **نمونه برداری از پرزهای کوریون (CVS).** برای انجام این آزمایش، نمونه برداری از سلول‌های جفت برای تجزیه و تحلیل کروموزوم‌های جنین انجام می‌شود. این آزمایش بین هفته نهم تا چهاردهم بارداری انجام می‌شود. اگرچه این آزمایش می‌تواند باعث ایجاد 1 درصد خطر در سقط جنین شود؛ اما بدیهی است که بسته به نظر پزشک، گاهی نیاز به انجام این آزمایش خواهد بود.
- **نمونه گیری خون ناف از راه پوست (PUBS) یا کوردوسنتز.** در این آزمایش از بند ناف خون گرفته می‌شود تا پزشک بتواند نقص‌های کروموزومی را بررسی کند. این آزمایش می‌تواند بعد از هفته هجدهم بارداری انجام شود. این آزمایش نیز می‌تواند باعث ایجاد خطر سقط جنین در مادر شود؛ اما در صورت تجویز پزشک و عدم جواب گرفتن از آزمایش‌های قبلی، می‌توان از این آزمایش در تشخیص سندرم داون کمک گرفت.

آزمایشات در بدو تولد

در صورت نیاز می‌توان آزمایش سندرم داون کودک را نیز پس از تولد آن انجام داد. این آزمایشات معمولاً شامل معاینه فیزیکی و آزمایش خون هستند.

آیا سندروم داون درمان دارد؟

متأسفانه، سندرم داون ژنتیکی است و جزء بیماری‌هایی است که تا آخر عمر در بدن کودک باقی می‌ماند. دریافت خدمات درمانی در سال‌های ابتدایی کودک متولد شده با سندرم داون، می‌تواند به بهبود کودک تا حد زیادی کمک کند. برای درمان سندرم داون، لازم به دریافت خدمات درمانی از جمله گفتاردرمانی و فیزیوتراپی است. در این صورت، می‌توان تا حد زیادی این سندرم را کنترل و کودکان مبتلا به آن را مدیریت کرد.

آیا کودک ما به سندرم داون مبتلا می‌شود؟

در بسیاری از کلینیک‌های آموزش سندروم داون به والدین توضیح داده می‌شود که چگونه می‌توانند از تولد کودکان با این سندرم پیشگیری کنند؛ اما به‌طور کلی، با توجه به ژنتیکی بودن این بیماری، می‌توان بروز یا عدم بروز آن را پیش‌بینی کرد.

والدینی که سن بالایی دارند و یا دارای سابقه خانوادگی ابتلا به سندرم داون هستند، احتمال دارد کودکانی با سندرم داون را به دنیا بیاورند. به همین خاطر، آزمایش سندرم داون جنین برای این دسته از والدین باید با حساسیت بیشتری انجام شود.

صحبتی با والدین کودکان سندرم داون

اگر فرزند شما مبتلا به سندرم داون باشد، ممکن است احساس گناه و ترس ناشناخته‌ای داشته باشید. صحبت با والدینی که دارای بچه‌هایی با سندرم داون هستند، می‌تواند بهترین راهکار برای آرام کردن شما باشد. با یادگیری و آموزش سندرم داون، می‌توانید راحت‌تر با بچه‌هایی که سندرم داون دارد، کنار بیایید.

بچه‌هایی که سندرم داون دارند، با دریافت خدمات درمانی مانند فیزیوتراپی، کاردرمانی، گفتاردرمانی و تغذیه مناسب، می‌توانند رشد بهتری داشته باشند. بنابراین، می‌توان با در نظر گرفتن شرایط کودک دارای سندرم داون و دریافت خدمات درمانی، با این سندرم مبارزه کرد و تا حد ممکن یادگیری بچه‌های سندرم داون را بهبود بخشید. نیازی نیست که نگران مدرسه رفتن کودک خودتان باشید. بسیاری از بچه‌هایی که با سندرم داون دست‌وپنجه نرم می‌کنند، از سر کلاس نشستن با داونش آموزان معمولی لذت می‌برند؛ اما به هر حال، انتخاب یک مدرسه خوب که داونش آموزان آن بتوانند با این بچه‌ها ارتباط برقرار کنند، بسیار حائز اهمیت است.

سخن پایانی

در این مقاله سعی کردیم به سوالات والدین در مورد اینکه آیا سندروم داون درمان دارد و آیا سندرم داون ژنتیکی است، پاسخ دهیم. طبق توضیحات ارائه شده در این مقاله، پیشگیری سندرم داون با کمک آزمایش‌های ذکر شده امکان‌پذیر است. بنابراین، حتماً غربالگری بارداری سندرم داون را جدی بگیرید.

مطالب بخش مقاله و انتشارات سایت گروه پاتوبیولوژی رهسا تنها جنبه اطلاع رسانی و آموزشی دارد

✓ با ما در مسیر سلامتی گام بردارید ✓