المجال المفاهمي : انتقال الصفات الوراثية
الوحدة المفاهمية : الدعامة الوراثية لانتقال الصفات
الحصة التعلمية : متلازمة داون (تناذر داون) (تثلث الصبغي رقم 21) Syndrome de Down

تعرف المتلازمة : المتلازمة أو التناذر مصطلح طبي يُراد به مجموعة من الأعراض المرضية والعلامات تحصل متزامنة (أو متلازمة) في وقت واحد دون أن يتنبه المريض إلى أن مصدرها واحد. وهي مأخوذة من اللفظ اللاتيني Syndrome الذي يعني حرفياً (Together Run) أي: أحداث تجري معاً.
من أشهر المتلازمات في هذه الايام : متلازمة العوز المناعي المكتسب أو الأيدز.
ومن بين المتلازمات أيضا نجد : متلازمة داون - متلازمة تيرن - متلازمة توريت - متلازمة آسبرجر - متلازمة مارفان - متلازمة كري دو شات - متلازمة كري دو شات - متلازمة راي - متلازمة راي - متلازمة كلاينفلتر

متلازمة داون (تناذر داون) (تثلث الصبغي رقم 21) Syndrome de Down : يحمل الشخص العادي ذكراً كان أو أنثى 46 كروموسوم ، تكون على شكل أزواج (أي23 زوج) . الأزواج مرقمة من واحد إلى أثنين وعشريين تدعى الصبغيات الجسمية ، بينما الزوج الأخير(الزوج23) يسمى الزوج المحدّد للجنس (الصبغيان الجنسيان) . .يرث الإنسان نصف عدد الكروموسومات (ثلاثة وعشرين) من أمه (عن طريق البويضة) والثلاثة والعشرون الباقية من أبيه (عن طريق الحيوان المنوي).
و عندما يلقح الحيوان المنوي البويضة ، تكتمل عندها عدد الكروموسومات فتصبح 46 كروموسوم(أي 23 زوج).بعد ذلك يبدأ خلق الجنين من هذه البويضة الملقحة عن طريق انقسامات متعددة.

المشكل : ما هي متلازمة داون ؟ متلازمة داون هو اضطراب خلقي ينتج عن خلل في عدد الكروموسومات و ذلك بوجود كروموسوم زائد في خلايا الجسم أي حصول شذوذ صبغي في الصبغي رقم 21 (تثلث الصبغي رقم 21) توجد هذه الزيادة في جميع خلايا الجسم بدون استثناء فعندها يصاب الطفل بمتلازمة داون أو الطفل المنغولي.

كيف يحدث هذا ؟ ينتج هذا عن حدوث خلل في انقسام الصبغيات أثناء تشكل الأمشاج ولا تتوزع الكروموسومات بالتساوي بين الخليتين بحيث تحصل إحدى الخليتين على 24 كروموسوم والأخرى على 22 فقط حيينها تبدأ المشكلة.فلو فرضنا مثلا أن هذا الخلل في الانقسام حدث في مبيض المرأة (علماً إنه من الممكن أن يحدث في الرجل) فأصبحت إحدى البويضات فيها **24** كروموسوم بدل **23** . ثم لقحت هذه البويضة بحيوان منوي طبيعي (أي يحمل **23**كروموسوم) أصبح مجموع عدد الكروموسومات **47** بدل العدد الطبيعي وهو **46** .

ملاحظة : إذا كانت النسخة الزائدة هي من كروموسوم **21** سمي المرض **بمتلازمة داون** ،وإذا كانت من كروموسوم(**18**) سمي **بمتلازمة إدوارد** ، وإذا كانت من كروموسوم(**13**) سمي **بمتلازمة باتاو** .هذه أسماء لأمراض مختلفة نتيجة زيادة في عدد الكروموسومات .

هل متلازمة داون وراثية ؟ لا يعتبر مرضاً وراثياً ينتقل ، وفي اغلب الأحيان لا تتكرر الإصابة في العائلة الواحدة

من السبب الأم أو الأب ؟ باختصار الجواب هو أن السبب قد يكون من الأم و قد يكون من الأب لكن الاحتمال الأكبر قد يكون من الأم لأنه أثبتت الدراسات العلمية أنه هناك علاقة واحدة فقط وهي ارتباط هذا المرض بسن الأم . فكلما تقدم بالمرأة العمر زاد احتمال إصابة الجنين بهذا المرض ، ويزداد الاحتمال بشكل واضح إذا تعدت المرأة **35** سنة ولكن هذا لا يعني أن النساء الأصغر من **35** سنة لا يلدن أطفالا مصابون بمتلازمة داون .

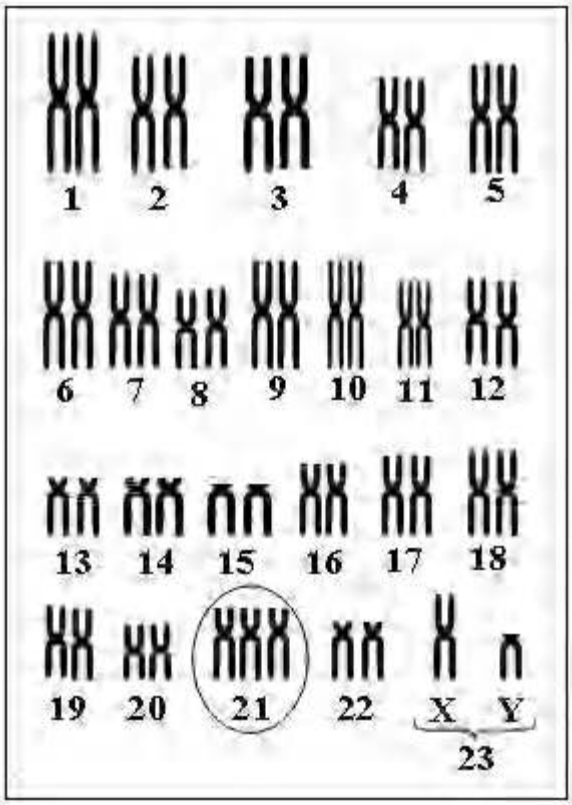
لماذا يسمى بالطفل المنغولي ؟ سبب التسمية هو أن الطفل المنغولي يشبه إلى حد ما الأشخاص في منغوليا من خلال ملامح الوجه .

هل يمكن الوقاية من حدوث الحالة ؟ لا , لا يمكن , و لكن يمكن تشخيص الحالة خلال الحمل بإجراء دراسة الصيغة الصبغية للطفل .

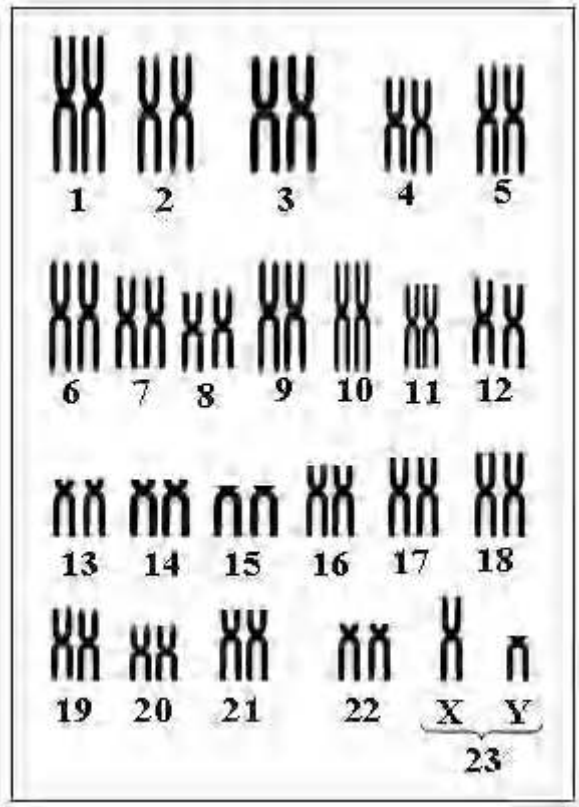
ما هي صفات الطفل المنغولي ؟ يتصف الطفل المنغولي بعدة صفات جسمانية مميزة منها ما يلي :

- صغر حجم الرأس
- تسطّح الرأس من الخلف
- قصر القامة
- دقة ملامح الوجه
- العين منحرفة إلى الخارج نحو الأعلى
- الأنف صغير ومسطح
- غالبا ما تكون اليدان قصيرتان و عريضتان .
- راحة الكف تحوي خط واحدا في الغالب
- تكون أصابع اليد قصيرة و كذلك القدم .
- ضخامة حجم اللسان وبروزه خارج الفم مما يجعل الفم مفتوح غالبا .
- تكون الأذنان صغيرتان
- ضعف في العضلات .

ما هو العلاج و ماذا تفعل إذا كان لديك في العائلة طفل منغولي ؟ لا يوجد علاج شافي للحالة , و هذا يصيب الوالدين بالخيبة و الإحباط في أول الأمر , و العلاج هو بتفهم الحالة و معالجة المشاكل الطبية إن وجدت . من المهم معرفة إن مثل هؤلاء الأطفال قابلون للتعلم بالرغم من التخلف العقلي الذي يعانون منه كما إن من الممكن إشراكهم في الحياة الاجتماعية حيث انه من المعروف أنهم لطفاء ويمكن دمجهم في الحياة الاجتماعية بسهولة .



طفـل مصـاب (منغولي)



طفـل سليـــم