



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

سندرم داون

بنیاد ژنتیک استان تهران

نشانی دفتر ستادی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی،
روبروی ورزشگاه راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵،
واحد ۲۰
نشانی آزمایشگاه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان وصال،
پلاک ۱۱۷، ساختمان وصال، طبقه ۳، واحد ۵
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

سندرم داون یک بیماری ژنتیکی است که به دلیل حضور تمام یا بخش از یک کروموزوم اضافی در جفت کروموزوم ۲۱ به وجود می‌آید و موجب عقب ماندگی تکاملی و ذهنی در فرد میشود

متوسط میزان بروز این سندرم بین ۱ در ۶۰۰ تا یک در ۱۰۰۰ مورد از تولد نوزادان زنده گزارش شده است که این میزان در مادران جوان کم تر و با افزایش سن مادر افزایش می‌یابد. در ایران از هر ۵۰۰ تا ۷۰۰ زایمان یک تولد داون وجود دارد. در استان تهران هر روز یک مورد سندرم داون متولد میشود. در کشور حدود یک و نیم میلیون عقب مانده ذهنی وجود دارد که از این بین ۱۵۰ هزار مورد سندرم داون میباشند.



علائم :

- شلی عمومی بدن (هیپوتونی)
- شکاف چشمی تنگ و مورب (شبیه موهولها)
- بیماری های چشمی مانند آب مروارید، انحراف چشم، حرکات غیرارادی چشم
- بزرگی زبان نسبت به دهان
- وجود یک خط افقی در کف دست بجای دو خط افقی (Simian crease)
- شلی پوست پشت گردن هنگام تولد
- عقب ماندگی ذهنی شدید تا متوسط
- شکم برآمده و احتمال بروز فتق نافی
- شیوع بالای ناهنجاریهای قلبی
- احتمال بالای عقیمی در مردان و بلوغ دیررس و یائسگی زودرس در زنان
- طول عمر متوسط کمتر از جامعه

تشخیص :

تشخیص قطعی سندروم داون با اتکا به مشخصات ظاهری نوزاد گاهی دشوار است.
به همین دلیل با انجام کاریوتایپ تشخیص قطعی مشخص می‌شود. همچنین کاریوتیپ جهت تشخیص موارد تریوزومی آزاد و چسبیده کمک کننده بوده و بدین ترتیب احتمال تکرار این سندرم را در فرزندان بعدی وحتى کودکان دیگر فامیل می توان تعیین نمود.

تشخیص در بارداری :

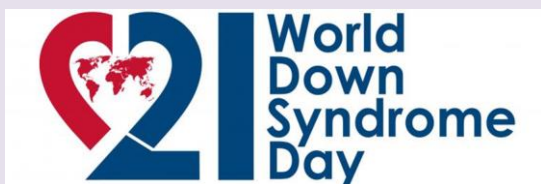
جهت تشخیص قطعی سندرم داون در جنین آزمایش کاریوتایپ روی نمونه جنینی انجام میشود که میتواند شامل پرزهای جنینی (CVS) در هفته ۱۰ تا ۱۲ یا مایع آمنیوتیک (آمنیوسنتز) در هفته ۱۴ تا ۱۶ بارداری باشد. اگر جنین مبتلا به سندرم داون بود، در صورت تمایل خانواده اجازه سقط توسط پزشک قانونی صادر خواهد شد.

در موارد ذیل حتی اگر غربالگری نیز نرمال باشد بایستی کاریوتیپ بر روی نمونه جنینی انجام گیرد:

- سن بالای ۳۵ سال مادر

- داشتن فرزند مبتلا به سندرم داون

- وجود جابجایی متعادل بین کروموزوم ۲۱ و یک کروموزوم دیگر در یکی از والدین



۲۱ مارس

۱ فروردین

روز جهانی سندرم داون

پیشگیری از سندرم داون با کمک غربالگری:

در گذشته برای پیشگیری از سندرم داون توصیه می شد که همه مادران بالای ۳۵ سال توسط آزمایش سلولهای مایع آمنیوتیک (آمنیوسنتز) یا نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS) تحت بررسی قرار گیرند. اما از آنجا که تولد نوزادان با سندرم داون در مادران زیر ۳۵ سال نیز دیده شده است، در حال حاضر شیوه های غربالگری سندرم داون به همه مادران باردار توصیه می شود. در این شیوه ها که معمولاً در سه ماهه اول بارداری یا سه ماهه دوم بارداری انجام می گیرند از روش های غیر تهاجمی همانند بررسی خون مادر یا سونوگرافی استفاده می شود.

HCG، آلفا فتوپروتئین و استرادیول سه ماده ای هستند که در هنگام بارداری درخون مادر یافت شده و در هفته ۱۶-۱۸ بارداری با اندازه گیری و تطبیق آنها با جداول مخصوص سن بارداری می توان به برخی از بیماریهای مادرزادی مشکوک گردید که از جمله آنها سندرم داون می باشد. البته بایستی تاکید نمود که روش های غربالگری تنها قادر هستند ۸۰٪ جنین های مشکوک به داون را پیش بینی نماید. هیچ یک از روش های غربالگری قادر به تشخیص ۱۰۰٪ جنین داون نمی باشد.



ازدواج فامیلی هیچ گونه تاثیری در ایجاد این بیماری ندارد. اما یکی از عوامل خطر در این بیماری سن مادر در هنگام بارداری میباشد. به گونه ای که با افزایش سن مادر احتمال داشتن فرزند مبتلا به این سندرم افزایش بسیار چشمگیری خواهد داشت

سن مادر	بروز سندرم داون
زیر ۳۰ سال	کمتر از ۱ در ۱۰۰۰
۳۰	۱ در ۹۰۰
۳۵	۱ در ۴۰۰
۳۶	۱ در ۳۰۰
۳۷	۱ در ۲۳۰
۳۸	۱ در ۱۸۰
۳۹	۱ در ۱۳۵
۴۰	۱ در ۱۰۵
۴۲	۱ در ۶۰
۴۴	۱ در ۳۵
۴۶	۱ در ۲۰
۴۸	۱ در ۱۶
۴۹	۱ در ۱۲