المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية ـ دولة الكويت

160 سلسلة الثقافة الصحية

متلازمة داون

تأليف

د. أحمد عدنان العقيل

مراجعة: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

2021م

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية ـ دولة الكويت

سلسلة الثقافة الصحية

متلازمة داون

تأليف

د. أحمد عدنان العقيل

مراجعة

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

الطبعة العربية الأولى 2021م

ردمك: 978-9921-700-98-5

حقوق النشر والتوزيع محفوظة

للمركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

(هذا الكتاب يعبر عن وجهة نظر المؤلف ولا يتحمل المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية أية مسؤولية أو تبعات عن مضمون الكتاب)

ص.ب 5225 الصفاة ـ رمز بريدي 13053 ـ دولة الكويت

هاتف : 25338610/1 (965)+ فاكس : 25338618 (965)+

البريد الإلكتروني: acmls@acmls.org

بسم الله الرحمن الرحیم

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

منظمة عربية تتبع مجلس وزراء الصحة العرب، ومقرها الدائم دولة الكويت وتهدف إلى:

- توفير الوسائل العلمية والعملية لتعليم الطب في الوطن العربي.
- تبادل الثقافة والمعلومات في الحضارة العربية وغيرها من الحضارات في المجالات الصحية والطبية.
- دعم وتشجيع حركة التأليف والترجمة باللغة العربية في مجالات العلوم الصحية.
- إصدار الدوريات والمطبوعات والأدوات الأساسية لبنية المعلومات الطبية العربية في الوطن العربي.
- تجميع الإنتاج الفكري الطبي العربي وحصره وتنظيمه وإنشاء قاعدة معلومات متطورة لهذا الإنتاج.
- ترجمة البحوث الطبية إلى اللغة العربية.
- إعداد المناهج الطبية باللغة العربية للاستفادة منها في كليات ومعاهد العلوم الطبية والصحية.

ويتكون المركز من مجلس أمناء حيث تشرف عليه أمانة عامة، وقطاعات إدارية وفنية تقوم بشؤون الترجمة والتأليف والنشر والمعلومات، كما يقوم المركز بوضع الخطط المتكاملة والمرنة للتأليف والترجمة في المجالات الطبية شاملة المصطلحات والمطبوعات الأساسية والقواميس، والموسوعات والأدلة والمسوحات الضرورية لبنية المعلومات الطبية العربية، فضلاً عن إعداد المناهج الطبية وتقديم خدمات المعلومات الأساسية للإنتاج الفكري الطبي العربي.

المحتويات

المـــقـــدمـــــة : ..... ج

المؤلف في سطور : ..... هـ

الـفـصـــل الأول : مقدمة تاريخية وخلفية عن متلازمة داون 1

الفصـــل الـثـانـي : الأسباب الوراثية المباشرة لمتلازمة داون 5

الفصـــل الـثـالـث : فحوص التحرِّي لمتلازمة داون قبل الحمل وأثناءه 13

الفصـــل الـرابـــع : أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها في مرحلة الطفولة 19

الفصـــل الخامس : أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها بعد مرحلة الطفولة 25

المراجـــــــــع : 33

المقدمة

تُعرَّف الإعاقة العقلية بأنها: "عَرَض ينجم عن اضطرابات تصيب الجهاز العصبي المركزي، وخاصة المخ نتيجة إصابته بآفات مرضية معروفة، أو غير معروفة". وتُعد متلازمة داون من أكثر الإعاقات وضوحاً بين كل الإعاقات العقلية الأخرى، ويتم تشخيصها بعد الولادة مباشرة اعتمـاداً على المظاهر الجسمية، ويتبعها عادة فحص لتأكيد الحالة، وتُعرف بالتثلُّث الصبغي (الكروموسومي) 21، وكون متلازمة داون اضطراباً وراثياً فإنه من الممكن اكتشافه قبل الولادة.

وتندرج متلازمة داون ضمن التصنيف السريري الذي يعتمد على مظاهر المتأخرين ذهنياً، إضافة إلى تجانس المظهر الجسمي الخارجي لكل فئة منهم، خاصة وأن أصحاب متلازمة داون لديهم سمات جسمية واضحة نتيجة خلل في عدد الكروموسومات بالخلية المُخصَّبة، وقد وصفهـم العـالم "داون" بأنهم: "أطفال يولدون بملامح واضحة أهمها: الأعين المرفوعة، والرأس المستدير صغير الحجم نسبياً، والأيدي القصيرة، إضافة لبعض الملامح الخاصة بهم، ويكون نموهم الحركي بطيئاً، حيث يتطور إلى صورة من صور التأخر العقلي".

كما تتسم قدراتهم البصرية بالضَّعْف، وتأخر وبطء العمليات الإدراكية، وضَعْف المراكز العصبية بالمخ المسؤولة عن الانتباه فهم أقل بكثير من الأطفال العاديين، لذلك تظهر عليهم أعراض اضطرابات الانتباه، كما أنهم يعانون صعوبات في عمليات التواصل اللُغوي والاجتماعي، وتحدث متلازمة داون في كل المجتمعات والطبقات؛ نتيجة عدة عوامل وأسباب، ومع أن بعض الدراسات أثبتت دور تلك العوامل، إلا أن السبب الرئيسي في حدوث هذا الخلل ما يزال غير واضح، ومن ثَمَّ لم يُكتشف علاج له، لكن مع تقدم الطب أصبح بإمكان هذه الفئة العيش كالأشخاص العاديين، أي: يكونون مستقلين ومندمجين في المجتمع، حيث يمكن تحسين مهاراتهم وتعليمهم بعض الأشغال اليدوية والمهنية البسيطة.

ويحتاج الأطفال المصابون بمتلازمة داون إلى رعاية خاصة؛ لأنهم يعانون ضعفاً أكثر من غيرهم في النمو الحركي، والتآزر العضلي، وقوة العضلات إلى أن يبلغوا سن السادسة. كما أنهم يعانون تأخراً ذهنياً؛ لذا فإن نسبة ذكائهم تكون منخفضة، ومع تقدمهم في العمر تتراجع لديهم الوظيفة العقلية والمعرفية.

وقد تحدث مضاعفات لأصحاب متلازمة داون، وبخاصة من يعانون عيوب القلب الخِلْقية، وفقدان السمع، وضَعْف النظر الشديد، وإعتام عدسة العين، وسرطان الدم، وانقطاع النَّفس في أثناء النوم، وقصور الغدة الدرقية، والخَرَف المبكر، وتأخر نمو الأسنان، مما يترتب عليه حدوث مشكلات مثل: صعوبة المضغ، ومرض ألزهايمر، والتهابات الجهاز التنفسي، والتهابات المسالك البولية، والتهابات الجلد، وهي مشكلات تختلف من طفل لآخر، ولكنها سمات تصاحب المصابين بمتلازمة داون.

وتعتبر متلازمة داون حالة وراثية، تسبب التأخر في تطور الطفل عقلياً وجسدياً، وتختلف في شدتها من طفل لآخر، ولا يوجد دليل على أنها ناتجة عن عوامل بيئية، أو ممارسات قبل الحمل، أو خلاله ومع عدم وجود علاج لها، إلا أن التدخل المبكر مع الرُّضَّع والأطفال الذين يعانونها يمكن أن يُحدِث فرقاً في تحسين نوعية حياتهم، لأن كل مصاب يختلف عن الآخر، ويعتمد العلاج على الاحتياجات الفردية لتطوير الإمكانات، كما تتطلب كل مرحلة من حياة المصاب بها خدمات مختلفة، ويختلف كل مصاب عن الآخر، فالمصابون بمتلازمة داون قادرون على التعلّم عند وجود الدوافع والحوافز.

وقد جاء اختيار المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية لتأليف هذا الكتاب (متلازمة داون)؛ نظراً لأهمية موضوعه الذي يثير كثيراً من التساؤلات في أذهان عديدٍ من الآباء والمهتمين والتي نأمل أن نكون قد أجبنا عنها في هذا الكتاب الذي يتضمن خمسة فصول، حيث يتناول الفصل الأول منها مقدمة تاريخية وخلفية عن متلازمة داون، بينما يستعرض الفصل الثاني الأسباب الوراثية المباشرة لمتلازمة داون، ثم يوضح الفصل الثالث فحوص التحرِّي لمتلازمة داون قبل الحمل وأثناءه، ثم يتناول الفصل الرابع أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها في مرحلة الطفولة، ويُختتم الكتاب بفصله الخامس بالحديث عن أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها بعد مرحلة الطفولة (المراهقون والبالغون).

نأمل أن يفيد هذا الكتاب قرَّاء سلسلة الثقافة الصحية، وأن يكون قد استوفى بالشرح كل ما تطرق إليه من معلومات عن متلازمة داون.

والله ولي التوفيق،،

الأستاذ الدكتور/ مرزوق يوسف الغنيم

الأمين العام المساعد

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

المؤلف في سطور

- **د. أحمد عدنان العقيل**

ـ كويتي الجنسية ـ مواليد عام 1977م.

ـ حاصل على درجة البكالوريس في الطب والجراحة ـ كلية الطب ـ جامعة الكويت ـ عام 2003م.

ـ حاصل على البورد الألماني في علم الوراثة الطبية ـ عام 2013م.

ـ يعمل حالياً اختصاصي أول أمراض وراثية ـ قسم الأطفال ـ مستشفى الأحمدي الجديد ـ شركة نفط الكويت ـ دولة الكويت.

الفصل الأول

مقدمة تاريخية وخلفية عن متلازمة داون

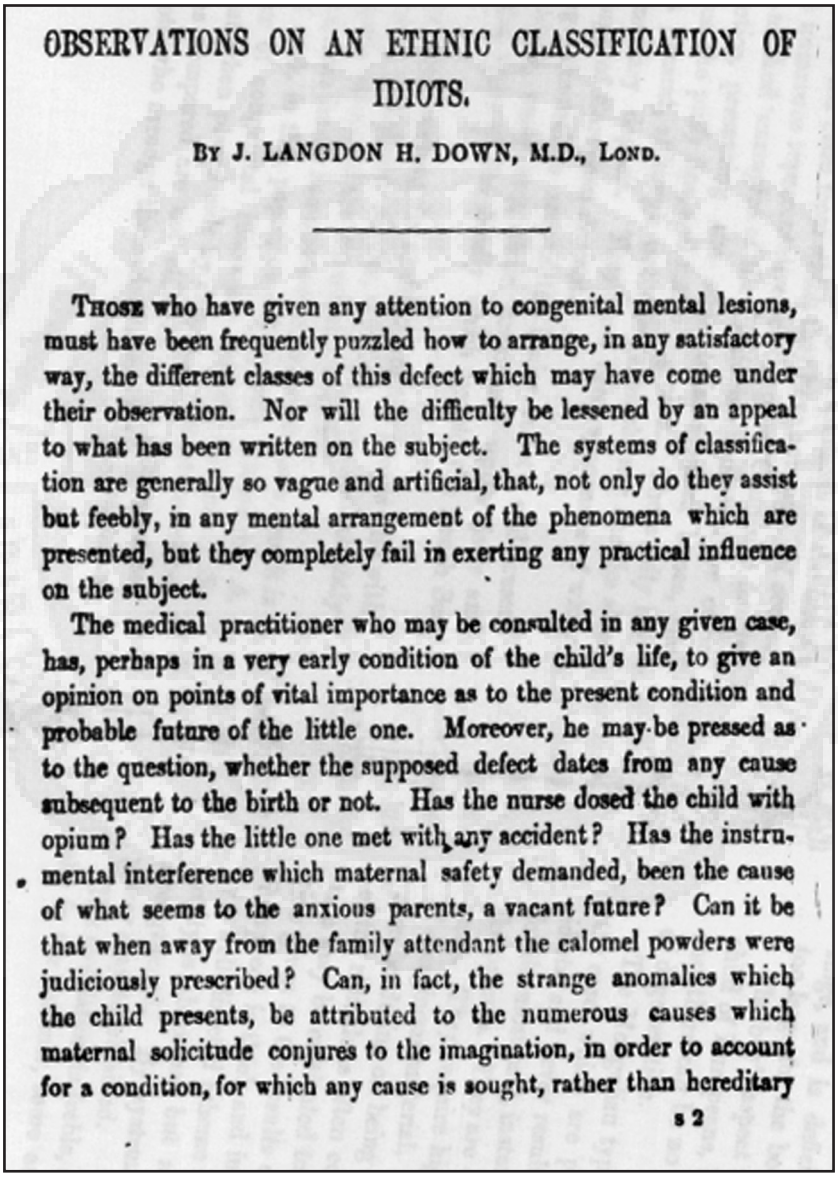
تُعد متلازمة داون عيباً وراثياً جينياً يحدث نتيجة خلل في انقسام الخلية؛ مما يؤدي إلى زيادة النسخ الكلي، أو الجزئي في أحد الكروموسومات (المادة الوراثية) وهو الكروموسوم "21"، ويُعرف علمياً بتثلث الكروموسوم "21"، (Trisomy 21)، حيث يُولد الطفل بمجموعة واضحة من الصفات الجسمانية أهمها: قِصَر القامة، والتأخر الذهني، وغيرها من الصفات والأعراض التي تجتمع معاً بطريقة غير عشوائية عند المصابين بهذه المتلازمة، وتحدث متلازمة داون نتيجة وجود نسخة ثالثة (إضافية) من الكروموسوم"21" بسبب خلل في أثناء الانقسام الخلوي وخاصة انقسام البويضات، كما تتفاوت في شدتها بين المصابين بها، وتُعد من أكثر اضطرابات الكروموسومات شيوعاً، كما أن الاكتشاف المبكر لمتلازمة داون والتدخلات العلاجية المبكرة يمكن أن يحسنا من نوعية حياة الأطفال والبالغين المصابين بتلك المتلازمة بدرجة كبيرة، ومن ثَمَّ تحفيزهم ومساعدتهم على عيش حياة طبيعية.

متى تم اكتشاف متلازمة داون ؟

لمعرفة مختلف تفاصيل متلازمة داون، من المهم أن نعرف الخلفية التاريخية لهذه المتلازمة، ولماذا سُميت بهذا الاسم؟ ومَنْ أول من شرح أعراضها؟ وكيف تم اكتشاف الخلل الوراثي لها، ومتى حدث ذلك؟.

بدايةً سُميت متلازمة داون بهذا الاسم نسبة لأول شخص شرح أعراضها، وهو الدكتور جون داون (Dr. John Down) في عام 1862م، ثم وصفها مرة أخرى في عام 1866م بشيء من التفصيل عندما نشر تقريره الشهير عنها، وقد أطلق عليها في البداية اسم المتلازمة المنغولية (Mangloid Syndrome) لملاحظته الصفات

والأعراض المشتركة بين المصابين والأشخاص من العِرق المنغولي، ومن المثير هنا أن الدكتور داون شرح المتلازمة بوجود ملامح منغولية للطفل بغض النظر عن عِرقية الأبوين حتى وإن كانا أوروبيين، أو من الأفارقة، فطفل المتلازمة يحمل ملامح منغولية مميزة، ومتشابهة فيما بينه وبين أقرانه المصابين بهذه المتلازمة.



OBSERVATIONS ON AN ETHNIC CLASSIFICATION OF IDIOTS.

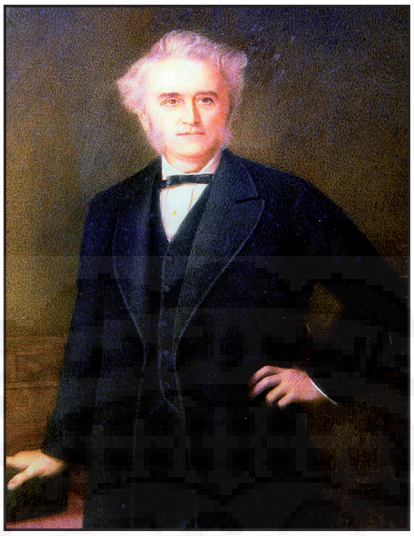
BY J. LANGDON H. DOWN, M.D., LOND.

THOSE who have given any attention to congenital mental lesions, must have been frequently puzzled how to arrange, in any satisfactory way, the different classes of this defect which may have come under their observation. Nor will the difficulty be lessened by an appeal to what has been written on the subject. The systems of classification are generally so vague and artificial, that, not only do they assist but feebly, in any mental arrangement of the phenomena which are presented, but they completely fail in exerting any practical influence on the subject.

The medical practitioner who may be consulted in any given case, has, perhaps in a very early condition of the child's life, to give an opinion on points of vital importance as to the present condition and probable future of the little one. Moreover, he may be pressed as to the question, whether the supposed defect dates from any cause subsequent to the birth or not. Has the nurse dosed the child with opium? Has the little one met with any accident? Has the instrumental interference which maternal safety demanded, been the cause of what seems to the anxious parents, a vacant future? Can it be that when away from the family attendant the calomel powders were judiciously prescribed? Can, in fact, the strange anomalies which the child presents, be attributed to the numerous causes which maternal solicitude conjures to the imagination, in order to account for a condition, for which any cause is sought, rather than hereditary

s 2

صورة توضح أول تقرير نشره الدكتور جون داون عن المتلازمة.



الدكتور جون داون.

ولكن لم يتم معرفة الخلل الكروموسومي في متلازمة داون حتى تم تطوير تقنية الفحص الكروموسومي في خمسينيات القرن الماضي، ومع تقنية الفحص الكروموسومي أصبح من الممكن معرفة التغييرات التي تحدث في عدد الكروموسومات، أو في شكلها، وهذا ما مكَّن العالم الفرنسي البروفيسور جيروم ليجين (Jérôme Lejeune) عام 1959م من معرفة أن متلازمة داون تنتج عن وجود كروموسوم إضافي، وعرف بعد ذلك أن الكروموسوم الإضافي هو كروموسوم 21، حيث سُمي المرض بتثلث كروموسوم 21، أي : يُولد الطفل بخلل في الكروموسومات وعددها.

البروفيسور جيروم ليجين أثناء عمله.

وفي عام 1961م قررت مجموعة من علماء الوراثة بمؤتمر دولي تغيير مُسمى متلازمة الطفل المنغولي إلى متلازمة داون، ومنعت منظمة الصحة العالمية (WHO) استخدام المصطلح رسميّاً عام 1965م بعد طلب قدمه مندوب عن المنغوليين، واليابانيين، والصينيين.

ملخص لما جاء في هذا الفصل

النقاط	معلومات مختصرة
ماهية متلازمة داون	• عيب وراثي في الكروموسومات يجعل الطفل يحمل بعض الصفات الجسمية الواضحة أهمها: قصر القامة، والتأخر الذهني. • تحدث نتيجة وجود نسخة ثالثة من الكروموسوم 21 بسبب خلل في أثناء الانقسام الخلوي خاصة انقسام البويضات. • تسمى أيضاً "تثلث الكروموسوم 21".
متى تم اكتشافها؟	• اكتشفها الدكتور جون داون عام 1862 م. • سُميت متلازمة داون نسبة إلى اسم مكتشفها.

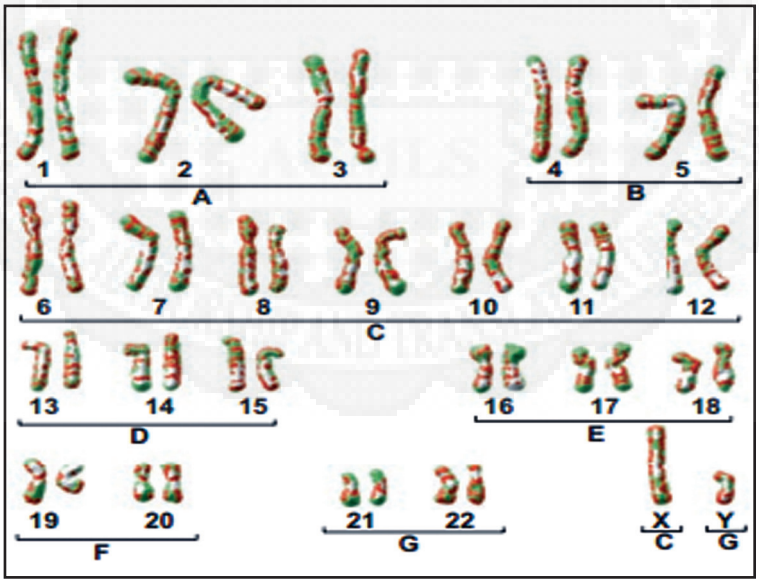
الفصل الثاني

الأسباب الوراثية المباشرة لمتلازمة داون

تحدث متلازمة داون نتيجة حدوث انقسام خلوي غير طبيعي يتعلق بالكروموسوم " 21"؛ مما ينتج عنه وجود مادة جينية إضافية من الكروموسوم "21" (ثلاث نسخ من الكروموسوم "21" بدلاً من نسختين كالمعتاد)، وتكون هذه النسخة الإضافية مسؤولة عن السمات الجسمانية المميزة، ومشكلات النمو المتعلقة بمتلازمة داون.

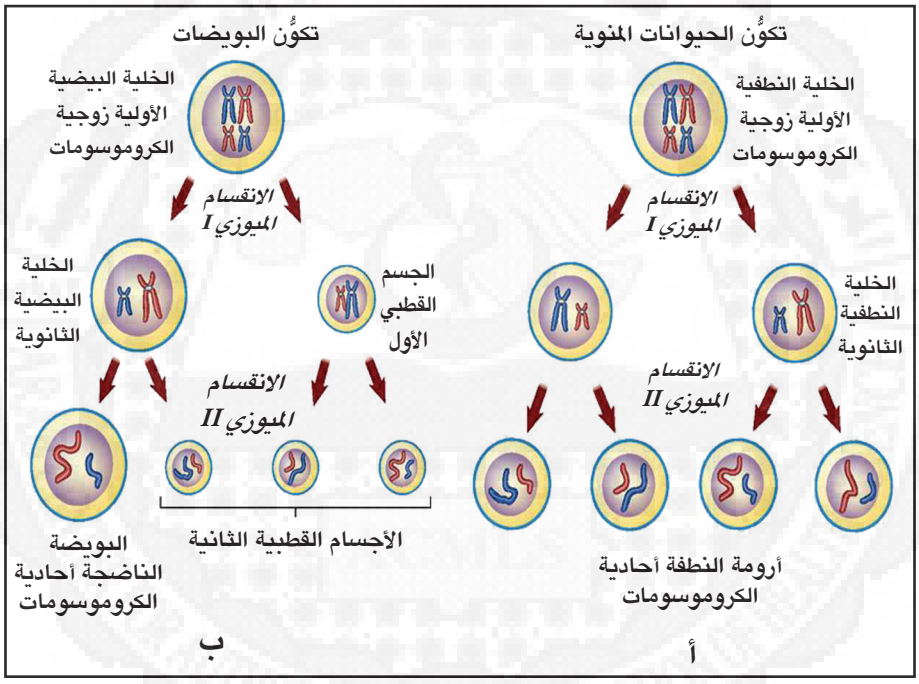
ما أسباب حدوث متلازمة داون ؟

قبل الإجابة عن هذا السؤال الجوهري، لا بد أولاً من فهم طبيعة الكروموسومات في الخلايا البشرية، حيث تحتوي الخلايا البشرية عادة على 23 زوجاً من الكروموسومات، ويأتي كروموسوم واحد في كل زوج من الأب والآخر من الأم.



شكل يوضح النمط الكروموسومي في الخلايا البشرية الذكرية الطبيعية وعددها (23) زوجاً من الكروموسومات.

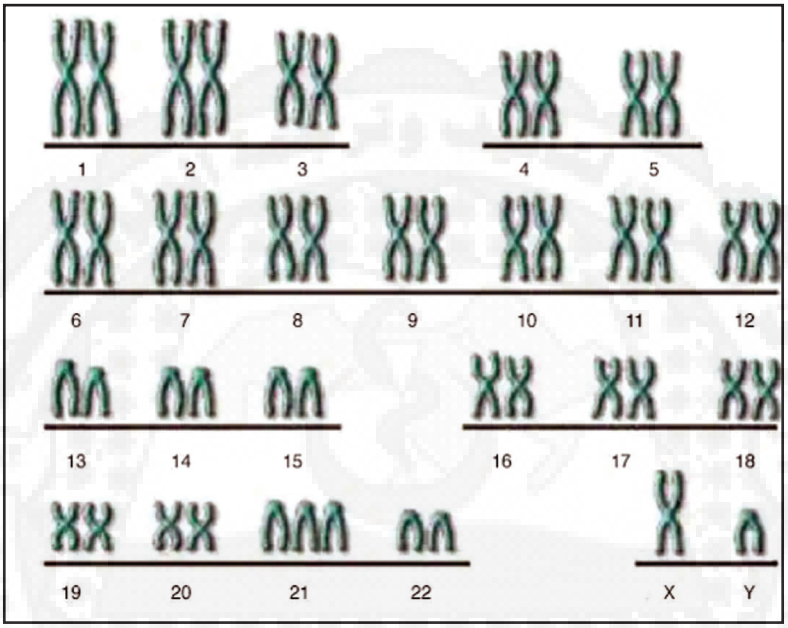
في الخلايا التناسلية (Germline cells) وهي البويضات (الخلايا الجنسية الأنثوية) (Oocytes)، والحيوانات المنوية (الخلايا التناسلية الذكرية) (Sperms) عندما تنقسم هذه الخلايا التناسلية من الخلايا الأم إلى خليتين ناضجتين تنقسم الكروموسات إلى قسمين متساويين أي: من 23 زوجاً من الكروموسومات (المجموع 46) إلى 23 كروموسوماً فردياً على مرحلتين، ويسمّى هذا النوع من الانقسام بالانقسام الميوزي (Meiosis or Meiotic division) أو الانقسام الاختزالي؛ لأنه يختزل عدد الكروموسومات إلى النصف، ويحدث للخلايا التناسلية كما ذُكر سابقاً.



شكل يوضح الانقسام الميوزي للخلايا التناسلية [الذكرية (أ)، والأنثوية (ب)].

لكن قد يحدث خلل في أثناء الانقسام الميوزي في أيٍّ من مرحلتيه، مما يؤدي إلى وجود كروموسوم زائد مثل: الكروموسوم "21" في إحدى البويضات الناضجة، ومن هنا يصبح العدد الكلي للكروموسومات 24 بدلاً من 23، وينتج عن ذلك وجود نسخة إضافية (زائدة) من الكروموسوم "21" بالبويضة، فإذا تم إخصاب هذه البويضة ذات الـ 24 كروموسوماً بحيوان منوي يحتوي على 23 كروموسوماً يصبح العدد الكلي للكروموسومات 47، ويكون بذلك العدد الكلي للكروموسوم "21" ثلاث

نسخ، وينتج عن ذلك متلازمة داون، ويسمّى هذا النوع «بتثلث الكروموسوم"21"» (Trisomy 21)، وهذا يحدث في حوالي 95 % من حالات متلازمة داون، ويُعتبر كذلك طفـرةً كروموسوميـة (خللاً جديداً) عند الجنين المصاب موجودة عند الآباء، ومن ثَمَّ لا حاجة للفحص الكروموسومي للأبوين.



شكل يوضح وجود نسخة إضافية من الكروموسوم"21".

ولكن ماذا عن نسبة 5 % المتبقية من حالات داون وما أسبابها؟ يوجد نوعان آخران من الخلل الكروموسومي الذي يؤدي أيضاً إلى حدوث متلازمة داون وهما: متـلازمة داون بالتبادل الكروموسومي (Robertsonian Translocation)، ومتلازمة داون الفسيفسائية (Mosaic Down).

وهناك حوالي 4 % من حالات متلازمة داون تحدث نتيجة التبادل الكروموسومي الذي ينتج عن انتقال الكروموسوم"21"، ويلتصـق بكروموسوم آخر على سبيل المثال: كروموسـوم"14"، وفي هذه الحالة يكون الكروموسوم"21" كاملاً تقريباً، ولكنه ملتصق بكروموسوم آخر (كروموسوم "14") ومع أنهما كروموسومان ملتصقان، إلا أنه يتم حسابهما كروموسوم واحد؛ ومن ثَمَّ تكون هناك نسختان معتادتـان مـن الكروموسوم "21" إلى جانب مواد وراثية إضافية من الكروموسوم نفسـه مرتبطة

بكروموسوم آخر مثل الكروموسوم"14". وقد يتبادل كروموسوم"21" مع أية مجموعة من كروموسومات D (كروموسوم "13" و"14" و"15") وأيضاً أية مجموعة من كروموسومات G (كروموسوم "21" و"22"). والجدير بالذكر أن التبادل الكروموسومي قد يكون طفرةً كروموسومية (خللاً جديداً) عند الجنين المصاب غير موجودة عند الآباء، ومن ثَمَّ لا حاجة للفحص الكروموسومي للأبوين، ويكون ذلك عند 50 % تقريباً من حالات هذه المجموعة، أما الـ 50 % الأخرى فيكون أحد الأبوين حاملاً الكروموسوم التبادلي، ومن هنا يجب عمل الفحص الكروموسومي لكلا الأبوين.

شكل يوضح حالة انتقال كروموسوم رقم"21" ليلتصق بالكروموسوم رقم"14" (حالات متلازمة داون الناتجة عن التبادل الكروموسومي).

يبقى لدينا حوالي 1 % من حالات داون تكون ناتجة عن متلازمة داون «الفسيفسائية»، وفي هذا الشكل النادر من متلازمة داون يكون لدى الطفل المصاب بعض الخلايا فقط التي تحتوي على نسخ ثالثة من كروموسوم"21" (47 كروموسوماً)، بينما تحمل الخلايا الأخرى العدد الطبيعي للكروموسومات (46 كروموسوماً) تماماً كمزيج فسيفسائي؛ وذلك نتيجة حدوث «طفرة» كروموسومية في أثناء انقسام الخلية بشكل غير طبيعي بعد التخصيب؛ لذلك لا حاجة للفحص الكروموسومي للأبوين.

ما عوامل الخطر لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون ؟

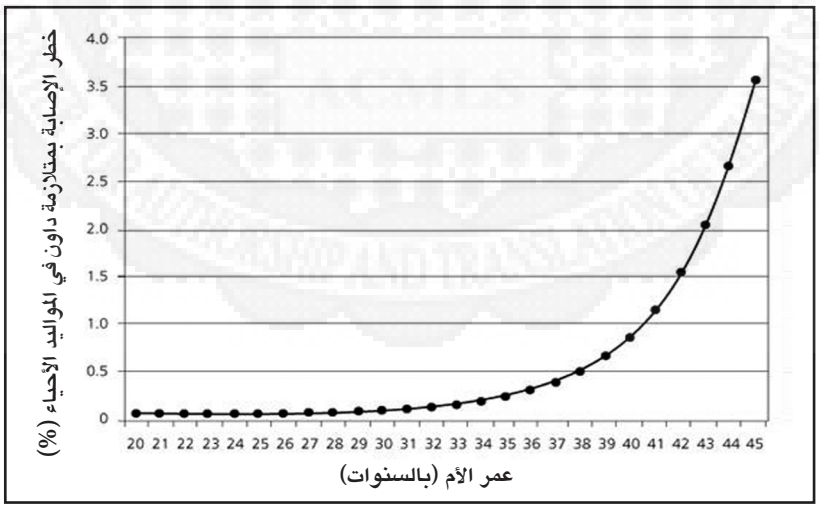
- تأخُّر سن الإنجاب عند الأم: تزداد فرص إنجاب المرأة لطفل مصاب بمتلازمة داون مع تقدم العمر؛ وهذا لأن بويضات المرأة في هذا العمر تكون أكثر

عُرضة لحدوث خلل في أثناء الانقسام الميوزي الذي تم شرحه سابقاً، كما تزداد خطورة الحمل بطفل مصاب بمتلازمة داون بعد سن 35 عاماً، ومع ذلك فإن معظم الأطفال المصابين بمتلازمة داون يولدون لأمهات دون سن الـ 35، وهذا لأن المرأة في هذا العمر يكون لديها عدد أطفال أكثر.

- يكون أحد الوالدين حاملاً التبادل الكروموسومي لمتلازمة داون: كما تم شرحه سابقاً، وهناك حوالي 4 % من حالات متلازمة داون تحدث نتيجة للتبادل الكروموسومي، ونصف هذه المجموعة يكون أحد الأبوين حاملاً هذا التبادل الكروموسومي الذي يمكن أن ينتقل إلى الجنين كالتالي:

ـ إذا كان أحد الأبوين حاملاً التبادل الكروموسومي بين كروموسوم"21" وأحد كروموسومات المجموعة D ("13" أو"14" أو"15") تكون نسبة الخطورة حوالي 15 % لولادة جنين مصاب بمتلازمة داون في حالة إذا كانت الأم حاملة هذا التبادل الكروموسومي، أما إذا كان الأب حاملاً هذا التبادل الكروموسومي تكون نسبة الخطورة حوالي 5 %.

ـ إذا كان أحد الأبوين حاملاً التبادل الكروموسومي بين كروموسوم"21" وكروموسوم"21" آخر فإن نسبة الخطورة هي 100 % تقريباً.



رسم بياني يوضح النسبة المئوية لخطر الإصابة بمتلازمة داون في المواليد الأحياء تبعاً لعمر الأم .

يوضح الجدول: معدلات خطر الإصابة بمتلازمة داون والشذوذ (خلل) الكروموسومي في الولادات الحية تبعاً لعمر الأم عند الولادة

عمر الأم عند الولادة (الأعوام)	خطر الإصابة بمتلازمة داون	خطر حدوث خلل كروموسومي
20	1667/1	526/1
25	1200/1	476/1
30	952/1	385/1
35	378/1	192/1
40	106/1	66/1
45	30/1	21/1

ولكن ماذا عن نسبة الخطر للمجموعة الرئيسية من متلازمة داون وهي بتثلث الكروموسوم"21" إذا كان لديهم طفل مصاب بمتلازمة داون سابقاً؟

باختصار شديد تكون نسبة التكرار ضئيلة وهي حوالي 1 %، أما إذا كان عمر الأم 35 عاماً أو أكثر، فإن نسبة التكرار تكون هي نسبة الخطر بالنسبة لعمر الأم مضافاً إليها 1 %.

نسبة تكرار ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون = نسبة الخطر تبعاً لعمر الأم + 1 %

على سبيل المثال: إذا كان عمر الأم مثلاً 35 عاماً وعندها طفل مصاب بمتلازمة داون، فإن نسبة تكرار ولادة طفل آخر مصاب هي: [0.5 % (نسبة الخطر لعمر 35 عاماً) + 1 % = 1.5 %].

ملخص لما جاء في هذا الفصل

الأسباب الوراثية لمتلازمة داون

- متلازمة داون هي حالة وراثية، تحدث نتيجة خلل في انقسام الخلايا، مما يؤدي إلى وجود نسخة إضافية في الكروموسوم"21" (خلال الانقسام الميوزي)، فيصبح عدد الكروموسومات في خلايا الطفل المصاب بمتلازمة داون "47" كروموسوماً بدلاً من "46" كروموسوماً.
- أنواع متلازمة داون

ـ متلازمة داون بتثلُّث الكروموسوم"21"، ويشكل هذا النوع نحو 95 % من الحالات، حيث يكون لدى الطفل ثلاثة كروموسومات "21" بدلاً من كروموسومين.

ـ متلازمة داون بالتبادل الكروموسومي، يحدث هذا النوع عندما يصبح الكروموسوم"21" متصلاً، أو ملتصقاً بكروموسوم آخر قبل الحمل أو خلاله، وتكون لدى الأطفال النسختان المعتادتان من الكروموسوم"21"، إضافة إلى مادة وراثية إضافية من الكروموسوم"21" متصلة بكروموسوم آخر (13 أو"14" و"15") أو ("21" و"22") ويشكل هذا النوع 4 % من الحالات.

ـ متلازمة داون الفسيفسائية، هذا النوع نادر الحدوث، ويكون لدى الطفل نسخة إضافية من الكروموسوم"21" في بعض خلاياه، وبعضها الآخر يُعد طبيعياً بالنسبة لعدد الكروموسومات، وفي هذا النوع يحدث انقسام غير طبيعي للخلايا بعد الإخصاب، ويشكل هذا النوع 1 % من الحالات.

- متلازمة داون هي اضطراب أو خلل وراثي لا يمكن منعه، ولكن يمكن اكتشافه قبل الولادة.

ACMILS

الفصل الثالث

فحوص التحرِّي لمتلازمة داون قبل الحمل وأثناءه

هل هناك إجراءات احترازية للحد من تكرار ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون ؟

قبل الإجابة عن هذا السؤال لابد أولاً من معرفة نوع الخلل الكروموسومي المُسبِّب للإصابة بمتلازمة داون، فإذا كان الخلل ناتجاً عن :

- التثلُّث الكروموسومي أو الفسيفسائي، فنسبة التكرار قليلة، ومن ثم توجد حاجة للوقاية في الحمل القادم.
- التبادل الكروموسومي بين الكروموسوم "21" والكروموسوم "14": فيجب الفحص الوراثي (المسح الجيني) للأبوين أولاً، فإذا كان أحد الأبوين حاملاً التبادل الكروموسومي حينئذٍ يتم اتخاذ إجراءات الوقاية في الحمل القادم.

ما الفحوص التشخيصية للكشف المبكر عن احتمالية ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون إذا كان أحد الأبوين حاملاً التبادل الكروموسومي؟

يكون ذلك عن طريق:

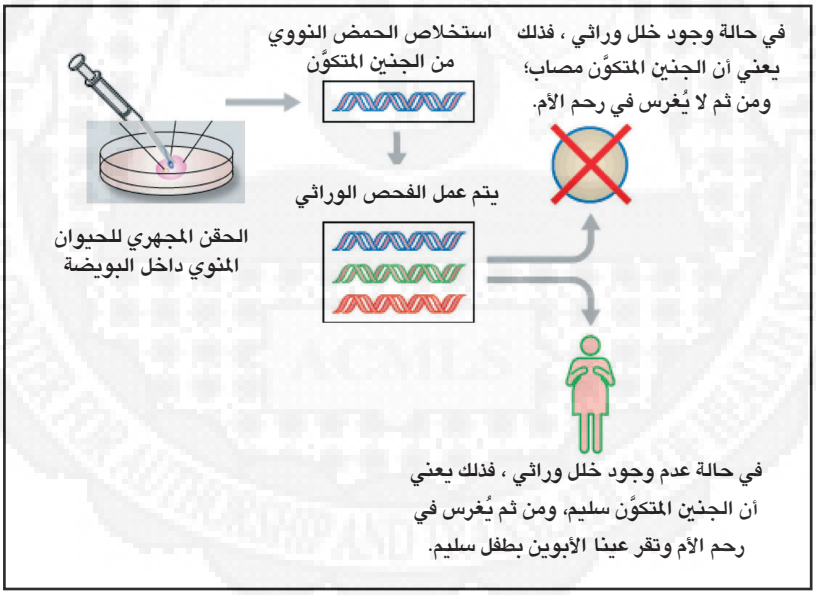
- تقنية الفحص الوراثي ما قبل الانغراس (Pre-implantation genetic diagnosis; PGD):

تقوم هذه التقنية على فكرة بسيطة وهي استخدام أحد أنواع التلقيح الصناعي وهو «الحقن المجهري للحيوان المنوي داخل البويضة» (Intra-Cytoplasmic Sperm Injection) أو ما يُعرف اختصاراً بالـ (ICSI)، وبعد الإخصاب تبدأ البويضة المخصبة بالانقسام عن طريق مضاعفة عددها من خلية واحدة إلى اثنتين ثم أربع، ومن ثم إلى ثماني خلايا في حوالي اليوم الثالث بعد الإخصاب، وعند مرحلة

تكوُّن ثماني خلايا «للجنين المتكوِّن» يتم استخراج خلية واحدة بمساعدة المجهر، ومن ثم يتم استخلاص الكروموسومات منها، وبعد ذلك يتم فحص الكروموسومات، فإذا وُجِد الخلل الكروموسومي للتبادل الكروموسومي في خلايا الجنين المتكوّن؛ فمعنى ذلك أن «الجنين المتكوِّن» مصاب، ونتيجة لذلك لا يُغرس في رحم الأم، وعلى الجانب الآخر إذا أثبت الفحص الكروموسومي عدم وجود التبادل الكروموسومي، فمعنى ذلك أن «الجنين المتكوِّن» سليم، ومن ثَمَّ يُغرس في رحم الأم، وفي كلتا الحالتين هناك وقاية من المرض الوراثي.

بالإمكان اختصار ما تم شرحه بهذه المعادلة:

الفحص الوراثي ما قبل الانغراس = الحقن المجهري للحيوان المنوي داخل البويضة + الفحص الوراثي المطلوب.



شكل يوضح الفكرة العامة لتقنية الفحص الوراثي ما قبل الانغراس.

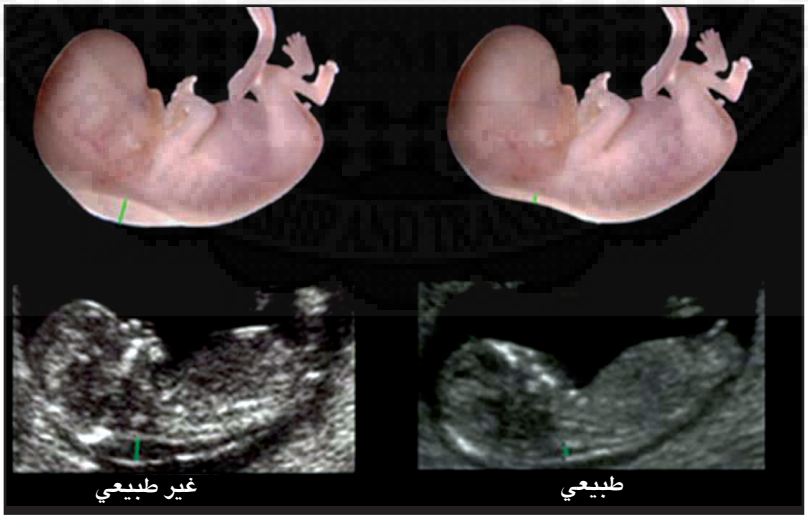
ماذا عن الفحوص في أثناء الحمل؟ وهل هناك فحوص تكشف عن متلازمة داون أثناءه؟ وما مدى دقتها وسهولتها؟

يوجد نوعان أساسيان من الاختبارات التي تتيح الكشف عن إصابة الجنين بمتلازمة داون خلال فترة الحمل، وهما: اختبارات التحرِّي، والاختبارات التشخيصية.

اختبارات التحرّي (Screening tests):

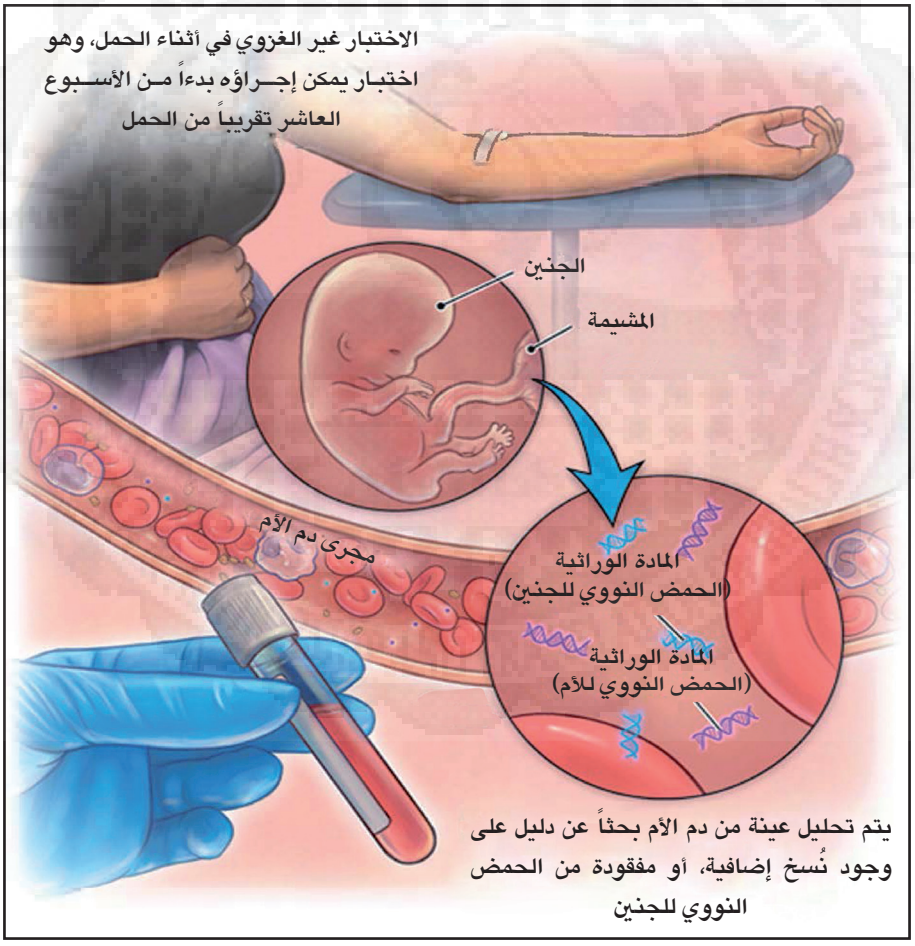
وهي اختبارات آمنة وبسيطة، ولكنَّ نتيجتها غير قاطعة بمعنى أنها تعطي مؤشراً باحتمالية الإصابة بمتلازمة داون دون أن تؤكدها، وتشمل هذه الاختبارات ما يلي:

- فحوص الدم: تُجرى فحوص الدم لقياس مستويات كلٍّ من بروتين البلازما A المرتبط بالحمل (Pregnanay - associatcd plasma protien-A;PAPP-A)، وهرمون الحمل المعروف باسم موجهة الغدد التناسلية المشيمية البشرية ـ بيتا (Human chorionic gonadotropin; β-HCG)، وفي حال كانت مستوياتهما غير طبيعية يشير ذلك إلى احتمالية وجود مشكلة لدى الجنين، وبالإمكان عمل هذا الفحص خلال الثلث الأول من أشهر الحمل، وهناك الفحص الثلاثي الذي يُجرى خلال الثلث الثاني من الحمل، ويتكون من فحص مستويات ثلاثة هرمونات هي: هرمون الإستريول (Estriol)، والإنهيبين (Inhibin)، والبروتين الجنيني ألفا (AFP)، ودقة الفحصين حوالي 85 % بالتزامن مع الفحص بفائق الصوت (السونار) لشفافية الرقبة.
- الفحص بفائق الصوت (السونار) لشفافية الرقبة (Nuchal translucency): يتم فحص الجزء الخلفي من رقبة الجنين داخل الرحم باستخدام فائق الصوت، وفي حال وجود تشوّه أو اضطراب، قد تتجمّع السوائل بشكل غير طبيعي في هذا الجزء منها.



شكل يوضح الفحص بالسونار لشفافية الرقبة.

ـ الاختبار غير الغزويّ في أثناء الحمل (Non-invasive prenatal test ;NIPT):
تكمن فكرة هذا الفحص في استخلاص الحمض النووي من خلايا الجنين المنتشرة في مجرى دم الأم، ويمكن إجراء هذا الاختبار في الأسبوع العاشر من الحمل، وما يميز هذا الاختبار عن الاختبارات السابقة أنّه يعتمد على الحصول على الحمض النووى للجنين مباشرة عكس اختبارات الدم السابقة التي تقيس هرمونات وبروتينات قد يشير اختلالها في دم الأم إلى احتمالية إصابة الجنين بمتلازمة داون، ونتيجة لذلك فإنّ دقة هذا الاختبار مرتفعة وتصل إلى 95 % في الكشف عن متلازمة داون في حال التمكّن من الحصول على عينة كافية من الحمض النووي للجنين عبر عينة دم الأم.

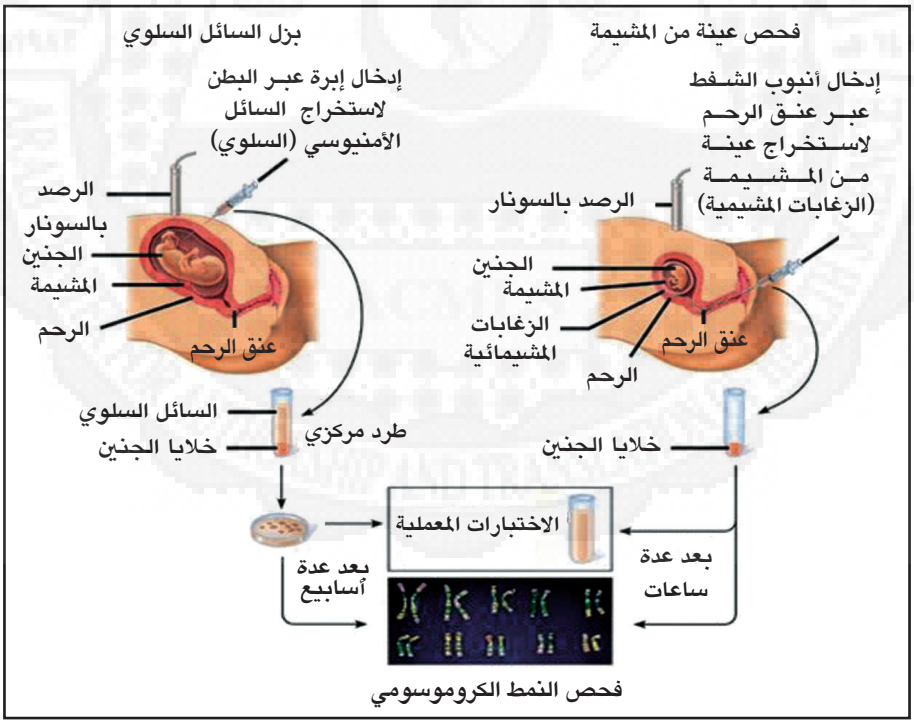


شكل يوضح الاختبار غير الغزوي في أثناء الحمل.

الاختبارات التشخيصية (Diagnostic tests):

يتوفر نوعان أساسيان من الاختبارات التشخيصية المؤكِّدة للإصابة بمتلازمة داون وهما: فحص عينة من خلايا المشيمة (Chorionic villus samplinc; CVS)، وفحص السائل الأمنيوسي (بزل السائل السلوي) (Amniocentesis)، ويمكن إجراؤهما إذا أشارت اختبارات التقصي، أو التحرِّي السابق ذكرها إلى احتمالية إصابة الجنين بمتلازمة داون.

- فحص عينة من المشيمة (Chorionic villus samplinc; CVS) : ويتم ذلك عن طريق أخذ عينة من المشيمة بمساعدة السونار، ومن ثم استخلاص خلايا الجنين لفحصها والكشف عن ما إذا كان الجنين مصاباً بمتلازمة داون، ويمكن إجراء هذا الاختبار بدءاً من الأسبوع العاشر من الحمل مع دقة كبيرة بالنتائج تصل من (98-99 %)، ولكن هناك احتمال أن يؤدي الفحص إلى الإجهاض بنسبة خطورة 1 %.



شكل يوضح فحص عينة من المشيمة وكذلك السائل الأمنيوسي (بزل السائل السلوي).

ـ فحص السائل الأمنيوسي (Amniocentesis): ويتم ذلك عن طريق سحب عينة من السائل الأمنيوسي بمساعدة السونار، ومن ثَمَّ استخلاص خلايا الجنين لفحصها والكشف عن ما إذا كان الجنين مصاباً بمتلازمة داون، وهناك دقة كبيرة بالنتائج تصل من (98-99 %) مع احتمال حدوث إجهاض أقل بكثير مقارنة باختبار فحص عينة من خلايا المشيمة، ولكن يمكن إجراء هذا الاختبار في الأسبوع الـ 13 من الحمل على أقرب تقدير.

ملخص لما جاء في هذا الفصل

إجراءات الوقاية من متلازمة داون قبل الحمل	• إذا كان الخلل يعود للتثلث الكروموسومي، أو الفسيفسائي، فقد تكون نسبة التكرار قليلة. • إذا كان الخلل يعود للتبادل الكروموسومي بين الكروموسوم "21" والكروموسوم"14" فيجب الفحص الوراثي للأبوين، وتحديد أيهما حامل لهذا الخلل، مع اتخاذ إجراءات الوقاية في الحمل القادم. • يجب إجراء اختبارات التحرِّي حتى وإن كانت غير قاطعة. • هناك فحوص تشخيصية قبل الولادة لتشخيص الإصابة بمتلازمة داون، منها: ـ أخذ عينة من المشيمة، وتكون خلال الأسبوع (10-12) من الحمل. ـ فحص السائل الأمنيوسي، ويكون خلال الأسبوع (15-18) من الحمل.

الفصل الرابع

أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها

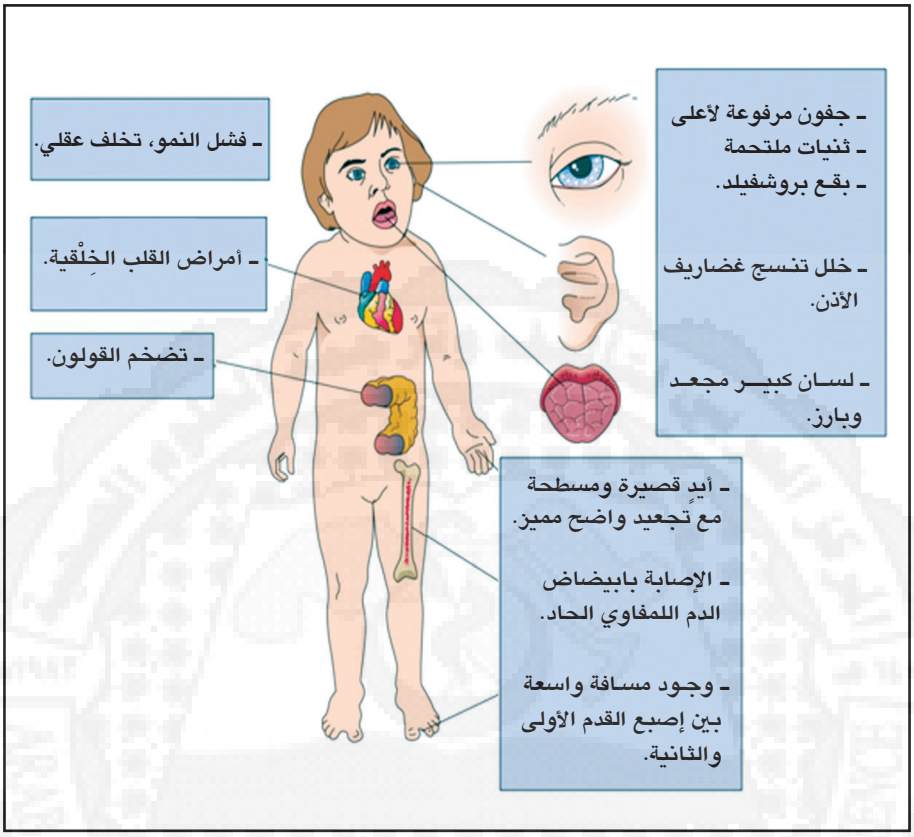
في مرحلة الطفولة

تظهر لدى المصابين بمتلازمة داون أعراض واضحة للعيان منذ الولادة، وهي:

- صِغَر محيط الرأس (Microcephaly).
- تغيُّر في ملامح الوجه (Facial dysmorphism): عبارة عن تسطُّح الجزء الخلفي للجمجمة (Brachycephaly)، وصِغَر الأذنين (Microtia)، والجفون المرفوعة لأعلى (شقوق جفنية) (Upward slanting palpebral fissures)، والوجه المسطَّح (Midfacial hypoplasia)، واللسان البارز (Protruded tongue) وكذلك الرقبة القصيرة (Short neck).
- رخاوة عضلات الجسم (Hypotonia).
- نقص النمو (Growth retardation): هناك نقص بالوزن، وقِصَر بالطول.
- وجود تجعيد واحد بالكفين (Single palmar crease).

يُشتبه في الإصابة بمتلازمة داون عند ظهور الأعراض المذكورة أعلاه، ويتم التأكد من ذلك الاشتباه عن طريق فحص الكروموسومات كما تم ذكره سابقاً.

وبعد التأكد من تشخيص الطفل بمتلازمة داون عادة تكون هناك جلستان إرشاديتان: واحدة للإرشاد الوراثي، وأخرى للتعريف بمختلف المضاعفات المعروفة لمتلازمة داون، وهي عبارة عن: قصور الغدة الدرقية، وتشوهات خِلْقية بالقلب، والجهاز الهضمي، والعمود الفقري، وقِصَر القامة، والسمنة، والتهابات الأذن، ومشكلات في حاستي السمع والبصر، والإصابة بالأمراض السرطانية، وهذا ما سيتم تناوله بشيء من التفصيل في الصفحات التالية.



شكل يوضح ملامح متلازمة داون وأعراضها.

درجة الذكاء عند أطفال متلازمة داون

يعاني معظم أطفال متلازمة داون تأخراً ذهنياً يتراوح بين الخفيف بمعدل ذكاء (IQ) (50-70)، والمتوسط (35-50)، وقد أدى فهم الأطباء العميق لمتلازمة داون، والفحص الدوري لهرمون الغدة الدرقية إلى وضع برنامج التدخل المبكر الذي يساعد بشكل أساسي على تحسين معدل الذكاء، وتحسين المهارات المختلفة عند أطفال هذه المتلازمة.

أمراض الغدد الصمَّاء عند أطفال متلازمة داون

تنتشر الإصابة بقصور الغدة الدرقية بمعدلات عالية بين الأطفال المصابين بمتلازمة داون، ولذلك يجب إجراء الفحص الدوري لمستويات هرمون الغدة الدرقية سنويّاً لدى

البالغين المصابين بمتلازمة داون كل ستة أشهر على أقل تقدير، وتُعد السمنة أيضاً مشكلة شائعة الحدوث لدى أطفال متلازمة داون، ولا بد من معالجتها تحت إشراف طبيب متخصص في أمراض الغدد الصماء جنباً إلى جنب مع اختصاصي التغذية بحيث يتم وضع نظام غذائي متوازن.

الأمراض العصبية عند أطفال متلازمة داون

من الأعراض الشائعة والتي تنتشر بين جميع أطفال متلازمة داون هي رخاوة العضلات، وهي تُعد من أسباب تأخر المشي لديهم، وتختفي رخاوة العضلات مع الوقت ولا تؤثر على عضلات الجسم، بل بالإمكان علاجها بنجاح تام وتتم معالجتها بسهولة من خلال العلاج الطبيعي الذي هو جزء من برنامج التدخل المبكر لأطفال هذه المتلازمة.

ومن الشائع أيضاً لدى أطفال متلازمة داون وجود عيب في العمود الفقري ما بين الفقرتين الأولى والثانية (تقلقل فقرة الفهقة-المحور) (Atlanto-Axial Instability)؛ لذلك يجب إجراء أشعة على العمود الفقري لتقييم أيّ ضَعْف واضح ما بين هاتين الفقرتين.

أمراض الجهاز الهضمي عند أطفال متلازمة داون

قد تحدث التشوهات الخِلْقية للجهاز الهضمي في بعض الأطفال المصابين بمتلازمة داون بصورة أكثر شيوعاً، فعلى سبيل المثال قد تحدث عيوب المريء مثل: رتق المريء (Esophageal atresia)، والأمعاء من مثل: داء هيرشسبرونج (Hirschprung disease). وقد يزداد خطر الإصابة بالمشكلات الهضمية، مثل: انسداد الجهاز الهضمي، وقد تحتاج بعضها إلى تدخل جراحي، ومن الجدير بالذكر أيضاً أن نوضح أن الارتجاع المَعِدي المريئي شائع الحدوث لدى أطفال متلازمة داون.

أمراض الجهاز السمعي والبصري عند أطفال داون

يُعتبر الحَوَل (Strabismus) بدرجاته المختلفة شائعاً عند أطفال هذه المتلازمة؛ مما يستدعي فحص العينين لدى طبيب العيون خلال الأشهر الأولى من عمر الطفل المصاب بمتلازمة داون على أبعد تقدير.

وقد يتأثر السمع عند أطفال متلازمة داون نتيجة قابلية حدوث التهاب الأذن الوسطى (انصباب الأذن الوسطى) (Middle ear effusion) لديهم والذي قد يؤدي إلى ترسب السوائل فيها؛ لذلك كان لزاماً إجراء فحص للسمع خلال الأشهر الأولى أيضاً من عمر الطفل المصاب بمتلازمة داون على أبعد تقدير.

الأورام عند أطفال متلازمة داون

تُعد سرطانات الدم أكثر شيوعاً بـ (5-10) أضعاف بشكل عام كما هو الحال مع أقرانهم في سن مماثلة خاصة ابيضاض الدم اللمفاوي الحاد (Acute lymphoblastic leukemia; ALL)، وابيضاض الدم (أرومة النواء) الحاد (Acute megakaryoblastic leukemia ;AMKL).

ويحدث سرطان الدم اللمفاوي الحاد عند أطفال متلازمة داون عادة بعمر تسع سنوات، ويتم الاشتباه به عندما يكون تعداد كريات الدم البيض 50000 لكل ميكرولتر من الدم؛ لذلك يُعد الفحص الدوري لتعداد الدم الشامل (Complete blood count; CBC) أمراً أساسياً لهم.

وبالنسبة لابيضاض الدم (أرومة النواء) الحاد (Acute megakaryoblastic leukemia AMKL)، فيسبق ظهور هذا النوع من السرطان مرض تكاثر نخاع الدم العابر (Transient myeloproliferative disease ;TMD) حيث نجد أن 10 % من الذين يعانون مرض تكاثر نخاع الدم العابر من أطفال متلازمة داون يتطور المرض عندهم إلى سرطان ابيضاض الدم الحاد، ومرة أخرى يُعد الفحص الدوري لتعداد الدم الشامل لأطفال متلازمة داون أمراً أساسياً.

ملخص لما جاء في هذا الفصل

الجهاز أو العضو المراد متابعته	الفحوص والمتابعة
الغدد الصماء	• المتابعة الدورية للغدة الدرقية ومستوى سكر الدم كل ستة أشهر على أقل تقدير. • عمل فحص صورة الدم (CBC) بصورة دورية.
القلب	• عمل سونار للقلب بعد الولادة كمرجع. • يتم عمل سونار للقلب بصورة دورية تحت إشراف طبي في حال وجود عيب خِلْقي بالقلب.
الجهاز العصبي	• عمل أشعة على العمود الفقري، لتقييم أيّ ضَعْف قد يظهر ما بين الفقرتين الأولى والثانية (Atlanto-Axial Instability) بين عمر (3-5) سنوات. • العلاج الطبيعي لمعالجة رخاوة العضلات.
السمع والبصر	• فحص العينين عند عمر ستة أشهر عند طبيب العيون، ثم سنويّاً على أقل تقدير. • وجوب إجراء فحص السمع عند عمر ستة أشهر عند طبيب متخصص بالسمعيات، ثم سنوياً على أقل تقدير.

ACMILS

الفصل الخامس

أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها بعد مرحلة الطفولة

تناولت دراسات عديدة محكمة متلازمة داون في أثناء مرحلتي المراهقة والبلوغ وذلك على مدى العقود الثلاثة الأخيرة، حيث أصبح من المعروف أن هناك عديداً من المضاعفات المحتملة التي قد تحدث للأفراد البالغين الذين يعانون متلازمة داون خلال مرحلة البلوغ تكون في الواقع نادرة أثناء الطفولة، فعلى سبيل المثال: قد تحدث المضاعفات القلبية عند أطفال متلازمة داون، وتكون مختلفة تماماً عند البالغين المصابين بها، وذلك يؤدي حتماً إلى ضرورة اتباع نهج جديد بإرشادات خاصة للمراهقين والبالغين المصابين بهذه المتلازمة.

ونتيجة لذلك، تبنت مجموعة المصالح الطبية لمتلازمة داون (Down Syndrome Medical Interest Group; DSMIG) مجموعة من الإرشادات الطبية لتغطية مختلف المضاعفات المحتملة للمراهقين والبالغين المصابين بها، وعادة ما تشمل أمراض القلب والأوعية الدموية، والجهاز الهضمي، والجهاز التنفسي، والغدد الصماء والعيون، والسمع، وكذلك جوانب أخرى من أجل الحصول على أفضل النتائج الممكنة للمراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون.

أمراض المناعة الذاتية والغدد الصماء عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

قد يعاني الأفراد المصابون بمتلازمة داون مجموعة من المضاعفات مثل: الاضطرابات الهضمية، وداء السكري، وقصور الغدة الدرقية التي تكون بمعدلات أعلى لدى البالغين المصابين بها.

فقصور عمل الغدة الدرقية هو الأكثر شيوعاً لدى المصابين بمتلازمة داون من المراهقين والبالغين، حيث تشير التقديرات إلى أن قصور الغدة الدرقية يحدث لـ(10-40 %) من جميع المرضى الذين يعانون متلازمة داون، وحيث إنه من الصعب سريرياً الكشف عنه مبكراً، فيجب فحص مستويات هرمون الغدة الدرقية سنوياً عند البالغين المصابين بمتلازمة داون على أقل تقدير، بل إنه من الأفضل الفحص كل ستة أشهر.

قد يواجه البالغون الذين يعانون متلازمة داون مخاطر متزايدة لمرض الاضطرابات الهضمية كمرض حساسية القمح (داء سيلياك أو الداء البطني) (Celiac disease) الذي يمكن أن يحدث في أي وقت، وتتضمن التوصيات الحالية من (DSMIG) السؤال عما إذا كان المريض يعاني الإسهال المفرط، أو الغثيان، أو انتفاخ البطن، أو الخمول الذي لا يكون نتيجة التهابات بكتيرية، أو ڤيروسية، خاصة إذا كانت الشكوك حول المرض مرتفعة، فيجب أولاً عمل فحص صورة الدم أو تعداد الدم الشامل لتقييم فقر الدم، وبعد ذلك يتم فحص الأجسام المضادة لإنزيم ناقلة الجلوتامين (Antiendomysial and/or antitissue transglutaminase antibody)، وبعد ذلك يتم تحويل المريض إلى اختصاصي بالجهاز الهضمي.

يُعد النوع الأول من داء السكري (Diabetes mellitus-Type 1) من أكثر المشكلات الصحية شيوعاً لدى أطفال متلازمة داون؛ ونتيجة لذلك يكون أيضاً شائعاً عند البالغين المصابين بهذه المتلازمة، لذلك يجب أن يكون الأطباء وذوو المرضى المصابين بهذه المتلازمة على دراية بزيادة خطر الإصابة بالنوع الثاني من داء السكري. ومع انعدام وجود توصيات محددة، إلا أنه يجب فحص نسبة الجلوكوز في الدم بانتظام سنويّاً على أقل تقدير، ومن الجدير بالذكر أن النشاط الرياضي كالسباحة يكون مفيداً للمراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون، خاصة ممن يعانون السمنة، وداء السكري بنوعيه الأول والثاني.

كما تُعد هشاشة العظام هي أيضاً من أكثر الأعراض والمشكلات الصحية شيوعاً عند البالغين من المصابين بمتلازمة داون؛ لذلك يُنصح بمكملات الكالسيوم جنباً إلى جنب مع ڤيتامين D، ولكن تحت إشراف طبي، وبعد عمل الفحوص اللازمة.

أمراض القلب عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

نظراً لكون تشوهات عضلة القلب من الأعراض الشائعة عند أطفال متلازمة داون من مثل: عيب الحاجز البطيني (Ventricular septal defect; VSD)، وارتخاء

صمامات القلب، وخاصة الصمام التاجي الذي يحدث بالمراحل الأخيرة من مرحلة المراهقة لديهم، وكذلك عند البالغين. يُنصح باستشارة طبيب القلب عند نهاية مرحلة المراهقة، وعمل سونار للقلب مع التركيز على فحص صمامات القلب، ويُنصح بالمتابعة المنتظمة مرة كل سنتين على أقل تقدير إذا كانت الصمامات سليمة. وإذا كان هناك ارتخاء بأيّ صمام للقلب تكون المتابعة حسب كل حالة على حدةٍ، وكذلك من الأفضل الحصول على استشارة طبيب متخصص في أمراض القلب قبل القيام بأيّ عمل جراحي كجراحات الأسنان.

الأمراض العصبية عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

هناك أمراض عصبية مختلفة تكون أكثر شيوعاً عند البالغين المصابين بمتلازمة داون من مثل: الخَرَف، أو فقدان الذاكرة المزمن (Dementia and Alzaheimer)، وليس ذلك فحسب، فقد يكون مثلاً فقدان الذاكرة المزمن (Dementia) بسبب خمول الغدة الدرقية لفترة طويلة من دون معالجتها، وسلس البول (Urinary Incontinence) نتيجة لتضييق العمود الفقري (Spinal Stenosis)؛ لذلك يجب أولاً تقييم الأعراض العصبية بحرص شديد حتى تتم معالجة الأعراض التي لها علاج كالمثالين المذكورين. والجدير بالذكر أيضاً أن الخَرَف، أو فقدان الذاكرة المزمن من أكثر الأمراض شيوعاً عند البالغين المصابين بمتلازمة داون، ومع ذلك، قبل إجراء تشخيص لمرض ألزهايمر، من الحكمة استبعاد التشخيصات التفريقية الأخرى، مثل: قصور الغدة الدرقية، والاكتئاب، ويجب أيضاً عمل أشعة للعمود الفقري لتقييم أيّ ضَعْف بين الفقرتين الأولى والثانية (Atlanto-Axial Instability)، خاصة للأشخاص ممارسي الرياضة والمقبلين على البطولات الرياضية كالألعاب الأولمبية لذوي الاحتياجات الخاصة (ذوي الهمم).

الأمراض النفسية عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

تحدث اضطرابات نفسية من مثل: الاكتئاب (Depression)، والوسواس القهري (Obsessive-compulsive disorder)، واضطراب السلوك (Conduct disorder)

بشكل أكثر شيوعاً عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون، ومن المهم هنا أن يتم التمييز بين فقدان الذاكرة المزمن والاكتئاب.

ويُعد مقياس فقدان الذاكرة المزمن لمتلازمة داون (Dementia Screen for Down Syndrome; DSDS) من أكثر المقاييس المستخدمة والمعتمدة للتمييز بين فقدان الذاكرة المزمن والاكتئاب، ولكنها بحاجة لاختصاصي نفسي مُعتَمد (Licensed psychologist) لاستخدامه؛ لذلك يجب تحويل البالغين المصابين بمتلازمة داون الذين تبدأ الأعراض النفسية في الظهور لديهم إلى مختصي الصحة النفسية مبكراً؛ حتى يتسنى لهم الحصول على أفضل النتائج الممكنة.

الأمراض التنفسية عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

يحدث انقطاع النَّفس اللحظي في أثناء النوم (Sleep apnea) عند حوالي 50 % من البالغين المصابين بمتلازمة داون. ويمكن أن يظهر كتغيير في السلوك مثل: زيادة التوتر، والنعاس في أثناء النهار، أو الأعراض النفسية كالاكتئاب؛ لذلك يجب مراجعة طبيب متخصص في الجهاز التنفسي إذا تكرر ظهور هذه الأعراض.

أمراض السمع والبصر عند المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون

يُعتبر إعتام عدسة العين (الماء الأبيض؛ الكتاراكت) (Cataracts) والقرنية المخروطية (Keratoconus) من المشكلات الصحية الشائعة لدى المراهقين والبالغين المصابين بمتلازمة داون والتي تزيد بحوالي أربعة أضعاف عن عامة البالغين؛ لذلك من الضروري فحص العينين عند طبيب العيون سنويّاً على أقل تقدير.

وبالنسبة للسمع عند البالغين المصابين بمتلازمة داون نجد أن أكثر من حوالي 50 % قد يعانون ضعفاً سمعياً بسبب ضَعْف عصب السمع Sensory-neural hearing loss، وجدير بالذكر أن ضَعْف السمع يمكن أن يحدث في أيّ عمر؛ لذلك يجب إجراء فحص للسمع مرة كل سنتين على أقل تقدير.

الأورام عند البالغين المصابين بمتلازمة داون

يُعد سرطان الدم من أكثر المشكلات الصحية شيوعاً عند أطفال متلازمة داون، ومع ذلك بعد سن الـ 20 ينخفض خطر الإصابة بشكل ملحوظ ؛ لذلك لا يُنصح حالياً بالفحص الدوري للمرضى البالغين، ولكن لُوحظ ارتفاع معدل انتشار سرطان الخصية عند البالغين المصابين بمتلازمة داون مقارنة بأقرانهم (غير المصابين)؛ لذلك قد يكون إجراء اختبارات الخصية بشكل دوري (كل سنة) مفيداً للاكتشاف المبكر لهذا النوع من السرطان.

ولا يوجد أيّ نوع آخر من مرض السرطان يكون أكثر شيوعاً عند البالغين المصابين بمتلازمة داون مقارنة بأقرانهم في نفس السن. لذلك يُنصح بإجراء تصوير الثـدي بالأشعة (Mammorgraphy)، ومنظـار القـولـون (Colonoscopy) بشـكل دوري بالطريقــة والفترة الزمنية نفسها كما هو الحال مع أقرانهم في سن مماثلة، وإذا كان المرضى غير قادرين على تحمّل التصوير الشعاعي للثدي، فإنه يتم اقتراح الفحص بفائق الصوت للثدي سنوياً كبديل.

ملخص لما جاء في هذا الفصل

الجهاز أو العضو المراد متابعته	التوصيات والفحوص
المناعة الذاتية والغدد الصماء	• المتابعة الدورية للغدة الدرقية، ومستوى سكر الدم سنويّاً على أقل تقدير، ومن الأفضل الفحص كل ستة أشهر. • عمل فحص صورة الدم (CBC) لتقييم فقر الدم، وبعد ذلك يتم فحـص الأجسـام المضادة لإنزيم ناقلة الجلوتامين، كما يتم تحويل المريض إلى طبيب متخصص في الجهاز الهضمي فـي حالـة اشـتباه الإصابة بمرض حساسية القمح (الداء البطني). • الفحص الدوري لهشاشة العظام. • يُعد النشاط الرياضي كالسباحة أساسياً ومفيداً جداً.

تابع/ ملخص لما جاء في هذا الفصل

الجهاز أو العضو المراد متابعته	التوصيات والفحوص
القلب	• المتابعة الدورية مع طبيب القلب مرة كل سنتين على أقل تقدير للاكتشاف المبكر لارتخاء صمامات القلب، وخاصة الصمام التاجي. • استشارة طبيب القلب قبل القيام بأي عمل جراحي كجراحات الأسنان في حالة وجود ارتخاء بأيّ صمام للقلب.
الجهاز العصبي	• المتابعة الدورية تحت إشراف طبي حتى يتم أولاً تقييم الأعراض العصبية بحرص شديد لكي تُعالَج الأعراض التي لها علاج. • من الأفضل عمل أشعة على العمود الفقري لتقييم أيّ ضَعْف بين الفقرتين الأولى والثانية.
الأمراض النفسية	• مراجعة الطبيب النفسي المختص عندما تتم ملاحظة أعراض نفسية من مثل : الاكتئاب، والوسواس القهري، واضطراب السلوك. • مقياس فقدان الذاكرة المزمن لمتلازمة داون (DSDS) من أكثر المقاييس المعتمدة للبالغين المصابين بها.
الجهاز التنفسي	• يجب مراجعة طبيب متخصص في أمراض الجهاز التنفسي إذا ظهرت أعراض انقطاع النفس اللحظي في أثناء النوم.
السمع والبصر	• فحص العينين عند طبيب العيون سنوياً على أقل تقدير. • وجوب إجراء فحص للسمع مرة كل سنتين على أقل تقدير.

توفير الدعاية والدعم

إن تربية طفل مصاب بمتلازمة داون هو بحد ذاته تحدٍّ صعب، لكن مع التطور الهائل في الطب، أصبح هناك فهم عميق لمختلف جوانب هذه المتلازمة، ومن ثَمّ تكون هناك عادةً نتائج جيدة من أطفال متلازمة داون عند الاهتمام بهم، ويجب على الأهل أن يعطوا لأنفسهم بعض الوقت للراحة، وإن احتاجوا مساعدة فعليهم ألا يترددوا في طلبها.

إن تبادل الأحاديث والتجارب مع أُسر أُخرى لديهم طفل مصاب بمتلازمة داون من شأنه أن يشكل عاملاً مساعداً في العلاج؛ لذلك يمكن الاستفسار من الطبيب، أو من مؤسسة صحية عن مجموعات الدعم لأهالي الأطفال الذين يعانون هذه المتلازمة.

ويمكن للأهل والمقربين اتِّباع بعض النصائح والإرشادات التالية لمساعدة طفل متلازمة داون ودعمه:

- المتابعة الدورية مع الفريق الطبي المخصص لرعاية الطفل المصاب بمتلازمة داون حتى يتسنى الكشف المبكر عن أيّ مضاعفات من مثل: قصور الغدة الدرقية وعلاجها بالسرعة الممكنة.
- الانضمام لبرنامج التدخل المبكر لمتلازمة داون الذي قد يحتوي على العلاج الطبيعي، وعلاج التخاطب، والعلاج الوظيفي.
- محاولة تعليم الطفل كيفية القيام بشيء ما مع تجنّب الاكتفاء بتقديم التعليمات له.
- التحدث مع طفل متلازمة داون بوضوح وهدوء حتى يتمكن من التعلم بشكل أفضل، إضافةً إلى مدحه عندما يتعلم شيئاً جديداً.
- تخصيص بعض الوقت لقراءة الكتب واللعب معه.
- معاملة طفل هذه المتلازمة مثل أي طفل آخر في عمره مع استخدام لغة مناسبة عند التخاطب معه.

- التشجيع الدائم لممارسة الرياضة كالسباحة مع وجود نظام غذائي صحي متوازن.
- إيجاد روتين يومي للطفل المصاب حتى يشعر بمزيد من الاستقرار مثل: ضبط وقت محدد للاستيقاظ، وتناول الوجبات.
- تشجيع الطفل على الاستقلالية ودعمه؛ لكي يصبح قادراً على أداء مهام عديدة، مثل: كيفية الاعتناء بنفسه، وارتداء الملابس.
- التعرّف على الخيارات التعليمية المناسبة للطفل المصاب، وذلك من خلال حضوره لفصول دراسية اعتيادية، أو فصول تعليمية خاصة أو كليهما، وذلك اعتماداً على احتياجاته.

المراجـــع

References

أولاً: المراجع العربية

- عيسى، مراد علي، خليفة، وليد السيد (2007م). "كيف يتعلم المخ الأصم: النظرية والتطبيق". السلسلة: كيف يتعلم المخ ذو الاحتياجات الخاصة. دار الوفاء لدنيا الطباعة والنشر، جمهورية مصر العربية.
- يوسف، محمد فوزي، وبورسكي، ياروسواف كفاشي (2002م). "متلازمة داون، حقائق وإرشادات". المنائي، محمد عبد الكريم، (ترجمة وتحقيق) ، منشورات مدينة الشارقة للخدمات الإنسانية ، دولة الإمارات العربية.

ثانياً: المراجع الأجنبية

- Wilson L, Wild D. 2009 What happens when special needs children grow up? Yale J Biol 12. Med. 2009;82:83-85. The Down' s Syndrome Medical Interest Group. Available at: http://www.dsmig.org.uk/publications/index.html Accessed October 29, 2009.
- Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. Am Fam Physician. 2001;64:1031-1038.
- Anwar AJ, Walker JD, Frier BM. Type 1 diabetes mellitus and Down' s syndrome: prevalence, management and diabetic complications. Diabet Med.1998;15:160-163.

- Percy ME, Dalton AJ, Markovic VD. Autoimmune thyroiditis associated with mild «subclinical» hypothyroidism in adults with Down syndrome: a comparison of patients with and without manifestations of Alzheimer disease. Am J Med Genet. 1990;36:148-154.
- Zipursky A, Poon A, Doyle J. Leukemia in Down syndrome: a review. Pediatr Hematol Oncol. 1992;9:139-149.
- Noble J. Natural history of Down's syndrome: a brief review for those involved in antenatal screening. J Med Screen. 1998;5:172-177.
- Heaton CJ. Providing reproductive health services to persons with Down syndrome and other mental retardation. In: Redfern DE, ed. Caring for Individuals with Down Syndrome and Their Families. Report of the third Ross Round Table on Cultural Issues in Family Medicine in collaboration with the Society of Teachers of Family Medicine. Washington, DC: Society of Teachers of Family Medicine; 1996:82-99.
- Van Allen MI, Fung J, Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome. Am J Med Genet. 1999;89 : 100 -110.
- Sare Z, Ruvalcaba RHA, Kelley VC. Prevalence of thyroid disorders in Down syndrome. Clin Genet.1978;14:154-158.
- Jozsvai E, Kartakis P, Gedye A. Dementia scale for Down syndrome. In: Prasher VP, ed. Neuropsychological Assessments of Dementia in Down Syndrome and Intellectual Disabilites. London, United Kingdom: Springer; 2009:53-64.
- Pary RJ. Behavioral and psychiatric disorders in children and adolescents with Down syndrome. Ment Health Aspects Dev Disabil. 2004;7:69-76.

- Deb S, Braganza J. Comparison of rating scales for the diagnosis of dementia in adults with Down' s syndrome. J Intellect Disabil Res. 1999; 43 (pt5) : 400-407.
- Chicoine B, McGuire D, Bilodeau J, Dominiak E. Health Issues for Adults with Down Syndrome. Adult Down Syndrome Center of Lutheran General Hospital. November 2008.
- Marcus CL, Keens TG, Bautista D, von Pechmann WS, Davidson Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. Pediatrics. 1991; 88 :132-139.
- Berk AT, Saatci AO, Ercal MD, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down' s syndrome. Ophthalmic Genet.1996 ; 17:15-19.
- Evenhuis HM, van Zanten GA, Brocnar MP, Roerdinkholder WHM. Hearing loss in middle age persons with Down syndrome. Am J Ment Retard. 1992;97:47-56.
- American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics. 2001;107:442-449.
- Advocate Lutheran General Hospital. Adult Down Syndrome Center. Available at: http: // www.advocatehealth.com/luth/body.cfm?id = 60 Accessed October 29, 2009.

ACMILS

إصدارات المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

أولاً : سلسلة الثقافة الصحية والأمراض المعدية

1 ـ الأسنان وصحة الإنسان	تأليف: د. صاحب القطان
2 ـ الدليل الموجز في الطب النفسي	تأليف: د. لطفي الشربيني
3 ـ أمراض الجهاز الحركي	تأليف: د. خالد محمد دياب
4 ـ الإمكانية الجنسية والعقم	تأليف: د. محمود سعيد شلهوب
5 ـ الدليل الموجز عن أمراض الصدر	تأليف: د. ضياء الدين الجماس
6 ـ الدواء والإدمان	تأليف الصيدلي: محمود ياسين
7 ـ جهازك الهضمي	تأليف: د. عبدالرزاق السباعي
8 ـ المعالجة بالوخز الإبري	تأليف: د. لطفية كمال علوان
9 ـ التمنيع والأمراض المعدية	تأليف: د. عادل ملا حسين التركيت
10 ـ النوم والصحة	تأليف: د. لطفي الشربيني
11 ـ التدخين والصحة	تأليف: د. ماهر مصطفى عطري
12 ـ الأمراض الجلدية في الأطفال	تأليف: د. عبير فوزي محمد عبدالوهاب
13 ـ صحة البيئة	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
14 ـ العقم: أسبابه وعلاجه	تأليف: د. أحمد دهمان
15 ـ فرط ضغط الدم	تأليف: د. حسان أحمد قمحية
16 ـ المخدرات والمسكرات والصحة العامة	تأليف: د. سيد الحديدي
17 ـ أساليب التمريض المنزلي	تأليف: د. ندى السباعي
18 ـ ماذا تفعل لو كنت مريضاً	تأليف: د. چاكلين ولسن
19 ـ كل شيء عن الربو	تأليف: د. محمد المنشاوي
20 ـ أورام الثدي	تأليف: د. مصطفى أحمد القباني
21 ـ العلاج الطبيعي للأمراض الصدرية عند الأطفال	تأليف: أ. سعاد الثامر

22 ـ تغذيـة الأطفـال	تأليف: د. أحمـد شوقي
23 ـ صحتـك في الحـج	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
24 ـ الصرع، المرض.. والعلاج	تأليف: د. لطفي الشربيني
25 ـ نمـو الطفـل	تأليف: د. منـال طبيلة
26 ـ السِّمنـة	تأليف: د. أحمد الخولي
27 ـ البُهاق	تأليف: د. إبراهيم الصياد
28 ـ طـب الطَّوارئ	تأليف: د. جمـال جـودة
29 ـ الحساسية (الأرجية)	تأليف: د. أحمد فرج الحسانين
30 ـ سلامة المريض	تأليف: د. عبدالرحمن لطفي عبد الرحمن
31 ـ طـب السفـر	تأليف: د. سـلام محمد أبـو شعبـان
32 ـ التغذيـة الصحيـة	تأليف: د. خالد مدني
33 ـ صحة أسنان طفلك	تأليف: د. حبـابـة المزيدي
34 ـ الخلل الوظيفي للغدة الدرقية عند الأطفال	تأليف: د. منال طبيلة
35 ـ زرع الأسنـان	تأليف: د. سعيد نسيب أبو سعدة
36 ـ الأمراض المنقولة جنسياً	تأليف: د. أحمد سيف النصر
37 ـ القشطـرة القلبيـة	تأليف: د. عهـد عمر عرفة
38 ـ الفحص الطبي الدوري	تأليف: د. ضياء الدين جماس
39 ـ الغبار والصحة	تأليف: د. فـاطمة محمد المأمون
40 ـ الكاتاراكت (السـادّ العيني)	تأليف: د. سُرى سبـع العيش
41 ـ السمنة عند الأطفال	تأليف: د. يـاسر حسين الحصـيني
42 ـ الشخيـــــر	تأليف: د. سعاد يحيى المستكاوي
43 ـ زرع الأعضـــاء	تأليف: د. سيد الحديدي
44 ـ تساقط الشعر	تأليف: د. محمد عبدالله إسماعيل
45 ـ سـن الإيـاس	تأليف: د. محمد عبيد الأحمد
46 ـ الاكتئـــاب	تأليف: د. محمد صبري

47 ـ العجـز السمعـي	تأليف: د. لطفية كمال علوان
48 ـ الطب البديل (في علاج بعض الأمراض)	تأليف: د. علاء الدين حسني
49 ـ استخدامات الليزر في الطب	تأليف: د. أحمد علي يوسف
50 ـ متلازمة القولون العصبي	تأليف: د. وفاء أحمد الحشاش
51 ـ سلس البول عند النساء (الأسباب ـ العلاج)	تأليف: د. عبد الرزاق سري السباعي
52 ـ الشعرانية «المرأة المُشْعِرة»	تأليف: د. هناء حامد المسوكر
53 ـ الإخصاب الاصطناعي	تأليف: د. وائل محمد صبح
54 ـ أمراض الفم واللثة	تأليف: د. محمد براء الجندي
55 ـ جراحة المنظار	تأليف: د. رُلى سليم المختار
56 ـ الاستشارة قبل الزواج	تأليف: د. ندى سعد الله السباعي
57 ـ التثقيف الصحي	تأليف: د. ندى سعد الله السباعي
58 ـ الضعف الجنسي	تأليف: د. حسان عدنان البارد
59 ـ الشباب والثقافة الجنسية	تأليف: د. لطفي عبد العزيز الشربيني
60 ـ الوجبات السريعة وصحة المجتمع	تأليف: د. سلام أبو شعبان
61 ـ الخلايا الجذعية	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
62 ـ ألزهايمر (الخرف المبكر)	تأليف: د. عبير محمد عدس
63 ـ الأمراض المعدية	تأليف: د. أحمد خليل
64 ـ آداب زيارة المريض	تأليف: د. ماهر الخاناتي
65 ـ الأدوية الأساسية	تأليف: د. بشار الجمّال
66 ـ السعـال	تأليف: د. جُلنار الحديدي
67 ـ تغذية الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة	تأليف: د. خالد المدني
68 ـ الأمراض الشرجية	تأليف: د. رُلى المختار
69 ـ النفايات الطبية	تأليف: د.جمال جوده
70 ـ آلام الظهر	تأليف: د.محمود الزغبي
71 ـ متلازمة العوز المناعي المكتسب (الإيدز)	تأليف: د.أيمن محمود مرعي
72 ـ التهاب الكبد	تأليف: د.محمد حسن بركات

73 ـ الأشعة التداخلية	تأليف: د. بدر محمد المراد
74 ـ سلس البول	تأليف: د. حسن عبد العظيم محمد
75 ـ المكملات الغذائية	تأليف: د.أحمد محمد الخولي
76 ـ التسمم الغذائي	تأليف: د. عبدالمنعم محمود الباز
77 ـ أسرار النوم	تأليف: د. منال محمد طبيلة
78 ـ التطعيمات الأساسية لدى الأطفال	تأليف: د. أشرف إبراهيم سليم
79 ـ التوحد	تأليف: د. سميرة عبد اللطيف السعد
80 ـ التهاب الزائدة الدودية	تأليف: د. كفاح محسن أبو راس
81 ـ الحمل عالي الخطورة	تأليف: د. صلاح محمد ثابت
82 ـ جودة الخدمات الصحية	تأليف: د. علي أحمد عرفه
83 ـ التغذية والسرطان وأسس الوقاية	تأليف: د. عبد الرحمن عبيد مصيقر
84 ـ أنماط الحياة اليومية والصحة	تأليف: د. عادل أحمد الزايد
85 ـ حرقة المعدة	تأليف: د. وفاء أحمد الحشاش
86 ـ وحدة العناية المركزة	تأليف: د. عادل محمد السيسي
87 ـ الأمراض الروماتزمية	تأليف: د. طالب محمد الحلبي
88 ـ رعاية المراهقين	تأليف: أ. ازدهار عبد الله العنجري
89 ـ الغنغرينة	تأليف: د. نيرمين سمير شنودة
90 ـ الماء والصحة	تأليف: د. لمياء زكريا أبو زيد
91 ـ الطب الصيني	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
92 ـ وسائل منع الحمل	تأليف: د. نورا أحمد الرفاعي
93 ـ الداء السكري	تأليف: د. نسرين كمال عبد الله
94 ـ الرياضة والصحة	تأليف: د. محمد حسن القباني
95 ـ سرطان الجلد	تأليف: د. محمد عبد العاطي سلامة
96 ـ جلطات الجسم	تأليف: د. نيرمين قطب إبراهيم
97 ـ مرض النوم (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. عزة السيد العراقي
98 ـ سرطان الدم (اللوكيميا)	تأليف: د. مها جاسم بورسلي
99 ـ الكوليرا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. أحمد حسن عامر

100 ـ فيروس الإيبولا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. عبد الرحمن لطفي عبد الرحمن
101 ـ الجهاز الكهربي للقلب	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
102 ـ الملاريا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. أحمد إبراهيم خليل
103 ـ الأنفلونزا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
104 ـ أمراض الدم الشائعة لدى الأطفال	تأليف: د. سندس إبراهيم الشريدة
105 ـ الصداع النصفي	تأليف: د. بشر عبد الرحمن الصمد
106 ـ شلل الأطفال (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
107 ـ الشلل الرعاش (مرض باركنسون)	تأليف: د. سامي عبد القوي علي أحمد
108 ـ ملوثات الغذاء	تأليف: د. زكريا عبد القادر خنجي
109 ـ أسس التغذية العلاجية	تأليف: د. خالد علي المدني
110 ـ سرطان القولون	تأليف: د. عبد السلام عبد الرزاق النجار
111 ـ قواعد الترجمة الطبية	تأليف: د. قاسم طه الساره
112 ـ مضادات الأكسدة	تأليف: د. خالد علي المدني
113 ـ أمراض صمامات القلب	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
114 ـ قواعد التأليف والتحرير الطبي	تأليف: د. قاسم طه الساره
115 ـ الفصـــام	تأليف: د. سامي عبد القوي علي أحمد
116 ـ صحة الأمومة	تأليف: د. أشرف أنور عزاز
117 ـ منظومة الهرمونات بالجسم	تأليف: د. حسام عبد الفتاح صديق
118 ـ مقومات الحياة الأسرية الناجحة	تأليف: د. عبير خالد البحوه
119 ـ السيجارة الإلكترونية	تأليف: أ. أنور جاسم بو رحمه
120 ـ الفيتامينات	تأليف: د. خالد علي المدني
121 ـ الصحة والفاكهة	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
122 ـ مرض سارس (المتلازمة التنفسية الحادة الوخيمة) (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. مجدي حسن الطوخي
123 ـ الأمراض الطفيلية	تأليف: د. عذوب علي الخضر
124 ـ المعادن الغذائية	تأليف: د. خالد علي المدني
125 ـ غذاؤنا والإشعاع	تأليف: د. زكريا عبد القادر خنجي

126 ـ انفصال شبكية العين	تأليف: د. محمد عبدالعظيم حماد
127 ـ مكافحة القوارض	تأليف: أ.د. شعبان صابر خلف الله
128 ـ الصحة الإلكترونية والتطبيب عن بُعد	تأليف: د. ماهر عبد اللطيف راشد
129 ـ داء كرون أحد أمراض الجهاز الهضمي الالتهابية المزمنة	تأليف: د. إسلام محمد عشري
130 ـ السكتة الدماغية	تأليف: د. محمود هشام مندو
131 ـ التغذية الصحية	تأليف: د. خالد علي المدني
132 ـ سرطان الرئة	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
133 ـ التهاب الجيوب الأنفية	تأليف: د. غسَّان محمد شحرور
134 ـ فيروس كورونا المستجد (nCoV-2019)	إعداد: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية
135 ـ التشوهات الخِلقية	تأليف: أ.د. مازن محمد ناصر العيسى
136 ـ السرطان	تأليف: د. خالد علي المدني
137 ـ عمليات التجميل الجلدية	تأليف: د. أطلال خالد اللافي
138 ـ الإدمان الإلكتروني	تأليف: د. طلال إبراهيم المسعد
139 ـ الفشل الكلوي	تأليف: د. جود محمد يكن
140 ـ الدَّاء والدَّواء من الألم إلى الشفاء	تأليف: الصيدلانية. شيماء يوسف ربيع
141 ـ معلومات توعوية للمصابين بمرض كوفيد - 19 تساعد هذه المعلومات على التحكم في الأعراض والتعافي عقب الإصابة بمرض كوفيد - 19	ترجمة وتحرير: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية
142 ـ السرطان ما بين الوقاية والعلاج	تأليف: أ. د. سامح محمد أبو عامر
143 ـ التصلب المتعدد	تأليف: د. رائد عبد الله الروغاني د. سمر فاروق أحمد
144 ـ المغص	تأليف: د. ابتهال حكم الجمعان
145 ـ جائحة فيروس كورونا المستجد وانعكاساتها البيئية	تأليف: غالب علي المراد
146 ـ تغذية الطفل من الولادة إلى عمر سنة	إعداد: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

147 ـ صحة كبار السن	تأليف: د. علي خليل القطان
148 ـ الإغـــمـــاء	تأليف: د. أُسامة جبر البكر
149 ـ الحَوَل وازدواجية الرؤية	تأليف: د. نادية أبل حسن صادق
150 ـ صحة الطفل	تأليف: د. نصر الدين بن محمود حسن
151 ـ الجفاف	تأليف: د. محمد عبد العزيز الزيبق
152 ـ القدم السكري	تأليف: د. حازم عبد الرحمن جمعة
153 ـ المنشطات وأثرها على صحة الرياضيين	تأليف: د. مصطفى جوهر حيات
154 ـ التداخلات الدوائية	تأليف: الصيدلانية. شيماء يوسف ربيع
155 ـ التهاب الأذن	تأليف: د. سليمان عبد الله الحمد
156 ـ حساسية الألبان	تأليف: أ. د. لؤي محمود اللبان
157 ـ خطورة بعض الأدوية على الحامل والمرضع	تأليف: الصيدلانية. شيماء يوسف ربيع
158 ـ التهاب المفاصل الروماتويدي	تأليف: د. علي إبراهيم الدعي
159 ـ الانزلاق الغضروفي	تأليف: د. تامر رمضان بدوي
160 ـ متلازمة داون	تأليف: د. أحمد عدنان العقيل

ثانياً : مجلة تعريب الطب

1 ـ العدد الأول «يناير 1997»	أمراض القلب والأوعية الدموية
2 ـ العدد الثاني «أبريل 1997»	مدخل إلى الطب النفسي
3 ـ العدد الثالث «يوليو 1997»	الخصوبة ووسائل منع الحمل
4 ـ العدد الرابع «أكتوبر 1997»	الداء السكري (الجزء الأول)
5 ـ العدد الخامس «فبراير 1998»	الداء السكري (الجزء الثاني)
6 ـ العدد السادس «يونيو 1998»	مدخل إلى المعالجة الجينية
7 ـ العدد السابع «نوفمبر 1998»	الكبد والجهاز الصفراوي (الجزء الأول)
8 ـ العدد الثامن «فبراير 1999»	الكبد والجهاز الصفراوي (الجزء الثاني)
9 ـ العدد التاسع «سبتمبر 1999»	الفشل الكلوي
10 ـ العدد العاشر «مارس 2000»	المرأة بعد الأربعين
11 ـ العدد الحادي عشر «سبتمبر 2000»	السمنة المشكلة والحل
12 ـ العدد الثاني عشر «يونيو 2001»	الچينيوم هذا المجهول
13 ـ العدد الثالث عشر «مايو 2002»	الحرب البيولوچية
14 ـ العدد الرابع عشر «مارس 2003»	التطبيب عن بعد
15 ـ العدد الخامس عشر «أبريل 2004»	اللغة والدماغ
16 ـ العدد السادس عشر «يناير 2005»	الملاريا
17 ـ العدد السابع عشر «نوفمبر 2005»	مرض ألزهايمر
18 ـ العدد الثامن عشر «مايو 2006»	أنفلونزا الطيور
19 ـ العدد التاسع عشر «يناير 2007»	التدخين: الداء والدواء (الجزء الأول)
20 ـ العدد العشرون «يونيو 2007»	التدخين: الداء والدواء (الجزء الثاني)

21 ـ العدد الحادي والعشرون «فبراير 2008»	البيئة والصحة (الجزء الأول)
22 ـ العدد الثاني والعشرون «يونيو 2008»	البيئة والصحة (الجزء الثاني)
23 ـ العدد الثالث والعشرون «نوفمبر 2008»	الألم.. «الأنواع، الأسباب، العلاج»
24 ـ العدد الرابع والعشرون «فبراير 2009»	الأخطاء الطبية
25 ـ العدد الخامس والعشرون «يونيو 2009»	اللقاحات.. وصحة الإنسان
26 ـ العدد السادس والعشرون «أكتوبر 2009»	الطبيب والمجتمع
27 ـ العدد السابع والعشرون «يناير 2010»	الجلد..الكاشف..الساتر
28 ـ العدد الثامن والعشرون «أبريل 2010»	الجراحات التجميلية
29 ـ العدد التاسع والعشرون «يوليو 2010»	العظام والمفاصل...كيف نحافظ عليها ؟
30 ـ العدد الثلاثون «أكتوبر 2010»	الكلى ... كيف نرعاها ونداويها ؟
31 ـ العدد الحادي والثلاثون «فبراير 2011»	آلام أسفل الظهر
32 ـ العدد الثاني والثلاثون «يونيو 2011»	هشاشة العظام
33 ـ العدد الثالث والثلاثون «نوفمبر 2011»	إصابة الملاعب «آلام الكتف.. الركبة.. الكاحل»
34 ـ العدد الرابع والثلاثون «فبراير 2012»	العلاج الطبيعي لذوي الاحتياجات الخاصة
35 ـ العدد الخامس والثلاثون «يونيو 2012»	العلاج الطبيعي التالي للعمليات الجراحية
36 ـ العدد السادس والثلاثون «أكتوبر 2012»	العلاج الطبيعي المائي
37 ـ العدد السابع والثلاثون «فبراير 2013»	طب الأعماق.. العلاج بالأكسجين المضغوط
38 ـ العدد الثامن والثلاثون «يونيو 2013»	الاستعداد لقضاء عطلة صيفية بدون أمراض
39 ـ العدد التاسع والثلاثون «أكتوبر 2013»	تغير الساعة البيولوجية في المسافات الطويلة
40 ـ العدد الأربعون «فبراير 2014»	علاج بلا دواء ... عالج أمراضك بالغذاء
41 ـ العدد الحادي والأربعون «يونيو 2014»	علاج بلا دواء ... العلاج بالرياضة
42 ـ العدد الثاني والأربعون «أكتوبر 2014»	علاج بلا دواء ... المعالجة النفسية

43 ـ العدد الثالث والأربعون «فبراير 2015» جراحات إنقاص الوزن: عملية تكميم المعدة ... ما لها وما عليها

44 ـ العدد الرابع والأربعون «يونيو 2015» جراحات إنقاص الوزن: جراحة تطويق المعدة (ربط المعدة)

45 ـ العدد الخامس والأربعون «أكتوبر 2015» جراحات إنقاص الوزن: عملية تحويل المسار (المجازة المعدية)

46 ـ العدد السادس والأربعون «فبراير 2016» أمراض الشيخوخة العصبية: التصلب المتعدد

47 ـ العدد السابع والأربعون «يونيو 2016» أمراض الشيخوخة العصبية: مرض الخرف

48 ـ العدد الثامن والأربعون «أكتوبر 2016» أمراض الشيخوخة العصبية: الشلل الرعاش

49 ـ العدد التاسع والأربعون «فبراير 2017» حقن التجميل: الخطر في ثوب الحسن

50 ـ العدد الخمسون «يونيو 2017» السيجارة الإلكترونية

51 ـ العدد الحادي والخمسون «أكتوبر 2017» النحافة ... الأسباب والحلول

52 ـ العدد الثاني والخمسون «فبراير 2018» تغذية الرياضيين

53 ـ العدد الثالث والخمسون «يونيو 2018» البـــــهـــاق

54 ـ العدد الرابع والخمسون «أكتوبر 2018» متلازمة المبيض متعدد الكيسات

55 ـ العدد الخامس والخمسون «فبراير 2019» هاتفك يهدم بشرتك

56 ـ العدد السادس والخمسون «يونيو 2019» أحدث المستجدات في جراحة الأورام (سرطان القولون والمستقيم)

57 ـ العدد السابع والخمسون «أكتوبر 2019» البكتيريا والحياة

58 ـ العدد الثامن والخمسون «فبراير 2020» فيروس كورونا المستجد (nCoV-2019)

59 ـ العدد التاسع والخمسون «يونيو 2020» تطبيق التقنية الرقمية والذكاء الاصطناعي في مكافحة جائحة كوفيد -19 (COVID-19)

60 ـ العدد الستون «أكتوبر 2020»	الجديد في لقاحات كورونا
61 ـ العدد الحادي والستون «فبراير 2021»	التصلُّب العصبي المتعدد
62 ـ العدد الثاني والستون «يونيو 2021»	مشكلات مرحلة الطفولة
63 ـ العدد الثالث والستون «أكتوبر 2021»	الساعة البيولوجية ومنظومة الحياة

الموقع الإلكتروني : www.acmls.org

/acmlskuwait

/acmlskuwait

/acmlskuwait

0096551721678

ص.ب: 5225 الصفاة 13053 ـ دولة الكويت ـ هاتف 0096525338610/1 ـ فاكس: 0096525338618

البريد الإلكتروني : acmls @ acmls.org

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE

The Arab Center for Authorship and Translation of Health Science (ACMLS) is an Arab regional organization established in 1980 and derived from the Council of Arab Ministers of Public Health, the Arab League and its permanent headquarters is in Kuwait.

ACMLS has the following objectives:

- Provision of scientific & practical methods for teaching the medical sciences in the Arab World.
- Exchange of knowledge, sciences, information and researches between Arab and other cultures in all medical health fields.
- Promotion & encouragement of authorship and translation in Arabic language in the fields of health sciences.
- The issuing of periodicals, medical literature and the main tools for building the Arabic medical information infrastructure.
- Surveying, collecting, organizing of Arabic medical literature to build a current bibliographic data base.
- Translation of medical researches into Arabic Language.
- Building of Arabic medical curricula to serve medical and science Institutions and Colleges.

ACMLS consists of a board of trustees supervising ACMLS general secretariate and its four main departments. ACMLS is concerned with preparing integrated plans for Arab authorship & translation in medical fields, such as directories, encyclopeadias, dictionaries, essential surveys, aimed at building the Arab medical information infrastructure.

ACMLS is responsible for disseminating the main information services for the Arab medical literature.

© COPYRIGHT - 2021
ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE
ISBN: 978-9921-700-98-5

All Rights Reserved, No part of this publication may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted in any form, or by any means; electronic, mechanical, photocopying, or otherwise, without the prior written permission of the publisher.

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE
(ACMLS - KUWAIT)

P.O. Box 5225, Safat 13053, Kuwait

Tel. : + (965) 25338610/25338611
Fax. : + (965) 25338618

E-Mail: acmls@acmls.org
http:// www.acmls.org

Printed and Bound in the State of Kuwait.

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND
TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE - KUWAIT

Health Education Series

Down Syndrome

By

Dr. Ahmed A. Al-Aqeel

Revised by

Arab Center for Authorship and Translation of Health Science

في هذا الكتاب

متلازمة داون هي حالة وراثية، تسبب التأخر في تطور الطفل عقلياً وجسدياً، وتختلف في شدتها من طفل لآخر، وتندرج متلازمة داون ضمن التصنيف السريري الذي يعتمد على مظاهر المتأخرين ذهنياً، إضافة إلى تجانس المظهر الجسمي الخارجي لكل فئة منهم، خاصة وأن أصحاب متلازمة داون لديهم علامات بارزة بالجسم بسبب خلل في عدد الكروموسومات بالخلية المُخصَّبة، وقد وصفهم العالم "داون" بأنهم: "أطفال يولدون بملامح تميزهم عن غيرهم، ومن أهمها: الأعين المرفوعة، والرأس المستدير صغير الحجم نسبياً، والأيدي القصيرة، إضافة إلى الملامح الخاصة بهم، ويتصف نموهم الحركي بالبطء الذي يتطور إلى صورة من صور التأخر العقلي".

ويحتاج الأطفال المصابون بمتلازمة داون إلى رعاية خاصة؛ لأنهم يعانون ضعفاً أكثر من غيرهم في النمو الحركي، والتآزر العضلي، وقوة العضلات إلى أن يبلغوا سن السادسة ، كما أنهم يعانون تأخراً ذهنيا؛ لذا فإن نسبة ذكائهم تكون منخفضة، ومع تقدمهم في العمر تتراجع لديهم الوظيفة العقلية والمعرفية.

يتضمن الكتاب مقدمة تاريخية وخلفية عن متلازمة داون، ويستعرض الأسباب الوراثية المباشرة لها، ثم يوضح فحوص التحرِّي لهذه المتلازمة قبل الحمل وأثناءه، ثم يتناول بالشرح أعراضها ومضاعفاتها في مرحلة الطفولة، ويُختتم الكتاب بالحديث عن أعراض متلازمة داون ومضاعفاتها بعد مرحلة الطفولة (المراهقون والبالغون).

نأمل أن يفيد هذا الكتاب قرَّاء سلسلة الثقافة الصحية، وأن يكون قد استوفى بالشرح كل ما تطرق إليه من معلومات عن متلازمة داون.