



TGAC

Tabriz Genetic Analysis Center

مرکز تشخیص ژنتیک تبریز
(سلولی و مولکولی)

دکتر ابراهیم سخی نیا

دکترای تشخیص طبی علوم آزمایشگاهی
متخصص ژنتیک انسانی از دانشگاه منچستر انگلستان
فلوشیپ (دوره ۵ ساله) ژنتیک مولکولی پزشکی،
دانشگاه منچستر انگلستان



دانشگاه علوم پزشکی تبریز



سندرم داون

Down syndrome

(Trisomy 21)

است که آنان را با کودکان دیگر و حتی کودکان با شرایط مشابه مقایسه نکنیم.

تست های تشخیصی:

- ۱- قبل از تولد
 - آزمایش ژنتیک (کاریوتایپ) پدر و مادر
 - تست کواد مارکر
 - تست تریپل
 - سونوگرافی
 - بررسی خون مادر
 - آمنیوسنتز (انجام آمنیوسنتز در هفته های ۱۵-۲۰ حاملگی، دقیق ترین و قابل اعتمادترین روش برای تشخیص سندرم داون در سه ماهه دوم است).
 - QF-PCR (سریع ترین روش تشخیص سندرم داون)
 - بررسی پرز جفتی (CVS)
- ۲- بعد از تولد
 - بررسی ژنتیک (کاریوتایپ) نوزاد

کلیه تست های لازم جهت تشخیص و جلوگیری از سندرم داون در مرکز تشخیص ژنتیک تبریز انجام می شود.

آدرس: تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس، طبقه ۵
اتاق های ۵۰۷، ۵۰۸ و ۵۰۹
ساعات کار: ۹ صبح الی ۹ شب
تلفن: ۰۴۱۱-۳۳۷۰۶۸۴
فکس: ۰۴۱۱-۳۳۷۷۳۱۹
آدرس سایت مرکزی

www.genetictabriz.com

محدود ماهیچه ها موجب بروز اشکالاتی در مکیدن، غذا خوردن و همچنین مشکلات هاضمه چون بیوست می شوند.

کودکان نوپا و بزرگ تر نیز ممکن است در حرف زدن، یادگیری، انجام کارهای شخصی چون غذا خوردن، لباس پوشیدن و دستشویی رفتن تاخیر زیادی داشته باشند.

جهت پیشگیری از تولد فرزند مبتلا به سندرم داون:

- ۱- بررسی کروموزومی والدینی که در خانواده و یا بستگان خود فرزند مبتلا به سندرم داون داشته باشند.
- ۲- تمامی زنان باردار، بدون در نظر گرفتن سن، باید از نظر سندرم داون مورد آزمایش قرار گیرند.
- ۳- زنانی که در سه ماهه اول حاملگی تست های غربالگری و سونوگرافی مشکوک به سندرم داون را داشته اند باید مورد آزمایش آمنیوسنتز و روش نوین QF-PCR (که در هفته دهم تا بیستم بارداری انجام می شود به دلیل میزان تشخیص دقیق و زمان جوابدهی سریع، به دیگر روش ها ارجحیت دارند) قرار گیرند.

سندرم داون به اشکال متفاوتی بر توانایی های ذهنی کودکان تاثیر می گذارد، اما بیشتر آن ها دچار عقب افتادگی ذهنی خفیف تا متوسط هستند. کودکان مبتلا به این بیماری می توانند بیاموزند و در طول زندگی خود قادر به پرورش مهارت هایی هستند. به زبان ساده، آن ها با سرعتی متفاوت از دیگران (کندتر) به اهداف خود دست می یابند و به همین دلیل بسیار مهم

تعریف:



سندرم داون یکی از شایع‌ترین اختلالات کروموزومی در انسان است و حدوداً از هر ۸۰۰ تولد یک نوزاد به سندرم داون مبتلا

می‌باشد. بدن انسان از سلول ساخته شده و در هر سلول هسته‌ای وجود دارد. این هسته همچون انباری برای ژن‌ها عمل می‌کند. هرآنچه که بدن ما از اجزایمان به ارث برده بر روی این ژن‌ها ذخیره شده است. ژن‌ها روی کروموزوم قرار دارند. کروموزوم‌ها به صورت جفت هستند و روی یک کروموزوم صدها و یا هزاران ژن وجود دارد. ژن‌ها و کروموزوم‌ها از DNA تشکیل شده‌اند. در بدن انسان هر هسته سلول شامل ۴۶ کروموزوم تک یا ۲۳ جفت کروموزوم است. اگر هر ذره‌ای از این کروموزوم‌ها دچار اختلال شوند ناهنجاری‌هایی به وجود خواهد آمد که شاید تاثیر زیادی بر بدن انسان بگذارند. همین اتفاق در سندرم داون نیز می‌افتد. در ۹۴ درصد موارد افرادی که دچار سندرم داون می‌شوند بجای ۴۶ کروموزوم ۴۷ کروموزوم دارند که این کروموزوم اضافی در جفت ۲۱ ظاهر می‌شود یعنی جفت ۲۱ بجای دو کروموزوم سه کروموزوم دارد و برای همین به سندرم داون تریزومی ۲۱ هم گفته می‌شود.

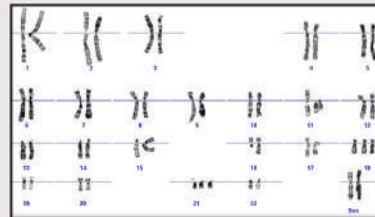
انواع سندرم داون:

انواع سندرم داون به سه گروه تقسیم می‌شود:

۱- ۹۴ درصد موارد سندرم داون تریزومی ۲۱ است که به دنبال حضور یک کروموزوم اضافی در جفت بیست و یکم مجموعه کروموزوم‌های هر سلول به وجود می‌آید و این جفت اضافی که مجموع کروموزوم‌های موجود در هر سلول را به ۴۷ عدد می‌رساند در همه سلول‌های بدن تکرار می‌شود.

۲- ۴ درصد مربوط به جابجایی روبرتسونین است که فرد مبتلا تعداد کروموزوم‌هایش همان ۴۶ عدد می‌باشد و تنها مساله‌ای که پیش آمده این است که بازوی بلند یکی از کروموزوم‌ها جابجا شده و به کروموزوم دیگر چسبیده است. این نوع از سندرم داون می‌تواند (دقت کنید: می‌تواند) از طریق پدر و مادر منتقل شود و به سندرم داون فامیلیال نیز مشهور است.

۳- ۲ درصد مربوط به حالت موزائیسیم می‌باشد که در این نوع از سندرم داون تنها برخی از سلول‌های بدن فرد دچار



کروموزوم اضافه می‌باشند و بقیه از همان ۴۶ کروموزوم تشکیل شده‌اند. بنابراین همانگونه که مشخص است به دلیل درگیر نبودن تمامی سلول‌ها شرایط این افراد بسیار مناسب‌تر از دو نوع قبلی است. در سندرم داون موزائیسیم با توجه به سلول‌های درگیر فرد می‌تواند ویژگی‌های ظاهری کمتری داشته باشد و یا از قدرت یادگیری بهتری برخوردار باشد.



علایم سندرم داون:

کودکان مبتلا به سندرم داون دارای خصوصیات ظاهری مشابه هستند که از جمله بارزترین آن‌ها می‌توان به نیمرخ مسطح، چشمان مورب رو به بالا، گوش‌های کوچک، یک تک خط در وسط کف دست و زبان بزرگ اشاره کرد. معمولاً این کودکان در زمان تولد قد و وزن معمولی دارند اما به طور کلی رشد آن‌ها از سرعت کمی برخوردار است و از همسالان خود کوچک‌تر به نظر می‌رسند.

ماهیه‌های کوتاه و مقاصل نرم هم از جمله علایم این بیماری است. نوزادان مبتلا بیش از حد سست و بی‌تعادل هستند، هرچند این حالت می‌تواند به مرور زمان کم شود. در کودکان زیر ۲ سال، کشیدگی کم و حرکات