اليوم العالمي لمتلازمة داون 2014

المحرر

2014-03-18

مكانك معي

تحت شعار (مكانك معي) يحتفل المجتمع الدولي هذا العام 2014 وللمرة الثالثة باليوم العالمي لمتلازمة داون، حيث كانت الجمعية العامة للأمم المتحدة قد أصدرت في ديسمبر 2011 قراراً ينصُ على اعتماد يوم 21 مارس يوماً عالمياً لمتلازمة داون يُحتفل به سنوياً. ودعت جميع الدول الأعضاء ومؤسسات منظومة الأمم المتحدة المعنية والمنظمات الدولية الأخرى والمجتمع ألمدني بما في ذلك المنظمات غير الحكومية والقطاع الخاص، إلى الاحتفال باليوم العالمي لمتلازمة داون بطريقة مناسبة لتوعية الجمهور بمتلازمة داون التي يقدر عدد المصابين بها بين 1 في 1000 إلى 1 في 1100 من الولادات الحية في جميع أنحاء العالم. كما يولد كل عام ما يقرب من 3،000 الى 5،000 من الأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب الجيني

تاريخ اكتشاف المرض

ان تسمية متلازمة داون تعود إلى الطبيب البريطاني جون لانغدون داون الذي كان أول من وصف هذه المتلازمة في عام 1862 والذي سماها في البداية باسم "المنغولية" أو "البلاهة المنغولية" ووصفها كحالة من الإعاقة العقلية بشكل موسع في تقرير نشر عام 1866 وذلك بسبب رأيه بأن الأطفال المولودين بمتلازمة داون لهم ملامح وجهيه (خاصة من ناحية زاوية العين) تشبه العرق المنغولي بحسب وصف جون فريدريك بلومينباخ، ولهذا سماه "منغولية" اعتمادا على النظرية العرقية التي كانت سائدة حينها، وبقيت المعتقدات حول ربط متلازمة داون بالعرق حتى أواخر سبعينات القرن العشرين. في عام 1959 اكتشف جيروم لوجين Jérôme Lejeune أنها بسبب النسخة الإضافية من الكروموسوم 21.

ماهي متلازمة داون واسبابها ؟

متلازمة داون (Down syndrome) عبارة عن مجموعة من الصفات الجسدية والنفسية الناتجة عن مشكلة في الجينات تحدث في مرحلة مبكرة ما قبل

الولادة. يكون الاولاد الذين يعانون منها ذوي ملامح مميزة في الوجه، شكلهم الجانبي مسطح والرقبة قصيرة , اضافة الى ذلك يعاني هؤلاء الاطفال المرضى، غالياً من التخلف العقلي بدرجة معينة. وتتفاوت حدة علامات المرض من مريض الى أخر لكنها تتراوح بشكل عام ما بين الخفيفة جدا والمتوسطة. إن متلازمة داون (Down syndrome) اوتناذرا داون او التثالث الصبغي 21 او التثالث هو مرض صبغوي ينتج عن خلل في (الكروموزومات - Chromosomes) في جسم الجنين، قبل ولادته بوقت طويل جداً.

ان منظومة الصبغيات هذه تشكل جزءا مهما في خلايا ألجسم اذ تحتوي على المادة والمعلومات الوراثية للإنسان الفرد. وهي المعروفة باسم "دي- ان- اي" (DNA): "الحمض النووي الريبي المنزوع الاكسجين (دنا) - (Deoxyribonucleic acid - DNA). وفي العادة، يوجد في جسم الجنين السليم الطبيعي 46 كروموزوما في كل خلية جسدية. اما الجنين الذي يعاني من متلازمة داون (المغولية) فتحتوي خلاياه على 47 كروموزوما. وفي احيان نادرة جدا، يمكن لخلل وراثي اخر ان يؤدي الى متلازمة داون. ان الكرومزوم الاضافي (السابع والاربعون) يؤدي الى حدوث تغيير في تطور عقل الجنين وجسمه.

لا يعرف ألخبراء حتى ألان السبب المحدد لحصول التغيير المذكور في الجينات، لكن هنالك عدة مسببات يمكن ان ترفع من خطر اصابة الجنين بمتلازمة داون. منها الحمل فوق سن 35 عام او اذا كان سن الاب 40 عاما وما فوق اضافة الى سبب في تاريخ مواليد اي اذا كان قد ولد في العائلة طفل اخر يعاني من المنغولية

الكشف عن المرض وعلاجه

يتم تشخيص متلازمة داون من خلال فحص الكايروتايب (karyotype) للكروموسومات.كما توجد فحوصات يمكن اجراؤها أثناء الحمل، لمعرفة احتمال اصابة الطفل بمتلازمة داون. للأسف لا يوجد علاج محدد لمتلازمة داون، لكن معظم الامراض المرتبطة به يمكن علاجها. عادة، التشخيص المبكر وما يصاحبه من متابعة وعلاج للمرض تكون نتائجه افضل بالنسبة للطفل.

كما يجب ان يشمل الفريق الذي سيتولى المريض الاطباء متخصصين في مجالات مختلفة:منهم طبيب ألقلب وطبيب أطفال طبيب نمو الأطفال وغيرهم. أما فريق الرعاية فقد يشمل ايضا اختصاصيين في العلاج المتخصص في الكلام، وفي العلاج البدني والعلاج المهني. وعادة ما يستفيد الطفل من التدخل ألمبكر وهو برنامج متخصص للأطفال الذين يعانون من متلازمة داون للتخفيف من اعراضها في سن مبكرة عن طريق انشطة مختلفة. ومعظم البلدان في الوقت الراهن قد ادخلت مثل هذا البرنامج في مناطق مختلفة.

المزيد من المعلومات

- موقع الامم المتحدة
- موقع اليوم العالمي لمتلازمة داون