

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

תסמונת דאון (Down Syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode870

הגדרת המחלה

טריזומיה (trisomy) אוטוזומלית לחלוטין הנגרמת כתוצאה מנוכחות עותק שלישי (חלקי או מלא) של כרומוזום 21, ומתאפיינת ברמות שונות של פיגור שכלי, היפוטוניה וגמישות מפרקית, שנמצאו קשורות לעתים קרובות לדיסמורפיה אופיינית של הפנים ואנומליות שונות כגון מומים בלב, במערכת העיכול, במערכת העצבית-חישיתית (neurosensorial) או במערכת האנדוקרינית.

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות תסמונת דאון (DS) בעת הלידה במדינה כלשהי תלויה במידה רבה בגורמים לא רפואיים, כגון מדיניות ציבורית לגבי אבחון וטיפול טרום-לידתי באנשים עם מוגבלויות, והשקפת האוכלוסייה לגבי תסמונת דאון ולגבי הפלה. בקצרה, שכיחות המחלה נעה בין 1/400 ל-1/3000 לידות חי. הסיכון ללדת תינוק עם תסמונת דאון (DS) גובר ככל שעולה גיל היולדת, באופן זהה בכל אוכלוסייה.

תיאור קליני

תכונות קליניות כוללות דרגות שונות של פיגור שכלי (לעתים קרובות קל), היפוטוניה וגמישות מפרקים כמעט תמידית, הקשורים לסימנים מורפולוגיים, מומים (במחצית המקרים) וסיכונים מוגדלים לסיבוכים רפואיים מסוימים משך כל החיים. תכונות מורפולוגיות (חריצי עפעף עם נטיה כלפי מעלה (upslanting palpebral fissures), אפיקנתוס, עורף שטוח, פנים עגולות, אף קטן, קפל יחיד בשתי כפות הידיים) יכולות להיות קלות ואינן אופייניות ספציפית למחלה זו. המומים והסיבוכים העיקריים האפשריים הם: נמיכות קומה, קטרקט מולד, ירידה בשמיעה, מומים בלב (תעלה עלייתית-חדרית (Atrioventricular canal)), מומים במערכת העיכול (איטמות התריסריון (duodenal atresia)), מחלת הירשפרונג (Hirschsprung disease), התקפים, דום נשימה, פגמים סנסוריים, לוקמיה, פתולוגיות אוטואימוניות ואנדוקריניות (תת-פעילות בלוטת התריס, צליאק, סוכרת סוג 1, אלופציה אראטה, הזדקנות מוקדמת והתפרצות מוקדמת של אלצהיימר).

אטיולוגיה

ב-98% מהמקרים, טריזומיה 21 (תסמונת דאון) היא כרומוזום 21 בודד נוסף (47, +21): הכרומוזום העודף נובע מאי-הפרדה (non-disjunction) אקראית במהלך תהליך המיוזה (חלוקת גרעין התא). 2-3% מהמקרים הללו מתאפיינים במצב פסיפס. ב-5% הנותרים, כרומוזום 21 המיותר או חלק מכרומוזום 21 מועבר לכרומוזום אחר (במרבית המקרים מדובר בהתקה (טרנסלוקציה) ע"ש רוברטסון (Robertsonian translocation)).

טכניקות אבחון

האבחון מתבסס על ניתוח כרומוזומים (karyotyping).

אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת את תסמונת זלווגר (Zellweger syndrome), חר 9qter או פגמים כרומוזומליים אחרים. ניתן להזכיר גם את התסמונת יוצאת הדופן Aymé-Gripp.

אבחון טרום-לידתי

ב-70-75% מהעוברים, ניתן לראות שקיפות עורפית מוגברת בבדיקת האולטרסאונד הנערכת בטרימסטר הראשון. בטרימסטר השני, מומים (בעיקר בלב ובמערכת העיכול) קיימים ב-60% מהמקרים, וניתן למצוא קשר ביניהם לבין סימנים



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

מורפולוגיים מזעריים. אבחון טרום-לידתי ניתן לאישור על פי הקריוטיפ העוברי המזוהה בבדיקת מי שפיר או בבדיקת סיסי שליה. בדיקות סקר טרום-לידתי לא-פולשניות באמצעות בדיקת דם האם זמינות כעת במספר מדינות עבור מקרים שבהם יש סיכון גבוה לתסמונת דאון על פי הסקר הטרום-לידתי.

ייעוץ גנטי

עבור הורי ילד הלוקה בטרזוזמיה 1 רגילה, הסיכון להישנות מעט שונה (1% עד גיל 40 שנה, ולאחר מכן בהתאם לגיל האם). במקרי תסמונת דאון הנגרמת מהתקה, הסיכון עולה רק אם לאחד ההורים יש שחלוף מאוזן (balanced rearrangement). עבור אדם הלוקה בתסמונת דאון, הסיכון להעביר את המחלה לצאצאיו הוא 1/3 (אולי אף פחות בגברים עם DS).

ניהול וטיפול

התחלה מוקדמת של טיפולים פיזיותרפיים, פסיכומוטוריים וקלינאות תקשורת (לרבות כלי תקשורת חלופיים לא מילוליים, כגון שפת סימנים ותקשורת תומכת חלופית (picture exchange), שנועדו לעודד תקשורת בגיל צעיר כמו גם רכישת מיומנויות דיבור) הינה חיונית. יש לערב אנשים עם תסמונת דאון מוקדם ככל האפשר בקבלת החלטות באמצעות הגדרה-עצמית. יש להציע תוכנית מותאמת היטב, לרבות חינוך מחדש, היבטי הוראה וחברה, מתוך כוונה להשיג את השילוב החברתי הטוב ביותר שניתן (כלומר ליותר ממחצית האנשים החיים עם תסמונת דאון יש יכולות קריאה וכתבייה, גם אם חלקית). הערכות נירו-פסיכולוגיות חשובות לזיהוי הקשיים והיכולות הספציפיים של כל אדם שחי עם תסמונת דאון, ולהצעת טיפול קוגניטיבי הולם. מעקב רפואי מותאם חשוב לזיהוי סיבוכים רפואיים וטיפול בהם מוקדם ככל הניתן. הנחיות בנושא פורסמו. ייתכן שיהיה צורך לקיים תמיכה מסוימת בגיל מבוגר, לרבות חינוך מחדש. מחקר לגבי טיפול תרופתי לשיפור הקוגניציה באנשים עם תסמונת דאון נערך כעת וכולל ניסויים קליניים פעילים.

פרוגנוזה

חציון תוחלת החיים כיום הוא מעל גיל 60 במדינות מפותחות.

מבקר מומחה:

○ רנו טוריין (Renaud TOURAINE)

עדכון אחרון: [תאריך 2019-09-01 00:00:00.0]

תאריך תרגום: [25.02.2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”