

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

# سندرم داوون

دکتر فاطمه نصرتی  
استادیار دانشگاه تهران

دکتر غلامعلی افروز  
استاد ممتاز دانشگاه تهران



شماره مسلسل ۹۲۱۱

شماره انتشار ۳۸۶۵

### انتشارات دانشگاه تهران

سرشناسه	: افروز، غلامعلی، ۱۳۲۹-
عنوان و نام پدیدآور	: سندرم داون / غلامعلی افروز، فاطمه نصرتی.
مشخصات نشر	: تهران: دانشگاه تهران، مؤسسه انتشارات، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	: ۲۷۷ ص.: مصور، جدول.
فروست	: انتشارات دانشگاه تهران؛ شماره انتشار ۳۸۶۵.
شابک	: 978-964-03-7119-0
وضعیت فهرست‌نویسی	: فیپا
یادداشت	: واژه‌نامه.
یادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: سندرم داون
شناسه افزوده	: نصرتی، فاطمه، ۱۳۵۸-
شناسه افزوده	: دانشگاه تهران. مؤسسه انتشارات
رده‌بندی کنگره	: ۱۳۹۶ س۹ الف/۵۷۱ RC
رده‌بندی دیویی	: ۶۱۶/۸۵۸۸۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۴۸۲۴۴۳۳

این کتاب مشمول قانون حمایت از حقوق مؤلفان و مصنفان است. تکثیر کتاب به هر روش اعم از فتوکپی، ریسوگرافی، تهیه فایل‌های pdf، لوح فشرده، بازنویسی در وبلاگ‌ها، سایت‌ها، مجله‌ها و کتاب، بدون اجازه کتبی ناشر مجاز نیست و موجب پیگرد قانونی می‌شود و تمامی حقوق برای ناشر محفوظ است.

ISBN:978-964-03-7119-0



9 789640 371190

عنوان: سندرم داون  
تألیف: دکتر غلامعلی افروز - دکتر فاطمه نصرتی  
ویرایش ادبی: فرشاد رضوان  
نوبت چاپ: اول  
تاریخ انتشار: ۱۳۹۶  
شمارگان: ۵۰۰ نسخه  
ناشر: مؤسسه انتشارات دانشگاه تهران  
چاپ و صحافی: مؤسسه انتشارات دانشگاه تهران

«مسئولیت صحت مطالب کتاب با مؤلفان است»

بها: ۱۸۰۰۰۰ ریال

خیابان کارگر شمالی - خیابان شهید فرشی مقدم - مؤسسه انتشارات دانشگاه تهران  
پست الکترونیک: [press@ut.ac.ir](mailto:press@ut.ac.ir) - تارنما: <http://press.ut.ac.ir>  
پخش و فروش: تلفکس ۸۸۳۳۸۷۱۲

## فهرست مطالب

پیشگفتار.....	ز
فصل اول: ناهنجاری‌ها و تغییرات کروموزومی.....	۱
هدف‌های یادگیری.....	۱
کمبودها.....	۲
مضاعف شدن‌ها.....	۲
واژگونی‌ها.....	۳
جابه‌جایی‌ها.....	۴
۱. تفکیک متناوب.....	۴
۲. تفکیک مجاور نوع اول.....	۵
۳. تفکیک مجاور نوع دوم.....	۵
ایزو کروموزوم‌ها.....	۵
موزائیسیم.....	۶
کروموزوم‌ها و تغییرات آنها.....	۶
یوپلوئیدی.....	۶
آنوپلوئیدی.....	۷
انواع آنوپلوئیدی در انسان.....	۸
تریزومی شماره ۱۳.....	۸
تریزومی شماره ۱۸.....	۹
تریزومی شماره ۲۱.....	۱۰
خلاصه فصل اول.....	۱۲
چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل اول.....	۱۳
فصل دوم: تاریخچه سندرم داون، اشکال ژنتیکی و علل آن.....	۱۵
هدف‌های یادگیری.....	۱۵
اشکال ژنتیکی سندرم داون.....	۱۷
تریزومی ۲۱.....	۱۷
جابه‌جایی رابرتسونین.....	۱۷
جابه‌جایی ۲۱q۲۱q.....	۱۷
موزائیک.....	۱۸
تریزومی جزئی.....	۱۸

۱۸.....	علل احتمالی سندرم داون .....
۱۹.....	۱. سن مادر و سندرم داون .....
۲۳.....	تحقیقات جدید دربارهٔ فرزندآوری بعد از ۴۵ سالگی .....
۲۷.....	۲. سن پدر و سندرم داون .....
۳۰.....	۳. سن زیستی (بیولوژیکی) والدین و سندرم داون .....
۳۸.....	۴. فصل و ماه انعقاد نطفه و سندرم داون .....
۴۲.....	۵. گروه‌های خونی والدین و سندرم .....
۴۵.....	۶. ازدواج خویشاوندی و سندرم داون .....
۴۷.....	۷. عوامل هورمونی و سندرم داون .....
۴۸.....	۸. عوامل محیطی، فرهنگی- اجتماعی و سندرم داون .....
۴۸.....	۹. عوامل اجتماعی - جغرافیایی و سندرم داون .....
۴۹.....	۱۰. عوامل ژنتیکی و سندرم داون .....
۵۰.....	الگوی گل .....
۵۲.....	خلاصهٔ فصل دوم .....
۵۴.....	چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل دوم .....
۵۵.....	<b>فصل سوم: شناخت ویژگی‌های کودکان سندرم داون .....</b>
۵۵.....	<b>هدف‌های یادگیری .....</b>
۵۶.....	ویژگی‌های زیستی، حسی و حرکتی کودکان و نوجوانان سندرم داون .....
۵۶.....	۱. شکل ظاهری .....
۵۷.....	۲. بیماری‌های قلبی - عروقی .....
۵۸.....	۳. مشکلات رشدی و جمجمه‌ای .....
۵۸.....	۴. مشکلات چشم‌ها .....
۵۹.....	۵. مشکل در سیستم ادراری - تناسلی .....
۵۹.....	۶. اختلال در سیستم ایمنی .....
۵۹.....	۷. مشکلات پوستی .....
۶۰.....	۸. مشکلات استخوانی- عضلانی .....
۶۰.....	۹. مشکلات دهانی- دندان‌ی .....
۶۱.....	۱۰. مشکلات سیستم گوارش .....
۶۲.....	۱۱. اختلال هماتولوژیک .....
۶۲.....	۱۲. مهارت‌های حرکتی درشت و ظریف .....
۶۳.....	۱۳. کم‌مهارتی با تنبلی حرکتی .....

فهرست □ ج

۶۴	۱۴. تیزبینی و تیزشنوایی
۶۵	۱۵. لامسه، بویایی و چشایی
۶۵	۱۶. مراقبت‌های بهداشتی
۶۵	۱۷. دستگاه گویایی و تکلم
۶۷	۱۸. فلج مغزی و صرع
۶۸	۱۹. آراستگی ظاهر
۶۸	اختلال‌هایی که باید از آنها پیشگیری شود
۶۹	اختلال‌هایی که نیازمند هوشیاری است
۷۱	ویژگی‌های شناختی افراد سندرم داون
۷۳	۱. هوش‌بهر کودکان و نوجوانان سندرم داون
۷۵	۲. توانایی تحصیلی
۷۶	۳. محدودیت در حافظه
۷۷	۴. محدودیت در تفکر انتزاعی
۷۷	۵. دیرآموزی و زودفراموشی
۷۸	۶. ضعف در تشخیص موقعیت‌های مطلوب
۷۸	۷. ضعف در تعمیم موقعیت‌های مطلوب
۷۸	۸. جزءنگری
۷۹	۹. توجه به شباهت‌ها در اشیا و پدیده‌ها و نه اصول و قواعد
۸۰	۱۰. کم‌توانی در انتقال یادگیری
۸۱	تغییرات وابسته به سن در کارکردهای شناختی در سندرم داون
۸۳	ویژگی‌های روان‌شناختی در سندرم داون
۸۴	ویژگی‌های عاطفی کودکان و نوجوانان سندرم داون
۸۵	۱. تکوین بازخوردها و نگرش‌ها
۸۶	۲. انگیزش
۸۷	۳. اعتماد به نفس
۸۹	۴. احساس خودارزشمندی
۸۹	۵. محبت‌پذیری
۹۰	۶. تنبیه‌گریزی
۹۱	۷. دامنه توجه
۹۳	۸. حال اندیشی
۹۴	۹. علاقه به بازی
۹۵	اختلال‌های روان‌شناختی در سندرم داون

۹۷.....	خلاصه فصل سوم.....
۹۹.....	چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل سوم.....
۱۰۱.....	<b>فصل چهارم: بلوغ و سالمندی در افراد سندرم داون.....</b>
۱۰۱.....	هدف‌های یادگیری.....
۱۰۲.....	ویژگی‌های بلوغ جنسی در نوجوانان سندرم داون.....
۱۰۵.....	سرعت ورود افراد با سندرم داون به دوره سالمندی.....
۱۰۶.....	سیستم عصبی مرکزی.....
۱۰۶.....	ساختار و عملکرد مغز در افراد با سندرم داون.....
۱۱۱.....	همه‌گیرشناسی سندرم داون.....
۱۱۲.....	گستره حیات در افراد با سندرم داون.....
۱۱۵.....	خلاصه فصل چهارم.....
۱۱۷.....	چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل چهارم.....
۱۱۹.....	<b>فصل پنجم: اختلال آلزایمر در بزرگسالان سندرم داون.....</b>
۱۱۹.....	هدف‌های یادگیری.....
۱۱۹.....	اختلال‌های شناختی در افراد سندرم داون.....
۱۲۴.....	خصوصیات و روند اختلال آلزایمر.....
۱۲۷.....	تشخیص اختلال آلزایمر.....
۱۲۹.....	علل اختلال آلزایمر.....
۱۳۲.....	همه‌گیری‌شناسی اختلال آلزایمر.....
۱۳۵.....	اختلال شناختی آلزایمر در افراد سندرم داون.....
۱۴۳.....	شباهت‌های اختلال آلزایمر و سندرم داون.....
۱۴۶.....	تشخیص اختلال آلزایمر در مبتلایان به سندرم داون.....
۱۵۰.....	روش‌های تشخیص آلزایمر در افراد سندرم داون.....
۱۵۱.....	مشکلات موجود در تشخیص اختلال آلزایمر در مبتلایان به سندرم داون.....
۱۵۳.....	پژوهش‌های صورت‌گرفته درباره سندرم داون و اختلال آلزایمر و رابطه آنها.....
۱۵۳.....	پژوهش‌های صورت‌گرفته درباره سندرم داون.....
۱۵۵.....	پژوهش‌های صورت‌گرفته درباره اختلال آلزایمر.....
۱۵۸.....	پژوهش‌های صورت‌گرفته درباره رابطه سندرم داون و اختلال آلزایمر.....
۱۶۸.....	خلاصه فصل پنجم.....

چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل پنجم.....	۱۷۰
<b>فصل ششم: تشخیص و غربالگری پیش از تولد ناهنجاری‌های کروموزومی جنین.....</b>	<b>۱۷۱</b>
<b>هدف‌های یادگیری.....</b>	<b>۱۷۱</b>
تشخیص قبل از تولد سندرم داون.....	۱۷۲
سن زیاد مادر.....	۱۷۲
داشتن فرزندی با مشکلات کروموزومی.....	۱۷۳
حضور بی‌نظمی کروموزومی در یکی از والدین.....	۱۷۳
سونوگرافی.....	۱۷۳
سابقه خانوادگی یک ناهنجاری کروموزومی.....	۱۷۳
سابقه خانوادگی یک اختلال تک‌زنی.....	۱۷۳
سابقه خانوادگی یک کمبود لوله عصبی.....	۱۷۳
روش‌های استاندارد مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد.....	۱۷۴
۱. آمینوسنتز (نمونه سلول‌های آمنیوتیک).....	۱۷۴
۲. نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی.....	۱۷۵
۳. اولتراسونوگرافی.....	۱۷۶
۴. شفافیت پشت گردن.....	۱۷۷
۵. فتوسکوپی.....	۱۷۷
۶. کوردوسنتز.....	۱۷۸
۷. رادیوگرافی.....	۱۷۸
۸. تست غربالگری سرم مادری.....	۱۷۸
۹. اختلال لوله عصبی.....	۱۷۹
۱۰. آزمون سه‌گانه و چهارگانه.....	۱۸۰
روش جدید آزمایش خون کم‌خطرتر برای تشخیص سندرم داون در جنین.....	۱۸۲
نشانه‌ها و دلایل برای تشخیص پیش از تولد.....	۱۸۴
۱. سن بالای مادر.....	۱۸۴
۲. فرزند پیشین همراه با یک ناهنجاری کروموزومی.....	۱۸۵
۳. سابقه خانوادگی یک ناهنجاری کروموزومی.....	۱۸۵
۴. سابقه خانوادگی یک اختلال تک‌زنی.....	۱۸۵
۵. سابقه خانوادگی یک کمبود لوله عصبی.....	۱۸۶
۶. سابقه خانوادگی دیگر ناهنجاری‌های ساختاری مادرزادی.....	۱۸۶
۷. ناهنجاری‌های شناسایی‌شده در بارداری.....	۱۸۶

مشکلات ویژه در تشخیص پیش از تولد.....	۱۸۷
۱. شکست در گرفتن نمونه یا کشت سلولی.....	۱۸۷
۲. یک نتیجه کروموزومی مبهم.....	۱۸۷
۳. یک ناهنجاری کروموزومی عددی متفاوت.....	۱۸۸
۴. یک نوآرایی ساختاری کروموزومی.....	۱۸۹
۵. حضور کروموزوم نشانگر.....	۱۸۹
خلاصه فصل ششم.....	۱۹۱
چند سؤال و تمرین برای یادگیری بهتر مطالب فصل ششم.....	۱۹۲
منابع.....	۱۹۳
فهرست واژگان فارسی - انگلیسی.....	۲۲۱
فهرست واژگان انگلیسی - فارسی.....	۲۳۵
فهرست اسامی و اعلام.....	۲۵۰



## فهرست جدول‌ها

- جدول ۱-۱ یوپلوئیدی با تغییراتی که تمام مجموعه کروموزومی را شامل می‌شود..... ۷
- جدول ۲-۱ حالت‌های مختلف دیگر کروموزوم‌ها..... ۸
- جدول ۱-۲ نتایج تحقیقات روی سن مادر بزرگ مادری، علت احتمالی بروز سندرم داون..... ۳۷
- جدول ۱-۳ یافته‌های ریخت‌شناختی در سندرم داون..... ۶۸
- جدول ۱-۴ ژن‌های احتمالی مؤثر بر رشد مغز، ضایعه عصبی و آلزایمر در کروموزوم ۲۱..... ۱۱۰
- جدول ۱-۵ عوامل خطر زای ابتلا به اختلال الزایمر..... ۱۲۸
- جدول ۲-۵ میزان بروز اختلال آلزایمر در سنین مختلف..... ۱۳۲
- جدول ۱-۶ عوامل احتمالی مادری برای سندرم داون..... ۱۸۱
- جدول ۲-۶ روش‌های استاندارد مورد استفاده در تشخیص پیش از تولد..... ۱۸۲

## فهرست شکل‌ها

شکل ۱-۱	.....	کاربوتایپ تریزومی ۱۳	.....	۹
شکل ۲-۱	.....	کاربوتایپ تریزومی ۱۸	.....	۱۰
شکل ۳-۱	.....	کاربوتایپ تریزومی ۲۱	.....	۱۱
شکل ۱-۲	.....	مدل ساختاری محاسبه سن زیستی والدین	.....	۳۶
شکل ۲-۲	.....	الگوی گل (سبب‌شناسی سندرم داون)	.....	۵۱
شکل ۱-۴	.....	قسمت‌های مختلف مغز انسان	.....	۱۰۷
شکل ۱-۵	.....	مقایسه مغز مبتلا به آلزایمر (سمت راست) با مغز طبیعی (سمت چپ)	.....	۱۲۲
نمودار ۱-۵	.....	شیوع اختلال آلزایمر در ایالت متحده آمریکا بین سال‌های ۲۰۵۰-۱۹۹۵	.....	۱۲۲
نمودار ۲-۵	.....	پیشرفت نقص‌های شناختی خفیف	.....	۱۲۳
شکل ۲-۵	.....	نحوه شکل‌گیری پلاک‌های آمیلوئید در مغز افراد سندرم داون	.....	۱۳۰
نمودار ۳-۵	.....	رشد آلزایمر در ایالات متحده آمریکا تا سال ۲۰۳۰	.....	۱۳۳
شکل ۳-۵	.....	تجمع پلاک‌های بتا آمیلوئید در افراد مبتلا به اختلال آلزایمر	.....	۱۳۶
شکل ۴-۵	.....	تجمع داخل نورونی غیرطبیعی پروتئین تائو (تغییرات نوروفیبریلاری)	.....	۱۳۹
شکل ۵-۵	.....	آسیب‌شناسی عصبی اختلال آلزایمر در افراد سندرم داون	.....	۱۴۰
نمودار ۴-۵	.....	تاریخچه طبیعی آلزایمر و پیشرفت آن در آزمون MMSE	.....	۱۴۸

## پیشگفتار

کودکان و بزرگسالان سندرم داون بزرگ‌ترین گروه استثنایی با ویژگی‌های بارز بالینی در گستره جهان هستند.

این گروه از بهشتیان آهسته‌گام اغلب با چهره‌های گشاده، نگاه‌های پرمهر و دستان پرمحبت، آمیزه‌ای از خلوص، صداقت و اعتماد را در تعاملات اجتماعی به نمایش می‌گذارند.

همواره بین توان بالقوه، یعنی وضعیت مطلوب و توان بالفعل ایشان یعنی شرایط موجود، فاصله قابل توجهی دیده می‌شود، ظرفیت هوشی ایشان به‌طور معناداری از بهره هوشی حاصل از انجام دادن آزمون‌های ایستا و متداول بیشتر است، چرا که افراد سندرم داون به آزمون و آزمونگری پویا نیاز دارند.

نگاه و ادراک بهشتیان داون به پدیده‌های هستی کمی از همسالانشان متفاوت است. دانش‌آموزان با سندرم داون دیرتر می‌آموزند و زودتر فراموش می‌کنند.

در این معنا، نیازمند مریبان صبور و بصیرند. آهسته‌گامان داون، رهروان صادق و صمیمی هستند، در مسیر رشد نیازمند همراهان صمیمی و حامیان امیدآفرین خواهند بود. آنان راه را آهسته اما پیوسته می‌روند. امروزه، دانسته‌های ما، نسبت به نادانسته‌هایمان در ارتباط به علل اصلی پدیدآیی سندرم داون، اصول و روش‌های مؤثر رشد و تحول مطلوب شخصیت ایشان، چرایی و چگونگی ابتلای درصد قابل توجهی از بزرگسالان داون به اختلال آلزایمر، تدابیر بایسته برای پیشگیری و مؤثرترین روش درمان آلزایمر بسیار اندک است. همین است که با عنایت به افزایش نسبی گستره عمر در افراد سندرم داون و اهمیت پیشگیری، مدیریت و درمان اختلال آلزایمر در بزرگسالان با نشانگان داون و در سالمندان بدون آن، در دو دهه اخیر مراکز پژوهشی ویژه‌ای در کشورهای مختلف، برای تحقیقات مستمر و پژوهش‌های بالینی و تحقیقات عصب‌روان‌شناختی با حضور متخصصان حوزه‌های مختلف تأسیس شده است.

با همین نگاه تولید و انتشار یافته‌های پژوهشی نوین در قلمرو کودکان، نوجوانان و بزرگسالان سندرم داون فوق‌العاده ارزشمند است. بدون تردید انجام دادن تحقیقات بین‌رشته‌ای و بین‌فرهنگی در این مهم از اهمیت مضاعف برخوردار خواهد بود.

اثر حاضر با اندیشه‌ی ارائه‌ی اطلس جامعی از جایگاه، فرایند رشد و تحول و ویژگی‌های خاص زیستی، شناختی و روانی و اجتماعی افراد سندرم داون در گستره جهان تدوین شده است.

امید است مطالعه‌ی این اثر بتواند نگرش‌های نوین پژوهشی و انگیزه‌های تلاش‌های علمی ماندگار در این مهم را در دانش‌پژوهان هوشمند و خلاق ایران اسلامی بیشتر نماید.

س □ سندرم داون

از خالق مهربان سلامت، نشاط معنوی و موفقیت‌های روزافزون همه تلاشگران متعهد عرصه روان‌شناسی و تعلیم و تربیت به‌ویژه همراهان و خادمان بهشتیان سندرم داون را مسألت داریم.

**غلامعلی افروز - فاطمه نصرتی**

فروردین ۱۳۹۶