

سندروم داون (۱)

روشهای نوین در مراقبت و درمان

دکتر فرین سلیمانی

متخصص بیماریهای کودکان

استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر زهرا میرسپاسی

گروه درمانی بیمارستان روانپزشکی میمنت

پژوهشکده علوم بهزیستی و توانبخشی

گروه پژوهشی روانشناسی و نیازهای ویژه

و گروه پژوهشی اختلالات تکامل کودک

سرنام	همتی، ساحل
عنوان و نام پدیدآور	: سندروم داون / ساحل همتی.
مشخصات نشر	: تهران: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، ۱۳۸۶ - ۱۳۸۷.
مشخصات ظاهری	: ۲ ج: مصوره، نمودار، جدول.
شابک	: 964-856-37-6
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: فهرست نویسی بر اساس جلد دوم.
یادداشت	: نویسندگان جلد اول کتاب: حاطر فرین سلیمانی و زهرا میرسیاسی می باشند.
یادداشت	: کتابنامه.
مندرجات	: ج. ۱. روشهای نوین در مراقبت و درمان - ج. ۲. آموزش شناختی - رفتاری.
موضوع	: سندروم داون - سیمایافته.
موضوع	: سندروم داون.
شناسه افزوده	: سلیمانی، فرین. ۱۳۴۵ -
شناسه افزوده	: زهرا میرسیاسی.
شناسه افزوده	: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی
رده بنای کنگره	: ۸۰۸ س ۹۰۶۰۰۶ (R)
رده بنای دبیری	: ۶۱۸/۹۹۸۵۸۸۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۱۰۳۱۲۵۲

نام کتاب: سندروم داون (۱)

روشهای نوین در مراقبت و درمان

تألیف: دکتر فرین سلیمانی - دکتر زهرا میرسیاسی

ویراستار: برترین کریمی

حروفچینی و صفحه آرایی: توآور

تیراژ: ۱۰۰۰ جلد

طراح جلد: مونا کیانی طاری

چاپ: آروبیج - ۷۷۵۴۱۶۵

قیمت: ۳۵۰۰۰ ریال

نوبت چاپ: اول

سال انتشار: ۱۳۸۸

ناشر: دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نشانی: اولین، بلوار دانشجو، خیابان کردکوار، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

تلفکس: ۲۲۱۸۱۰۸۱

شابک: 964-856-37-6 ISBN: 978-964-856-37-6

همه ی حقوق برای ناشر محفوظ است.

سخن ناشر

اصلاح و بهبود کمی و کیفی فرآیند نشر و چاپ کتاب همواره با دشواری‌های جدی همراه بوده است، و به دلیل اهمیت کار مستلزم هماهنگی لازم بین ساختارهای موجود علمی، فرهنگی، اجتماعی، اقتصادی، اجرایی و ... در سطوح مختلف می‌باشد.

دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی که یکی از متولیان تربیت نیروی متخصص در زمینه پیشگیری، کاهش مشکلات و آسیب‌های اجتماعی در جامعه می‌باشد، می‌کوشد تا به رغم تمام سختی‌ها در این راه گام بردارد و به نشر آثار پیردازد تا برآیند نتیجه آن منجر به افزایش دانش و تغییر در افکار و رفتار جمعی شود.

انتشارات دانشگاه امیدوار است با عنایت ایزد منان، هم‌پاری و هم‌اندیشی صاحب‌نظران و اهل فن در این راه پرفراز و نشیب موفق شود لذا کلیه اساتید و متخصصان عزیز را به همکاری گرم و صمیمانه دعوت می‌کند.

به دلیل ارائه الگوی مناسب برای مراقبت از کودکان با نیازهای ویژه به کادر پزشکی و خانواده این عزیزان، چاپ کتابی که حاوی این دستورالعمل‌ها و راهکارهای پیشگیرانه باشد ضرورت دارد. به همین دلیل با همت و تلاش سرکار خانم دکتر فرین سلیمانی و همکاران ایشان یکی از اختلالات و بیماری‌های بزرگسالان و کودکان که نقص سندروم داون است، مورد تحقیق و بررسی قرار گرفته و نتایج زحمات آنان به صورت کتاب حاضر به رشته تحریر درآمده است. لذا مطالعه آن به اساتید، دانشجویان و کلیه علاقه‌مندان توصیه می‌شود.

انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

پیشگفتار

هنگامیکه نقش ژنتیک پزشکی به عنوان یک هسته منظم که با گوناگونی و وراثت انسان سروکار دارد به رسمیت شناخته شد، از موقعیت ویژه‌ای برخوردار گردید و موجب پیدایش بیش‌تر جنبه‌ای در مورد بسیاری از بیماریها شد. برای بهره‌مندی بیشتر بیمار و خانواده‌اش از پیشرفت علم ژنتیک، لازم است کارشناسان در مشاغل بهداشتی - درمانی مفاهیم اساسی ژنتیک انسانی، نقش ژن‌ها و محیط در نعره طبیعی و غیرطبیعی را درک نمایند.

سندروم داون اولین بار در سال ۱۸۶۶ میلادی توسط یک پزشک انگلیسی به نام Langdon Down بر اساس خصوصیات فیزیکی ترام با عملکرد فکری کمتر از حد طبیعی توصیف شد، سپس به عنوان سندرومی که در زمینه کم توانی ذهنی بیش از سایر علل مورد تحقیق و بررسی قرار گرفته، مطرح گردید.

افراد مبتلا به این سندروم دارای اختلال واضح در گفتار، حافظه، مهارت‌های مراقبت از خود و یا حل مشکل در بزرگسالی می‌باشند. امید به زندگی در این افراد در زمانهای گذشته کم بوده است ولی با پیشرفت برنامه‌های پیگیری این کودکان از لحاظ تشخیص و درمان بیماریهای همراه و مراقبت‌های توانبخشی - آموزشی از ابتدای تولد و حمایت از خانواده روبه افزایش است.

آشنایی با علل، شیوع در گروه‌های مختلف سنی در جامعه، اختلالات و بیماریهای همراه و الگوهای رشد و تکامل خاص در این کودکان، حائز اهمیت فراوان است زیرا آگاهی والدین و کارشناسان بهداشتی - درمانی با این مسائل سبب خواهد شد تا این

کودکان هرچه زودتر به سیستم مراقبت درمانی - توانبخشی - آموزشی ارجاع داده شوند. ارجاع زود هنگام حتی از بدو تولد باعث می‌گردد در جهت رفع مشکلات و اصلاح عوامل محیطی حمایت جدی‌تری از کودک و خانواده او صورت پذیرد همچنین این ارجاع به موقع موجب می‌شود تا حداکثر توانایی فطری کودک در تطابق با محیط فراهم شود.

با توجه به موفقیت برنامه‌های بهداشت مادر و کودک طی سالهای اخیر در کشور، امروز بیش از هر زمان دیگر نیاز به معرفی الگوهای مراقبت در کودکان با نیازهای ویژه از جمله کودکان با سندروم داون جهت پزشکان، کارشناسان امور درمانی و توانبخشی وجود دارد تا بتوان در حفظ و ارتقای سلامت این کودکان اقدامات موثری نمود.

لازم به ذکر است که نگارش فصل "دندانپزشکی در سندروم داون" توسط سرکار خانم دکتر نسیم شفیق زاده و فصل "غربالگری قبل از تولد سندروم داون به کمک مارکرهای سونوگرافی" توسط آقای دکتر مسعود پورعیسی و سرکار خانم صنم بیدادی انجام گرفته است که از همکاری صمیمانه ایشان سپاسگزاری می‌نمایم.

دکتر فرین سلیمانی

متخصص بیماری‌های کودکان

استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر زهرا میرسپاسی

همکار گروه درمانی

بیمارستان روانپزشکی میمنت

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

پیشگفتار

۱	فصل اول: کم توانی ذهنی و سندروم داون
۳	تاریخچه
۵	تعریف
۱۰	طبقه بندی
۱۴	همه گیر شناسی
۱۷	اختلالات همراه
۱۹	ویژگی های رفتاری - روانی
۲۲	مشکلات رفتاری
۲۳	سبب شناسی
۲۵	عوامل محیطی و اجتماعی - فرهنگی
۲۶	اسبب شناسی
۲۷	تشخیص
۳۳	شرح حال
۳۳	معاینه بالینی
۳۶	نشانه های بالینی در سندروم داون
۶۸	آزمون های آزمایشگاهی
۷۰	مطالعات کروموزومی
۷۱	تجزیه خون و ادرار
۷۱	الکترو آنسفالوگرافی
۷۲	تصویربرداری عصبی
۷۲	ارزیابی شنوایی و تکلم

۷۲	سیر و پیش آگهی
۷۳	گستره حیات در کودکان سندروم داون
۷۵	مدیریت آموزشی - درمانی و توانبخشی
۸۵	فصل دوم: ژنتیک در سندروم داون
۸۷	اصول کلی در اختلالات اتوزوم
۸۷	اندیکاسیونهای بالینی آنالیز کروموزوم
۸۸	۱- مشکلات رشد و تکامل
۸۸	۲- مرده زاییدن و مرگ نئوناتال
۸۸	۳- مشکلات باروری
۸۹	۴- تاریخچه فامیلی
۸۹	۵- نئوپلازی (سرطان)
۸۹	۶- حاملگی در سنین بالا
۸۹	اساس کروموزومی وراثت
۹۱	کروموزومهای انسان
۹۱	تکنیکهای تجزیه کروموزومی
۹۳	کشت سلولی
۹۴	تعیین هویت کروموزومی
۹۵	روشهای رنگ آمیزی برای آنالیز روتین
۹۶	روشهای خاص
۹۸	اصول کلی سیتوژنتیک بالینی
۹۸	ناهنجاریهای تعداد کروموزوم
۹۸	تریپلوئیدی و تتراپلوئیدی
۹۹	آنیوپلوئیدی
۱۰۰	طبقه‌بندی و میزان بروز ناهنجاریهای کروموزومی

اولتراسونوگرافی.....	۱۲۹
مطالعات آزمایشگاهی.....	۱۳۱
مشکلات تجزیه کروموزومی پیش زایمان.....	۱۳۲
آزمایشهای بیوشیمیایی برای بیماریهای متابولیک.....	۱۳۴
تجزیه DNA.....	۱۳۶
نتیجه گیری.....	۱۳۷
فصل سوم: غربالگری قبل از تولد سندرم داوین به کمک مارکرهای سونوگرافی.....	۱۴۱
مقدمه.....	۱۴۳
ارزیابی استخوان بینی جنین به عنوان مارکر سونوگرافی.....	۱۵۰
ارزیابی طول گوش جنین به عنوان مارکر سونوگرافی.....	۱۵۲
ارزیابی طول استخوان هومروس، فمور و سایر مارکرهای سونوگرافیک در طول سه ماهه دوم بارداری.....	۱۵۳
فصل چهارم: دندانپزشکی در سندرم داوین.....	۱۵۹
نقایص دهانی - صورتی.....	۱۶۲
بوسیدگی دندان.....	۱۶۳
بیماریهای پریودنتال.....	۱۶۳
سایش دندانی (براکیسم).....	۱۶۳
درمان.....	۱۶۴
مراقبت در خانه.....	۱۶۷
خلاصه.....	۱۶۷
فصل پنجم: پزشک مسؤول در ارزیابی کودک با سندرم داوین و وظایف او.....	۱۷۱
فصل ششم: منحنی های رشد و مدارک پزشکی.....	۱۸۵
فصل هفتم: معرفی مابیت های مورد استفاده پزشک و خانواده.....	۲۰۱

۱۰۰	جنین‌ها در تشخیص قبل از تولد
۱۰۱	سقط‌های خودبه‌خود
۱۰۲	ریسک عود بعد از سقط خودبه‌خود یک جنین با کروموزوم غیر طبیعی
۱۰۲	موازنیسم
۱۰۳	اختلالات اتوزوم‌ها
۱۰۴	سندروم داون
۱۰۶	فئوتیپ
۱۰۸	کروموزوم در سندروم داون
۱۱۰	سندروم داون موازنیک
۱۱۱	اتیولوژی تریزومی ۲۱
۱۱۲	احتمال بروز سندروم داون
۱۱۳	احتمال عود
۱۱۴	تشخیص پیش از زایمان در سندروم داون
۱۱۷	اصول راهنما
۱۱۹	مشاوره ژنتیک در تشخیص پیش از زایمان
۱۲۰	روش‌های تشخیص پیش از زایمان
۱۲۱	روشهای تهاجمی
۱۲۲	نمونه برداری از پرزهای کوریونی
۱۲۲	کوردوستز
۱۲۳	روشهای غیر تهاجمی
۱۲۳	اندازه‌گیری آلفا- فیتوپروتئین
۱۲۳	الف) آلفا- فیتوپروتئین مایع آمنیونی (AFAFP)
۱۲۴	ب) آلفا - فیتوپروتئین سرم مادر در هفته ۱۶ (MSAFP)
۱۲۷	غربالگری توسط آزمایشات سرم مادر