

Што е Даун синдром?

Луѓето со Даун синдром одговараат на вашите прашања за Даун синдром (видео со свои зборови)

https://www.youtube.com/watch?v=o0VV3C_ydak&t=304s

<https://www.ds-int.org/Pages/Category/what-is-down-syndrome>

Митови и факти: <https://www.ds-int.org/myths-and-facts>

Факти за Даун синдром

<http://www.edsa.eu/down-syndrome/>

Даун синдром е честа состојба и најчеста причина за попреченост во учењето. Се јавува по стапка од околу 1 на 600-1000 раѓања. Очекуваниот животен век на лицето со Даун синдром изнесува 60 до 65 години, а некои живеат дури и повеќе од оваа возраст. Даун синдром постои од почетокот на човештвото, но е опишан во научната литература како специфична состојба дури од 1866 г.

Децата со Даунов синдром се раѓаат од родители од сите општествени и образовните нивоа, во сите етнички групи, на родителите на сите возрасти. Шанса да имате бебе со Даун синдром се зголемува со возраста на мајката, уште повеќе по 35 години, сепак повеќето бебиња со Даун синдром се родени од мајки под 35 години.

Хромозоми и гени

Даун синдром е хромозомско нарушување. Личност со Даун синдром има дополнителна копија од хромозомот 21 (сите или дел од дополнителниот хромозом). Ова значи дека лицето ќе имаат 47 хромозоми наместо 46. Причината зошто ова се случува сè уште е непозната. Хромозомот 21 е најмалиот од човечки хромозоми. Даун синдром не може да се спречи како појава, ниту може да се излечи. Но со познавање на генетиката знаеме многу повеќе за функционирањето на хромозомите, особено за бројот 21.

Ова ни помага да ги разбереме типичните карактеристики на синдромот и може да ни овозможи да обезбедиме подобра медицинска нега и методи за интервенција во иднина.

Каков е ефектот на дополнителниот хромозом?

Медицинскиот статус и когнитивниот развој се засегнати. Некои лицата со Даун синдром може да имаат сериозни здравствени проблеми, други имаат малку или никакви дополнителни здравствени проблеми. Тие обично доживуваат одреден степен на когнитивна попреченост.

Развојот на децата со Даун синдром варира во голема мера, како и сите, тие продолжуваат да учат во животот на возрасните, ако им се даде можност да го сторат тоа. Сепак, важно е да се напомене дека, како и сите други, секое дете или возрасен мора да се смета како поединец и не е можно да се предвиди иднината на бебе со Даун синдром.

Даун синдром – информации во сите европски јазици

На интернет има многу одговори на прашањето „Што е Даун синдром“. Точни и ажурирани информации може да бидат пронајдени на сите јазици на веб-страниците на Здруженијата на ДС и членовите на ЕДСА <http://www.edsa.eu/members/>

Еден пример од Даунов синдром во Шкотска:

Што е Даунов синдром?

Даун синдром е генетска состојба предизвикана од присуство на целосна или делумна трета копија од хромозомот 21 во клетките на телото. Понекогаш се скратува на „Ds“, а во некои други земји се нарекува Даун синдром. Именуван е по британскиот лекар кој прв го препознал во 1886 година, д-р Џон Ленгдон Даун.

Луѓето кои имаат ДС не се сите исти; секој човек кој ја има оваа состојба е индивидуално како и сите други во населението и има повеќе заедничко со неговото семејство отколку со друго лице кое ја има состојбата.

Зборот Синдром значи збир на знаци и карактеристики кои се пронајдени заедно. Ова е исто за секој синдром не само за Даун синдром.

Приближно едно на секои 1.000 бебиња се раѓа со Даун синдром а во Шкотска се проценува дека има 70 бебињата родени со Даун синдром секоја година, а вкупниот број на луѓе кои живеат со Даун синдром во Шкотска се проценува на 4.500. Даун синдром е најчесто препознаената форма на попреченост во учењето. Попреченоста во учењето влијае на способноста на една личност да учи, но тоа не значи дека не може да учи. Децата со Даун синдром го следат истиот развоен пат како и другите деца и поединците имаат ист опсег на чувства и емоции како и сите ние. Што е најважно, секој што има Даун синдром е уникатна личност, полна со потенцијал.

Што го предизвикува Даун синдром?

Даун синдром обично се јавува случајно во моментот на зачнувањето и подеднакво влијае на мажите и на жените. Тоа е ретко наследна и ништо што правеле родителите ниту пред ниту за време на бременоста може да ја предизвика оваа состојба.

Внатре во клетките во нашите тела сите ние имаме хромозоми кои содржат информации кои го прават секој од нас единствен, како што е нашата боја на очи, боја на коса и висина. Повеќето луѓе имаат 46 хромозоми во секоја нивна клетка во телото кое оди заедно во дваесет и три пара – при зачнувањето бебињата добиваат 23 хромозоми од мајката и 23 од таткото кои ги сочинуваат 23-те парови.

Луѓето родени со Даунов синдром имаат дополнително целосна или делумна копија од хромозомот 21 што значи дека имаат 47 хромозоми во клетките во нивното тело - еден дополнителен хромозом тоа се случува по случаен избор. Токму овој дополнителен хромозом 21 предизвикува карактеристики на состојбата.

Постојат три типа на Даунов синдром: трисомија 21, транслокација и мозаичен Даун синдром.

Трисомија 21 Даунов синдром

Најчестиот тип на Даунов синдром (се јавува во околу 94% од луѓето со Дс) е трисомија 21, т.н. сите клетки во телото на лицето има целосна дополнителна копија од хромозомот 21, така што во секоја клетка има 3 копии од хромозомот 21.

Транслокативен Даун синдром

Околу 4% од луѓето со Даун синдром имаат транслокативен Даун синдром. Ова е кога материјалот на дополнителниот хромозом 21 се преместува или се движи сам за да се прикачи на друг хромозом во клетката, ова е типично хромозомот 14 или 17.

Мозаичен Даун синдром

Мозаичен Даун синдром се јавува кога само некои од клетките во телото имаат дополнителен хромозом, а некои клетки немаат. Околу 2% од луѓето со Даун синдром го имаат овој тип. Луѓето со мозаичен Даун синдром веројатно ќе имаат поблаги пречки во учењето.

ДС е доживотна состојба и нема лек; сепак, таму се многу начини да се осигура дека секој поединец има Даун синдромот му се дава вистинскиот тип и количина на поддршка, бидејќи тие треба да се развијат до својот полн потенцијал. Денес просекот на очекуваниот животен век за лице со ДС е околу 60 години, а мал број луѓе живеат до 70-тите и повеќе.

Со дозвола на ДС Шкотска

Проценка на бројот на луѓе со Даун синдром во Европа

„Проценка на бројот на лица со Даун синдром во Европа“ е интересен и важен труд, објавен во Европското списание за хумана генетика. Авторите на овој труд Герт де Граф (Холандија), Френк Бакли (Велика Британија) и Брајан Скотко (САД) работеле на студија за европската популација на луѓе со Даун синдром, во која исто така челновите на ЕДСА помогнаа. Еве ги резултатите:

- Од 1901 до 2015 година склопивме регистри низ Европа за да се пресмета процената од земја по земја за бројот на лица со Даун синдром, бројот на селективно прекинување на бременоста поради Даун синдром и влијанието на таквите прекини на раѓање и преваленција на населението.
- Заклучно со последните години, се проценува дека имало 8.031 годишни живородени деца со Даунов синдром во Европа, што би биле околу 17.331 раѓање годишно, доколку немало абортуси.
- Процентот на намалување на преваленцата на живородени деца беше, во просек, 54%, што варира помеѓу 0% во Малта и 83% во Шпанија.
- Од 2015 година, проценуваме дека има 417.000 луѓе со Даун синдром кои живеат во Европа; без абортуси би имало околу 572.000 луѓе со ДС, што одговара на стапката на намалување на населението од 27%.
- Ваквите статистики можат да бидат важни барометри за пренатална трендови на тестирање и распределба на ресурси во земјите.

Иницијативи за подигање на свеста за попреченоста и иницијативи за јавна политика може и подобро да се втемелени со овие попрецизни проценки.

Трудот е јавно достапен во „European Journal for Human Genetics“ 2021 и може да се најде на <https://rdcu.be/b9w27>.