

O Down sindromu

Sindrom je naziv za skup zajedničkih znakova i karakteristika, a ime "Down" potječe od imena engleskog liječnika Johna Langdona Downa koji je 1866. prvi opisao sindrom, gotovo sto godina prije nego što je pronađen uzrok poremećaja.

Prosječno jedno od 650 sve novorođene djece rađa se sa sindromom Down, kromosomskim poremećajem koji nastaje uslijed viška jednog kromosoma ili dijela kromosoma u jezgri svake stanice tijela. Taj poremećaj sprečava normalan fizički i mentalni razvoj djeteta. Sindrom Down uzrokuje pogrešno razvrstavanje kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, tako da se u stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma. S obzirom da postoje tri kopije 21. kromosoma, regularni tip sindroma Down poznat je i kao "trisomija 21".

Sindrom Down pogađa sve rasne skupine i može se javiti u bilo kojoj obitelji, bez obzira na zdravlje roditelja, ekonomsku situaciju ili način života, nije ga moguće izmijeniti, niti liječiti.

Kako dolazi do sindroma Down?

Ljudsko tijelo sastoji se od ogromnog broja stanica. Svaka stanica u svojem središtu ima jezgru u kojoj je smješten nasljedni materijal, tzv. geni, a grupirani su oko štapičastih struktura koje nazivamo kromosomima. Kod zdrave osobe, jezgra svake stanice sadrži 46 kromosoma, odnosno 23 para, naslijeđena od oba roditelja. Posebnu vrstu stanica čine muške i ženske zametne stanice. One s generacije na generaciju prenose genetski zapis ili kod, koji sadržava sve naše osobine. Nasljedni materijal u zametnim stanicama je podložan štetnim promjenama, tzv. mutacijama, tijekom starenja, ili prilikom dijeljenja stanica nakon oplodnje.

Downov sindrom uzrokuje pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica, tako da se u jednoj stanici nađe višak cijelog ili dijela jednog kromosoma, kromosoma koji je numeriran brojem 21 (stanica sadržava 23 različita kromosoma numerirana brojevima od 1 do 22, te 23. spolni kromosom). Najčešće nastaje u jainoj stanici prije, rjeđe nakon oplodnje, dok se u manjem broju slučajeva pojavljuje u spermijima. U tom slučaju stanice ne sadrže 46 kromosoma, već 47 jer se pojavljuje jedan prekobrojni kromosom, kromosom broj 21. Budući da postoje tri kopije 21. kromosoma, sindrom Down se često još naziva i "trisomija 21".

Osim klasične trisomije 21, postoje osobe sa sindromom Down koji imaju dvije različite vrste stanica, jednu s normalnim brojem kromosoma, a drugu s 47 kromosoma, tzv. mozaicizam. Postoji i treći oblik, kada se dio 21. kromosoma odvoji tijekom podjele stanica i "zakvači" za drugi kromosom, pa ne dolazi do promjene ukupnog broja kromosoma. Dakle, iako je ukupan broj kromosoma 46, prisutnost odvojenog dijela 21. kromosoma uzrokuje pojavu simptoma sindroma Down. To se naziva translokacija ili premještaj. Mozaicizam se javlja u samo jedan do dva posto slučajeva sindroma Down, a translokacija se javlja se u tri do četiri posto slučajeva.

Unatoč godinama istraživanja, razlog nastajanja ovakve pogrešne podjele stanica još uvijek je nepoznat. Oblik javljanja sindroma Down ne ovisi o vanjskim činiteljima, niti se na njega može utjecati. Poznato je da kod žena iznad 35 godina starosti postoji veća vjerojatnost (1 od 400 djece) da će roditi dijete sa sindromom Down. Rizik se s godinama povećava, do 40. godine života on iznosi 1:110, a do 45. godine života čak 1:35. Budući da se zbog današnjeg ritma života mladi parovi odlučuju imati djecu sve kasnije u životu, očekuje se povećanje broja slučajeva sindroma Down. No potrebno je reći da oko 80% djece sa sindromom Down imaju majke koje su mlađe od 35 godina.

**----- OSTATAK TEKSTA NIJE PRIKAZAN. CEO RAD MOŽETE
PREUZETI NA SAJTU. -----**

www.maturskiradovi.net

MOŽETE NAS KONTAKTIRATI NA E-MAIL: maturskiradovi.net@gmail.com