

תוכן עניינים

מבוא.....3

סקירת ספרות

תסמונת דאון.....4

גיל האם כגורם סיכון לתסמונת דאון.....4

סיכום.....6

ביבליוגרפיה.....7

מבוא

העבודה הנוכחית מבקשת לענות על השאלה האם גיל היולדת מגביר את הסיכוי להולדת תינוק בעל תסמונת דאון, תוך בחינה מעמיקה של הספרות המחקרית בנושא. כיום, הודות להתקדמות המדע, ניתן להתחקות באופן יחסית מדויק אחר גורמי הסיכון להתפתחות של תסמונות שונות. בשל כך שתסמונת דאון הינה תסמונת נפוצה יחסית ולפיכך גם נחקרה רבות בספרות, מעניין יהיה לבחון את התשתית המדעית לגורמי הסיכון. אחד מגורמי הסיכון העיקריים שהספרות המחקרית מצביעה עליהם ובו תתמקד עבודה זו, הינו גיל האם שכן, ההנחה הינה שככל שגיל האם עולה, כך גם הסיכויים להולדת תינוק עם תסמונת דאון עולים באופן משמעותי.

בתור אנשי מקצוע, חשוב כי נהיה מודעים ונדע להסתכל על התמונה הכוללת של מצבים בריאותיים שונים וכן, להכיר את ההקשרים השונים והגורמים שיכולים להשפיע על עתידו של הפרט, עוד בטרם הוא נולד. לפיכך, מטרת העבודה הינה להעמיק את הידע אודות הקשר לגיל האם, להבין האם הסברה הינה מדויקת ונכונה ואם כן, מה הגורמים לכך. הבנה נכונה ומדויקת של תסמונת דאון יכולה לסייע לנו לבצע את תפקידנו על הצד הטוב ביותר, להנגיש את המידע הנחוץ לאוכלוסייה הכללית ובפרט, לאוכלוסייה שבסיכון וכן, לאפשר מעקב רפואי מותאם.

סקירת ספרות

1. תסמונת דאון

תסמונת דאון הינה תסמונת שברוב המקרים קשורה לאנומליה של כרומוזום מספר ה-21 המתבטא כעתוק שלישי (חלקי או מלא) של הכרומוזום, וכשליש מהמקרים מסתיימים בהפלה טבעית. לאחר הלידה ישנם מספר סימנים חשובים לאבחנה של תסמונת דאון ביילוד, לדוגמא: היפוטוניה של השרירים, עודף עור בצוואר ועורף שטוח, אוזניים קטנות, מוס בלב ואנומליה באצבע בכף הרגל. בגיל היילוד, הפנים לא תמיד אבחנתיות, אך לרוב בעלות מאפיינים של גשר אף שטוח, אוזניים משוכות אחורנית, לשון גדולה ובולטת ושיניים קטנות. כמו כן, ילדים עם תסמונת דאון ברוב המקרים בעלי IQ נמוך מהממוצע ורובם בעלי פיגור שכלי (שוחט ואשכנזי, 2010).

לאורך השנים פותחו שיטות שונות המאפשרות הערכת סיכון לתסמונת דאון בהיריון: 1. שקיפות עורפית בשבוע 11-14 להיריון 2. סקר ביוכימי בשליש הראשון להיריון 11-13 שבועות- המאפשר לאתר חריגה ברמות ובסוגים של הורמונים בדם של האישה אשר עשויים להוות גורמי סיכון לתסמונת דאון 3. בדיקה מוקדמת לעצם האף (תופעה אשר עשויה לאפיין עוברים עם תסמונת דאון). 4. בדיקת מי שפיר. עבור נשים בקבוצת סיכון ללדת תינוק עם תסמונת דאון, מומלץ לעשות את כלל הבדיקות הנ"ל, ובפרט בדיקת מי שפיר. אחד מגורמי הסיכון הינו גיל האישה ובשילוב של כלל הסימנים ניתן לשקלל ולקבוע את הסיכון לתסמונת הדאון, שקלול שיכול להגיע עד ל 97% דיוק. לפיכך, באמצעות דיקור מי שפיר 5% מהנשים הנמצאות בסיכון גבוה, ניתן יהיה לאתר 97% ממקרי תסמונת דאון. כמו כן, חישוב משוקלל של הפרמטרים ההורמונליים של האישה יחד עם גיל האישה, מהווים אומדן מדויק יותר לחישוב השכיחות לתסמונת דאון (שוחט ואשכנזי, 2010).

2. גיל האם כגורם סיכון לתסמונת דאון

באוכלוסייה הכללית, השכיחות של תסמונת דאון בילודים הינה 1:800 ושכיחות זו עולה עם העלייה בגיל האם: לאישה בגיל 20, השכיחות ללדת תינוק עם תסמונת דאון עומדת על 1:2000, בגיל 25-1200: 1, בגיל 35, שכיחות של 1:360, בגיל 40, 1:100 ובגיל 50 הסיכון עולה באופן משמעותי ל-1:12. במקרה של תסמונת דאון, היסטוריה משפחתית אינה נפוצה ושכיחותה עומדת על 1%, ללא קשר לגיל האם (שוחט ואשכנזי, 2010). התווספות של כרומוזום 21 שלישי הינו הסוג השכיח ביותר של תסמונת דאון והוא קשור לעלייה בגיל האם, אשר בגילאי הפיריון המאוחרים, החל מגיל 35 ומעלה, השכיחות להימצאות של כרומוזום 21 נוסף ובכך גם סיכון לתסמונת דאון, עולה באופן דרמטי. במהלך השנים הועלו השערות רבות כדי להסביר את הקשר בין עלייה בגיל האם לבין כרומוזום 21 שלישי. מרבית המחקרים מצביעים על כך שבגיל מבוגר