DOWN SINDROM

Down sindrom dobio je ime po Johnu Langdonu Downu koji ga je prvi put opisao 1866. godine.

Down sindrom (naziva se i trisomija 21) sindrom je dodatnog kromosoma koji se naziva kromosom 21, a najčešće potječe od majke.

**• Kromosomi** su skup makromolekula u stanici živih bića.

Dan Downa sindroma obilježava se 21.3., što simbolički predstavlja 3 kopije 21. kromosoma što je specifično za Down sindrom.

Down sindrom pogađa sve rasne skupine, a zdravlje roditelja ne utječe na njegovu pojavu.

• svaka stanica sadržava 23 različita kromosoma numerirana brojevima od 1 do 22, te 23. spolni kromosom

• jezgra svake stanice zdrave osobe sadrži 46 kromosoma, odnosno 23 para.

Pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica uzrokuje DS. Zbog toga se u jednoj stanici nađe višak cijelog ili dio jednog kromosoma, kromosoma pod brojem 21.

Unatoč godinama istraživanja, razlog nastajanja ovakve pogrešne podjele stanica još uvijek je nepoznat. Na oblik javljanja DS-a ne može se utjecati.

Poznato je da kod žena iznad 35 godina starosti postoji veća vjerojatnost (1 od 400 djece) da će roditi dijete sa DS-om.

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 DS.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| KLASIČNA TRISOMIJA 21 | Pogrešan prijenos kromosoma tijekom stanične diobe spolnih stanica |  |
| MOZAICIZAM | Dvije različite vrste stanica-jednu s normalnim brojem, a drugu s 47 kromosoma | 1-2 % slučajeva |
| TRANSLOKACIJA/PREMJEŠTAJ | Odvajanje 21. kromosoma tijekom podjele stanica te zakvačenje na drugi kromosom | 3-4 % slučajeva |

