



## متلازمة داون في بعض مناطق الجنوب الغربي الليبي

\*عبدالسلام الكيلاني صالح، المهدي معتوق عبدالمولى و عبدالقادر ابوغراره علي برناوي<sup>1</sup>

<sup>1</sup> قسم الاحياء - كلية التربية تراغن — جامعة فزان - ليبيا

### المخلص

تهدف هذه الدراسة الى معرفة أسباب انتشار متلازمة داون في بعض مناطق الجنوب الغربي لليبييا. وقد أجريت هذه الدراسة في المناطق المستهدفة بالجنوب الغربي لليبييا من خلال استبيان تم توزيعه على الاسر التي لديها طفل بعرض داون والتابعين للجمعيات المتخصصة لذوي الاحتياجات الخاصة. وقد أظهرت النتائج ان عدد الاطفال بهذه المتلازمة قد بلغ 60 طفلا في مناطق الدراسة وأن نسبة الذكور بلغت 65 % في حين أن نسبة الإناث بلغت 35 %، وأن 80 % من أمهات الأطفال بعرض داون كانت فوق عمر 30 عام، واعداد الأطفال بعرض داون تتراوح ما بين العام و48 عام وأن 65 % من الحالات هم نتاج زواج أقارب. وعليه لابد من تعزيز مفهوم الوراثة الوقائية التي تستهدف المهنيين الصحيين وعامة الناس لتقديم فحص ما قبل الولادة للنساء المعرضات للخطر.

**الكلمات المفتاحية:** الجنوب الليبي، الكروموسوم 21، المنغولي، زواج الأقارب، متلازمة داون.

### Down syndrome in some areas of the southwest Libya

\*Abdelsalam Alkelany and Almahdi Matuk. and Abdulkadir Abugrara<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Biology Department- College of Education Tragen - fezzanu University- Libya

### ABSTRACT

This study aims to find out the extent to which Down's syndrome is spreading in some regions of southwest Libya. The study was conducted in all regions of Libya's southwest through a questionnaire distributed to the families of which have child with down syndrome and affiliated with specialized associations of persons with special needs. The results showed that 60 case of the syndrome in the study area and 65% case were, while 35% were females. 80% of mothers of Down syndrome children are over 30 years old, the ageing of Down syndrome children ranges from one to 48 years old and 65% of cases are the product of a relative's marriage. The concept of preventive inheritance targeting health professionals and the general public must therefore be strengthened to provide prenatal screening for women at risk.

**Keywords:** Southern Libyan, Chromosome21, Mongolian, Consanguineous marriage, Down syndrome.



## المقدمة

متلازمة داون هي اضطراب الكروموسومات الأكثر شيوعاً وأنه السبب الكروموسومي الوحيد الأكثر شيوعاً للتخلف العقلي في جميع البلدان وبالتالي فهو مصدر قلق اجتماعي واقتصادي رئيسي [1-2] يحدث النمط الظاهري لمتلازمة داون بسبب ثلاثة أنواع من تشوهات الكروموسومات: التثلث الصبغي 21، أو الانتقال، أو الفسيفساء. يتميز التثلث الصبغي بوجود ثلاثة نسخ كاملة من الكروموسوم 21، والذي ينتج بشكل عام من عدم الانفصال أثناء الانقسام الاختزالي للبيضة، ويظهر في حوالي 95% من الحالات. وتعزى عمليات الانتقال إلى 3-4% من الحالات، والفسيفساء نسبتها 1-2% من حالات متلازمة داون. على الرغم من أن ما يقارب من 50% - 75% من جميع حالات الحمل المصابة بالتثلث الصبغي 21 يتم إجهاضها تلقائياً. معدل حدوث متلازمة داون تقريباً 1 من كل 600 إلى 1 في 1000 ولادة حية. في أوروبا وأمريكا يؤثر التشخيص المسبق للولادة وإنهاء الحمل وكذلك القيم العرقية والدينية على انتشار المواليد الأحياء لمتلازمة داون. [3] في الشرق الأوسط، معدل انتشار متلازمة داون مرتفع نسبياً، حيث يتراوح معدل حدوث هذه المتلازمة من 1.8 لكل 1000 ولادة حية في ليبيا [2]، 2.0 في قطر [4]، 2.3 في المملكة العربية السعودية [5]، 3.1 في دبي [6] 3.6 في الكويت [6-7]، التكافؤ في هذه المناطق مرتفع، ويشيع تقدم سن الأم وقرباة الرحم، وإنهاء الحمل امر نادر الحدوث. وارتبطت متلازمة داون بقرباة الأبوين في مصر [8-9] الكويت [10] والمملكة العربية السعودية [11]. السمات الجسدية الشائعة المرتبطة بمتلازمة داون هي التركيب القحفي الوجهي المميز، والمشاكل المتعلقة بالصحة مثل امراض القلب الخلقية، وأمراض الأذن الوسطى واضطرابات جهاز المناعة والغدد الصماء والاعاقة الذهنية الواضحة [12-18]. يهدف هذا البحث الى محاولة إيجاد أسباب حدوث هذه المتلازمة داخل مجتمع بعض مناطق الجنوب الغربي الليبي، توعية المجتمع بماهية متلازمة داون وما يميزها عن الإعاقات الذهنية الأخرى.

## المواد وطرق العمل:

تم إجراء هذه الدراسة في بعض مناطق الجنوب الغربي لليبيا بين يناير 2018 ويناير 2022 قسمت منطقة الدراسة إلى 5 مناطق هي: تراغن، ام الارانب، مرزق، وادي عتبة و اوباري وذلك حسب وجود مراكز تأهيل ذوي الاحتياجات الخاصة بتلك المناطق، وبعد الحصول على الموافقة على هذه الدراسة من مراكز التأهيل تمت زيارة هذه المراكز والاطلاع على جميع مرضى متلازمة داون من حيث التقارير الطبية ومتابعة الحالة الصحية للمرضى، كما تمت زيارة منازل مرضى متلازمة داون ومناقشة أولياء الأمور وتسجيل كافة البيانات من خلال شهادات الحالة الاجتماعية وكتيبات العائلة، حيث تم توزيع الاستبيان على أولياء الامور وطرح الاسئلة عليهم وكتابة الاجابة مباشرة. تم توزيع 62 استبيان وتعبئة 60 فقط حيث رفض 2 من اولياء الامور تعبئة الاستبيان، قسمت اسئلة الاستبيان على عدة اجزاء جزء خاص بالأم وجزء خاص بالطفل المصاب وجزء خاص بالأسرة، واحتوى الاستبيان على تحديد جنس الطفل، تاريخ اكتشاف الحالة، عمرالأم عند الولادة، وجود قرباة بين الزوجين، تاريخ اكتشاف الحالة، تناول الأدوية للام خلال فترة الحمل، تعرض الام للأشعة السينية خلال فترة الحمل، اجراء الام تحاليل وفحوصات دورية خلال



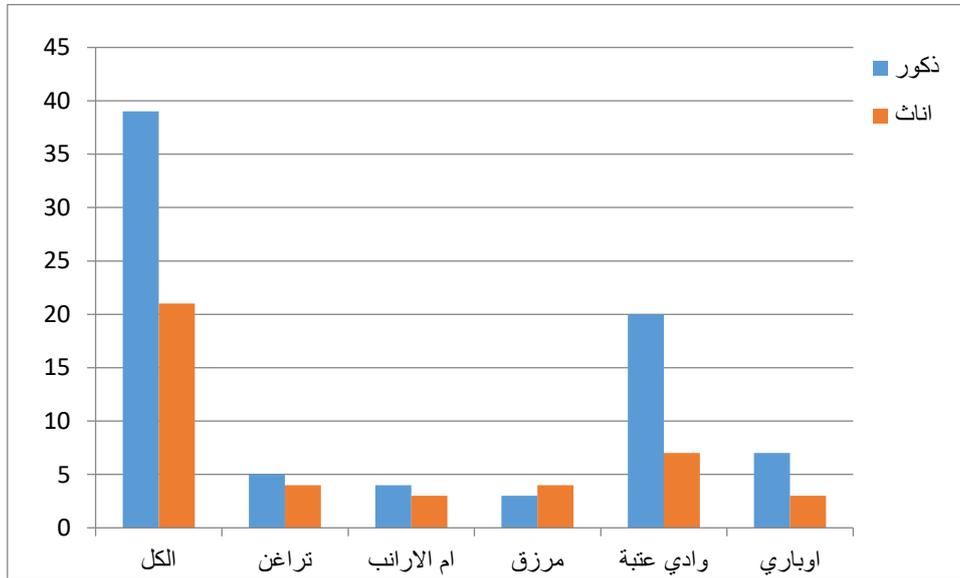
فترة الحمل، إصابة الام بامراض خلال فترة الحمل، وجود اطفال اخرين مصابين بمتلازمة داون في نفس الاسرة، سجل عائلة الاب بمتلازمة داون، سجل عائلة الأم بمتلازمة داون، المستوى التعليمي للأم والأب، متابعة الطفل طبيا بعد الولادة مباشرة، نوع متلازمة داون، وجود عيوب خلقية أخرى، أو أمراض أو مشاكل في القلب او الجهاز التنفسي او الهضمي او السمع والبصر ووجود الام في الرقبة ونسبة درجة الإعاقة.

### التحليل الاحصائي

تم تحليل البيانات المتحصل عليها عن طريق إيجاد النسبة المئوية بين الذكور والإناث وبين مناطق الدراسة مع فحص مستوى الدلالة المعيارية من حيث المعنوية لكل نتيجة.

### النتائج

في هذه الدراسة اتضح ان العدد الكلي لحالات متلازمة داون هو 60 شخصاً، موزعين على مناطق الدراسة تراغن، ام الارانب، مرزق، وادي عتبة، ووباري كما هو واضح في الشكل رقم 1، بينت الدراسة ان عدد الذكور بعرض داون أكثر من عدد الاناث بهدة المتلازمة وبشكل عام بلغت نسبة الذكور 65% بينما بلغت نسبة الاناث 35%. وباستثناء منطقة مرزق فهي المنطقة الوحيدة التي زادت فيها نسبة الاناث على الذكور.

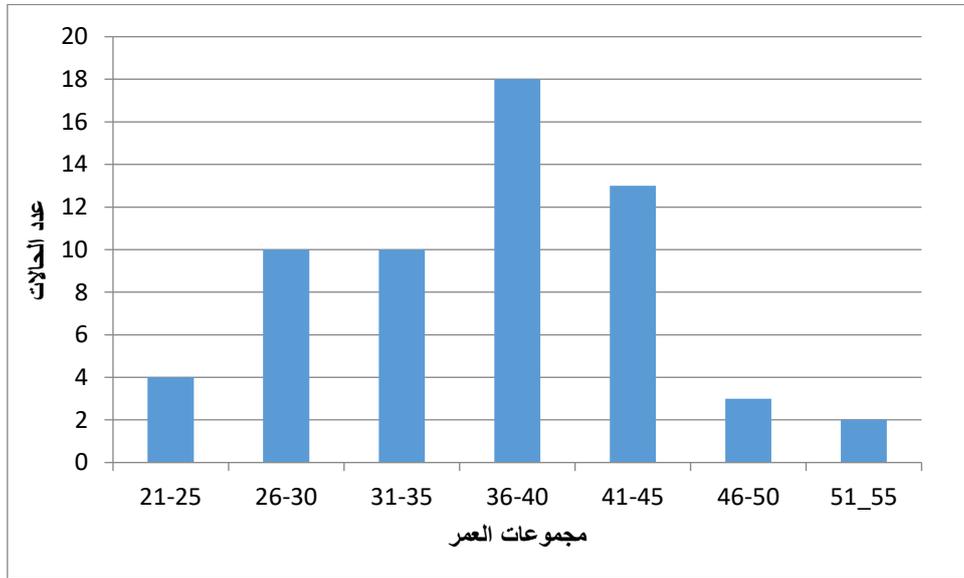


شكل 1 يبين أعداد المصابين حسب مناطق الدراسة

كما أوضحت النتائج أن أعمار الأمهات بين 21 عاما و 30 عاما أنجبن 23.3% من الاشخاص بهذه المتلازمة، في حين ان اعمار الامهات بين 31 عاما و 35 عاما أنجبن 16.7% من حالات المتلازمة، الا ان الامهات من 36 عاما فما فوق أنجبن 60% من حالات المتلازمة كما هو واضح في الشكل رقم 2 وان كل

الحالات التي تم اكتشافها بعد الولادة بفترات مختلفة فمثلا بعد الولادة مباشرة بنسبة 6.7% وبنسبة 58.3% بعد الولادة بستة أشهر وبنسبة 35% بعد الولادة بأكثر من ستة أشهر.

كما اوضحت نتائج الاستبيان ان 65% من حالات المتلازمة هم نتاج زواج الأقارب، في حين أن 35% منهم لا توجد علاقة قرابة بين ابائهم، إلا أن نسب تعليم الاباء كان 25% تعليم جامعي و58.3% من الاباء تعليمهم متوسط و16.7% لهم تعليم اقل من المتوسط.



شكل 2 الفئات العمرية للنساء وعدد الأطفال بمتلازمة داون لكل فئة

أظهرت الدراسة إن 83% من الأمهات تناولن أدوية مختلفة أثناء فترة الحمل مثل حمض الفوليك ومثبتات الحمل وأدوية السكر والضغط ولكن لم تتعرض هذه النسبة من الأمهات للأشعة السينية خلال تلك الفترة، وفي نفس السياق هؤلاء النسوة لم ينجبن أطفالا بهذه المتلازمة في السابق وتعتبر هذه الولادة هي الأولى لكل منهن ولم يسجل في سجل عائلاتهم ولأزواجهن إنجاب طفل بمتلازمة داون.

سجلت هذه الدراسة أن الأطفال بمتلازمة داون يعانون مشاكل في القلب ومشاكل في الجهاز التنفسي والهضمي ومشاكل في السمع والبصر والأم في الرقبة بنسب متفاوتة في كل هذه المشاكل.

#### المناقشة

يصل معدل حدوث الإصابة بمتلازمة داون في بعض البلدان العربية إلى 1 لكل 960 حالة ولادة وكذلك في الهند وإيران وجنوب أفريقيا [19-23] هذا يتعلق في الغالب بالعوامل الثقافية مثل التعددية وربما التعرض للتلوث البيئي بما في ذلك الإشعاع. ويكون معدل حدوث الإصابة بمتلازمة داون في معظم السكان الأوروبيين 1 لكل 700 حالة



ولادة [1] معدل حدوث الانخفاض في البلدان الاوربية المتقدمة ينعكس على التشخيص الجيد قبل الولادة وتنظيم الأسرة وزيادة الوعي بين عامة الناس فيما يتعلق بالاضطرابات الوراثية [24-26].

في هذه الدراسة تم تشخيص غالبية الحالات بعد الولادة بأعمار مختلفة قد ينعكس هذا على قلة وعي الأسرة وكذلك مقدم الرعاية الصحية الأولية للاشتباه المبكر في الأطفال حديثي الولادة المتأثرين بهذا المرض، ولا يتم إجراء التشخيص المبكر قبل الولادة لهذه المتلازمة حيث يعزى ذلك إلى نقص الوعي وعدم إظهار مثل هذه الأمراض للمسؤولين بالشكل الصحيح. في دراسة سابقة في إنجلترا وويلز ان 37,8% من حالات متلازمة داون يتم تشخيصها قبل الولادة، و 59,9% يتم تشخيصها بعد الولادة و 2,3% يتم تشخيصها على أنها إجهاض تلقائي. في نفس الدراسة كانت 94% من الحالات بعد الولادة يتم اكتشافها في غضون 10 ايام من الولادة [27]. دراسة ماليزية تم اكتشاف حالة على انها متلازمة داون بعد مرور 10 شهور من الولادة [28] وحالات اخرى عند 18 شهر و 19 شهر في دراسة هندية [6] ويبدو أن هذا التأخير في الاكتشاف هو القاعدة في البلدان النامية [29]. أكدت النتائج في هذه الدراسة أن النسبة الاجمالية بين الجنسين الذكور والاناث 1:1.14 بمعنى أن عدد الذكور المصابين يفوق عدد الاناث المصابات بهذه المتلازمة وهذه النسب تتفق تماما مع العديد من الدراسات [29] كما ان نتائج بعض الدراسات في مختلف بلدان العالم أكدت أن النسبة بين الجنسين تتراوح من 1:1.1 الى 1:2.3 لصالح الذكور.

في هذه الدراسة اتضح ان معظم الأطفال المصابين بهذه المتلازمة هم أطفال الولادة الأخيرة وهذا يتفق مع دراسة أجريت في الامارات العربية المتحدة بينت ان الطفل الأخير عادة هو المصاب بهذه المتلازمة [30] كما اجريت دراسات في مصر وإيران والهند ان الاطفال المصابين هم اطفال الولادة الاولى والثانية ولا تتفق هذه النتائج مع الدراسة الحالية [31-33]، الا ان العديد من الدراسات تشير الى ان هناك خطرا متزايدا مع زيادة عمر الأم خاصة النساء اللاتي يزيد اعمارهن فوق 35 عاما وهذا يرجح اصابة الطفل الاخير في العائلة [34]. ايضا في هذه الدراسة تراوح عمر الام عند الولادة في جميع المرضى اللذين شملتهم الدراسة من 21 الى 48 سنة بمتوسط 36.8 سنة حيث تم رصد أعمار امهات أكبر سنا في دراسات سابقة في بلدان مختلفة [35-37] ودراسات أخرى اكدت حدوث هذه المتلازمة في نساء صغيرات [38-40].

النتائج في هذه الدراسة أكدت أن حوالي 65% من مرضى متلازمة داون كانوا نتاج زواج الاقارب حيث افادت دراسات سابقة في مصر وإيران عن صلة القرابة بين الأبوين نتج عنه 12% و 10.4% على التوالي بين الأطفال المصابين بهذه المتلازمة.

في هذه الدراسة تم رصد أمراض القلب الخلقية في 11.7% من الحالات وهذا يتفق مع العديد من الدراسات التي سجلت عيوباً في الحاجز البطيني ورباعية فانو وعيوب الحاجز الأذيني وهذه أكثر الاعتلالات شيوعاً [41]. الدراسة الحالية تم تحديد أنواع التشوهات الناتجة عن بوجود متلازمة داون يساعد مقدمي الرعاية الصحية على تقديم المشورة للوالدين بدقة فيما يتعلق بخطر تكرار إنجاب أطفال مصابين، ويعد الاكتشاف المبكر للحالة مهما للتدخل الطبي المبكر للمرضى وعائلاتهم من خلال الاستشارة الوراثية والمساعدة في التخطيط لرعاية هؤلاء الأطفال لتحسين



نوعية حياتهم، ومن المهم أيضا تتقيف النساء المعرضات لخطر التكرار (على سبيل المثال سن الام المتقدم) لإجراء فحص أثناء الحمل.

وينبغي تعزيز مفهوم الوراثة الوقائية التي تستهدف المهنيين الصحيين وعامة الناس لتقديم فحص ما قبل الولادة للنساء المعرضات للخطر، وهناك ما يبرر الفحص الروتيني للقلب بالتلفزيون وفحص الغدة الدرقية للمواليد وفحص الغدة الدرقية لحالات متلازمة داون يمكن ان يساعد في مسح شامل واسع النطاق على المجتمع جنبا الى جنب مع سجل متلازمة داون في تقدير حل المشكلة وتقدير الاحتياجات المستقبلية لهؤلاء الأطفال المعوقين جسديا.

#### المصادر والمراجع

- [1] El-Sobky E, Elsayed S. Down syndrome in Egypt. Egypt J Med Hum Genet 2004;5:67-78.
- [2] Murthy SK, Malhotra AK, Mani S, Shara ME, Al-Rowaished EE, Naveed S, et al. Incidence of Down Syndrome in Dubai, UAE. Med Princ Pract 2007;16:25-8.
- [3] Liyuan, Chen. Lifei, Wang. Yi, Wang. Haishan, Hu. Yuan, Zhan. Zhilin, Zeng. Lidan Liu. Global, Regional, and National Burden and Trend of Down Syndrome from 1990 to 2019. Genetics of Common and Rare Diseases. 2022, 15; 13:908482
- [4] Centers for Disease Control and Prevention. Improved national prevalence estimates for 18 selected major birth defects--United States, 1999-2001. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2006;54:1301-1305.
- [5] Henry E, Walker D, Wiedmeier SE and Christensen RD. Hematological abnormalities during the first week of life among neonates with Down syndrome: Data from a multihospital healthcare system. Am J Med Genet A 2007; 143:42-50.
- [6] Verma, I. C., et al. "Cytogenetic analysis of Down syndrome in Libya." The Indian Journal of Pediatrics 57.2 (1990): 245-248.
- [7] Gardner RJM, Sutherland GR: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, ed 3. Oxford, Oxford University Press, 2004.
- [8] Hecht CA, Hook EB: Rates of Down syndrome at live birth by one-year maternal age intervals in studies with apparent close to complete ascertainment in populations of European origin: a proposed rate schedule for use in genetic and prenatal screening. Am J Med Genet 1996; 62: 376-385.
- [9] Hsu LYF: Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities through amniocentesis; in Milunsky A (ed): Genetic Disorders and the Fetus, ed 4. Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1998, pp 179-248.
- [10] Hassold T, Chiu D: Maternal age-specific rates of numerical chromosome abnormalities with special reference to trisomy. Hum Genet 1985; 70: 11-17



- [11] Warburton D, Dallaire L, Thangavelu M, Ross L, Levin B, Kline J: Trisomy recurrence: a reconsideration based on North American data. *Am J Hum Genet* 2004; 75: 376–385.
- [12] Hassold T, Sherman S: Down syndrome: genetic recombination and origin of the extra chromosome 21. *Clin Genet* 2000; 57: 95–100.
- [13] Morton NE, Jacobs PA, Hassold T, Wu D: Maternal age in trisomy. *Ann Hum Genet* 1998; 52: 227–235.
- [14] Lamb NE, Yu K, Shaffer J, Feingold E, Sherman SL: Association between maternal age and meiotic recombination for trisomy 21. *Am J Hum Genet* 2005; 76: 91–99.
- [15] HASSOLD, T. and SHERMAN, S., 2000. Down syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21. *Clin. Genet.*, vol. 57, no. 2, p. 95-100.
- [16] Stevenson AC, Johnston HA, Stewart MIP and Golding DR. Congenital malformations. A report of a study of series of consecutive births in 24 centres. *Bull Wld Hlth O'g (Suppl)*. 1966 : 34.
- [17] Collman RD, Steller A. A survey of mongoloid births in Victoria, Australia 1942-1957. *diner J Publ Hlth* 1962a; 52 : 813
- [18] Stevenson AC, Johnston HA, Stewart MIP and Golding DR. Congenital malformations. A -2 report of a study of series of consecutive births in 24 centres. *Bull Wld Hlth O'g (Suppl)*. 1966 : 34.
- [19] Mutton D, Alberman E, Hook EB. Cytogenetic and epidemiological findings in Down syndrome, England and Wales 1989 to 1993. National Down syndrome cytogenetic register and the association of clinical cytogeneticists. *J Med Genet* 1996;33:387-94
- [20] Azman BZ, Ankathil R, Siti Mariam I, Suhaida MA, Norhashimah M, Tarmizi AB, et al. Cytogenetic and clinical profile of Down syndrome in Northeast Malaysia. *Singapore Med J* 2007;48:550-4.
- [21] Cytogenetic and comorbidity profile of Down syndrome in Mansoura University Children's Hospital, Egypt
- [22] Murthy SK, Malhotra AK, Mani S, Shara ME, Al-Rowaished EE, Naveed S, et al. Incidence of Down Syndrome in Dubai, UAE. *Med Princ Pract* 2007;16:25-8.
- [23] Chandra N, Cyril C, Lakshminarayana P, Nallasivam P, Ramesh A, Gonipath PM, et al. Cytogenetic evaluation of Down syndrome: A review of 1020 referral cases. *Int J Hum Genetics* 2010;10:87-93.
- [24] Shariaty M, Azimi C.. Cytogenetics epidemiology of Down syndrome in Iran: A forty years study. Brisbane, Australia: Presented at 11th International Congress of Human Genetics; August 6-10, 2006.
- [25] Jyothy A, Kumar KS, Rao GN, Rao VB, Swarna M, Devi BU, et al. Cytogenetic studies of 1001 Down syndrome cases from Andhra Pradesh, India. *Indian J Med Res* 2000;111:133-7.
- [26] Kava MP, Tullu MS, Muranjan MN, Girisha KM. Down syndrome: Clinical profile from India. *Arch Med Res* 2004;35:31-5
- [27] Jaouad IC, Cherkaoui Deqaqi S, Sbiti A, Natiq A, Elkerch F, Sefiani A. Cytogenetic and epidemiological profiles of Down syndrome in a Moroccan population: A report of 852 cases. *Singapore Med J* 2010;51:133-6.



- [28] Alp MN, Oral D, Budak T. Cytogenetic analysis of 584 cases with clinical diagnosis of Down syndrome (Article in Turkish). *Dicle Tip Dergisi* 2007;34:283-9
- [29] Kava MP, Tullu MS, Muranjan MN, Girisha KM. Down syndrome: Clinical profile from India. *Arch Med Res* 2004;35:31-5
- [30] Shariaty M, Azimi C.. Cytogenetics epidemiology of Down syndrome in Iran: A forty years study. Brisbane, Australia: Presented at 11th International Congress of Human Genetics; August 6-10, 2006
- [31] Sheth F, Rao S, Desai M, Vin J, Sheth J. Cytogenetic analysis of Down syndrome in Gujarat. *Indian Pediatr* 2007;44:774-7.
- [32] Kava MP, Tullu MS, Muranjan MN, Girisha KM. Down syndrome: Clinical profile from India. *Arch Med Res* 2004;35:31-5.
- [33] Arakaki D., Waxman S. (1970). Chromosome abnormalities in early spontaneous abortions. *Journal of Medical Genetics*; 7: 118-124.
- [34] Al-Awadi S., Naguib K., Bastaki L. (1999). Down's syndrome in Kuwait: recurrent familial trisomy in siblings. *Down Syndr Res Pract*; 5(3):131-137.
- [35] Burkart W. and Grosche B. (1997). Down syndrome clusters in Germany after the Chernobyl accident. *Radiat Res*; 147(3): 321-328.
- [36] Abdel-Fattah S. (2002). Congenital anomalies prevalent among Mongols. *Egypt J Paediatr*; 8: 369.
- [37] Azman B., Ankathil R., Siti M., Suhaida M., Norhashimah M., Tarnizi A. et al. (2007). Cytogenetic and clinical profile of Down's syndrome in Northeast Malaysia. *Singapore Med J*; 48: 550–554
- [38] Krivchenia, E. and Huether C. (1993). Comparative epidemiology of Down syndrome in two United States population, 1970-1989. *Am J Epidemiol*; 137(8): 815- 28.
- [39] Mutton D., Alberman E., Hook E. (1996). Cytogenetic and epidemiological findings in Down's syndrome, England and Wales 1989 to 1993. *J Med Genet*; 33: 387-394.
- [40] Lai F. and Woo B. (2002). Birth prevalence of Down syndrome in Singapore from 1993 to 1998. *Singapore Med J*; 43(2): 70-76.
- [41] Niazi M. and Al-Mazyad A. (1995). Down's syndrome in Saudi Arabia: incidence and cytogenetics. *Hum Hered*; 45(2): 65-69.