Clinical and economic analysis of the policy to prevent the birth of Down syndrome fetuses and evaluation of clinical ophthalmic manifestations in affected individuals

ARTICLE INFO

Article Type

Original Article

Authors

Fatemeh Suri[1,2], Cyrus Alinia[3,4*], Sara Taghizadeh[5*], Tahereh Merajipour[6], Seyed Farzad Mohammadi[4,7]

1 Assistant Professor, Ophthalmic Research Center, Research Institute for Ophthalmology and Vision Science, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

2 Secretary of Inherited Blinding Diseases Working Group, Department of Eye Health and Prevention of Blindness, Ministry of Health, Treatment and Medical Education, Tehran, Iran

3 Assistant Professor of Health Economics, Department of Health Management and Economics, School of Public Health, Urmia University of Medical Sciences, Urmia, Iran

4 Associate Researcher of Community Ophthalmology Research Center, Farabi Hospital, Tehran, Iran

5 Postdoctoral Researcher, Translational Ophthalmology Research Center, Farabi Hospital, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

6 Expert of Eye Health and Prevention of Blindness, Ministry of Health, Treatment and Medical Education, Tehran, Iran

7 Professor of Cornea & External Eye Diseases, Knowledge Management Unit, Translational Ophthalmology Research Center, Farabi Hospital, Tehran University of Medical Sciences.

***Corresponding Authors**

Cyrus Alinia; Urmia, 12 km Nazloo Road, Urmia University of Medical Sciences, School of Health, Department of Health Management and Economics, tell: 04432752300, fax: 04432770047, postal code: 5756115198, Email ID: alinia.s@ums.ac.ir. Sara Taghizadeh; Tehran, Qazvin Square, Farabi Hospital, Translational Ophthalmology Research Center, tell: 02155416134, fax: 02155420356, postal code: 5756115198, Email ID: staghizadeh@sina.tums.ac.ir.

Received: 13 May, 2022
Accepted: 31 May, 2022
e Published: 12 February, 2023

Article History

ABSTRACT

Introduction: Down syndrome, or trisomy 21, is a genetic disorder that without preventive intervention, about 1,000 cases of Down syndrome are expected annually among live births in Iran. More than eighty clinical features have been described in people with Down syndrome. Eye diseases occur in 60% of Down syndrome patients. These problems negatively affect the quality of life and cause complexities and issues in educational and therapeutic systems.

Material and methods: In this study, different aspects of Down syndrome with emphasis on ocular complications from 1993 to 2022, and calculating the economic burden of down syndrome by using the cost method of the disease have been performed.

Results and discussion: Based on the expenses of the year 1399, each person with Down syndrome, on average, imposes more than 368 million Tomans annually on society during its lifetime. Also, if preventive policies are implemented with a 90% success rate and >1000 Down's syndrome births annual rate, about 381.6 billion Tomans can be saved annually. Hence, the Department of Eye Health and Prevention of Blindness, Ministry of Health and Medical Education of Iran strongly recommend taking conventional diagnostic-medical action to prevent the birth of a child with Down syndrome.

Keywords: Down Syndrome; Trisomy 21; Eye Diseases; Prenatal Diagnosis; Economic Burden.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

Copyright© 2021, ASP Ins. This open-access article is published under the terms of the Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 International License which permits Share (copy and distribute the material in any medium or format) and Adapt (remix, transform, and build upon the material) under the Attribution-Noncommercial terms.

تحلیل بالینی و اقتصادی سیاست پیشگیری از تولد جنین های سندرم داون و ارزیابی تظاهرات بالینی چشمی در افراد مبتلا

فاطمه سوری[۱،۲]، سیروس علی نیا[۳،۴*]، سارا تقی زاده[۵*]، طاهره معراجی پور[۶]، سید فرزاد محمدی[۴،۷]

[۱] استادیار مرکز تحقیقات چشم، پژوهشکده چشم و علوم بینایی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

[۲] دبیر کارگروه بیماری های نابینا کننده ارثی، اداره سلامت چشم و پیشگیری از نابینایی، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، تهران، ایران

[۳] استادیار گروه مدیریت و اقتصاد بهداشت، دانشکده بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه، ارومیه، ایران

[۴] استاد وابسته مرکز تحقیقات چشم پزشکی اجتماعی، بیمارستان فارابی، تهران، ایران

[۵] پژوهشگر پسا دکترا، مرکز تحقیقات چشم پزشکی ترجمانی، بیمارستان فارابی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

[۶] کارشناس اداره سلامت چشم و پیشگیری از نابینایی، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، تهران، ایران

[۷] استاد بیماری‌های قرنیه و خارج چشمی، واحد مدیریت دانش، مرکز تحقیقات چشم پزشکی ترجمانی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

چکیده

مقدمه: سندروم داون یا تریزومی کروموزوم ۲۱، یک بیماری ژنتیکی می‌باشد که بدون هرگونه مداخلات پیشگیرانه و درمانی، سالانه بیش از ۱۰۰۰ نوزاد با این بیماری در ایران متولد می‌شود. این بیماران دارای ۸۰ ویژگی بالینی متفاوت از افراد سالم هستند. بیماری‌های چشمی نیز در ۶۰ درصد از مبتلایان به سندروم داون دیده می‌شود. مشکلات پزشکی موجود در افراد مبتلا به سندروم داون، از یک سو باعث افت کیفیت زندگی ایشان و بروز مشکلات و پیچیدگی‌هایی در زمینه‌های آموزشی و درمانی برای مبتلایان به سندرم داون می‌گردد و از سوی دیگر بار قابل توجهی به مراقبت کنندگان و خانواده‌های ایشان تحمیل می‌نماید.

مواد و روش ها: در این مطالعه مرور متون، تظاهرات مختلف بیماری سندروم داون با تاکید بر اثرات چشمی بیماری از سال ۱۹۹۳ تا سال ۲۰۲۲ انجام گرفت. همچنین به منظور محاسبه بار اقتصادی سالانه بیماری سندروم داون از روش هزینه بیماری استفاده شد.

نتایج و بحث: با احتساب هزینه‌های سال ۱۳۹۹، هر خانوار دارای بیمار مبتلا به سندروم داون سالانه متحمل بیش از ۳۶۸ میلیون تومان هزینه-های منتسب به بیماری بوده است همچنین در صورت اجرای سیاست‌های پیشگیرانه با نرخ موفقیت ۹۰ درصدی و تعداد بیش از ۱۰۰۰ تولد سالانه مبتلا به بیماری سندروم داون، سالانه می‌توان حدود ۳۸۱,۶ میلیارد تومان صرفه‌جویی اقتصادی داشت. اداره سلامت چشم و پیشگیری از نابینایی وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی ایران اکیداً توصیه می-نماید که سیاست‌های پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به سندروم داون صرفه‌جویی‌های اقتصادی قابل ملاحظه‌ای داشته باشد و باید همچنان پیگیری شود.

کلید واژه‌ها: سندروم داون؛ تریزومی ۲۱؛ بیماری‌های چشمی؛ تشخیص پیش از تولد؛ بار اقتصادی.

تاریخ دریافت: ۱۴۰۱/۰۲/۲۳

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۱/۰۳/۱۰

*نویسندگان مسئول: سیروس علی نیا؛ ارومیه، کیلومتر ۱۲ جاده نازلو، دانشگاه علوم پزشکی ارومیه، دانشکده بهداشت، گروه مدیریت و اقتصاد بهداشت. تلفن ۰۴۴۳۲۷۵۲۳۰۰. نمابر: ۰۴۴۳۲۷۷۰۰۴۷. کدپستی: ۵۷۵۶۱۱۵۱۹۸. آدرس الکترونیک: alinia.s@ums.ac.ir سارا تقی زاده؛ تهران، میدان قزوین، بیمارستان فارابی، مرکز تحقیقات چشم پزشکی ترجمانی. تلفن: ۰۲۱۵۵۴۱۶۱۳۴. نمابر: ۰۲۱۵۵۴۲۰۳۵۶. کدپستی: ۱۳۳۶۶۱۶۳۵۱، آدرس الکترونیک: staghizadeh@sina.tums.ac.ir.

مقدمه

سندروم داون (Down Syndrome; OMIM 190685) یا تریزومی ۲۱، یک اختلال ژنتیکی است که در نتیجه تقسیم سلولی غیرطبیعی منجر به ایجاد یک نسخه اضافی کامل یا جزئی از کروموزوم ۲۱ می‌شود. این ماده ژنتیکی اضافی تغییراتی را در مکانیسم‌های رشدی و ویژگی‌های جسمی در مبتلایان به تریزومی ۲۱ به وجود می‌آورد. سندروم داون از نظر شدت در افراد مختلف، متفاوت است و باعث ناتوانی ذهنی مادام العمر و تأخیر در رشد افراد می‌شود. اگرچه افراد مبتلا به این سندروم ممکن است دارای نشانه‌های مشترک فیزیکی و ذهنی باشند، اما تظاهرات این سندروم می‌تواند از خفیف تا شدید متغیر باشد. رشد ذهنی و جسمی در افراد مبتلا به سندروم داون نسبت به افراد عادی کندتر است. تاخیر در رشد زبانی و کاهش سرعت رشد نیز از علایم دیگر آن است. ۹۵ درصد از موارد سندروم داون به شکل تک موردی[۱] رخ می‌دهند. ۳ الی ۴ درصد موارد در نتیجه جابه‌جایی‌های نابرابر[۲] بین کروموزوم ۲۱ و کروموزوم‌های دیگر (اغلب کروموزوم ۱۴) رخ می‌دهند. تقریبا سه چهارم از این موارد به شکل de novo و مابقی جابه‌جایی‌های کروموزومی توارثی هستند. یک الی دو درصد موارد هم موزاییسم سلولی با یک رده سلولی نرمال و یک رده سلولی با تریزومی ۲۱ هستند[۱]. این بیماری با شیوع یک در ۸۰۰ تا ۱۲۰۰ تولد زنده، متداول‌ترین بیماری ژنتیکی در افراد دارای ناتوانی‌های هوشی است[۲]. بر طبق شواهد موجود، خطر ابتلا به سندروم داون با افزایش سن مادر افزایش می‌یابد. به‌طور متوسط این خطر در گروه سنی

[۱] Sporadic

[۲] Unbalanced translocation

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

مادران باردار ۱۲ تا ۲۹ سال، یک در ۱۵۰۰ تولد زنده، در گروه سنی ۳۰ تا ۳۴ سال، یک در ۸۰۰ تولد زنده، در گروه سنی ۳۵ تا ۳۹ سال، یک در ۲۷۰ تولد زنده، در گروه سنی ۴۰ تا ۴۴ سال، یک در ۱۰۰ تولد زنده و در مادران بالای ۴۵ سال، یک در هر ۵۰ تولد زنده می‌باشد[۳]. اگرچه شیوع با بالارفتن سن افزایش می‌یابد، ولی ۵۰ الی ۸۰ درصد نوزادان مبتلا به سندروم داون مربوط به مادران زیر ۳۵ سال هستند، به‌دلیل اینکه در کل این مادران فرزندآوری بالاتری دارند[۴-۶].

طبق مطالعات جمعیتی صورت گرفته، شیوع سندروم داون در ایران ۰,۹ در هر ۱۰۰۰ تولد زنده (فاصله اطمینان ۹۵ درصد: ۱,۲-۱,۷) گزارش شده است[۵]. براساس نرخ تولد فعلی در ایران (حدود ۱۱۵۰۰۰۰ تولد زنده در سال ۱۳۹۹)، بدون مداخله پیشگیرانه، سالیانه بیش از ۱۰۰۰ مورد سندروم داون در بین متولدین زنده مورد انتظار است. بعضی از علایم فیزیکی مشترک بین افراد مبتلا به سندروم داون عبارتند از: صورت پهن به همراه انحراف چشم‌ها به سمت بالا، گردن کوتاه و شکل غیر طبیعی گوش‌ها، چروک‌های عمیق در کف دست، لکه‌های سفید در ناحیه عنبیه چشم، قدرت ضعیف عضلات دست‌ها، پاهای کوچک، بیماری‌های قلبی مادرزادی و مشکل شنوایی. مبتلایان به سندروم داون، ویژگی‌های فیزیولوژیکی و آناتومیکی خاصی دارند که آن‌ها را از همتایان سالم متمایز می‌کند؛ ناهنجاری در پردازش میلینیشن اعصاب، اختلال‌های بینایی و مشکلات شنوایی و عصبی-حسی در گوش داخلی، از اختلال‌های افراد مبتلا به سندروم داون است. بیش از هشتاد ویژگی بالینی در افراد با سندروم داون شرح داده شده است. در افراد سندروم داون بیماری‌های مادرزادی قلبی حدود ۵۰ درصد گزارش شده است. همچنین از دست دادن شنوایی ۷۵ درصد، بیماری‌های چشمی ۶۰ درصد، اختلالات خواب ۷۵ درصد، بیماری‌های دستگاه گوارش ۱۰ درصد، کم‌کاری تیروئید ۱۵ درصد و ناپایداری مفصل اطلسی محوری (آتلانتواکسیال)[۲] ۱۰ تا ۳۰ درصد گزارش شد. تقریباً ۲۰ درصد از افراد سندروم داون دارای مشکلات عضلانی-اسکلتی هستند[۷]. این مشکلات آثار منفی در کیفیت زندگی، هم در خصوص فعالیت‌های بدنی تفریحی و هم فعالیت‌های تخصصی ایجاد می‌کند. حداقل ۵۰ درصد خانم‌های مبتلا به سندروم داون دارای تخمک‌گذاری بوده و باروری خواهند داشت. حدود یک سوم تا ۵۰ درصد بچه‌هایی که از این مادران به‌دنیا می‌آیند دارای سندروم داون خواهند بود. اطلاعات در مورد وجود باروری در پسران مبتلا به سندروم داون خیلی اندک است و اصولاً باید اینگونه مردان را نابارور تلقی نمود. تا کنون فقط چند مورد نادر باروری در دنیا در مردان مبتلا به سندروم داون گزارش شده است[۸-۱۰]. تمامی این مسایل به همراه احتمال مرگ زودرس، سن بروز پایین بیماری‌هایی نظیر بیماری‌های قلبی، شنوایی و قدرت تکلم بر احتمال ازدواج این بیماران علیرغم تجربه بلوغ و احساسات جسمی، تاثیرگذار خواهند بود.

مطالعات چشم پزشکی بر روی کودکان مبتلا به سندروم داون، افزایش ریسک ناهنجاری در تمامی ساختارهای چشمی شامل پلک، عنبیه، قرنیه، لنز و شبکیه را گزارش کرده‌اند. در نتیجه این ناهنجاری‌ها، لوچی[۴]، چشم لرزه غیرارادی دایمی[۵]، قوز قرنیه[۶]، آب مروارید[۷]، تنبلی چشم[۸] و عیوب انکساری[۹] در میان این بیماران شایع است که منجر به آسیب‌های جدی در بینایی این افراد می‌گردد[۱۱-۱۶]. جدول ۱ انواع مختلف ناهنجاری‌های مرتبط با چشم و درصد بروز آن‌ها را در مبتلایان به سندروم داون نشان می‌دهد.

اخیراً سیاست غربالگری ژنتیکی در دوران بارداری مورد توجه صاحب نظران قرار گرفته و تحت نقد و بررسی از جمله از سوی انجمن‌های علمی و تخصصی پزشکی است. تحلیل سیاستی مبتنی بر شواهد همراه با تحلیل اقتصادی، در بازنگری و استمرار یک برنامه بهداشتی ضروری می‌باشد. در این مطالعه، بار اقتصادی مراقبت بیماران سندروم داون و زندگی ایشان را در کنار سیاست غربالگری و مهار تولد جنین مبتلا، ارزیابی خواهد شد. همچنین تظاهرات چشمی این بیماری را به عنوان پیمانه شاخصی از معلولیت و ابتلائات در بدن به صورت فراگیر مرور و ارایه خواهد گردید.

مواد و روش ها

الف: بررسی مروری مشکلات بینایی

ابتدا یک مرور غیرنظام‌مند با جستجوی کلیدواژه‌های "Down Syndrome"، "Trisomy 21"، "Eye" و "Ocular Complications" در پایگاه‌های اطلاعاتی Google Scholar، PubMed و Scopus از سال ۱۹۹۳ تا سال ۲۰۲۲ به منظور بررسی گزارشات چشم پزشکی در این بیماران انجام شد. همچنین جستجو در وب سایت‌های انجمن‌ها و مجامع علمی معتبر مانند آکادمی چشم‌پزشکی آمریکا، جهت مرور هر چه بهتر تظاهرات چشم پزشکی این بیماران صورت گرفت. موارد تکراری کنار گذاشته شد و تمامی مقالاتی که ویژگی‌ها و تظاهرات چشمی بیماران مبتلا به سندروم داون را ارزیابی و تشریح کرده بودند، انتخاب گردیدند. سپس به مطالعه متون و جمع بندی تظاهرات چشمی اصلی در بیماران مبتلا به سندروم داون و دسته بندی این علایم بر اساس ساختارهای چشمی درگیر شونده پرداخته شد. هدف این بخش از قلم نیفتادن تظاهرات چشمی سندروم داون و تدوین یک مرور روایتی بود.

ب: تحلیل اقتصادی بار بیماری

این مطالعه با بکارگیری روش هزینه بیماری[۱۰] و در نظر گرفتن دیدگاه جامعه[۱۱]، بار اقتصادی سندروم داون را محاسبه و ارایه کرده است. بار اقتصادی سندروم داون دربرگیرنده هزینه‌های مستقیم (درمانی و غیردرمانی) و هزینه‌های غیرمستقیمی است که بر بیمار، خانواده او و جامعه تحمیل می‌شود. هزینه‌های مستقیم شامل هزینه‌های خدمات تشخیصی، درمانی، جراحی و بازتوانی مربوط به خدمات سرپایی و بستری

[۲] Atlanto-Axial Joint

[۴] Strabismus
[۵] Nystagmus
[۶] Keratoconus
[۷] Cataract
[۸] Amblyopia
[۹] Refractive Errors
[۱۰] Cost of Illness
[۱۱] Societal Perspective

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]
[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

بیماری و همین طور هزینه‌های مربوط به رفت و آمد، خرید تجهیزات بازتوانی، تغذیه مخصوص و آموزش‌های ویژه‌ای است که این بیماران دریافت می‌کنند. هزینه‌های غیرمستقیم نیز شامل هزینه‌های ناشی از مرگ زودتر از موعد و معلولیت و کاهش کیفیت زندگی مرتبط با سلامت است که منجر به بیکاری و کاهش درآمد خانوار می‌گردد. محاسبه هزینه-های غیرمستقیم با استفاده از رویکرد سرمایه انسانی[۱۲] صورت گرفته که در آن تعداد مبتلایان متولد شده در هر سال در متوسط درآمد سالانه ایرانیان در سال ۱۳۹۹ (۵۴ میلیون تومان) برای دوره فعالیت ضرب و محاسبه شده است. دوره فعالیت هر فرد ایرانی باتوجه به آغاز سن اشتغال در ۱۸ سالگی و سن بازنشستگی در ۶۰ سالگی، ۴۲ سال درنظر گرفته شده است. هزینه‌های مستقیم بیماری از حاصل ضرب تعداد افراد مبتلای زنده‌مانده در نرخ بهره‌مندی از هر خدمت و میانگین سرانه هزینه آن خدمت به دست آمده است.

باتوجه به هدف نهایی این مطالعه که ارزیابی سیاست پیشگیری از تولد جنین مبتلا به سندروم داون است، از مقادیر بروز سالانه[۱۳] بجای شیوع کلی در محاسبات بار اقتصادی بیماری استفاده شد. به عبارتی، هزینه هر بروز بیماری، همان منفعت بالقوه هر مورد پیشگیری شده است. بار اقتصادی به صورت سالانه و طول عمر[۱۴] محاسبه شده که درآن سال‌های زندگی با نرخ ۳ درصد تنزیل شده است. بار اقتصادی طول عمر سندروم داون از فرمول زیر بدست آمد:

$$LEB = (DC + IC) * (1 + i_1)^n / (1 + i_2)^n$$

که در آن LEB همان بار اقتصادی در طول عمر بیمار، DC هزینه‌های مستقیم، IC هزینه‌های غیرمستقیم، i_1 نرخ تورم سالانه، i_2 نرخ تنزیل و n سال مورد نظر است. با تقسیم نتیجه حاصله بر تعداد بروز سالانه، هزینه هر فرد مبتلا نیز محاسبه و ارایه گردید. میانگین نرخ تورم در طول یک دهه گذشته، یعنی ۲۱،۵ درصد در محاسبات به کار گرفته شده است. طول عمر متوسط این بیماران ۶۰ سال و نرخ بقای آنان نیز ۹۰ درصد درنظر گرفته شد.

با توجه به اینکه آیتم‌های هزینه‌ای در گروه‌های سنی مختلف بیماران متفاوت است، نتایج برحسب سه گروه سنی ۶-۰ سال، ۱۸-۷ سال و بزرگتر از ۱۹ سال ارایه گردید. داده‌های این مطالعه از مرور متون، تعرفه-های رسمی سال ۱۳۹۹ و نظرات متخصصین به دست آمد و محاسبات با استفاده از نسخه ۱۶ نرم افزار STATA انجام شد.

نتایج

الف: تحلیل مروری مشکلات بینایی

جدول ۱ تظاهرات چشمی اصلی بیماران مبتلا به سندروم داون را نشان می‌دهد (جدول ۱ در انتهای مقاله). در ذیل مشکلات بینایی گزارش شده در این بیماران به تفکیک بیان می‌شوند:

[۱۲] Human capital approach
[۱۳] Annual incidence
[۱۴] Lifetime Economic Burden

عیوب انکساری: عیوب انکساری در بیماران مبتلا به سندروم داون، شامل: دوربینی، نزدیک‌بینی و آستیگماتیسم است. تقریباً ۵۰ الی ۸۰ درصد کودکان مبتلا به سندروم داون، عیب انکساری قابل توجهی دارند. فراوانی عیوب انکساری گزارش شده بر اساس تعریف خطای معنی‌دار متفاوت می‌باشد. Doyle و همکاران (۲۰۱۷) دریافتند که تقریباً ۸۰ درصد کودکان مبتلا به سندروم داون دارای معادل کروی[۱۵] خارج از 0.5- تا D+1.00 هستند[۱۷، ۱۸]. دوربینی در ۵۵ تا۸۰ درصد افراد مبتلا به سندروم داون[۱۷، ۱۹] و نزدیک بینی در ۱۸ تا ۵۹ درصد دیده می‌شود[۱۷، ۲۰]. همچنین، شیوع آستیگماتیسم معمولاً ۲۰ تا ۳۰ درصد گزارش می‌شود[۲۱]. هنگام تولد، تفاوت معنی‌داری در عیب انکساری بین بیماران مبتلا به سندروم داون و افراد کنترل وجود ندارد. با این حال، عیب انکساری با افزایش سن در بیماران مبتلا به سندروم داون افزایش می‌یابد، در حالی‌که با افزایش سن در کودکان کنترل کاهش می‌یابد. نظریه‌ای برای این تفاوت با سن، عدم موفقیت امتروپیزیشن[۱۶] در افراد مبتلا به سندروم داون است. دلایل این عدم موفقیت شامل تطابق[۱۷] ضعیف، کاهش زمان صرف شده برای انجام فعالیت‌های نزدیک همراه با افزایش زمان در خارج از خانه و تغییر در قشر بینایی[۱۸] است[۱۷].

مشکلات تطابق: بیماران مبتلا به سندروم داون توانایی ضعیفی در ایجاد تطابق دارند[۲۲]. بدون توجه به عیوب انکساری، در این بیماران عدم تطابق قابل توجهی وجود دارد. حتی امتروپ‌های مبتلا به سندروم داون نیز غالباً دارای عدم تطابق قابل توجهی هستند. این درجه عدم تطابق در حضور عیب انکساری دوربینی، افزایش می‌یابد[۲۳]. کاهش تطابق بیش از ۱،۰۰ D در ۵۵ درصد بیماران مبتلا به سندروم داون مشاهده شده است، در مقایسه با ۰،۳ ± ۰،۳۳ D که میانگین کاهش تطابق در کودکان کنترل است [۱۷]. این تطابق کم به دلیل کمبود توانایی جسمی نیست و تصور می‌شود به دلیل نقص در کنترل عصبی سیستم باشد. به نظر می‌رسد پاسخ‌های ورجنس[۱۹] در این بیماران دقیق است و حاکی از آن خواهد بود که کاهش تطابق به دلیل عدم ارتباط بصری با اشیا نزدیک نیست، بلکه نتیجه نقص‌های عصبی یا فیزیولوژیک است[۱۸، ۲۳]. اثبات نشده است که عینک های مورد استفاده برای اصلاح دوربینی باعث بهبود تطابق شوند[۲۳].

تقایص پلک/ مژه: ناهنجاری‌های پلک از جمله چاک پلکی اریب به سمت بالا، چین برجسته اپیکانتال[۲۰]، بلفاریت[۲۱]، اپی‌بلفارون[۲۲] و اکتروپیون مادرزادی[۲۳] اغلب در سندروم داون دیده می‌شوند. شیوع چاک پلکی اریب به طور معمول بیش از ۸۰ درصد گزارش می‌شود. چین‌های اپیکانتیک

[۱۵] Spherical Equivalent
[۱۶] Emmetropization
[۱۷] Accommodation
[۱۸] Visual cortex
[۱۹] Vergence Response; حرکت همزمان دو چشم انسان در جهت مخالف برای رهگیری اشیاء با حفظ دید دوچشمی
[۲۰] Epicanthal folds
[۲۱] Blepharitis
[۲۲] Epiblepharon
[۲۳] Congenital Ectropion

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]
[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

معمول است و در بیش از ۶۰ درصد یافت می‌گردد. فراوانی گزارش شده از اپی‌بلفارون بین ۲ تا ۵۴ درصد است. اکثر مطالعات مرور شده توسط Creavin و همکاران (۲۰۱۰)، بلفاریت را تقریباً در ۳۰ درصد گزارش کرده‌اند[۲۱]. ممکن است افزایش میزان بلفاریت به دلیل چاک باریک و اریب به سمت بالای پلکی به علاوه افزایش حساسیت نسبت به عفونت به دلیل اختلال در سیستم ایمنی باشد[۲۴].

مشکلات قرنیه: در ۱ الی ۵ درصد از بیماران مبتلا به سندروم داون اتفاق می‌افتد و به طور معمول در حدود بلوغ ایجاد می‌شود[۱۹]. این ممکن است تا حدی به انحنای شیب‌دارتر از متوسط قرنیه در ابتدا نسبت به کودکان کنترل همسان مربوط باشد[۲۵]. مالش چشم همچنین ممکن است به پاتوژنز کمک کند[۲۶]. جهش‌هایی در ژن *SOD1* واقع در کروموزوم ۲۱ که یک سوپراکسید دیسموتاز ۲۴ ۱ درگیر در استرس اکسیداتیو را رمزگذاری می‌کند، در مطالعاتی با قوز قرنیه همبستگی نشان داده است[۲۷، ۲۸]. اگرچه این جهش‌ها در سایر جمعیت‌ها با موارد خانوادگی قوز قرنیه مشاهده نشد[۲۹-۳۱]، اما اینکه آیا این یک مبنای ژنتیکی برای شیوع بالاتر قوز قرنیه در بیماران مبتلا به تریزومی ۲۱ است، مشخص نیست.

ایرادات لنز: Haugen و همکاران (۲۰۰۱) دریافتند که لنز در بیماران مبتلا به سندروم داون (۰٫۲۹± ۳٫۲۷ میلی متر) در مقایسه با گروه شاهد در مرکز خود (۰٫۲۰±۳٫۴۹ میلی متر) نازک‌تر است و قدرت لنز در بیماران مبتلا به سندروم داون به طور قابل توجهی (17.70±2.36 D) نسبت به کنترل (19.48±1.24 D) کمتر می‌باشد[۱۷]. آب مروارید مادرزادی یا اکتسابی تقریباً در ۱۵ درصد افراد مبتلا به سندروم داون رخ می‌دهد و شیوع آن در این بیماران با افزایش سن افزایش می‌یابد. داده‌ها نشان داده است که کاتاراکت در بیماران مبتلا به سندروم داون در سنین پایین‌تر نسبت به جمعیت عمومی تشخیص داده می‌شود[۲۴]. در حالی که مطالعات اولیه پاسخ‌های نامطلوبی را به عمل جراحی آب مروارید در کودکان مبتلا به سندروم داون نشان می‌داد، اما داده‌های اخیر نشان نداد که در مقایسه با جمعیت عمومی کودکان، میزان عوارض جراحی در این بیماران افزایش یافته باشد. در یک مطالعه توسط Gardiner و همکارانش در سال ۲۰۰۸، جراحی آب مروارید ایمن و با نتیجه دید خوب انجام شد. عوارضی مانند گلوکوم آفاکیک مشابه میزان بیماران بدون سندروم داون تحت عمل جراحی کاتاراکت زودرس است[۳۲]. با این حال، وجود بیماری قلبی مادرزادی[۲۵] در این کودکان مساله‌ای است که باید هنگام بیهوشی عمومی درنظر گرفته شود[۳۳، ۳۴]. در بیمار مبتلا به بیماری قلبی مادرزادی، برای اطمینان از ایمنی مطلوب بیمار باید یک برنامه چند رشته‌ای قبل، داخل و بعد از عمل فی‌مابین جراح چشم، متخصص قلب و متخصص بیهوشی تهیه شود.

مشکلات شبکیه: افزایش عروق شبکیه که از حاشیه دیسک عبور می‌کنند در ۱۳-۳۸ درصد افراد مبتلا به سندروم داون دیده می‌شود[۲۱، ۳۵].

همچنین هیپوپلازی ماکولا تقریباً در ۱ درصد موارد گزارش شده است[۲۱، ۳۶].

نقایص عصب بینایی: شیوع برآمدگی عصب بینایی ۳ درصد و رنگ پریدگی دیسک بینایی در ۱ تا ۵ درصد گزارش شده است[۲۱]. همچنین، کاهش حساسیت کنتراست در کودکان مبتلا به سندروم داون در مقایسه با گروه کنترل همسان دیده شده است[۳۷].

لوچی: لوچی در ۱۹ تا ۴۷ درصد بیماران مبتلا به سندروم داون رخ می‌دهد[۴، ۲۱، ۳۶]. متداول‌ترین نوع لوچی، ایزوتروپی[۲۶] (۸۴ تا ۹۰ درصد) و متعاقب آن اگزوتروپی[۲۷] (۸ تا۱۰ درصد) و سپس انحرافات عمودی است[۱۷]. Ljubic و همکاران (۲۰۲۲) فراوانی تنبلی چشم را در گروهی از افراد مبتلا به سندروم داون، ۱۷ درصد گزارش کردند، که اهمیت معاینات منظم چشم برای جلوگیری از کاهش بینایی ناشی از تنبلی چشم را نشان داد[۳۸].

تغییرات قشر بینایی: مشخص شده است که لایه‌های قشر بینایی در مقایسه با گروه کنترل در بیماران مبتلا به سندروم داون کمتر سازمان یافته است. نشان داده شده است که تیغه‌های دندریتی در قشر بینایی تغییر کرده و تعداد آن‌ها نسبت به گروه شاهد کمتر است[۱۷].

بیماری لاکریمال[۲۸]: انسداد نازولاکریمال در ۱۷ تا ۳۶ درصد از بیماران مبتلا به سندروم داون دیده می شود[۳۹، ۴۰]. انواع ناهنجاری های مجرای نازولاکریمال (شامل موارد اشاره شده در پاورقی)[۲۹] و در بیماران مبتلا به سندروم داون گزارش شده است[۴۱]. نرخ بالای شکست در جراحی Simple Probing and Irrigation در میان این بیماران دیده شده و مداخلات جراحی پیچیده‌تری در این خصوص مورد نیاز است[۴۱، ۴۲]. همچنین، مطالعات زیادی وجود اپیفورا[۳۰] در ۱۵ الی ۳۲ درصد و فیستول داکریوکوتانئوس مادرزادی[۳۱] را با شیوع ۱ درصد گزارش کردند[۲۱].

چشم لرزه غیرارادی دایمی: شیوع چشم لرزه غیرارادی دایمی گزارش شده، متفاوت است. Creavin و همکاران (۲۰۱۰)، تعداد ۲۰ مطالعه را مرور کردند، ۹ مورد از آن‌ها شیوع بین ۱۰ تا۲۰ درصد، ۵ مورد بیشتر از ۲۰ درصد و ۶ مورد کمتر از ۱۰ درصد گزارش دادند[۲۱].

گلوکوم: گلوکوم در ۱ تا ۷ درصد کودکان مبتلا به سندروم داون دیده می‌شود[۲۱].

تغییرات عنبیه: لکه‌های براش فیلد[۳۲] در عنبیه، مناطق کانونی هایپرپلازی بافت استرومایی است که توسط هیپوپلازی نسبی احاطه شده است. آن‌ها به صورت لکه‌های خالدار به نظر می‌رسند و به خصوص در عنبیه‌های روشن دیده می‌شوند. این موارد در ۵۲ درصد کودکان مبتلا به سندروم داون دیده می‌شوند و از نظر بالینی اهمیتی ندارند[۱۷].

[۲۴] Superoxide Dismutase 1 (SOD1)
[۲۵] Congenital Heart Disease

[۲۶] Esotropia
[۲۷] Exotropia
[۲۸] Lacrimal Disease
[۲۹] Punctal Agenesis, Canalicular Atresia, Canalicular and Canal Stenosis, Anterior Placed Turbinate
[۳۰] Epiphora
[۳۱] Congenital Dacryocutaneous Fistulae
[۳۲] Brushfield Spots

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]
[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

ب: تحلیل اقتصادی بار بیماری

هزینه‌های تخمین زده شده برای موارد مختلف هزینه‌های مستقیم و غیرمستقیمی که به افراد مبتلا به سندروم داون و خانواده آن‌ها در طول زندگی تحمیل می‌شود، در جدول ۲ ارایه شده است. نتایج نشان داد هزینه‌هایی که کودکان مبتلا به سندروم داون به جامعه تحمیل می‌کنند، در طول زندگی متفاوت است. به طوری که هزینه‌های تشخیص، عمل جراحی قلب و گوش و بستری در بیمارستان تنها مربوط به قبل از ۶ سالگی است و هزینه‌های مربوط به دریافت کمک‌های آموزشی ویژه به منظور یادگیری مهارت‌های زندگی اساساً قبل از ۱۸ سالگی دریافت می‌شود.

نتایج حاکی از این است که عمده هزینه‌ها تا قبل از ۶ سالگی مربوط به هزینه‌های مستقیم و بعد از ۶ سالگی متعلق به هزینه‌های غیرمستقیم و تولید از دست‌رفته منتسب به سندروم داون است. با درنظرگرفتن نرخ پیشگیری ۹۰ درصدی، میانگین هزینه‌های طول عمر منتسب به افراد مبتلا به سندروم داون که در سال ۱۳۹۹ به دنیا آمده‌اند، در جدول ۳ نشان داده شده است. همانطور که در جدول ارایه شده است، هزینه‌های مستقیم (پزشکی، غیرپزشکی و خرید تجهیزات و آموزش‌های کمکی) تنها ۴،۰۹ درصد از کل هزینه‌ها را در طول عمر بیمار به خود اختصاص می‌دهند و ۹۵،۹۱ درصد از هزینه‌ها به‌دلیل تولید از دست‌رفته توسط خود بیمار به‌خاطر عدم توانایی کار کردن و خانواده بیمار به‌علت مراقبت از بیمار است و عمده این هزینه‌ها نیز منتسب به تولید از دست‌رفته شخص بیمار می‌باشد. بنابراین به‌طور کلی، هر فرد مبتلا به سندروم داون به‌طور متوسط در طول عمر خود با احتساب هزینه‌های سال ۱۳۹۹، بیش از ۳۶۸ میلیون تومان به جامعه هزینه تحمیل می‌کند. بنابراین با احتساب ۱۱۵۰۰۰۰ تولد زنده در سال ۱۳۹۹ و نرخ بروز ۰،۹ در هر ۱۰۰۰ تولد زنده، در این سال، از تولد ۱۰۳۵ نوزاد مبتلا به بیماری سندروم داون در کشور جلوگیری شده است. درصورت عدم غربالگری و پیشگیری از تولد این نوزادان، این بیماران با قیمت‌های سال ۱۳۹۹، در طول عمر خود هزینه‌های بالغ بر ۳۸۱،۶ میلیارد تومان بر نظام سلامت، خانواده و بیمه‌های سلامت تحمیل می‌کردند. بنابراین، پیشگیری از این مقدار هزینه را می‌توان به عنوان معیار موفقیت اقتصادی در پیشگیری از تولد نوزادان مبتلا به سندروم داون در نظر گرفت.

جدول ۳: میانگین بار اقتصادی در طول عمر یک فرد مبتلا به سندروم داون به تفکیک نوع هزینه‌ها.

اقلام هزینه‌ای	مقدار هزینه (به تومان)	درصد از کل
هزینه‌های مستقیم پزشکی	۳،۹۳۴،۷۳۹	۱،۰۷
هزینه‌های مستقیم غیرپزشکی	۱۱،۱۵۱،۱۲۹	۳،۰۳
تولید از دست رفته خانواده بیمار	۱۷،۰۸۲،۰۳۲	۴،۶۳
تولید از دست رفته خود بیمار	۳۳۶،۵۱۵،۶۲۶	۹۱،۲۷
مجموع هزینه‌های مستقیم	۱۵،۰۸۵،۸۶۸	۴،۰۹
مجموع هزینه‌های غیرمستقیم	۳۵۳،۵۹۷،۶۵۸	۹۵،۹۱
مجموع	۳۶۸،۶۸۳،۵۲۶	۱۰۰

بحث و نتیجه‌گیری

چنانچه از مرور مطالعات چشم پزشکی در زمینه سندروم داون استنباط می‌گردد، این بیماران با طیف گسترده‌ای از علایم و مشکلات بینایی روبرو هستند که فرد و خانواده را دچار سختی می‌نماید. از نقطه نظر چشم پزشکی، مراقبت‌های بالینی و ارایه خدمات درمانی برای این دسته از بیماران با معضلاتی جدی روبرو می‌باشد. اینکه این افراد به دلیل مشکلات ذهنی و هوشی شخصاً نمی‌توانند برای دریافت مراقبت‌ها و عمل، رضایت آگاهانه بدهند، امر را بسیار دشوارتر می‌کند و مکرراً موجب محرومیت از مداخله جراحی می‌شود. این در حالی است که این افراد عموماً مراجعه دیرهنگام دارند و اصولاً به دلیل دارا نبودن کفایت ذهنی برای خودمراقبتی، مراجعه و پیگیری این افراد به هنگام و کافی نیست. همچنین، تظاهرات جدی غیر چشمی بیماری درمان و مدیریت علایم چشمی را با مشکلاتی مواجه می‌سازد. به عنوان مثال، در صورت نیاز به عمل جراحی آب مروارید، وجود مشکلات قلبی مساله‌ساز است و گاهی خانواده‌ها به این دلیل رضایت به جراحی نمی‌دهند و بیمار با معلولیت بینایی افزوده به زندگی ادامه می‌دهد. برای قوز قرنیه همزمان نیز امکان پیوند قرنیه و یا استفاده از لنز سخت هم نزدیک به ناممکن است.

امروزه با مدیریت علایم در بیماران مبتلا به سندرم داون، این افراد عمر طولانی‌تری دارند، اما هنوز به دلایل مختلف نسبت به جمعیت عادی در سنین پایین‌تری از دنیا می‌روند؛ به طوری که طبق نتایج یک مطالعه مروری نظام مند، این افراد افراد حدود ۲۸ سال زودتر از جمعیت عادی جان خود را از دست داده‌اند. ناهنجاری‌های مادرزادی قلب، بیماری‌های همراه، وزن کم هنگام تولد و نژاد بر سنین پایین‌تر مرگ تأثیر می‌گذارند، همان طور که سن کم مادران و تحصیلات ضعیف‌تر والدین نیز تأثیرگذار بود. ناهنجاری‌های مادرزادی قلب و بیماری‌های تنفسی در مبتلایان به سندرم داون نسبت به جمعیت عمومی شایع‌تر بوده و علت اصلی مرگ و میر بودند. به دلیل بهبود مراقبت‌های درمانی و پزشکی به ویژه برای کسانی که ناهنجاری‌های مادرزادی قلب دارند، میزان بقا در طول زمان بهبود یافته است[۶]. همچنین، بیماری آلزایمر زودرس یکی از علل مهم ثانویه مرگ در بزرگسالان می‌باشد. میزان بالایی از اختلالات وابسته به سن به ویژه زوال عقل از نوع آلزایمر، اختلالات اسکلتی عضلانی و اختلالات حسی در سنین پایین‌تری از جمعیت عمومی در این بیماران بروز پیدا می‌کند. این بیماری‌ها می‌توانند موجب محدودیت و معلولیت‌های قابل توجهی شوند و نیازمند مراقبت‌های دشوار هستند[۴۳، ۴۴]. تولد یک کودک با معلولیت جسمی یا ذهنی، تجربه‌ای استرس‌زا و چالشی سخت و مهم برای خانواده است که می‌تواند سلامت جسمی و روانی والدین را تحت تأثیر قرار دهد، اثرات عمیق بر تمامی جنبه‌های زندگی خانوادگی و فردی والدین و هم‌نیاها بر جای بگذارد و همه کارکردهای خانواده را تحت تأثیر قرار دهد[۴۵-۴۹]. خانواده‌های کودکان دارای معلولیت ممکن است افسردگی، اضطراب، کاهش عزت نفس، ناامیدی و کاهش رضایت‌مندی زناشویی را تجربه کنند، که این مشکلات و مسایل می‌تواند کارکرد نهاد خانواده و روابط میان اعضاء خانواده را تحت تأثیر خود قرار

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]
[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

دهد[۴۹-۵۳]، کیفیت زندگی اعضای خانواده را کاهش دهد و والدین جدایی و طلاق را بیشتر تجربه کنند[۵۴].

با توجه به سیاست‌های جاری جمعیتی مبنی بر افزایش موالید و تاکید بر توسعه جمعیت سالم و از سوی دیگر انتظارات جامعه در خصوص داشتن بارداری ایمن و تولد فرزند سالم وجود دارد، رویکرد جاری مبنا بر غیر اجباری شدن غربالگری‌های قبل از تولد (این غربالگری‌ها باعث شناسایی جنین‌های مبتلا به سندرم داون و سقط قانونی آن‌ها می‌شد) مهاری بر سقط قانونی جنین و غربالگری ناهنجاری‌های جنینی می‌تواند موجب ترس از تولد کودک مبتلا نزد والدین شود و حتی منجر به کاهش اشتیاق در فرزندآوری، به‌ویژه در زوجین با سن ازدواج بالا گردد که خود در جهت خلاف هدف افزایش جمعیت عمل خواهد کرد[۵۵]. مانند هر بیماری و هر وضعیت پزشکی قابل پیشگیری دیگری، در سندرم داون نیز، پیشگیری از تولد جنین‌های مبتلا به سندرم داون در مقابل هزینه‌های مالی و اجتماعی و خانوادگی بیماری بسیار منطقی به نظر می‌رسد. در کشورهای پیشرفته مانند کانادا و آمریکا بر اساس شرایطی چون وجود امکانات مربوط به حمایت‌های اجتماعی-اقتصادی از مبتلایان، قوانین مربوط به سقط انتخابی جنین مبتلا و سیستم‌های مختلف نظام سلامت و بیمه، برنامه‌های مختلفی برای غربالگری سندروم داون در دوران جنینی وجود دارد. ضمن استفاده از تجربیات این کشورها، شرایط تعیین کننده داخلی می‌بایست در به روز رسانی دستورالعمل اجرایی مناسب برای این غربالگری درنظر گرفته شود[۵۶-۵۸]. جدا از بار روحی-روانی و اپیدمیولوژیکی، یکی دیگر از مهم‌ترین اثرات عدم پیشگیری از تولد نوزادان دارای بیماری مادرزادی سندروم داون، تحمیل هزینه‌های مالی قابل توجه به خانوار و جامعه است. بطوری که هر نوزاد متولدشده دارای سندروم داون بطور متوسط با در نظر گرفتن قیمت‌های سال ۱۳۹۹، بیش از ۳۶۸ میلیون تومان به خانوار مخارج مستقیم و غیرمستقیم درمانی و همین طور رفاه از دست‌رفته ناشی از عدم مشارکت در مشاغل را تحمیل می‌کند. البته حدود ۹۶ درصد این هزینه متعلق به درآمد از دست‌رفته بیمار و خانوار است. بیماران مبتلا به سندروم داون نه تنها خود، بلکه حداقل یکی از اعضای خانواده را به طور مستقیم درگیر بیماری و محدودیت‌های ناشی از آن می‌کنند. این تحلیل تنها آثار سوء کنار گذاشتن سیاست غربالگری جنین در دوران حاملگی را از دیدگاه اقتصادی صورت گرفته و ورودی به مسایل حقوقی و اخلاقی آن نداشته است.

البته باید توجه داشت که ما تنها بار اقتصادی ناشی از سیاست کنارگذاشتن غربالگری مادران باردار را محاسبه کرده و هزینه تحمیل شده ناشی از عدم پیشگیری از به دنیا آمدن این نوازدان را به عنوان اثر بخشی عدم اجرای این سیاست معرفی کرده‌ایم که با محدودیت‌های نظیر عدم در نظر گرفتن سیر طبیعی بیماری، ریسک‌های مربوط به تصادفات و سایر بیماری‌های منتج از سندروم داون، هزینه‌های ناملموس ناشی از آسیب-های روحی-روانی بیمار و خانوار مرتبط با بیماری سندروم داون، تغییرات در بروز بیماری در آینده و نتایج اجتماعی، بهداشتی و اقتصادی کاهش زاد و ولد ناشی از ترس والدین در سنین بالاتر از ۳۵ سالگی روبرو بوده است. با این‌حال، این مطالعه برای اولین بار در کشور اثرات اقتصادی ناشی از عدم پیشگیری از تولد با بیماری سندروم داون را محاسبه و ارایه کرده است. به منظور درنظر گرفتن محدودیت‌های فوق‌الذکر در محاسبات، پیشنهاد می‌گردد یک ارزیابی اقتصادی اجرای سیاست غربالگری مادران باردار در مقایسه با عدم اجرای آن مبتنی بر مدل‌سازی مارکوف صورت گیرد تا بتوان علاوه بر آثار اقتصادی دقیق‌تر، برون‌دادهای سلامت هر دو سناریو را نیز استخراج کرده و مقایسه‌ای منطقی‌تر و جامع‌تر را انجام دهیم. ضرورت و اهمیت انجام چنین مطالعه‌ای را وقتی بهتر در می‌یابیم که نتایج اقتصادی این برنامه غربالگری به نفع اجرای سیاست و برون‌های سلامت آن احتمالاً به نفع عدم اجرای سیاست خواهد بود. در رابطه با هزینه‌های خود برنامه‌های غربالگری مادران باردار که طبق پروتکل‌ها و سیاست‌های پیشگیرانه نظام سلامت دو بار در طی دوران حاملگی صورت می‌گیرد هزینه‌های مستقیم و غیرمستقیمی نهفته است که هزینه‌های مستقیم این آزمون‌ها شامل هزینه‌های مربوط به پرداخت تعرفه‌های مصوب خدمت تشخیصی و سقط جنین و هزینه‌های غیرمستقیم آن مربوط به تشخیص‌های مثبت و منفی کاذب است. طبیعتاً هرچقدر که دقت آزمون تشخیصی ناهنجاری‌های جنینی بالاتر باشد، صرفه‌های اقتصادی بیشتری به علت درصد بالاتر تشخیص‌های مثبت و منفی صحیح به‌همراه خواهد داشت.

در پایان می‌توان اینگونه جمع‌بندی نمود که با توجه به مشکلات و معضلاتی که این بیماری برای فرد بیمار خواهد داشت، خانواده‌های درگیر و جامعه از جنبه‌های بالینی، روانی و اقتصادی متضرر خواهند شد. از آنجا که سیستم‌های سازماندهی شده جهت مراقبت، آموزش و درمان این بیماران در کشور رشد نیافته‌اند و نیز با در نظر گرفتن امکان ایجاد ترس بیشتر در زوجین از فرزندآوری (به‌ویژه در موارد با سن بالای ۳۵ سال در مادران) و آسیب به سیاست‌های کلی کشور در خصوص افزایش جمعیت و حمایت از خانواده، همچنین امکان روی‌آوری به سمت سقط‌های غیر قانونی و خطرات احتمالی برای سلامت مادران، پیشنهاد می‌گردد که به جای رویکرد جاری به سمت ممنوعیت سقط قانونی برای این دسته از بیماری‌ها، لزوم تصحیح دستورالعمل‌ها و پروتکل‌های اجرایی کشوری برای غربالگری برای همه مادران صرف نظر از سن و تشخیص پیش از تولد، در دستور کار قرار گیرد.

کاربرد در سیستم‌های مرتبط با نظام سلامت

با توجه به تحلیل اقتصادی صورت گرفته در این مطالعه، اگر اقدامات پیشگیرانه برای به‌دنیا آمدن نوزادان مبتلا به سندروم داون در نظام سلامت کشور صورت گیرد، سالانه از هدر رفتن حدود ۳۸۱٫۶ میلیارد تومان جلوگیری می‌شود. از نظر اداره سلامت چشم و پیشگیری از نابینایی و اداره ژنتیک و پیشگیری از معلولیت‌های وزارت بهداشت، مبادرت به هر اقدام تشخیصی-پزشکی عرفی (در چارچوب قوانین) که از تولد حتی یک فرزند مبتلا به سندروم داون پیشگیری نماید، اکیداً توصیه می‌شود.

تشکر و قدردانی

نویسندگان از سرکار خانم دکتر سما (اشرف) سماوات به سبب مشارکت و راهنمایی در تدوین سپاسگزار هستند.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

تعارض منافع

در این مطالعه تعارض منافعی وجود نداشته است.

منابع مالی

منابع موردنیاز این مطالعه توسط مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی تامین شده است.

منابع

1. Health supervision for children with Down syndrome. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Pediatrics, 1994. 93(5): p. 855-859.
2. Karami Nejad R, et al., Lived Experience of Parents of Infants with Down Syndrome from Early Diagnosis and Reactions to Child Disability. TB, 2020. 19(3): p. 12-31.
3. Manish N, Approach to Practical Pediatrics. 2011: New Delhi: Jaypee Brothers Medical Publishing.
4. Resta RG, Changing demographics of advanced maternal age (AMA) and the impact on the predicted incidence of Down syndrome in the United States: Implications for prenatal screening and genetic counseling. Am J Med Genet A, 2005. 133A(1): p. 31-36.
5. فرخنده ب, آشنایی با ژنتیک و فیزیولوژی سندرم and سارا تز کتاب :1399 .Vol. 0 .دوان و راه‌های تشخیص و پیشگیری از آن صارم.
6. Roodpeyma S, Behjati F, and Shiva F, Congenital Anomalies in Newborns: Review Article. Sarem Journal of Medical Research, 2021. 6(2): p. 125-133.
7. Bahiraei S, Daneshmandi H, and Amiri R, Physical Fitness and Health-Related Physical Activity Programs in People With Down Syndrome: A Systematic Review. J Sport Biomech, 2020. 5(4): p. 200-215.
8. Stefanidis K, et al., Causes of infertility in men with Down syndrome. Andrologia, 2011. 43(5): p. 353-357.
9. Berk AT, et al., Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. Ophthalmic genetics, 1996. 17(1): p. 15-19.
10. Jazayeri O and Gorjizadeh N, A male Down syndrome with two normal boys: Cytogenetic, paternity and andrological investigations. Andrologia, 2020. 52(3): p. e13521.
11. Berk AT, et al., Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. Ophthalmic Genet, 1996. 17(1): p. 9-15.
12. Evenhuis HM, et al., Prevalence of visual and hearing impairment in a Dutch institutionalized population with intellectual disability. J Intellect Disabil Res, 2001. 45(Pt 5): p. 457-464.
13. Merrick J and Koslowe K, Refractive errors and visual anomalies in Down syndrome. Downs Syndr Res Pract, 2001. 6(3): p. 131-133.
14. Roizen NJ and Patterson D, Down's syndrome. Lancet, 2003. 361(9365): p. 1281-1289.
15. da Cunha RP and Moreira JB, Ocular findings in Down's syndrome. Am J Ophthalmol, 1996. 122(2): p. 236-244.
16. Stephen E, et al., Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurol, 2007. 49(7): p. 513-515.
17. Watt T, Robertson K, and Jacobs RJ, Refractive error, binocular vision and accommodation of children with Down syndrome. Clin Exp Optom, 2015. 98(1): p. 3-11.
18. Doyle L, Saunders KJ, and Little JA, Determining the relative contribution of retinal disparity and blur cues to ocular accommodation in Down syndrome. Sci Rep, 2017. 7: p. 39860.
19. Paudel N, et al., Visual defects in Nepalese children with Down syndrome. Clin Exp Optom, 2010. 93(2): p. 83-90.
20. Fong AH, et al., Prevalence of ocular abnormalities in adults with Down syndrome in Hong Kong. Br J Ophthalmol, 2013. 97(4): p. 423-428.
21. Creavin AL and Brown RD, Ophthalmic assessment of children with down syndrome: is England doing its bit? Strabismus, 2010. 18(4): p. 142-145.
22. Hunter DG, Dynamic retinoscopy: the missing data. Surv Ophthalmol, 2001. 46(3): p. 269-274.
23. Cregg M, et al., Accommodation and refractive error in children with Down syndrome: cross-sectional and longitudinal studies. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2001. 42(1): p. 55-63.
24. Krinsky-McHale SJ, et al., Ophthalmic disorders in adults with down syndrome. Curr Gerontol Geriatr Res, 2012. 2012: p. 974253.
25. Vincent AL, et al., Computerized corneal topography in a paediatric population with Down syndrome. Clin Exp Ophthalmol, 2005. 33(1): p. 47-52.
26. McMonnies CW, Mechanisms of rubbing-related corneal trauma in keratoconus. Cornea, 2009. 28(6): p. 607-615.
27. Udar N, et al., SOD1 haplotypes in familial keratoconus. Cornea, 2009. 28(8): p. 902-907.
28. Udar N, et al., SOD1: a candidate gene for keratoconus. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2006. 47(8): p. 3345-3351.
29. Nejabat M, et al., VSX1 and SOD1 Mutation Screening in Patients with Keratoconus in the South of Iran. J Ophthalmic Vis Res, 2017. 12(2): p. 135-140.
30. Al-Muammar AM, et al., Analysis of the SOD1 Gene in Keratoconus Patients from Saudi Arabia. Ophthalmic Genet, 2015. 36(4): p. 373-375.
31. Stabuc-Silih M, et al., Absence of pathogenic mutations in VSX1 and SOD1 genes in patients with keratoconus. Cornea, 2010. 29(2): p. 172-176.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

Research and practice for persons with severe disabilities, 2005. 30(4): p. 194-204.
47. Tomanik S, Harris GE, and Hawkins J, The relationship between behaviours exhibited by children with autism and maternal stress. Journal of Intellectual and Developmental Disability, 2004. 29(1): p. 16-26.
48. Olsson MB and Hwang C, Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. Journal of intellectual disability research, 2001. 45(6): p. 535-543.
49. Dyson LL, Response to the presence of a child with disabilities: parental stress and family functioning over time. American journal on mental retardation, 1993.
50. Karami Nejad R, et al., Lived Experience of Parents of Infants with Down Syndrome from Early Diagnosis and Reactions to Child Disability. Tolooebehdasht, 2020. 19(3): p. 12-31.
51. Rangaswamy K and Bhavani K, Impact of disability on the family and needs of families of disabled children. J. Commu. Guid. Res, 2008. 25(1): p. 121-130.
52. Zeitlin S, Williamson GG, and Rosenblatt WP, The coping with stress model: A counseling approach for families with a handicapped child. Journal of Counseling & Development, 1987. 65(8): p. 443-446.
53. Benedek RS and Benedek EP, Children of divorce: Can we meet their needs? Journal of Social Issues, 1979. 35(4): p. 155-169.
54. Stone MB, et al., Improving quality of life of children with oral clefts: perspectives of parents. Journal of Craniofacial Surgery, 2010. 21(5): p. 1358-1364.
55. Behjati F, et al., Prenatal karyotype analysis of 8245 amniotic fluid samples of Iranian women and report of their chromosomal abnormalities: A 15-year single-center study. Sarem Journal of Medical Research, 2021. 6(4): p. 199-206.
56. Dodd K, et al., Consensus statement of the international summit on intellectual disability and dementia related to post-diagnostic support. Aging & mental health, 2018. 22(11): p. 1406-1415.
57. Skotko B and Bedia RC, Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. Mental retardation, 2005. 43(3): p. 196-212.
58. Capone GT, et al., Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. American Journal of Medical Genetics Part A, 2018. 176(1): p. 116-133.
32. Gardiner C, Lanigan B, and O'Keefe M, Postcataract surgery outcome in a series of infants and children with Down syndrome. Br J Ophthalmol, 2008. 92(8): p. 1112-1116.
33. Saifee M, Kong L, and Yen KG, Outcomes of Cataract Surgery in Children with Down Syndrome. J Ophthalmic Vis Res, 2017. 12(2): p. 243-244.
34. Li EY, et al., Cataract surgery outcomes in adult patients with Down's syndrome. Br J Ophthalmol, 2014. 98(9): p. 1273-1276.
35. Kim JH, et al., Characteristic ocular findings in Asian children with Down syndrome. Eye (Lond), 2002. 16(6): p. 710-714.
36. Arumugam A, et al., Down syndrome-A narrative review with a focus on anatomical features. Clin Anat, 2016. 29(5): p. 568-577.
37. John FM, et al., Spatial vision deficits in infants and children with Down syndrome. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2004. 45(5): p. 1566-1572.
38. Ljubic A, et al., Systemic and Ophthalmic Manifestations in Different Types of Refractive Errors in Patients with Down Syndrome. Medicina, 2022. 58(8): p. 995.
39. Haugen OH, Hovding G, and Lundstrom I, Refractive development in children with Down's syndrome: a population based, longitudinal study. Br J Ophthalmol, 2001. 85(6): p. 714-719.
40. Berk AT, et al., Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. Ophthalmic Genet, 1996. 17(1): p. 15-19.
41. Coats DK, et al., Nasolacrimal outflow drainage anomalies in Down's syndrome. Ophthalmology, 2003. 110(7): p. 1437-1441.
42. Lueder GT, Treatment of nasolacrimal duct obstruction in children with trisomy 21. J AAPOS, 2000. 4(4): p. 230-232.
43. Lueder GT, Treatment of nasolacrimal duct obstruction in children with trisomy 21. Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 2000. 4(4): p. 230-232.
44. O'Leary L, et al., Early death and causes of death of people with Down syndrome: a systematic review. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 2018. 31(5): p. 687-708.
45. O'Leary L, Cooper SA, and Hughes-McCormack L, Early death and causes of death of people with intellectual disabilities: a systematic review. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 2018. 31(3): p. 325-342.
46. Baker-Ericzén MJ, Brookman-Frazee L, and Stahmer A, Stress levels and adaptability in parents of toddlers with and without autism spectrum disorders.

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]
[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

جدول۱: تظاهرات چشمی بیماران مبتلا به سندروم داون.

گروه اصلی بیماری	علامت اصلی	فراوانی (درصد)	منبع
عیوب انکساری	دوربینی	۸۰-۵۵	[۱۹ ،۱۷]
	نزدیک بینی	۵۹-۱۸	[۲۰ ،۱۷]
	آستیگماتیسم	۲۰-۳۰	[۲۱]
مشکلات تطابق	کاهش تطابق بیش از ۱,۰۰ D	۵۵	[۱۷]
نقایص پلک/ مژه	چاک پلکی اریب	۸۰	[۲۱]
	چین‌های اپیکانتیک	۶۰	[۲۱]
	اپی بلفارون	۲ تا ۵۴	[۲۱]
مشکلات قرنیه	قوزقرنیه	۱-۵	[۱۹]
ایرادات لنز	نازک بودن لنز	۰,۲۹ ± ۳,۲۷ میلی متر	[۱۷]
	کاهش قدرت لنز	17.70±2.36 D	[۱۷]
	آب مروارید مادرزادی یا اکتسابی	۱۵	[۲۴]
مشکلات شبکیه	افزایش عروق شبکیه که از حاشیه دیسک عبور می کنند	۳۸-۱۳	[۳۵ ،۲۱]
	هیپوپلازی ماکولا	۱	[۳۶ ،۲۱]
نقایص عصب بینایی	تورم سر عصب بینایی	۳	[۲۱]
	رنگ پریدگی دیسک بینایی	۵-۱	[۲۱]
	حساسیت کنتراست	کاهش	[۳۷]
لوچی	لوچی بطور کل	۴۷-۱۹	[۳۶ ،۲۱ ،۴]
	لوچی ازوتروپی	۹۰-۸۴	[۱۷]
	اگزوتروپی	۱۰-۸	[۱۷]
	تنبلی چشم	۱۷	[۱۷]
تغییرات قشر بینایی	سازمان یافتگی لایه های قشر بینایی	کمتر سازمان یافته	[۱۷]
	تیغه‌های دندریتی در قشر بینایی	تغییر یافته و کاهش تعداد	[۱۷]
بیماری لاکریمال	انسداد نازولاکریمال	۳۶-۱۷	[۴۰ ،۳۹]
	اپیفورا	۳۲-۱۵	[۲۱]
	فیستول داکریوکوتانئوس مادرزادی	۱	[۲۱]
چشم لرزه غیرارادی دائمی	چشم لرزه غیرارادی دائمی	۲۰-۱۰	[۲۱]
گلوکوم	گلوکوم	۷-۱	[۲۱]
تغییرات عنبیه	لکه های براش فیلد	۵۲	[۱۷]

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]

جدول ۲: متوسط هزینه‌های بیماران مبتلا به سندروم داون برحسب گروه‌های سنی (هزینه‌ها به تومان).

اجزای هزینه‌ای	گروه‌های سنی (سال)		
	۰-۶	۷-۱۸	>۱۹
هزینه‌های مستقیم			
خدمات تشخیصی	۲۵۶,۰۰۰	-	-
خدمات جراحی	۶۴۰,۰۰۰	-	-
خدمات بستری	۳۸۴,۰۰۰	-	-
خدمات سرپایی	۳۳۲,۸۰۰	۲۳۸,۰۸۰	۱۳۸,۰۸۶
خدمات توانبخشی	۱,۰۳۱,۶۸۰	۵۷۸,۵۴۰	۳۳۵,۵۵۳
رفت و آمد	۴۰۹,۶۰۰	۱۵۱,۷۰۳	۸۷,۹۸۸
اسکان و اقامت	۲۶۲,۱۴۴	۱۴۵,۶۴۰	۱۹۵,۱۵۸
تجهیزات کمکی و توانبخشی	۳۵۰,۰۰۰	۳۵۰,۰۰۰	۳۵۰,۰۰۰
آموزش‌های ویژه	۲,۱۰۶,۸۸۰	۶,۷۴۲,۰۱۶	-
هزینه‌های غیرمستقیم			
درآمد از دست رفته توسط خانواده	۴,۲۴۰,۱۶۸	۶,۰۹۰,۳۴۰	۶,۷۵۱,۵۲۴
درآمد از دست رفته توسط بیمار	-	-	۳۳۶,۵۱۵,۶۲۶

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-16]

[DOI: 10.61186/sjrm.7.1.29]