

1. UVOD

Downov sindrom (DS) najčešća je trisomija hromosoma spojiva s preživljavanjem. Down sindrom (DS), Segun-Downov sindrom ili trisomija 21 (T21) sinonimi su kojima se označava najpoznatiji malformacijski sindrom i najčešći uzrok mentalnog zaostajanja u ljudi . Udružen je s karakterističnim izgledom lica, oštećenjem kognitivnih sposobnosti, teškoćama učenja, niskim rastom i rjeđe, s drugim teškim oboljenjima uključujući leukemiju, imunodeficijenciju i epilepsiju. Down sindrom može biti identifikovan tokom trudnoće ili po rođenju. Posljedica je prisutnosti treće kopije hromozoma 21 ili njegovog dijela u nasljednoj masi čovjeka. Lejeune je već davne 1959. citogenetskom analizom godine otkrio povezanost između kliničke slike Downova sindroma i prekobrojnog hromosoma 21, no još se malo zna o uzrocima nerazdvajanja koji dovode do ovog poremećaja. John Langdon Haydon Down je 1866. godine opisao karakteristične znake ovoga sindroma po kojemu je i dobio ime. Poznate su tri citogenetske promjene koje uzrokuju Downov sindrom (DS) : **trisomija 21**, **hromosomska translokacija** i **mozaicizam**. Downov sindrom je poremećaj koji zahvata brojna tkiva. Premda je znanje o patogenezi DS još nedovoljno, značajan je napredak u spoznajama o medicinskim problemima koji su vezani za ovaj poremećaj. Potpuna i savremena informacija o zdravstvenim i razvojnim problemima u osoba sa DS nužna je kako bi se roditeljima pružila neophodna genetička informacija, planirala prenatalna dijagnostika i adekvatna zdravstvena zaštita..