

الإعلان عن التشخيص... التثليث الصبغي نموذجاً

Announcing the Diagnosis: Trisomy as a Model

Abdellatif Chibani & Moulay Thami Badidi

Ibno Tofail University, Kenitra, Morocco
danuwais2@gmail.com; usmanmg73@gmail.com

Article Info:

Submitted: Revised: Accepted: Published:

Sep 22, 2025 Oct 15, 2025 Oct 27, 2025 Nov 1, 2025

Abstract

This study explores the manner and method in which the diagnosis of Trisomy 21 is communicated to parents of newborns, and the extent to which this impacts the psychological responses of parents—particularly mothers. Through an objective content analysis of statements made by several mothers who received the diagnosis postnatally in an inappropriate manner, the study seeks to uncover psychological reactions that arise when such critical information is delivered abruptly, insensitively, and with little emotional consideration. The findings reveal that most mothers described the moment of diagnosis as painful and shocking, emphasizing the inadequacy of the delivery—characterized by coldness, randomness, and a lack of detailed explanation or psychological support. This led to a range of psychological reactions in response to the distressing experience, including denial, rejection, guilt, sadness, initial shock, and some psychosomatic symptoms.

Keywords: Trisomy 21; Diagnosis Disclosure; Psychological Responses

ملخص:تناول هذه الدراسة كيفية وطريقة الإعلان عن تشخيص التثلث الصبغي 21 لدى بعض المواليد، ومدى تأثير ذلك على الاستجابات النفسية للوالدين وخصوصا الأمهات، وذلك من خلال التحليل الموضوعي لمحتوى تصريحات عدد من الأمهات اللواتي تلقين خبر هذا التشخيص بعد الولادة بطريقه غير ملائمة. وهكذا تحاول هذه الدراسة الكشف عن بعض الاستجابات النفسية للأمهات والاباء عندما يتم الاعلان عن التشخيص بطريقه غير ملائمة مفاجئة ومقتضبة، والتي تفتقر الى الحس الانساني والعاطفي. وقد أظهرت هذه الدراسة بأن معظم الأمهات قد وصفن لحظة التشخيص بأنها مؤلمة وصادمة، مع التأكيد على الطريقة الغير ملائمة، والتي تتصف بالبرود والعشوائية، دون تقديم شروحات وافية او دعم نفسي. وقد أدى ذلك الى ظهور مجموعة من الاستجابات النفسية كرد فعل على هذه التجربة الصعبة كالإنكار، الرفض، الشعور بالذنب، الحزن، الصدمة الأولية وبعض التظاهرات النفسجسدية.

.الكلمات المفتاحية: التثلث الصبغي، الإعلان عن التشخيص، الاستجابات النفسية

مقدمة

إن أول حدث صعب قد يتعرض له أبوا الطفل الحامل للتثلث الصبغي 21 ، هـ بدون شك لحظة الإعلان عن التشخيص، اللحظة التي يتلقى فيها أحد الأبوين أو كلاهما من أحد المتدخلين الطبيين ممرض، مولدة او طبيب، بأن الطفل يحمل إعاقة ذهنية Handicap intellectuel، "إن هذه اللحظة بكل ما تحمله من انفعالات ومشاعر سيكون لها تأثير كبير على موقف وسلوك الآباء اتجاه الطفل وبالتالي على كيفية تعاملهم معه."

إن طريقة الإعلان عن التشخيص، والذي يتضمن إخبار الأبوين عن وضعية المولود الجديد، المختلفة والمرتبطة بالإعاقة الذهنية، هو الذي يؤسس للعلاقة المستقبلية لهذا الطفل بأبويه وكذا بمحيطه الأسري والمجتمعي؛ وهكذا فإن الطريقة التي يستقبل بها الابوين وجود إعاقة ذهنية لدى

طفلهم لها تأثير كبير على مستوى التعديل الوجداني في هذه الوضعية، وبالتالي فإن حالة التقبل سيكون له انعكاسات إيجابية بخصوص تربية الطفل.

التثلث الصبغي 21

التثلث الصبغي 21، المعروف بمتلازمة داون، هو اضطراب وراثي ناجم عن وجود نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الكروموسوم 21، الأمر الذي يؤدي إلى رفع عدد الكروموسومات في الخلية إلى سبعة وأربعين بدلاً من العدد الطبيعي وهو ستة وأربعون. هذا الخلل الجيني ينعكس على عدة مستويات في النمو الجسدي والنفسي، حيث يلاحظ عادة وجود إعاقة ذهنية بدرجات متفاوتة وتأخر في التطور الحركي واللغوي، بالإضافة إلى مجموعة من الملامح الشكلية المميزة التي تجعل من المتلازمة سهلة التعرف سريريًا. كما أن هذه الخصوصية الجينية ترتبط بارتفاع معدلات الإصابة بمشكلات صحية مرافقة تشمل العيوب القلبية الخلقية، واضطرابات الغدة الدرقية، وضعف الجهاز المناعي، إلى جانب قابلية أكبر للتعرض لمشكلات التهابية ومناعية. ومع ذلك، فقد ساهمت التطورات الطبية والبرامج التربوية والاجتماعية في تحسين نوعية حياة الأشخاص الذين يعيشون مع هذه المتلازمة بشكل ملحوظ خلال العقود الأخيرة. (de Graaf et al., 2017)

وعند النظر في الأنماط الصبغية المختلفة لمتلازمة داون نجد أن التثلث الصبغي الحر والمتجانس يمثل الشكل الأكثر شيوعًا، حيث توجد النسخة الزائدة من الكروموسوم 21 في جميع خلايا الجسم ويُقدر أن هذه الصورة تمثل حوالي خمسة وتسعين في المئة من الحالات. أما التثلث الفسيفسائي فيتجلى من خلال وجود خليط من الخلايا بعضها طبيعي وبعضها الآخر يحمل النسخة الإضافية، وهو نمط أقل شيوعًا بنسبة تقارب واحد إلى اثنين في المئة، وغالبًا ما تكون شدة الأعراض فيه مرتبطة بنسبة الخلايا غير الطبيعية. (Mai et al., 2019) وهناك أيضا التثلث

الصبغي الناتج عن النقل الصبغي، حيث يلتصق الكروموسوم 21 كليًا أو جزئيًا بكروموسوم آخر مثل الكروموسوم 14 أو غيره من الكروموسومات، وفي هذه الحالات قد يبقى العدد الكلي للكروموسومات ستة وأربعين لكن بوجود مادة وراثية إضافية من الكروموسوم 21، ويُقدر أن هذا النمط يمثل ما بين ثلاثة إلى أربعة في المئة من الحالات. (Bull, 2020)

وتجدر الإشارة إلى أن السمات السريرية لمتلازمة داون ترتبط ارتباطًا وثيقًا بهذه الأنماط الصبغية. فقد بينت دراسات عديدة أن العيوب القلبية الخلقية شائعة جدًا لدى هؤلاء الأطفال، حيث أظهرت دراسة أجريت في جنوب الهند على عينة من 418 طفلًا أن أكثر من ستين في المئة منهم كانوا يعانون من تشوهات قلبية، وكان أكثرها شيوعًا عيب الحاجز البطيني متبوعًا بعيوب الحاجز الأذيني البطيني. (George et al., 2013) كما أن اضطرابات الغدة الدرقية تُعتبر بدورها من المشكلات الصحية المتكررة في هذا السياق، إذ أظهرت أبحاث أجريت في باكستان أن حوالي اثنين وعشرين في المئة من الأطفال المصابين بمتلازمة داون يعانون من خلل في وظيفة الغدة الدرقية، وغالبًا ما يظهر ذلك في شكل قصور وظيفي. (Hashmi et al., 2017) ولا يقتصر الأمر على ذلك، إذ إن دراسات أخرى مثل البحث المنجز في ولاية كيرالا بالهند أظهرت أن نسب النقل الصبغي قد تكون أعلى من التقديرات العالمية حيث بلغت نحو تسعة في المئة من العينة المدروسة، في حين بلغت نسبة الحالات الفسيفسائية حوالي ثلاثة في المئة. (Anitha et al., 2022)

وبذلك فإن متلازمة داون تمثل نموذجًا واضحًا لتأثيرات الخلل الصبغي على مسار النمو البشري، وهي ليست مجرد حالة سريرية واحدة بل مجموعة من الصور الوراثية المختلفة التي تتقاطع جميعها في السمات المميزة والمعوقات الصحية المرتبطة. إن التشخيص المبكر وتحديد النمط

الصبغي بدقة يمثلان خطوة أساسية لفهم الحالة وتوجيه التدخلات الطبية والتربوية والاجتماعية بشكل أكثر فاعلية، مما يساهم في تحسين حياة الأفراد المصابين وأسرتهم على حد سواء.

الإعلان عن التشخيص

إعلان التشخيص يُعتبر لحظة بالغة الحساسية في الممارسة الطبية، إذ لا يقتصر على تقديم المعلومة الطبية المجردة بل يشمل أيضًا بُعدًا نفسيًا واجتماعيًا عميقًا. الطبيب أو الممرض أو القابلة يجد نفسه في موقف يتطلب توازنًا بين الصراحة والصدق من جهة، وبين الوعي بالواقع العاطفي على المريض أو أسرته من جهة أخرى. ومن هنا جاءت أهمية تطوير بروتوكولات محددة لإدارة هذه اللحظات، مثل بروتوكول SPIKES الذي وضعه Baile وزملاؤه (2000)، والذي يقدم ست خطوات عملية لتوصيل الأخبار الطبية الصعبة بطريقة أكثر إنسانية، بدءًا من تهيئة الجو المناسب وحتى التعامل مع الانفعالات العاطفية وصياغة استراتيجية مستقبلية.

في حالات التشخيص بالإعاقات أو الأمراض المزمنة مثل متلازمة داون، تزداد أهمية هذه اللحظة لما تثيره من مشاعر صدمة وارتباك لدى الوالدين. فقد أظهرت دراسات حديثة أن العديد من الآباء يتذكرون لحظة تلقي الخبر بتفاصيل دقيقة حتى بعد مرور سنوات طويلة، وأن أسلوب إيصال التشخيص يترك أثرًا عميقًا ودائمًا في تجربتهم (Meredith et al., 2025). وفي دراسة أخرى قارنت بين مجموعات من الآباء تلقوا التشخيص قبل الولادة أو بعدها، تبين أن التجربة تختلف جذريًا بحسب السياق والطريقة التي تم بها الإعلام، حيث شعر بعض الآباء بأنهم تركوا دون دعم كافٍ لفهم أبعاد الحالة (Clark et al., 2014).

البعد النفسي يظهر بشكل واضح في هذه المرحلة، إذ تشير بحوث ميدانية إلى ارتفاع معدلات القلق والاكتئاب بعد التشخيص، لا سيما لدى الأمهات، كما أن الحاجة إلى معلومات إضافية تكون ملحة

جدًا. دراسة أجريت في المملكة المتحدة بينت أن غياب المعلومات الاجتماعية والعاطفية حول متلازمة داون عند التشخيص كان مرتبطًا بتجارب سلبية أكثر، مما يعكس قصورًا في تلبية احتياجات الأسر على المستوى النفسي والمعرفي. (Meredith et al., 2025)

أما على الصعيد الاجتماعي، فإن طريقة الإعلان قد تؤثر في دينامية العلاقات الأسرية والمجتمعية. فقد أشارت بحوث إلى أن بعض الأسر تواجه ضغوطًا مالية أو توترات زوجية بعد تلقي الخبر، في حين عبّر آباء آخرون عن شعور بالرضا حينما كان التشخيص مرفوقًا بدعم عاطفي مناسب ومعلومات عملية واضحة (Rasendrakumar et al., 2021) ؛ (Artal et al., 2022) وفي السياق الفرنسي، شددت دراسات على أن موافقة الأمهات في فحوصات ما قبل الولادة للثلث الصبغي 21 ترتبط بشكل وثيق بجودة المعلومات المقدمة لهن وبكيفية إيصالها. (Favre et al., 2007)

يتضح من ذلك أن الإعلان عن التشخيص ليس مجرد لحظة إخبارية بل هو حدث عاطفي واجتماعي يترك بصمته على الأسرة لسنوات طويلة. ولذلك فإن تكوين مهنيي الصحة على مهارات التواصل، وتزويدهم بأدوات عملية مثل بروتوكول SPIKES ، بالإضافة إلى تعزيز الدعم النفسي والاجتماعي الموجه للأسر، يمثل خطوات أساسية لضمان أن تكون هذه التجربة أقل إيلاّمًا وأكثر إنسانية.

الإشكالية

يعد الإعلان عن التشخيص عند ولادة طفل حامل للثلث الصبغي 21 لحظة مؤثرة على الوالدين والمحيط العائلي بصفة عامة، يتداخل فيها البعد الطبي مع البعد النفسي والاجتماعي، حيث تشكل هذه اللحظة نقطة بداية في مسار طويل يخص الطفل وعائلته في آن واحد. فالإعلان عن التشخيص ليس مجرد نقل لمعلومة بيولوجية أو طبية، بل هو فعل تواصلي قد يحدد طريقة تمثيل

وإدراك الوالدين للإعاقة منذ البداية وكذا مدى تأثرهم على المستوى النفسي والاجتماعي عند تلقيهم للخبر. في هذا السياق يلعب مهنيو الصحة (الطبيب، الممرض، المولدة) دورا أساسيا في عملية نقل المعلومة إلى الآباء، غير أن هذه المهمة قد تواجه إكراهات متعددة، منها كيفية اختيار التوقيت المناسب، وطبيعة الكلمات المستعملة، ومدى جاهزية الأبوين لتلقي الخبر. كما أن الاختلاف في طرق الإعلان عن التشخيص قد يؤثر بشكل أو بآخر على الوالدين، خاصة عندما يتعلق الأمر بالتثلث الصبغي 21، باعتباره الإعاقة الجينية الأكثر انتشارا، حيث يتلقى الوالدان خبرا لم يكن في الحسبان. فالأمر هنا لا يتعلق فقط بكيفية نقل المعلومة الطبية، بل بكيفية استقبالها من قبل الوالدين وما تخلفه من آثار نفسية واجتماعية تختلف من شخص إلى آخر حسب عدة اعتبارات. من هنا نطرح السؤال الإشكالي الآتي: ما هي التأثيرات النفسية الاجتماعية المحتملة لدى الأبوين بعد اعلان تشخيص التثلث الصبغي لدى الطفل؟

منهجية الدراسة

في هذه الدراسة الاستكشافية، تم الاعتماد على منهج التحليل الموضوعي للمحتوى باعتباره مقاربة نوعية ستسمح باستكشاف تجارب الآباء تجاه الإعلان عن التشخيص. تم جمع المعطيات من خلال مقابلات نصف موجهة مع مجموعة من الآباء الذين تلقوا خبر تشخيص التثلث الصبغي 21 لدى أطفالهم، حيث بلغ عدد المستجوبين 40 شخصا (27 من الأمهات و13 من الآباء). وبعد جمع المعطيات وتفريغها نصيا، خضعت النصوص لعملية تحليل دقيق قصد تحديد المواضيع الأساسية المستخلصة من المقابلات مع العينة المدروسة. وقد أتاح هذا المنهج إبراز المواضيع المتكررة والاختلافات الفردية في تجارب تلقي خبر الإعلان عن التشخيص.

النتائج:

بعد إجراء المقابلات مع الآباء، تم تحليل النصوص بالاعتماد على منهج التحليل الموضوعي للمحتوى، وقد تم الحصول على أربعة مواضيع أساسية وهي الإنكار، الصدمة النفسية الأولية، الحزن والتمنّيات النفسجسدية ثم الشعور بالذنب.

الإنكار

يعد الإنكار من بين الاستجابات النفسية الشائعة بعد الاعلان عن التشخيص بطريقه غير ملائمة ونستحضر هنا تجربته احدى الامهات حيث ظنت انهم سوف يقتلون مولودها، وأجهشت بالبكاء وهي لاتزال في غرفة العمليات، والسبب ان الطبيبة التي اخبرتها عن حالة مولودها الجديد، قالت لها: "لقد انجبت طفلا 'مشوها' ثم انصرفت لتترك تلك الأم في ضياع وحيرة من أمرها، فقد ذهب فكرها حسب قولها وبثقافتها المحدودة، الى ان التشوه يعني أن طفلها مثير للاشمئزاز، والخوف لتدرك فيما بعد أن مفهوم التشوه لا يتماشى مع تأويلها وأن مولودها مختلف بعض الشيء في الملامح عن الآخرين، وقد اضافت "لقد أحسست في بعض اللحظات بأنه غير حامل للتثلث الصبغي، وقلت لزوجي إن ابنا لا يعاني من أي شيء. وأستحضر في هذا السياق أيضا تجربة أحد الآباء والذي يعكس الانكار المبني على الأمل حيث قال وبيقين تام " ان ابنتي ستمثل الاستثناء".

تعكس هذه التجربة الاستعمال الغير ملائم للمصطلحات لحظه الاعلان عن التشخيص، والتي تُعدّ حسب Cunningham (1985, 1994) لحظة حاسمة، تضع الأبوين أمام صدمة معرفية ووجدانية. إن استعمال مصطلحات مثل "مشوّه" يُفجّر لدى الأم مجموعة من الممثلات السلبية التي ترتبط في بمفاهيم الرفض وعدم الأمان، وهو ما يفعل آليات دفاعية بدائية مثل الإنكار le déni في محاولة لحماية الأنا من وقع الصدمة.

يظهر أن هذه الاستجابات النفسية ليست نابعة من واقع التشخيص بحد ذاته بقدر ما ترتبط بطريقة صياغة الخبر. فالتسمية الطبية إذا كانت موسومة بالوصم، قد تؤدي إلى تشويه الصورة الذهنية للطفل لدى الأم، مما يؤثر سلباً على تمثيلها الذهني له، هذا التأثير الذي قد يطال أيضاً جودة العلاقة بينهما وكذا بناء الرابط العاطفي والتفاعل الأولي بين الأم والطفل.

الصدمة النفسية الأولية

عند تلقي خبر تشخيص غير متوقع، كتشخيص الطفل الحامل التثلث الصبغي 21، وبطريقه غير ملائمة، قد يدخل أحد الابوين أو كلاهما في مرحلة تُعرف بالصدمة النفسية الأولية، وهي استجابة آنية وحادة، تتميز بحالة من الذهول والارتباك، قد يصل إلى ما يُشبه الانفصال عن الواقع. هذه المرحلة الأولى تمثل بداية التعامل النفسي مع الصدمة، وغالباً ما تمهد لظهور آليات دفاعية مثل الإنكار قبل الانتقال التدريجي نحو التقبل والتكيف. وندرج في هذا الصدد تصريح إحدى الأمهات حيث قالت "لقد أخبرتني الممرضة في اليوم الثاني قائلة إن طفلك معاق ذهنياً، ولم تضيف على ذلك شيئاً فأحسست اذاك بألم نفسي كبير لم اعرف كيف احده، بعدها أحسست وكأنني لوحدي في مكان آخر"

يبرز هذا التصريح الإعلان المباغت وغير المهيأ للتشخيص *l'annonce brutale du diagnostic*، حيث تم إخبار الأم بإعاقة طفلها بعبارة مقتضبة دون تمهيد أو شرح "طفلك معاق" إن هذا الشكل من الإعلان، المجرد من البعد الإنساني، يؤدي في الغالب إلى تمظهر ما يُعرف بالصدمة النفسية الأولية *Choc psychique initial* (Crocq, L. (1998)، وهي استجابة حادة لحدث غير متوقع وبعيد عن كل التمثيلات السابقة لدى الوالدين عن المولود.

كما يشير إحساس الأم بألم نفسي كبير لم تعرف كيف تحدده إلى حالة من والانفصال النفسي المؤقت dissociation، والتي تبقى من أبرز الاستجابات الأولية تجاه الصدمات النفسية، حيث يصعب على الذات في البداية تنظيم الانفعالات أو تسميتها (Drotar, 1992).

وفي نفس السياق فقد صرحت إحدى الأمهات قائلة: «عندما أخبرني الطبيبة المولدة، في اليوم الموالي، وهي تضع كمامة على وجهها بكلمات مسترسلة وجافه، لم يبقى في ذهني الا كلمه واحده تتردد وهي التثالث الصبغي، اما ما أ ردفته من كلام لم أستمع له لأنني كنت قد توقفت عن التفكير" يعكس هذا التصريح تجربة هذه الأم التي تصف بأنها توقفت عن التفكير واستحوذت كلمة "التثالث الصبغي" على كامل انتباهها، وهي استجابة نفسية شائعة عند تلقي خبر صادم ومفاجئ حيث تشير الدراسات النفسية أن هذا النوع من الاستجابات يعكس مرحلة الصدمة والانفصال النفسي المؤقت، حيث يبقى الفرد في حالة من الذهول مع عجزه على استيعاب التفاصيل الإضافية. (Drotar, 1992; Olsson & Hwang, 2001).

الحزن والتمظهرات النفسجسدية

قد صرحت إحدى الأمهات في هذا الصدد قائلة: "لقد أخبر الطبيب زوجي في اليوم الذي انجبت فيه طفلي، ولكنه لم يستطع أن يخبرني، وبعد 15 يوما جاءت أمه لتخبرني بذلك، فقالت لي وبطريقه فضة، لقد انجبت طفلا منغوليا ليس كأطفالنا، فحزنت كثيرا حتى انقطع الحليب مني" يعكس تصريح هذه الأم تجربة الإعلان عن التشخيص وآثاره النفسية العميقة عليها، حيث تلقتة من أم زوجها وبطريقه غير ملائمة وبدون دعم نفسي، لأن هذا الأخير عجز عن إخبارها، مما أدى إلى شعور الأم بالحزن الشديد، والذي تمظهر جسدياً من خلال انقطاع الحليب، وهو تعبير نفسجسدي psychosomatique ناتج عن حالة القلق والحزن الشديدين،

الشعور بالذنب

يعد الشعور بالذنب أحد الاستجابات النفسية للوالدين التي تعقب الاعلان عن التشخيص، وخصوصا إذا لم يتم في ظروف. وبطريقة ملائمة، وهكذا فقد تضمنت تصريحات مجموعة من الأمهات لهذا الشعور بالذنب حيث قالت إحدهما: "حينما أخبرتني الممرضة أن ابني حامل للتثلث الصبغي، بسرعة ودون أي تفسير، أحسست انني السبب، وبدأت أبحث عن الأخطاء التي ارتكبتها اثناء الحمل".

يتضح من هذا التصريح أنه عندما يتم إخبار الوالدين، وخصوصا الأم، بأن طفلها يعاني من التثلث الصبغي، فإن الصدمة الأولية قد تدفعهما إلى البحث عن تفسير وكذا البحث عن الأخطاء التي تكون قد ارتكبتها الأم اثناء الحمل وأثرت سلبا على تكوين الجنين وسببت التثلث الصبغي، وغالبًا ما يتخذ هذا التفسير شكل اللوم الذاتي L'auto-culpalisation .

وقد ذكرت بعض الدراسات أن الشعور بالذنب قد يرتبط في بعض الحالات بالإعلان عن التشخيص، خصوصًا لدى الأمهات، إذ يرتبط بالقلق والاكتئاب ويؤثر على جودة التفاعل مع الطفل (Olsson & Hwang, 2001) كما أشار (Drotar 1992) ، وتبقى طريقة الإعلان نفسها من حيث التوقيت، الأسلوب، ودرجة الدعم المقدم محددة لحدة هذا الشعور، وبالتالي تؤثر ايجابا على مسار التكيف النفسي مع هذا الحدث الصعب وكذا على تقبل الخبر.

خلاصة

من خلال ما سبق يتضح لنا جليا ومن خلال تصريحات الأمهات الاثار النفسية التي يمكن ان يخلفها لديهم الاعلان عن تشخيص التثلث الصبغي 21 لدى مواليدهم، بطريقه غير ملائمة، والتي

نذكر منها الإنكار، الرفض، الشعور بالذنب، الحزن، الصدمة الأولية وبعض التظاهرات النفسجسدية.

ومما تجدر الإشارة إليه هو أن استجابات الوالدين تجاه الإعلان عن التشخيص، مهما كانت طرقه وظروفه، تبقى ليست متشابهة ونمطية، إذ تختلف تبعاً للعوامل الشخصية، الاجتماعية والثقافية للفرد، ففي الوقت الذي يعيش فيه بعض الوالدين صدمة نفسية وشعوراً بالذنب والرفض والإنكار، يتمكن آخرون من تقبل الخبر من الوهلة الأولى أو بعد فترة قصيرة، من خلال تبني مواقف أكثر واقعية ومرونة. هذا القبول قد يرتبط بامتلاك الابوين لمعلومات مسبقة حول طبيعة التثلث الصبغي، أو بوجود دعم طبي، أسري اجتماعي فعال

أو بقدرتهم على النظر إلى الوضعية باعتبارها تحدياً يمكن التعايش معه وليس مأساة بل يذهبون إلى أبعد من ذلك ويعتبرون الطفل الحامل للتثلث الصبغي هدية من الله سبحانه وتعالى وكله "بركة وخير"، حتى أن كثيراً منهم يختار لابنه اسماً له علاقة بذلك، نذكر منها، هبه الله، نعمة، عطاء، جود، نور، بسمه، جواد وغيرهم كثير.

وتشير بعض الدراسات إلى أن بعض الأسر تتجاوز سريعاً مرحلة الصدمة لتدخل في مسار تكيف إيجابي يتسم بالبحث عن حلول ومصادر دعم وتطوير استراتيجيات للتعامل مع احتياجات الطفل (Hastings & Taunt, 2002). هذا التباين في ردود الفعل يؤكد أن الإعلان عن التشخيص لا يفضي بالضرورة إلى آثار نفسية سلبية، بل يمكن أن يكون نقطة انطلاق لمسار جديد من الوعي والتقبل والتكيف الأسري.

المراجع

- Anitha, A., Dinesh, R., Preethi, S., et al. (2022). Cytogenetic patterns, congenital heart disease, and thyroid dysfunction in children with Down syndrome: A study from Kerala, India. *Indian Journal of Human Genetics*, 28(1), 33–39.
- Artal, J. M., et al. (2022). Parents of children with Down syndrome reflect on their postnatal support experience. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 188(7), 1942–1951.
- Baile, W. F., Buckman, R., Lenzi, R., Glober, G., Beale, E. A., & Kudelka, A. P. (2000). SPIKES—A six-step protocol for delivering bad news: Application to the patient with cancer. *The Oncologist*, 5(4), 302–311. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.5-4-302>
- Bull, M. J. (2020). Down syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 382, 2344–2352. <https://doi.org/10.1056/NEJMr1706537>
- Clark, K. A., Ivers, J., & Saylor, J. (2014). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: A comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Journal of Genetic Counseling*, 23(1), 98–106.
- de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2017). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 173(10), 2719–2730. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38402>
- Favre, R., Kohler, M., Senn, A., et al. (2007). How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome: Evaluation in France. *Prenatal Diagnosis*, 27(6), 545–550. <https://doi.org/10.1002/pd.1741>
- Garel, M., Gosme-Séguret, S., Kaminski, M., & Cuttini, M. (2007). Disclosure of Down syndrome: A French survey of mothers' experiences. *Prenatal Diagnosis*, 27(9), 851–856. <https://doi.org/10.1002/pd.1782>
- George, P., Thomas, M., Nair, M. K., et al. (2013). Cardiac spectrum, cytogenetic analysis and thyroid profile of 418 children with Down syndrome from South India. *Indian Journal of Pediatrics*, 80(5), 405–410. <https://doi.org/10.1007/s12098-012-0908-1>
- Hashmi, A., Saleem, T., Azeemuddin, M., et al. (2017). Congenital heart disease and thyroid dysfunction in Down syndrome children in Lahore, Pakistan. *Turkish Journal of Pediatrics*, 59(2), 144–150.
- Mai, C. T., Isenburg, J. L., Canfield, M. A., et al. (2019). National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. *Birth Defects Research*, 111(18), 1420–1435. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1589>
- Meredith, S., Kleinert, H. L., Li, J., Weiss, S., & Drummond, J. (2025). Lack of provision of social and emotional information about Down syndrome associated with negative prenatal diagnosis experiences. *Journal of Community Genetics*, 16(3), 243–254. <https://doi.org/10.1007/s12687-025-00662-1>
- Rasendrakumar, A., et al. (2021). Parents' experience of receiving their child's diagnosis of Down syndrome. *Kerala Journal of Paediatrics*, 28(2), 77–83.