

Većina ljudi sa Down-ovim sindromom ima ovaj tip.

Individue sa regularnom trizomijom 21 imaju dodatni hromozom 21 u svakoj ćeliji svoga tela. Tako oni imaju 47 hromozoma u svakoj ćeliji umesto uobičajenih 46.

Kako se pojavljuje regularna trizomija 21?

Regularna trizomija 21 se javlja kod neuobičajene deobe ćelija kojom se proizvodi ili jajna ćelija ili spermatozoid sa 24 umesto 23 hromozoma. Kada se ovakve jajne ćelije ili spermatozoid spoje sa normalnim, prva ćelija bebe u razvoju ima 47 hromozoma umesto 46, i tada će sve ćelije bebe imati 47 hromozoma. Niko ne zna zbog čega se ovo dešava.

Ne postoji način predviđanja da li je osoba sklona ka stvaranju jajne ćelije ili spermatozoida sa 24 hromozoma.

Dodatni hromozomi mogu nastati od nejednake deobe hromozoma (znana non-disjunkcija) bilo pri prvoj ili pri drugoj miotičkoj deobi, kod oba roditelja.

Odakle potiče dodatni hromozom?

Dodatni hromozom potiče bilo od oca ili od majke. Za osobu sa Down.-ovim sindromom sve jedno je koji od roditelja je nosilac dodatni hromozoma.

Zbog čega se pojavljuje regularna trizomija 21?

Uprkos mnogim istraživanjima ovo pitanje ostaje bez odgovora. Ne postoje dokazi da i jedna nacionalnost, etnička grupa, dijeta, lekovi, bolesti ili odgoj imaju uticaja da roditelji imaju ili nemaju dete sa Down-ovim sindromom. Ništa što žena radi tokom trudnoće neće imati uticaja na to da li će beba imati ili ne Down-ov sindrom. Nije poznato ništa što bi sprečilo roditelja da prenese dodatni hromozom. Nema ničeg drugačijeg u samoj vezi roditelja čije dete ima Down-ov sindrom.

Životna dob roditelja

Svaki par može dobiti dete sa Down-ovim sindromom, ali je poznato da starije žene imaju veće šanse da rode dete sa ovim uslovom nego mlađe.

Postoje oprečna mišljenja u vezi očeve starosti. Većina istraživanja ne ukazuju na to da očeve godine starosti imaju uticaja na verovatnoću javljanja Down-ovog sindroma kod novorođenčadi.

U sadašnje vreme jedno dete sa Down-ovim sindromom se rađa na svakih 1000 novorođenčadi. Veći deo beba sa Down-ovim sindromom se izgubi nego što se rodi, jer je verovatnoća da dete ne bude doneseno je veća ukoliko fetus ima Down-ov sindrom.

Nije poznat razlog zbog kog starije žene češće rađaju decu sa Down-ovim sindromom. Postoje dve glavne teorije:

- Jedna sugerise da sve žene imaju neke jajne ćelije sa dodatni hromozomima, i da će takve ćelije biti iskorišćene poslednje pred kraj reproduktivnog perioda.
- Druga teorija predlaže da je trizomična koncepcija ista u svim dobima života, ali da se više trudnoća nastavlja u starijoj dobi, nego da biva prekinuto.

Pretpostavlja se da telo prepoznaje zakasnelu trudnoću, verovatno poslednju ili jedinu te se više trudi da osigura održavanje trudnoće.

Kolika je verovatnoća da se dobije i naredno dete sa istim uslovom?

Roditeljima sa jednom bebom sa regularnom trizomijom 21 obično se govori da je verovatnoća da se i naredno dete rodi sa Down-ovim sindromom 1:100. Vrlo malo porodica je poznato koje

imaju više od jednog deteta sa Down-ovim sindromom.

Postoje razlike u mišljenjima kako ova visoka cifra treba da se tumači za žene koje već maju jedno dete sa Down-ovim sindromom. Neki misle da verovatnoća od 1:100 treba da se doda verovatnoći prema ženinim godinama i tako da za ženu od 43 godine, naprimer verovatnoća da ona rodi bolesno dete je 1:49 (približno 2%) dodato na verovatnoću 1:100 (približno 1%) daje ukupnu verovatnoću 1:33 (približno 3%). Prema ovome kada je verovatnoća usled životnog doba iznad 1:100, ovo samo za sebe daje realniju procenu. Prema tome je verovatnoća rađanja zdravog deteta kod žene od 43 godine 1:49.