



دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

(گروه آموزشی گفتاردرمانی)

پایان نامه کارشناسی ارشد

رشته گفتاردرمانی

عنوان

ساخت برنامه درمانی آموزش کل خوانی و بررسی تاثیر آن بر واژگان بیانی کودکان  
مبتلا به سندرم داون ۲-۳ ساله عقلی

نگارنده

فریده دهقانی

استاد راهنما

دکتر فریبا یادگاری

استاد مشاور

مهدی دهقان

استاد مشاور آمار

دکتر عنایت ا... بخشی

اسفند ۱۳۹۱

شماره ثبت: ۶۰۰-۲۱۴

تقدیم

**به تو مادر**

تو که دریای بی کران فداکاری و عشقی

که وجودم برایت همه رنج بود و وجودت برایم همه مهر

و

**به تو پدر**

به تو که نمی دانم از بزرگی ات بگویم یا مردانگی، سخاوت، سکوت، مهربانی و .....

و با تقدیر و تشکر شایسته از اساتید فرهیخته و فرزانه سرکارخانم دکتر فریبا یادگاری، جناب آقای مهدی دهقان و آقای دکتر عنایت ا... بخشی که با نکته های دلاویز و گفته های بلند همواره راهنما و راه‌گشای نگارنده در اتمام واکمال پایان نامه بوده اند.

## چکیده

**عنوان:** ساخت برنامه درمانی آموزش کل خوانی و بررسی تاثیر آن بر واژگان بیانی کودکان مبتلا به سندرم

داون ۲-۳ ساله عقلی

**هدف:** خواندن یک مهارت زبانی برپایه مسیر بینایی است که اخیرا به عنوان یک تسهیل کننده زبان بیانی در کودکان دارای سندرم داون شناخته شده است. هدف از این مطالعه ساخت برنامه درمانی آموزش کل-خوانی و بررسی تاثیر آن بر واژگان بیانی کودکان دارای سندرم داون می باشد.

**روش بررسی:** در این مطالعه برنامه درمانی آموزش کل خوانی تدوین شده و میزان تاثیر آن بر کودکان دارای سندرم داون در یک مطالعه تک آزمودنی با مدل سری‌های زمانی بررسی شده است. این برنامه از پنج مرحله مرور و تمرین، تطابق، انتخاب، خواندن کلمه با صدای بلند، نامیدن تصویر ساخته شده است. محرک‌های مورد استفاده از واژگان درکی خود کودک انتخاب شده‌اند. سه کودک دارای سندرم داون در این مطالعه شرکت کرده‌اند و هر شرکت کننده ۲۰ جلسه درمانی داشته است. در این مطالعه به منظور آنالیز داده‌ها از آزمون C statistic و تحلیل سطح، گرایش و شیب استفاده شده است.

**یافته‌ها:** توانایی نامیدن کلمات تحت درمان در هر سه کودک افزایش یافته است و این افزایش به لحاظ آماری معنادار بوده است و همچنین کودکان قادر به حفظ کلمات درمانی بعد از اتمام جلسات درمانی بودند. ( $Z=2/46 > 1/64$  برای کودک اول  $Z=1/75 > 1/64$  برای کودک دوم  $Z=2/37 > 1/64$  برای کودک سوم) توانایی نامیدن کلمات کنترل در این کودکان پیشرفت ناچیزی را نشان داد که این پیشرفت به لحاظ آماری معنادار نبود.

**نتیجه گیری:** برنامه درمانی آموزش کل خوانی در بهبود واژگان بیانی کودکان دارای سندرم داون موثر است.

**واژگان کلیدی:** کل خوانی، سندرم داون، واژگان بیانی

## فهرست مطالب

### فصل اول: کلیات تحقیق

- ۱-۱ مقدمه
- ۲-۱ بیان مسئله
- ۳-۱ ضرورت مسئله
- ۴-۱ اهداف پژوهش
  - ۱-۴-۱ اهداف کلی
  - ۲-۴-۱ اهداف اختصاصی
  - ۳-۴-۱ اهداف کاربردی
  - ۴-۴-۱ سوالات پژوهش
- ۵-۱ تعریف واژه‌ها و مفاهیم
  - ۱-۵-۱ برنامه درمانی آموزش کل خوانی
  - ۲-۵-۱ کل خوانی ( لگو گرافی )
  - ۳-۵-۱ واژگان بیانی
  - ۴-۵-۱ واژگان درکی
  - ۵-۵-۱ تطابق
  - ۶-۵-۱ خواندن کلمه با صدای بلند
  - ۷-۵-۱ نامیدن تصویر
  - ۸-۵-۱ نشانگان یا سندرم داون
  - ۹-۵-۱ بهره هوشی
  - ۱۰-۵-۱ سن عقلی

فصل دوم: پیشینه تحقیق

۲-۱ مقدمه

۲-۲ سندرم داون: ویژگی‌ها و علایم

۱-۲-۲ ماهیت ژنتیک سندرم داون

۲-۲-۲ رشد مغز در سندرم داون

۱-۲-۲-۲ کارکردهای هیپوکامپ در کودکان سندرم داون

۳-۲-۲ سطح بهره هوشی افراد سندرم داون

۴-۲-۲ عملکرد شناختی در کودکان سندرم داون

۵-۲-۲ گفتار- زبان و ارتباط در کودکان سندرم داون

۳-۲ تاریخچه‌ی گفتاردرمانی با کودکان سندرم داون

۴-۲ مهارت‌های بینایی- فضایی به عنوان فنوتیپ برتر سندرم داون

۵-۲ کاربردهای درمانی حاصل از درمانهای متمرکز بر توانمندی‌ها

۱-۲-۵ روش آموزش خواندن

۶-۲ مرور تحقیقات

فصل سوم: روش شناسی تحقیق

۱-۳ مقدمه

۲-۳ نوع مطالعه

۳-۳ جامعه، نمونه آماری و روش نمونه‌گیری

۴-۳ معیارهای ورود و خروج

۱-۴-۳ معیارهای ورود

۲-۴-۳ معیارهای خروج

۵-۳ روش و ابزار جمع آوری داده‌ها

۱-۵-۳ روش جمع آوری داده‌ها

۲-۵-۳ ابزار جمع آوری داده‌ها

۶-۳ متغیرها

۷-۳ روش اجرا

۱-۷-۳ تدوین برنامه درمانی

مراحل برنامه درمانی

زیر مراحل برنامه درمانی

محرك‌های مورد استفاده در برنامه درمانی

۲-۷-۳ راهنمای اجرای برنامه درمانی

۴-۷-۳ اجرای برنامه درمانی در کودکان دارای سندرم داون

۸-۳ روش تجزیه و تحلیل داده‌ها

۹-۳ ملاحظات اخلاقی

فصل چهارم: توصیف و تحلیل داده‌ها

۱-۴ مقدمه

۲-۴ ساخت برنامه درمانی آموزش کل خوانی

۳-۴ معرفی بیماران

۱-۳-۴ بررسی تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی برنامیدن کلمات آموزشی و کنترل

بررسی تاثیر روش کل خوانی برنامیدن کلمات آموزشی و کنترل در ف.ق

بررسی تاثیر روش کل خوانی بر نامیدن کلمات آموزشی و کنترل در ن.ع

بررسی تاثیر روش کل خوانی برنامیدن کلمات آموزشی و کنترل در ز.آ

فصل پنجم: بحث و نتیجه گیری

۱-۵ مقدمه

۲-۵ پاسخ به پرسش‌های پژوهش

۱-۲-۵ ساخت برنامه درمانی آموزش کل خوانی

۲-۲-۵ بررسی تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی بر واژگان هدف درمان

۳-۳-۵ بررسی تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی بر ابقا واژگان

۴-۳-۵ بررسی تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی بر واژگان کنترل

۳-۵ بحث

۴-۵ نتیجه گیری

۵-۵ محدودیت های پژوهش

۶-۵ پیشنهادات

فهرست منابع

پیوست‌ها



فصل اول

# کلیات تحقیق

## ۱-۱ مقدمه

طرح‌های درمانی مدون و مکتوب نه تنها برای مراجع، تیم توانبخشی و آسیب شناس گفتار و زبان مفید است بلکه به طور کلی به حرفه آسیب شناسی گفتار و زبان کمک می‌کند. مراجع و آسیب شناس گفتار و زبان از طرح‌های درمانی مدون سود می‌برند زیرا طرح‌های درمانی واضح و روشن باعث می‌شوند تا درمانگران دیدگاه بهتری نسبت به درمان داشته باشند و نهایتاً بتوانند در کمترین زمان ممکن بهترین نتیجه را بگیرند (۱).

تاکنون تعاریف زیادی از زبان ارائه شده است از جمله این که زبان یک نظام قراردادی منظم از آواها یا نشانه‌های کلامی یا نوشتاری بوده که توسط انسان‌ها برای نمایش و فهم ارتباطات، ایده‌ها، تجربیات و احساسات به کار برده می‌شود. مطالعات زیادی اهمیت زبان را در یادگیری مفاهیم و ایده‌ها به عنوان ابزار تفکر مورد تایید قرار داده‌اند. هر کودکی که در یادگیری زبان برای برقراری ارتباط با مشکل مواجه شود، در کسب آگاهی درباره‌ی جهان دچار مشکلات اساسی خواهد شد (۲).

افراد دارای سندرم داون کودکانی هستند که در کسب مهارت‌های زبانی دچار مشکلات اساسی می‌باشند. مهارت‌های زبانی در این افراد به طور چشمگیری نسبت به تحول شناختی آنها که به وسیله‌ی تست‌های هوش و یا مقیاس‌های توانایی غیر کلامی تخمین زده می‌شود، آسیب دیده‌تر است (۳).

یکی از ویژگی‌های عملکرد شناختی کودکان و بزرگسالان دارای سندرم داون ضعف حافظه کوتاه مدت شنیداری در آنها می‌باشد. پردازش اطلاعات کلامی در حافظه کوتاه مدت شنیداری یا حافظه شنیداری مرکز طیف وسیعی از عملکردهای شناختی و زبانی می‌باشد. محققان بر اهمیت و نقش حافظه واجی در درک زبانی و فراگیری واژگان تاکید دارند. همچنین بیان شده است که نقص حافظه واجی توجیه کننده‌ی نقص صرف و نحو در این کودکان می‌باشد (۴). مطالعات نشان داده است که ادراک و حافظه بینایی در کودکان دارای سندرم داون قوی‌تر از پردازش و حافظه شنیداری در این کودکان می‌باشد.

شواهد حاکی از آن است که روندهای آموزشی که از نقاط قوت پردازش‌های بینایی برای فائق آمدن به مشکلات یادگیری زبان استفاده می‌کنند کارآمدتر از روش‌هایی است که با تکیه بر مسیر شنیداری صورت می‌گیرد (۳). روش خواندن یکی از این روش‌هاست. شواهد نشان دهنده‌ی کارآمدی این روش در تحول مهارت‌های زبانی و حافظه در کودکان دارای سندرم داون می‌باشد.

بنابراین طراحی یک برنامه مدون آموزش خواندن و اجرای آن روی یک گروه از کودکان دارای سندرم داون می‌تواند برای آسیب شناسان گفتار و زبان مفید باشد.

## ۱-۲ بیان مسئله

پروفایل شناختی افراد دارای سندرم داون متفاوت از افراد طبیعی است به طوری که زبان درکی قوی‌تر از زبان بیانی است و توانایی خواندن از نقاط قوت این کودکان می‌باشد (۵).

مطالعات نشان داده است که وقتی فعالیت‌ها به صورت بینایی در مقایسه با شنیداری ارائه می‌شود کودکان دارای سندرم داون عملکرد بهتری نشان می‌دهند. این یافته‌ی کلی حاکی از این است که آسیب در پردازش شنیداری که در نتیجه‌ی افت شنوایی، تمایز شنوایی ضعیف و حافظه کوتاه مدت شنیداری محدود می‌باشد و آسیب به مکانیسم‌های پیچیده تولید گفتار، عملکرد کودکان دارای سندرم داون را محدود می‌کند و این ضعف، پردازش جمله و یادگیری واژگان و نحو را از طریق شنیدن برای این کودکان مشکل می‌سازد (۶).

روشی که در سال‌های اخیر برای بهبود مهارت‌های زبانی مورد استفاده قرار می‌گیرد روش خواندن است. در این روش از توانمندی‌های کودک برای بهبود مهارت‌های زبانی استفاده می‌شود و تکیه بر مسیر آسیب دیده کمتر است. برای کودکان دارای سندرم داون بازنمایی بینایی زبان راهی برای غلبه بر مشکلات پردازش و حافظه شنیداری می‌باشد (۶). مطالعات نشان داده است که با استفاده از این روش می‌توان لغات جدید، نحو و حتی تلفظ دقیق کلمات را بهتر و سریع‌تر آموزش داد (۷). از میان دو روش آموزش خواندن (کل خوانی -

آوایی) روشی که برای بهبود مهارت‌های زبانی در کودکان دارای سندرم داون اتخاذ شده است کل خوانی می‌باشد، چرا که آموزش آوایی نیاز به آگاهی واجی دارد که این کودکان در ابتدا این توانمندی را ندارند.

برای آسیب شناسان گفتار و زبان در خصوص جزئیات این روش درمانی، راهنمایی وجود ندارد. تا آن جا که محقق بررسی نموده است در کشور ما و در زبان ما تحقیقی توسط دهقان (۱۳۸۶) صورت گرفته است که در آن به مقایسه‌ی روش خواندن و روش‌های سنتی در کودکان مبتلا به سندرم داون (روش‌هایی که با تکیه بر مسیر شنیداری صورت می‌گرفت) پرداخته شده است.

با توجه به این که در تحقیق قبلی ذکر شده دربالا، جزئیات روش و مراحل دقیق و زمان بندی شده برنامه درمانی کل خوانی ارائه نشده است، محقق برآن است به منظور مستند شدن روش درمانی به کار رفته در تمرینات بالینی با بررسی منابع موجود یک برنامه درمانی در زمینه‌ی آموزش خواندن تهیه نماید. سپس این برنامه درمانی را به طور آزمایشی روی کودکان دارای سندرم داون ۲-۳ ساله‌ی عقلی اجرا کند و تاثیر آن را بر مهارت‌های زبانی بسنجد.

## ۱-۳ اهمیت و ضرورت

با مطرح شدن درمان کنترل شده، طرح‌ریزی درمان و اندازه‌گیری نتایج آن در تمرینات آسیب شناسی گفتار و زبان اهمیت فزاینده‌ای یافته است. طرح‌های درمانی در درمانگران کم تجربه باعث تسریع روند درمان می‌شود و به درمانگران باتجربه راهکارها و رویکردهای مداخله‌ای بهتر و عملی‌تری نشان می‌دهد(۱).

گذشته از این، در صورتی که برنامه‌ای تدوین شود باید کیفیت آن نیز تضمین شده باشد(۸). پس اگر برنامه‌ای تدوین و ارائه می‌شود باید شواهدی از میزان تاثیر گذاری آن نیز داده شود. در ایجاد برنامه‌های درمانی، ارائه شواهد برای کارایی آنها مهم‌ترین مسئله است که نادیده گرفته می‌شود. اگر شواهد به طور گسترده استفاده شوند، روش‌ها تا حدی استاندارد و منطقی می‌شوند(۹).

مطالعات نشان داده است که اکثریت کودکان سندرم داوون سطح بهره هوشی ۵۵ تا ۶۰ دارند (۱۰). پردازش بینایی-فضایی، ادراک و خواندن به صورت کل‌خوانی از نقاط قوت این کودکان است. حدود دو سوم کودکان دارای سندرم داوون افت شنوایی انتقالی، افت شنوایی حسی-عصبی یا هر دو را تجربه می‌کنند. علاوه بر افت شنوایی، آسیب حافظه کوتاه مدت کلامی ویژه‌ای نیز در این کودکان دیده می‌شود، که صرفاً به وسیله افت شنوایی و یا مشکلات تولید گفتار قابل توجیه نیست. حافظه واجی آسیب دیده، کسب مهارت‌های زبانی از جمله واژگان بیانی و افزایش طول گفته را در این کودکان دچار مشکل خواهد ساخت (۱۱). مطالعات نشان داده است که بهبود حوزه‌های زبانی آسیب دیده سریع‌تر و راحت خواهد بود اگر روش‌های درمانی با تکیه بر مسیر بینایی صورت گیرد. استفاده از سرنخ‌های بینایی برای آموزش زبان، با حافظه را برای پردازش زبان کاهش داده و اجازه می‌دهد که حافظه بینایی، حافظه شنوایی را برای یادگیری زبان حمایت کند (۱۲). شواهد وسیعی نشان داده که خواندن روش ویژه‌ای است که با تکیه بر مسیر بینایی قوی در افراد دارای سندرم داوون موجب بهبود مهارت‌های شناختی، حافظه و زبان درکی و بیانی در این افراد می‌شود.

اکثریت رویکردها و روش‌های درمانی استفاده شده در کشور ما برای کودکان دارای سندرم داوون با تکیه بر مسیر شنیداری صورت می‌گیرد که از نقاط ضعف این کودکان می‌باشد، از جمله این رویکردها می‌توان رویکرد زبان شناسی، رویکرد شرطی سازی، رویکرد شناختی و رویکرد کاربردی را نام برد.

در حال حاضر به خاطر عدم شناخت کافی برخی درمانگران و والدین از ماهیت و مزایای روش خواندن و به کارگیری روش‌های درمانی که صرفاً مبتنی بر مسیر شنیداری است، دیده می‌شود که کودک یک دوره‌ی طولانی مدت زبان درمانی را سپری کرده و در رشد زبان پیشرفتی نداشته یا این پیشرفت محسوس نمی‌باشد. این مسئله عوارضی همچون سرخوردگی والدین و درمانگران را در پی خواهد داشت.

علیرغم مطالعات فراوانی که در خارج از کشور در مورد کارایی روش خواندن و طراحی برنامه‌های درمانی بدون صورت گرفته است در کشور ما پژوهشی در این زمینه صورت نگرفته است. پس این نیاز وجود دارد تا در ایران نیز برنامه درمانی در این زمینه ارائه شده و اثر آن بررسی شود. با در نظر گرفتن عدم توجه کافی به

این روش درمانی و تهیهی برنامه‌ی درمانی مناسب، ضرورت ساخت یک برنامه درمانی آشکار می‌شود. چه بسا که با به ثمر رسیدن این پژوهش، آسیب شناسان گفتار و زبان در روش‌های درمانی استفاده شده برای کودکان دارای سندرم داون تجدید نظر کرده و به طور موثرتری روش خواندن را به کار گیرند.

## ۴-۱ تعریف واژه‌ها و مفاهیم

### برنامه درمانی آموزش خواندن

برنامه درمانی است که محقق با استفاده از منابع مختلف شامل کتب، مقالات و نظرات کارشناسان برای اصلاح مشکلات زبانی در کودکان دارای سندرم داون تهیه می‌نماید. این برنامه درمانی به تعلیم شناسایی و بیان کلمات نوشتاری به روش کل خوانی می‌پردازد.

### کل خوانی (لگو گرافی)

تعریف نظری: روشی است که به هنگام خواندن، فرد الگوی نوشتاری کلمه را به خاطر می‌سپارد و با الگوی صوتی ذخیره شده آن کلمه تطبیق می‌دهد (۵).

تعریف عملیاتی: در این پژوهش منظور از کل خوانی این است که پژوهشگر با نوشتن کلماتی که کودک آنها را درک می‌کند و تطابق کلمات هدف با تصویر مربوطه بدون آموزش حروف کلمه، خواندن کلمه مورد نظر را به کودک آموزش می‌دهد.

### واژگان بیانی

تعریف نظری: منظور از واژگان بیانی کلماتی هستند که کودک در پاسخ به تصویر مربوطه بیان می‌کند (۱۳).



## خواندن کلمه با صدای بلند

تعریف نظری: کلماتی هستند که کودک در پاسخ به شکل نوشتاری مربوطه با صدای بلند و به صورت تشخیص الگوی نوشتاری کلی کلمه و نه خواندن حرف به حرف می‌خواند (۶).

تعریف عملیاتی: در پژوهش حاضر به وسیله‌ی نمایش شکل نوشتاری کلمات آموزشی و شمارش تعداد کلمات خوانده شده محاسبه می‌شود.

## نامیدن تصویر

تعریف نظری: کلماتی که کودک در پاسخ به تصویر مربوطه، بازنمایی بینایی مربوطه را فعال کرده و نام تصویر را بیان می‌کند (۱۶).

تعریف عملیاتی: در پژوهش حاضر به وسیله نمایش کلمات مصور و شمارش تعداد کلمات نامیده شده محاسبه می‌شود.

## نشانگان یاسندرم داون

تعریف نظری: سندرم داون یا تریزومی ۲۱ متداول‌ترین سندرم ژنتیکی عقب ماندگی ذهنی است که اولین بار توسط لانگدان داون در سال ۱۸۶۶ تشخیص داده شد. سر کوچک و پهن، بینی کوچک، زبان بزرگ شیاردار، دست‌های کوچک مربع شکل از خصوصیات افراد دارای سندرم داون می‌باشد. اغلب، سندرم داون به علت وجود یک کروموزوم ۲۱ اضافی رخ می‌دهد و سایر موارد، ناشی از جابه جایی کروموزومی یا موتاسیون است. این سندرم معمولاً یک مورد در ۷۰۰ تا ۱۰۰۰ تولد زنده رخ می‌دهد (۱۷).

تعریف عملیاتی: در پژوهش حاضر از طریق مشاهده چهره کودک و بررسی کاربوتایپ کودک مشخص می‌شود.



## ۱-۵ اهداف پژوهش

### ۱-۵-۱ اهداف کلی:

۱. ساخت برنامه‌ی درمانی آموزش کل خوانی
۲. بررسی میزان تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی روی واژگان بیانی کودکان دارای سندرم داون ۲-۳  
ساله عقلی

### ۱-۵-۲ اهداف اختصاصی:

۱. نگارش مراحل کلی برنامه درمانی آموزش کل خوانی
۲. تعیین زیر مراحل و اجزای برنامه درمانی آموزش کل خوانی
۳. تعیین دوز اجرا و تمرین هرمرحله برنامه درمانی آموزش کل خوانی
۴. تعیین محرک‌های مورد استفاده در برنامه درمانی آموزش کل خوانی
۵. نگارش راهنمای اجرای برنامه درمانی آموزش کل خوانی
۶. برآورد میزان تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی بر واژگان آموزشی در کودکان دارای سندرم داون ۲-۳  
ساله عقلی
۷. برآورد میزان تاثیر برنامه درمانی آموزش کل خوانی بر واژگان کنترل در کودکان دارای سندرم داون ۲-۳  
ساله عقلی

### ۱-۵-۳ اهداف کاربردی:

ارائه برنامه تدوین شده برای کودکان دارای سندرم داون در جهت بهبود مهارت‌های گفتار و زبان و مهارت‌های ارتباطی در صورت اثبات اثر بخش بودن برنامه درمانی

### ۱-۶ سوالات:

۱. برنامه آموزش کل خوانی از چه مراحل کلی تشکیل شده است، زیرمراحل و اجزای برنامه درمانی آموزش کل خوانی کدامند؟
۲. آیا برنامه درمانی آموزش کل خوانی، واژگان بیانی هدف درمان را در کودکان دارای سندرم داون ۲-۳ ساله عقلی افزایش می‌دهد؟
۳. واژگان بیانی ایجاد شده باروش درمانی آموزش کل خوانی در کودکان دارای سندرم داون ۲-۳ ساله عقلی چقدر حفظ می‌شود؟
۴. آیا برنامه درمانی آموزش کل خوانی، واژگان بیانی کنترل را در کودکان دارای سندرم داون ۲-۳ ساله عقلی افزایش می‌دهد؟

فصل دوم

# پیشینه تحقیق

## ۲-۱ مقدمه

در این فصل، ابتدا در مورد ویژگی‌ها و علائم کودکان دارای سندرم داون گفته می‌شود و سپس به مرور تاریخچه گفتاردرمانی و روش‌های درمانی که از توانمندی‌های این کودکان استفاده می‌کند پرداخته می‌شود و در ادامه روش آموزش کل‌خوانی مورد بحث قرار می‌گیرد. در انتها، پیشینه تحقیق در مورد مداخلات درمانی مبتنی بر روش آموزش خواندن در گروه‌های سنی مختلف آورده می‌شود.

## ۲-۲ سندرم داون : ویژگی‌ها و علائم

### ۲-۲-۱ ماهیت ژنتیک سندرم داون

سندرم داون تریزومی ۲۱ نیز نامیده می‌شود که به دلیل وجود سه کروموزوم ۲۱ در سلول‌های این افراد می‌باشد. علت شناسی ژنتیکی سندرم داون ناشی از تولید اضافی ژن‌های طبیعی است. اخیراً نقشه برداری طبیعی از کروموزوم ۲۱ کامل شده و به نظر می‌رسد تعداد ژن‌های آن ۲۲۵ عدد می‌باشد. بخش اعظم این ۲۲۵ ژن در بازوی بلند کروموزوم ۲۱ واقع می‌شود. کاریوتایپ افراد دارای سندرم داون از سه شکل عمده پیروی می‌کند، اولین شکل تریزومی ۲۱ است که تریزومی استاندارد نیز نامیده می‌شود، که در آن همگی سلول‌ها یک کروموزوم ۲۱ اضافی دارند. در حدود ۹۵ درصد از افراد دارای سندرم داون از این نوع هستند. در حالت تریزومی ۲۱، یک والد با تعداد طبیعی کروموزوم می‌تواند فرزندی با یک کروموزوم اضافی به وجود آورد که در نتیجه جدا نشدن یکی از جفت کروموزوم‌ها هنگام تقسیم میوز اتفاق می‌افتد. وقتی این گامت با گامت والد دیگر ترکیب می‌شود سلول تخم حاوی ۴۷ کروموزوم با سه کروموزوم ۲۱ خواهد بود. در ۸۸ درصد گامت دارای ۲۴ کروموزوم از والد مادر به کودک به ارث می‌رسد. این نوع از سندرم داون در نتیجه وراثت نبوده و عمدتاً در نتیجه بالابودن سن مادر رخ می‌دهد. دومین حالت جابه‌جایی است در این نوع بازوی بلند کروموزوم ۲۱ به کروموزوم دیگری اغلب کروموزوم ۱۴ یا همان ۲۱ متصل می‌شود (۱۸). در حدود ۴ درصد از افراد دارای سندرم داون از این نوع هستند. تعداد کمی از موارد سندرم داون در نتیجه وراثت می‌باشد که