

## SORGUN REHBERLİK VE ARAŞTIRMA MERKEZİ



## DOWN SENDROMU

Down Sendromu genetik bir farklılıktır. En kısa anlatımı ile sıradan bir insan vücudunda bulunan kromozom sayısı 46 iken down sendromlu bireylerde 21. kromozomda iki kromozom yerine üç kromozom bulunması sebebiyle 47'dir. Down Sendromu tedavi edilmesi gereken bir hastalık değil, genetik bir farklılıktır.



Down sendromuna anne babanın hamilelik öncesinde ya da sonrasındaki herhangi bir davranışının, alışkanlığının neden olduğuna ilişkin hiçbir bulgu yoktur. Down sendromuna sebep olduğu bilinen tek etmen hamilelik yaşıdır, 35 yaş üstü hamileliklerde risk artar. Ancak genel olarak genç kadınlar

daha fazla bebek sahibi olduğundan Down sendromlu çocukların %75-80'i genç annelerin bebekleridir.

Hamilelik sürecinde iki tip test vardır: Eleme Testleri ve Teşhis Testleri. İlk test fetüsün Down Sendromlu olma olasılığını tahmin eder. İkincisi ise fetüsün gerçekte sendroma sahip olup olmadığını teşhis eder. En çok kullanılan testler Triple Screen ve Alfa-fetoprotein Plus yöntemleridir. Bu testlerde kandaki belli maddelerin değerleri ölçülür ve annenin yaşı da göz önüne alınır. Bu testlerin hamileliğin 15 ve 20. haftalarında uygulanması tavsiye edilir.

## DOWN SENDROMUNUN TÜRLERİ

### 1-Trisomy 21:

Down sendromluların nüfusunun %90-%95'ini oluşturan standart tiptir. Bu tipte fazladan bir adet kromozomun(21. kromozom) yumurta veya sperm hücresinden gelmekte veya döllenmenin daha ilk aşamalarındaki bir noktada yanlış bölünme nedeniyle (yani kromozomlar bölünürken birbirine yapışık kalması ve bu yapışıklığın bir taraftan 2 diğer taraftan da 1 kromozom gelmesine yol açması nedeniyle) yeni hücreler 3'er adet kromozom ile toplam 47 kromozom olarak oluşurlar.

### 2-Translokasyon:

Down sendromluların nüfusunun %3-%5'ini oluşturan tiptir. Bu tipte 21.kromozomun bir parçası koparak başka bir kromozoma (örn. 14.kromozom gibi) yapışmaktadır. Birey adet olarak 46 kromozoma sahiptir ama genetik bilgi olarak 47 kromozom bilgisi vardır. Burada da 21.kromozom 3 adet olduğundan birey standart tipteki aynı özellikleri gösterir. Down sendromunun diğer tipleri kalıtsal değildir. Yalnız translokasyon tipte ebeveynlerden bir tanesinin taşıyıcı olması durumunda Down sendromu kalıtsal olmaktadır. Bu oran %33'dür. Eğer taşıyıcı anne ise translokasyon Down sendromlu çocuk doğurma olasılığı %20, taşıyıcı babaysa %5-%2 arasındadır.

### 3-Mozaik:

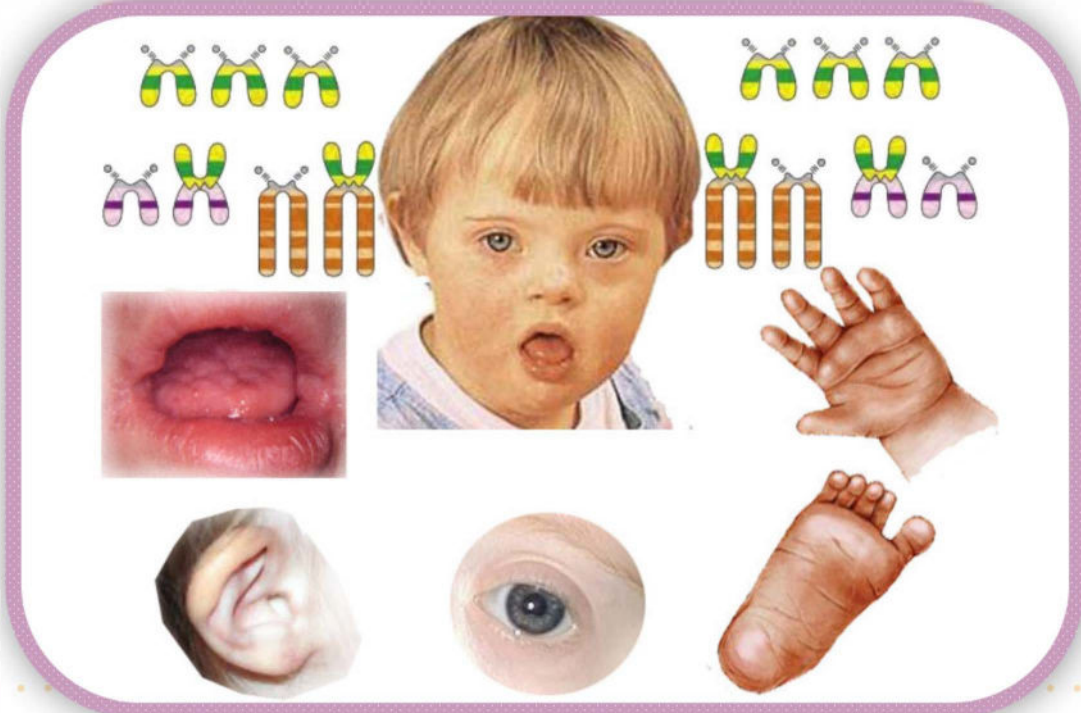
Down sendromluların nüfusunun %2-%5'ini oluşturan tiptir. Bu tipte bazı hücreler 46 kromozom taşırken bazıları 47 kromozom taşımaktadır. Yanlış bölünme döllenmenin ileri aşamalarında gerçekleştiğinde bir hat 46 kromozom diğer hat ise 47 kromozom olarak devam eder ve mozaik bir yapı oluşturur.

Bir bebeğin mozaik bölünmeden ne şekilde etkileneceği bozuk ya da normal hücre sayısı ile değil bu bozulmanın tam olarak vücuttaki hangi hücrelerde olduğuyla ilgilidir. Bu bozulma özellikle beyin hücrelerinde görüldüğünde, bebeğin trisomy 21' de olduğu gibi etkilenmesi söz konusudur. Down sendromu olan bebek ve çocuklarda kromozomların bir kısmı normal olduğu için diğer bir deyişle kromozom bozulması tüm hücrelerde olmadığı için sendromun özelliklerinin tümü görülmeyebilir. Çoğu durumda zihinsel yetersizlik daha hafif düzeydedir.

Annenin Yaşı	Down Sendromu Riski
20 Yaş Altı	1700 Doğumda Bir
20 - 25 Yaş Arası	1350 Doğumda Bir
25 - 30 Yaş Arası	1150 Doğumda Bir
30 - 35 Yaş Arası	700 Doğumda Bir
35 - 40 Yaş Arası	250 Doğumda Bir
40 - 45 Yaş Arası	70 Doğumda Bir
45 Yaş Üstü	16 Doğumda Bir

## DOWN SENDROMLU BİREYLERİN ÖZELLİKLERİ

Down sendromlu çocuklar birbirlerine çok benzerler ve kendilerine özgü fiziksel özellikleri vardır. Kafa ve yüz görünümü için ortak fiziksel özellikleri ufak yassı kafa, kısa ve geniş ense , yassı burun kemiği, normalden düşük seviyede ve çoğu zaman düzensiz şekilde kulaklar ve birbirinden ayırık ve çekik badem biçiminde gözler olarak sıralanabilir. Genellikle dilleri konuşmalarını engelleyecek kadar büyüktür. Hemen tüm Down Sendromlu bebeklerin kas gerginliği düşüktür. Avuç içinde tek çizgi ve bu çizgi normalden daha derindir. Eller genelde geniş , parmaklar kısa ve tombuldur. Serçe parmaklar genellikle elin içine doğru kıvrımlıdır. Ayak başparmağı ile ikinci parmak arasında normalden daha geniş bir açıklık vardır. Boyları genellikle kısadır ve tıknaz vücut biçimleri vardır. Göz irisinde beyaz noktalar olabilmektedir. Down Sendromlu bebekler normalden daha geniş bir bingıldağa sahip olabilmektedirler ve bingıldakları normal gelişim gösteren bebeklerden daha uzun sürede kapanmaktadır. Normalden daha küçük burunları . Burun kemiği yassı , burun kökü küçüktür, bu nedenle burunları sürekli dolu ve burun akıntısı yoğundur. Ağız genelde küçüktür bu nedenle de dil daha büyük kalmaktadır, kas gevşekliği de düşük olduğundan dilini ağız içinde çevirme , normal bir pozisyonda tutma ve konuşmada problemler yaşanabilmektedir.



## DOWN SENDROMLU BİREYLERDE ZİHİNSEL İŞLEVLER

Down Sendromlu çocuklar hemen hepsi belirli bir zihinsel yetersizlikten etkilenirler. Zihinsel yetersizlikten etkilendikleri için de daha ağır öğrenirler, sorgulama ,akıl yürütme gibi işlevleri önemli bir ölçüde sınırlanır. Çocukların zihinsel yetersizlikten etkilenme düzeyleri birbirinden farklılık gösterir. Hafif düzeyde zihinsel yetersizlikten ağır düzeyde zihinsel yetersizliğe kadar geniş bir yelpazenin herhangi bir noktasında yer alabilirler. Down Sendromlu bireylerin %80 'ni orta düzeyde zihinsel yetersizliğe sahiptirler. Farklı öğrenme özellikleri ve farklı performans gösterirler. Uygun çevresel düzenlemeler ve müdahaleler sağlandığında , erken özel eğitim sunulduğunda var olan potansiyellerini en üst düzeyde kullanabildikleri, toplumsal ve zihinsel becerileri öğrenerek yaşamlarını sürdürdüklerini gösterir niteliktedir.

## DOWN SENDROMLU BİREYLERDE YAŞANAN SAĞLIK SORUNLARI

### Kalp Hastalıkları

Down sendromlu bebeklerin yaklaşık yarısında kalp hastalığı mevcuttur. Bu kalp ve kardiyak hastalıkları tip ve şiddet bakımından çeşitlilik gösterirler. Pek çoğu ameliyat gerektirmeyen daha hafif şiddette olsa da, bazıları da ameliyat gerektirebilir.

### Bağırsak Anomalileri

Down sendromlu bebeklerin %10'u doğduklarından itibaren bağırsak yapılarında çeşitli problemler mevcuttur. Bu anomaliler ciddiyetlerine göre çeşitlilik göstermektedir. En az ciddiyet teşkil edenler arasındaki bağırsak daralması, kusmaya ve beslenme problemine yol açar. En ciddi olan anomaliler ise bağırsağın devamlılığını kaybettiği durumlar (duodenal veya jejunal atrezi) veya anüsün olmadığı durumlardır (anal atrezi). Bu problemler, doğum öncesi yapılan tetkiklerde saptanabileceği gibi, bebeğin doğumundan sonraki günlerde de saptanabilir. Bu durumlarda doğumdan hemen sonra cerrahi müdahale gerekebilir.

### Yapışkan Kulak

Yapışkan kulak Down Sendromlu çocuklarda yaygın bir durumdur. Yapışkan kulak olarak anılmasının sebebi, orta kulak boşluğunda üretilen kalın salgının yapışkan gibi olması ve duyma kaybına sebep olmasıdır. Yapışkan kulak Down Sendromlu çocuklar üzerinde diğer çocuklara kıyasla daha önemli bir etkiye sahiptir çünkü; sıvı oldukça yapışkandır.

- Kulağın enfeksiyona yakalanma olasılığı fazladır.
- Orta kulak ile genzi birbirine bağlayan östaki borusu sıvıyı orta kulaktan genze akıtma görevini tam olarak gerçekleştiremez.

### Enfeksiyon

Down sendromlu çocukların enfeksiyonlara karşı duyarlılığı çok fazladır. Bunun sebebi de bağışıklık sistemlerindeki birtakım farklılıklardır. Çocuklar sıkça enfeksiyon kapmaya meyillidir ve bu enfeksiyonlardan bazıları zor tedavi edilir. Enfeksiyonların en yaygın bulunduğu yerler:

- idrar yolu
- boğaz
- Bademcikler
- dişler

### Uykuda Solunum Bozukluđu (SRBD)

Uyku apnesi veya üst solunum yolu tıkanıklığı olarak bilinen hastalık Down sendromlu çocuklarda daha sık görülen bir durumdur. Özellikle normalden büyük bademcik ve lenf bezi, sarkık dil veya kronik burun tıkanıklığı olanlarda görülür. Çocuk uykuya daldığında, üst solunum yolu kısmen tıkanarak nefes almasını güçleştirir. Bu durumda çocuk horlamaya başlar ve uykuda gayet huzursuz olur ve alışılmadık uyku pozisyonları alır. Dolayısıyla gün içerisinde uykulu veya aşırı aktif olur. Bu durum büyümelerinde ve sağlık üzerinde uzun dönemli bir etkiye sahiptir.



### Ailelere Öneriler

- Çocuđunuzun yapamadıklarına değil yapabildiklerine odaklanın
- Çocuđunuzu başka çocuklar ile kıyaslamayın çünkü; her çocuk gelişim açısından birbirinden farklı özellik gösterir.
- Kaba ve İnce motor becerileri zayıf olduğundan bu becerileri destekleyici etkinlikler yapın (kesme, katlama, yırtma ,yapıştırma ,top atma -yakalama gibi).

**Ağız egzersizleri;** katı gıdaları çiğneme, üfleme yapmak ve dili kontrollü olarak kullanabilmedir. Çocuđunuzu çiğnemeye cesaretlendirmek için yiyeceklerin ağzının ortasına değil yanlarına koyun, böylece dili daha fazla hareket edecektir.

**Dudak egzersizleri;** Ayna karşısında “öpücük” verme hareketi ve “gülme” hareketlerini deneyebilirsiniz. Aynı şekilde “oo” ve “ii” seslerini birbirleri arkasına çıkarmakta dudakları için iyi bir egzersizdir.

**Dil egzersizleri;** Dil konuşma becerisi kadar çiğneme, yalama ve yutma içende önemlidir ve bu beceriler aile tarafından evde çalışılabilir