

21 MART  
DÜNYA  
DOWN  
SENDROMU  
GÜNÜ

EYÜPSULTAN REHBERLİK VE ARAŞTIRMA  
MERKEZİ

# Down Sendromu Nedir?

Down sendromu, genetik bir farklılık sonucunda insanda 21. kromozom çiftinde bir fazla kromozomun bulunması sonucunda ortaya çıkar. Vücutta fonksiyonel ve yapısal değişiklikler gözlemlenir. Bu kişiler zihinsel kavramada eksiklik, kendine has yüz görünümü ve öğrenme güçlüğü ile karakterize edilir. İnsanlarda bulunan hücreler genlerden meydana gelmiştir. İnsanın taşıdığı fiziksel özellikler, kişilik yapısı genlerde yer alır. Genler ise kromozomlarla birbirine bağlıdır. Kromozomlar çiftler halinde kümelenmiş olup, 23 çift kromozom bulunmaktadır. Yani toplam 46 kromozom olmalıdır. Down sendromlu kişilerde bu sayı 47 tanedir. Buradan anlaşılacağı gibi hastalıktan ziyade, sadece genetik farklılıktan oluşan bir durum söz konusudur.



## Down sendromu genetik mi?

Down sendromu genellikle kalıtsal değildir, yani anne veya babadan çocuğa geçmez. Yine de bazı araştırmacılar anne veya babadan birinde Down sendromu varsa çocukta da sendromun gelişme riskinin yüksek olduğunu belirtir.



## Down sendromu nedenleri:

Down Sendromu genetik yapıdaki bir deęişiklik sonucu oluşur. Günümüzde bu durumun kesin nedeni bilinmemektedir.



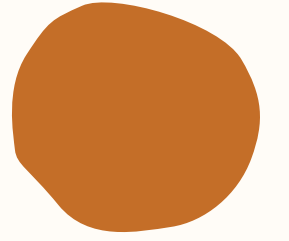


# Risk faktörleri

Henüz nedeni tam olarak bilinmese de Down sendromu için en önemli risk faktörlerinden birisi ileri yaştaki gebeliktir. Genellikle 35 yaşından sonraki doğumlarda risk artmaktadır.

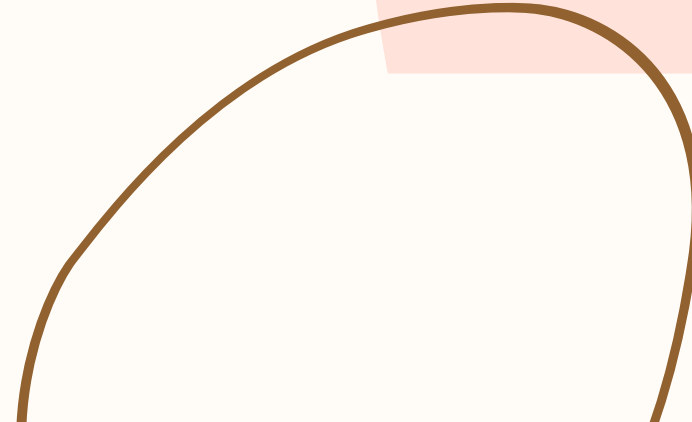
Bazı araştırmalar babalık yaşının da önemli olabileceğini göstermiş ve 40 yaşın üzerindeki baba adaylarının çocuklarının Down sendromlu olma riskinin daha genç yaştaki babalara oranla daha yüksek olduğunu belirtmiştir. Diğer bir risk faktörü ise Down sendromlu bir çocuğa sahip olmaktır.





## Olası Hastalık ve Risklere Karşı Down Sendromuna Sahip Çocukların Takip ve Tedavi Süreci Şunları Kapsar

- Çocuğun gelişimini, zihinsel ve motor becerilerini, sağlık risklerini ve aşılarının takibi için Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanı takibi
- Doğum sırasında ya da sonrasında ortaya çıkabilecek sağlık sorunlarının takibi için branş uzmanları (Örneğin, kardiyolog, endokrinolog, çocuk genetik uzmanı, KBB ve göz doktorları)
- Konuşma becerilerini geliştirmek için konuşma terapisi
- Kasları güçlendirmek ve motor becerileri geliştirmek amacıyla fizik tedavi
- Motor becerileri iyileştirmek ve günlük yaşamdaki işleri kolaylaştırmak için mesleki terapi Down sendromuna eşlik edebilecek duygusal zorlukları yönetmeye yardımcı olmak için davranışsal terapi.



# Down sendromda görülen hastalıklar

Doğuştan kalp sorunları: Down sendromlu çocukların yaklaşık yarısı kalp sorunlarıyla doğarlar. Bu sorunlar bazen hayati risk oluşturabilir ve erken yaşlarda ameliyat gerektirir.

Sindirim sistemi sorunları: Down sendromlu bireylerin bir kısmında sindirim sistemi sorunları görülür. Bu sorunlar mide, bağırsak, yemek borusu ve soluk borusunu etkileyebilir. Ayrıca kabızlık, reflü ya da çölyak hastalığının görülme riski artar.

Bağışıklık sistemi sorunları: Bağışıklık sistemindeki sorunlar sebebiyle otoimmün, yani vücudun kendi hücrelerini yabancı olarak algılayıp saldırdığı hastalıklar oluşabilir. Buna ek olarak bazı kanser türleri ve enfeksiyonların görülme riski de artar.

Omurgayla ilgili sorunlar: Down sendromlu bazı bireylerde en üst iki omurda bir hizasızlık söz konusu olabilir. Bu da boyna aşırı yük bindireceğinden omurga ile ilgili sorunlara yol açar.

## DOWN SENDROMU FİZİKSEL GÖRÜNÜMÜ

- Epikantik katlanma nedeniyle badem şeklinde göz yapısının olması
- Boyları kısadır.
- Basık kemerli burun yapısı vardır.
- Karın yapısı bombeli ve gevşektir. Elin beşinci parmağında esneklik , dirsekte yüksek döngü olması
- Düşük kas tonu olması nedeniyle bebeklerin başlarını tutamaması
- Yürüme zorluğu çekilmesi
- Ayak baş parmağı ve yanındaki parmak arasında büyük boşluk olması
- Ense yapıları boğumlu , kısa ve geniştir.
- Sarkık dil yapısı vardır.





## DOWN SENDROMU TANI YÖNTEMLERİ

Hamilelik sürecinde yapılan rutin tarama testleri ve tanı testleri ile down sendromu saptanabilir. Down sendromunun ilk bulgusu , hamileliğin 11 ile 14. Haftaları arasında yapılacak ultrasonografi ve kan testi ile görülebilir .Ultrasonografiyle fetüsün boyu,ense saydamlığı ve tanınabilecek diğer anomalilere bakılır.

Annenin karnında ise PAPP-A VE bitCG adlı iki proteine de bakılır. İkili test olarak bilinen bu testin down sendromunu yakalama hassasiyeti %85 olur .Tüm sonuçlar değerlendirilerek risk hesaplanır.

v ÜÇLÜ VE DÖRTLÜ TEST:16- 20 haftalar arası anneden kan alınarak üçlü ya da dördü test yapılabilir.Üçlü testin down sendromunu yakalama hassasiyeti %65 iken bu oran dördü testte %80 'e ulaşır.

v AMNİYOSENTEZ: Ultrason kılavuzunda ince bir iğne ile fetüsün çevresindeki sıvıdan örnek alınarak amniyosentez işlemi gerçekleştirir.

v CVS(KORYON VILLUS ÖRNEKLEMESİ): 11-14 hafta arasında fetusun ense saydamlığı 3 mm'den büyük izleniyorsa kromozom anormallığı riski % 25 ve üzerine çıkar ve kesin tanı içinm Koryon Villus Biyopsisi yapılır. Ayrıca 35 yaş üstü gebelerde bu test önerilir. CVS'de ince bir iğne ile bebeğin eşinden bir parça alınır. CVS ile 46 kromozom test edilebilir .CVS ve Amniyosentez yöntemi ile %100 tanı koymak mümkün.



## Down Sendromunda Görülen Bilişsel ve Davranışsal Belirtiler;

Konuşma ve dil gelişiminde gecikmeler

Emekleme ve yürüme becerilerinde gecikme

Dikkat sorunları

Uyku zorlukları

İnatçılık ve öfke nöbeti

Tuvalet eğitiminde gecikme



## Down Sendromu çeşitleri

1-Trisomy 21: Down sendromlu nüfusunun %90-%95'ini oluşturan standart tiptir. Bu tipte fazladan bir adet 21.kromozom yumurta veya sperm hücresinden gelmekte veya döllenmenin daha ilk aşamalarında kromozomlar bölünürken bir taraftan +1 fazla kromozom gelmesi nedeniyle yeni hücrelerin 3'er adet kromozom ile toplam 47 kromozom olarak oluşurlar.

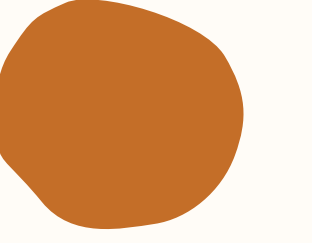
2- Translokasyon: Down sendromlu nüfusunun %3-%5'ini oluşturan tiptir. Bu tipte 21.kromozomun bir parçası koparak başka bir kromozoma yapışmaktadır. Birey adet olarak 46 kromozoma sahiptir ama genetik bilgi olarak 47 kromozom bilgisi vardır. Bu çeşitteki birey standart tipteki aynı özellikleri gösterir. Down sendromunun diğer tipleri kalıtsal değildir. Yalnız bu tipte (translokasyon) ebeveynlerden bir tanesi taşıyıcı ise Down sendromu kalıtsal olmaktadır. Bu oran %33'dür. Eğer taşıyıcı anne ise Down sendromlu çocuk doğurma olasılığı %20, taşıyıcı baba ise %5-%2 arasındadır. Translokasyon tipte çocuğu olan ebeveynlerin, sonraki doğumlardaki risklerin bilinmesi açısından genetik danışmanlık daha önemli olmaktadır.

3- Mozaik: Down sendromlu 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.





## DOWN SENDROMU İLE İLGİLİ SIKLIKLA YANLIŞ BİLİLEN GERÇEKLER Dođru ya da Yanlıř ?



Yanlıř: Down sendromlu çocuklar sadece yařlı ebeveynlerde tarafından dünyaya getirilir.

Gerçek: Down sendromlu çocukların %80'i 35 yařından daha küçük yařtaki annelerin dođumunda görölür. Bununla birlikte, downsendromlu çocuk sahibi olma olasılıđı yař ilerledikçe artar.

Yanlıř: Down sendromlu insanlar her zaman mutludurlar.

Gerçek: Down sendromlu insanlarda diđer insanlarla aynı duygulara sahiptir.

Yanlıř: Down sendromlu insanlar iliřki kuramazlar.

Gerçek: Down sendromlu insanlar, diđer insanlarla olan iliřkilerini řekillendirme yetisine sahiptir, sevebilirler, sevmeyebilirler, ařık olabilirler.

Yanlıř: Down sendromlu insanlarda bir gün Alzheimer hastalıđı geliřir.

Gerçek: Down sendromlu bireylerde ilerleyen yıllarda demans geliřtirebilir fakat bu kaçınılmaz deđildir. Diđer insanlarla demans sıklıđı aynıdır, fakat onlara göre 20-30 yıl önce meydana gelir.

Yanlıř: Down sendromlu insanlar sadece anaokuluna gidebilir.

Gerçek: Downsendromlu çocukların büyük bir kısmı anaokula gitmekte, orta öğretime almakta ve küçük bir kısmı Üniversite eğitimi alabilmektedir.

Yanlıř: Down sendromlu erkek ve kadınlar çocuk sahibi olabilirler.

Gerçek: řu ana kadar Down sendromlu sadece iki erkeğin baba oldukları kaydedilmiřtir, buna karřın Down sendromlu kadınlar çocuk sahibi olabilirler.



# KROMOZOM FARKLILIĐINI BAŐARIYA DÖNÜŐTÜREN DOWN SENDROMLU BİREYLER



Samsun Yıldızlar Spor Kulübü sporcusu Öztankal, masa tenisinde 4 yılda 5 Türkiye şampiyonluğu elde etti. Son olarak bu yıl Özel Sporcular Türkiye Masa Tenisi Şampiyonası'nda birinci olan LİHCAN ÖZTAN Samsun Yıldızlar Spor Kulübü sporcusu Öztankal, masa tenisinde 4 yılda 5 Türkiye şampiyonluğu elde etti. Son olarak bu yıl Özel Sporcular



Çocukluğu ve gençliğinde gökyüzünden seçtiği bir yıldıza hayatını anlatan ve ilk kitabı 'Pelince Artık Yalnız Değilim' adlı günlüğü ile yayın hayatına merhaba diyen down sendromlu genç yazar Pelin Atakan





Fransa'nın başkenti Paris'teki Avrupa Açık Yüzme Şampiyonası'na ilk kez katılan 16 yaşındaki İrem Öztekin, 100 metre kelebekte 2 dakika 3 saniye 32 saliselik derecesiyle gençler dünya rekorunu kırmayı başardı.

**Fatma Çağla Demir**

Yüzme sporunda ulusal ve uluslararası başarılarla imza atan Fatma Çağla Demir, Avrupa ile Dünya Şampiyonası'nda boy gösterdi. Demir, Master 1 yaş grubunda 400 metre karışıkta Avrupa 2'ncisi, 50 metre kurbağalama ve 200 metre kurbağalamada da Avrupa 3'üncüsü oldu.





## Down Sendromu Çocuklara Sahip Ailelere Tavsiyeler



## Down Sendromlu Çocuğa Psikolojik Yaklaşımlar

Çocukların zayıf ve güçlü yönleri vardır. Down sendromlu çocuklar için de durum aynıdır. Down sendromlu çocuk gelişiminde de bazı aksaklıklar olabilir. Tüm bu aksaklıkları down sendromuna bağlamak süreci zorlaştıracaktır. Her çocuk gibi down sendromlu çocuklar da bazı alanlarda iyi olurken bazı alanlarda daha kötü gelişim gösterebilirler. Yavaş dil gelişimi gibi down sendromuyla ilgili olduğu bilinen durumların dışında ortaya çıkan her negatif durumu sendroma bağlamak hem aileyi hem de çocuğu olumsuz etkiler.

Bir çocuğun sevildiğini ve kabul edildiğini bilmesi en büyük gereksinimlerinden biridir. Sözlü olarak ifade edilmese de çocuk sevilmiyorsa ya da kabul edilmemişse bunu hisseder ve sosyal gelişimi olumsuz etkilenir. Down sendromlu bireylerin aileleri bazen çok koruyucu tutumlar sergileyebiliyorlar. Bu da doğru bir tutum değildir. Çocukların kendi başlarına bir şeylerin üstesinden gelmelerine izin verilmelidir. Bu onların kişisel gelişimlerine de oldukça katkı sağlar.

Down sendromlu çocuklar ve aileleri topluma karışmalıdır. Toplumdan soyutlanan down sendromlu bir çocuğun duygusal ve sosyal gelişimi geri kalabilir. Bu durum da ilerideki hayatında onu olumsuz etkileyebilir. Down sendromlu bebeklerin gelişiminde buna dikkat edilmesi hayatta yer alabilmeleri açısından oldukça önemlidir. Down sendromlu bebek gelişiminde eşlerin kendi aralarındaki iletişimi de önemlidir. Eşler bu durumu öğrendikten sonra stres nedeniyle çatışma yaşayabilirler. Bunun yerine paylaşmak hem süreci kolaylaştıracak hem de bebeğin gelişimini arttıracaktır. Bebeğin eğitim alması gerekir ve bu süreçte anne baba birbirine destek olmalıdır. Sadece bir kişinin üzerinde tüm yükün olması yıldırıcı olabilir. Aileler mutsuz olurlarsa çocukları da bunu hisseder ve alınan eğitimler evde desteklenmediği için süreç yavaşlayabilir. Aileler çocuklarının gelişimini takip etmelidirler. Düzenli olarak sağlık kontrolleri yapılmalıdır. Bebeklerin zayıf kasları nedeniyle dil gelişimleri geri kalabilir bu nedenle dil ve konuşma terapistine gidilmelidir. Fizyoterapiye gitmek de down sendromlu bebeğin hayatını kolaylaştıracaktır. Aileler bu süreçte psikolojik bir desteğe ihtiyaç duyarlarsa destek almaktan çekinmemelidirler.





## Down Sendromlu Çocuk İle İletişim

Aileler çocukları ile sürekli konuşup iletişimi koparmamalıdır. Sürekli olarak iletişimde kalmak onların konuşma becerilerini de destekler. İletişim kurarken direkt olarak göz teması kurmaya dikkat edilmelidir. Basit ve kısa cümleler kurmak ilk etapta daha faydalı olacaktır. Beden dili kullanılarak konuşma desteklenirse daha anlaşılır olunur ve yanıt alınır. Böylece sağlıklı bir iletişim kurulabilir. Down sendromlu çocukların sorulan bir soruya ya da söylenen bir cümleye cevap vermesi için ona süre tanınmalıdır . Down sendromlu çocuklarla bol konuşmak, onlara şarkılar söylemek etkili olacaktır. Onlarla her çocukla olduğu için bol ve kaliteli vakit geçirilmelidir. Down sendromlu çocuklarla iletişim kurulurken sanat kullanılabilir. Örneğin resim yaparak kendilerine ifade etmelerine fırsat tanımak oldukça faydalı olacaktır.

