

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2022/2023-33)

21 MART 2023 DOWN SENDROMU FARKINDALIK GÜNÜ

Kromozomlar canlılarda kalıtımı sağlayan küçük genetik oluşumlar olup, bir bireyin gebelik sırasında ve doğum sonrasında vücudunun şekillenmesi ve fonksiyon yeteneğinin belirlenmesinde rol oynamaktadır.¹ Tipik olarak insan vücudunda bulunan kromozom sayısı 46 iken Down Sendromlu bireylerde bu sayı 47'dir. Down Sendromu, hücre bölünmesi sırasında yanlış bölünme sonucu normalde 2 adet olan 21. kromozomun 3 adet olması ile gelişen bir kromozom anomalisidir. Bu nedenle Down Sendromu 'Trizomi 21' olarak da adlandırılır.²

Down Sendromu, dünya çapında en sık görülen genetik bozukluk olup yaklaşık 400-1.500 yeni doğanda 1 görülen zekâ geriliğinin (mental retardasyon) yaygın genetik nedenidir. Tüm dünyada yaklaşık 6 milyon Down Sendromlu birey yaşamaktadır. Her yıl Amerika Birleşik Devletleri'nde 6.000 Down Sendromlu bebeğin doğduğu ve bu sayının yeni doğan 700 bebekten 1'ine karşılık geldiği bilinmektedir. Türkiye'de ise yaklaşık 70.000 Down Sendromlu bireyin yaşadığı tahmin edilmekte, bu konuda net veri bulunmamaktadır.^{3 4}

Tüm yaş gruplarında ve sosyoekonomik farklılık gözetmeksizin görülebilen Down Sendromunun görülme riski, kadınlarda gebelik yaşının ilerlemesiyle artmaktadır. Diğer bir deyişle 35 yaş ve üzerinde gebe kalan kadınların, daha genç yaşta gebe kalan kadınlara kıyasla Down Sendromlu bir bebeğe sahip olma olasılığı daha yüksektir.⁵

Down sendromlu bireylerde yaygın görülen fiziksel özellikler çelik ve küçük gözler, basık burun, küçük kulaklar, kısa boyun, ensede katlanmış deri, avuç içinde tek çizgi, ayak başparmağının diğer parmaklardan açık olması, küçük el ve ayaklar, zayıf kas tonusudur.⁶

Down Sendromlu bireyler, doğuştan sahip oldukları anomalilere ek olarak, beklenen yaşam sürelerinin de artmasıyla çeşitli sağlık sorunlarıyla karşı karşıya kalabilmektedir. Down Sendromlu bebeklerin yaklaşık yarısı bir tür doğuştan kalp anomalisi ile doğar. Bunun yanında mide-barsak sorunları, bağışıklık sistemi bozukluklarına bağlı bazı kanser türleri ve bulaşıcı hastalıklara yatkınlık, uykuda solunumun durması (obstrüktif uyku apnesi), obezite, omurga problemleri, bunama (demans), kan kanseri (lösemi), tiroid hastalığı gibi endokrin problemler, diş problemleri, kulak enfeksiyonları, işitme ve görme problemleri gibi diğer sağlık sorunları da görülebilir.⁷

¹ [Internet] <https://www.thd.org.tr/thddata/books/723/genetik-terimler-sozlugu.pdf> Erişim tarihi: 15.03.2023

² [Internet] <https://www.saglik.gov.tr/TR,33028/21-mart-down-sendromlular-gunu.html> Erişim tarihi: 15.03.2023

³ [Internet] <https://www.downturkiye.org/icerik/65-down-sendromu-nedir> Erişim tarihi: 15.03.2023

⁴ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html#ref> Erişim tarihi: 15.03.2023

⁵ Kazemi, M., Salehi, M., & Kheirollahi, M. (2016). Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. International Journal of Molecular and Cellular Medicine, 5(3), 125–133.

⁶ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/surveillancemanual/quick-reference-handbook/trisomy-21-down-syndrome.html> Erişim tarihi: 16.03.2023

⁷ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/data.html> Erişim tarihi: 16.03.2023

Bu doküman, Dr. Dilek Tezcan Honca ve Dr. Gül Usar Yıldız tarafından, Öğr. Gör. Dr. Meltem Şengelen ve Prof. Dr. Bahar Güçüz Doğan danışmanlığında 16.03.2023 tarihinde hazırlanmıştır.

Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik vb. ortamlarda kullanılması önerilmektedir: Tezcan Honca D, Yıldız U, Şengelen M, Güçüz Doğan B. Dünya Down Sendrom Günü-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2022/2023-33-[Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/> Erişim tarihi:21.03.2023

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2022/2023-33)

Down Sendromlu her bireyde aynı problemler veya ilgili durumlar görülmeyebileceğinden, uygun ve hızlı tanı ve tedavilerin sağlanabilmesi için ebeveynlerin olası koşulların farkında olması, sağlık durumlarına ilişkin çeşitli klinik danışmanlıkları alabilmesi son derece önemlidir.⁸

Down Sendromlu bireyler benzer fiziksel özellikler gösterse de farklı yeteneklere sahip olabilirler. Down Sendromlu bireylerin zihinsel ve bilişsel yetilerinde görece zayıflık olması nedeniyle en erken dönemden başlanarak seviyelerine uygun özel eğitim ve fiziksel rehabilitasyon ile desteklenmeleri sonucu pek çok başarı sağladıkları ve iş yaşamında istihdam edildikleri bilinmektedir. Down Sendromlu bireylerin eğitim ve çalışma hayatına katılımının özgüven kazanımı, sorumluluk duygusunun gelişmesi, sosyal çevrenin genişlemesi ile iletişim becerilerinin artması gibi pek çok olumlu katkısı bulunmaktadır.⁹

Down Sendromlu bireylerin büyüme ve gelişmesi için yeterli sağlık hizmetleri, erken müdahale programları ve kapsayıcı eğitime erişme olanaklarının olması kritiktir. Birleşmiş Milletler Genel Kurulu, Aralık 2011'de 21 Mart'ı Dünya Down Sendromlular Günü olarak ilan etmiştir. Bu kapsamda Genel Kurul, Down Sendromu hakkında farkındalığı artırmak amacıyla tüm üye Devletleri, Birleşmiş Milletler'in ilgili kuruluşlarını, diğer uluslararası kuruluşları, özel sektör ve sivil toplum örgütleri dâhil olmak üzere tüm toplumu 21 Mart'ı günün anlamına uygun bir şekilde kutlamaya davet etmektedir.¹⁰



PHOTO: © Down Syndrome International

Dünya Down Sendromlular Günü 2023 yılı teması **“Bizim İçin Değil Bizimle!” (“With Us Not For Us!”)** olarak belirlenmiş olup Down Sendromlu bireylere insan hakları temelli bir yaklaşım gerektiği mesajı verilmektedir. Bu yaklaşım kapsamında Down Sendromlu bireylerin birlikte çalıştığı herkesle aynı fırsatlara sahip kişiler olarak görülmeleri, kendi seçimlerini yapma özgürlüğüne sahip olmaları, tüm politika ve karar alma süreçleri dâhil tüm ortamlarda tam ve etkin katılımlarının sağlanması gerektiği vurgulanmaktadır. Dünyanın dört bir yanındaki insanlar ve kuruluşlar için ‘Bizim İçin Değil Bizimle’ olmaya çağırısı yapılmaktadır.^{11 12}

⁸ Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). "Down syndrome: an insight of the disease". Journal of Biomedical Science, 22(1), 41.

⁹ Kutlu, İhsan. (2018). ENGELLİLERİN İSTİHDAMI: DOWN SENDROMLU BİREYLERİN ÇALIŞMA HAYATINA KATILIMI ÜZERİNE NİTEL BİR ARAŞTIRMA. Journal of International Social Research. 11. 1004-1009.

¹⁰ [Internet] <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day> Erişim tarihi: 16.03.2023

¹¹ [Internet] <https://www.ds-int.org/Blogs/wdsd-updates/with-us-not-for-us-world-down-syndrome-day-2023> Erişim tarihi: 16.03.2023

¹² [Internet] <https://www.worlddownsyndromeday.org/with-us-not-for-us> Erişim tarihi: 16.03.2023

Bu doküman, Dr. Dilek Tezcan Honca ve Dr. Gül Usar Yıldız tarafından, Öğr. Gör. Dr. Meltem Şengelen ve Prof. Dr. Bahar Güçüz Doğan danışmanlığında 16.03.2023 tarihinde hazırlanmıştır.

Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik vb. ortamlarda kullanılması önerilmektedir: Tezcan Honca D, Yıldız U, Şengelen M, Güçüz Doğan B. Dünya Down Sendrom Günü-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2022/2023-33-[Internet] <http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/> Erişim tarihi:21.03.2023