

DOWN SENDROMLULAR GÜNÜ
21 MART (2020)

Down sendromu, fetüsün erken gelişimi sırasında hücre bölünmesinde bir hatadan kaynaklanır; genellikle kalıtsal değildir. Bu sendrom, kişinin fazladan bir kromozoma sahip olduğu bir durumdur. Kromozomlar insanın kalıtsal yapısını ve DNA'sını oluşturan, soylar arası genetik aktarımı sağlayan genlerin küçük paketleridir. Bu kromozomlar bir bebeğin vücudunun annenin hamileliği sırasında nasıl oluştuğunu ve bebeğin vücudunun rahimde ve doğumdan sonra nasıl işleyeceğini belirlerler. Tipik olarak, bir bebek 46 kromozom ile doğar. Down sendromlu bebekler genelde 21. kromozomun fazladan bir kopyasına sahiptir. Bu yüzden bu sendrom Trizomi 21 olarak da adlandırılır. Bu fazladan kopya sebebiyle bebeğin vücut ve beyin gelişiminde değişim olmakta, bu da bebek için hem zihinsel hem de fiziksel zorluklara neden olabilmektedir.¹

Down sendromlu insanların davranışları ve fiziksel görünüşleri benzer olabilir ancak her Down sendromlunun farklı yetenekleri vardır. Genellikle hafif ile orta derecede düşük aralıkta bir IQ'ya (zeka ölçüsü) sahiplerdir ve diğer çocuklardan daha geç konuşmaya başlarlar.¹

Down sendromu olan kişilerin bazı yaygın fiziksel özellikleri şunlardır:

- ✓ Basık bir yüz, özellikle basık burun köprüsü
- ✓ Eğimli badem şekilli gözler
- ✓ Kısa boyun
- ✓ Küçük kulaklar
- ✓ Ağızdan çıkma eğilimi gösteren bir dil
- ✓ Gözün renkli kısmında (iriste) küçük beyaz lekeler
- ✓ Küçük eller ve ayaklar
- ✓ Avuç içi boyunca tek bir çizgi (palmar kırışıklık)
- ✓ Bazen başparmağa doğru eğimli küçük pembemsi parmaklar
- ✓ Zayıf kas tonusu veya gevşek eklemler
- ✓ Çocukluk ve yetişkinlikte diğerlerine göre daha kısa boy uzunluğu¹

¹ Center for Disease Control and Prevention, Facts about Down Syndrome [Internet]
<https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim: 10.03.2020.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2019/2020-34)

Down sendromunun en çok trizomi 21 olmak üzere, translokasyon ve mozaik olarak üç alt tipi vardır.

Trizomi 21, Down sendromluların %90-95'ini oluşturan alt tiptir. Bu tipte fazladan bir adet 21. kromozom vardır. Yani bu kişilerin genetik yapıları toplam 47 kromozom ile oluşmuştur.²

Dünyada Down sendromu; 800 canlı doğumda bir görülür. Her yıl yaklaşık 6 bin çocuk Down sendromlu olarak doğmaktadır. Orta ve ağır zihinsel problemi olan okul çağındaki çocukların yaklaşık üçte biri Down sendromludur. Son yıllarda yaşam süresindeki artış nedeniyle dünya genelinde Down sendromu görülme sıklığı da artmıştır.³ Türkiye ile ilgili tam bir veri yoktur ancak yaklaşık 70 bin Down sendromlu kişi olduğu tahmin edilmektedir.⁴

Ailelerin Down sendromlu bir çocuğa sahip olma riski yüksekse veya zaten Down sendromlu bir çocukları varsa, bu ailelere gebelik öncesi genetik danışmanlık önerilmektedir. Ayrıca gebelik sırasında yapılan testler de belirli yüzdelerle doğacak bebeğin Down sendromlu olma ihtimalini vermektedir.⁵

Down sendromlu insanlar için yaşam süresi, sağlık sorunlarının şiddetine bağlı olmakla birlikte; bakım ve farkındalıktaki olumlu gelişmeler sayesinde giderek artmaktadır ve bu kişiler 60 yıldan fazla yaşayabilmektedirler.

Her çocuk gibi Down sendromlu çocuklar da farklı zeka seviyesine, yetenek ve kişiliğe sahiptirler. Burada kilit nokta bu çocukların kapasitelerini en üst düzeyde kullanabilmeleri için zamanında ve doğru desteği alabilmeleridir. Erken eğitim programları, fizyoterapi, dil terapisi, alternatif terapiler, oyun grupları gibi seçenekler aileler tarafından iyice değerlendirilmeli ve doğru kaynaklara ulaşarak karar verilmelidir.⁴

² Mayo Clinic Down Syndrome, Symptom and Causes [Internet] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977> Erişim:10.03.2020.

³ What is the prevalence of Down Syndrome? Medscape [Internet] <https://www.medscape.com/answers/943216-181104/what-is-the-prevalence-of-down-syndrome> Erişim: 11.03.2020.

⁴ Down Sendromu Nedir? [Internet] <https://www.downturkiye.org/down-sendromu-nedir> Erişim: 10.03.2020.

⁵ William I. Cohen (1947-2009), in Developmental-Behavioral Pediatrics (Fourth Edition), 2009, Erişim: 10.03.2020.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI
TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2019/2020-34)



Şekil 1. Dünya Down Sendromlular Günü 2020.⁶

Birleşmiş Milletler Genel Kurulu, Aralık 2011'de 21 Mart'ı Dünya Down Sendromlular Günü olarak ilan etmiştir. Dünyanın birçok yerinde hem farkındalığı artırmak hem de sosyal destek için her yıl düzenli bir şekilde etkinlikler yapılmaktadır. Birleşmiş Milletler desteğiyle kurulan organizasyonlar her yıl yeni bir temayla görevlerini yerine getirmektedirler. 2020 yılı teması '**Karar Veriyoruz**' şeklinde belirlenmiştir. Bu tema ile, Down sendromlu tüm insanların, kendi yaşamlarıyla ilgili ya da onları etkileyen konular hakkında karar vermeye tam olarak katılımı vurgulanmaktadır. Çünkü etkili ve anlamlı katılımın, Birleşmiş Milletler Engelli Hakları Sözleşmesi tarafından desteklenen temel bir insan hakları ilkesi olduğu unutulmamalıdır.⁷

⁶ World Down Syndrome Day, United Nations, [Internet] <https://www.worlddownsyndromeday2.org/> Erişim: 10.03.2020.

⁷ World Down Syndrome Day, United Nations, [Internet] <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day> Erişim: 13.03.2020.