

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2021/2022-35)

DOWN SENDROMU FARKINDALIK GÜNÜ (21 MART 2022)

Kromozomlar; insanın kalıtsal yapısını oluşturan DNA'nın paketlenmesi ile oluşan, kalıtımı sağlayan genetik birimlerdir.¹ Down sendromu, bireyin 21. kromozomunun fazladan kısmi veya tam bir kopyasının bulunması durumudur.² Tipik olarak bir bebek 46 kromozom ile doğar. Bir kromozomun fazladan bir kopyasının bulunması tıpta 'trizomi' olarak tanımlanır. Down sendromu ayrıca Trizomi 21 olarak da adlandırılmaktadır.³

Her yıl Amerika Birleşik Devletleri'nde yaklaşık 6.000 Down sendromlu bebek doğmaktadır. Bu, her 700 bebekten birinin Down sendromlu olduğu anlamına gelmektedir.⁴ Tüm dünyada 6 milyon civarında Down sendromlu birey yaşamaktadır. Türkiye'de tam bir veri olmamakla birlikte yaklaşık 70.000 Down sendromlu kişi olduğu tahmin edilmektedir.⁵

Down sendromlu bir bebeğe sahip olma riskini artıran faktörlerden biri annenin yaşıdır. 35 yaş ve üzerinde gebe olan kadınların, daha genç yaşta gebe kalan kadınlara göre Down sendromundan etkilenen bir hamilelik yaşama olasılığı daha yüksektir.⁶ Ancak genel olarak genç kadınlar daha fazla bebek sahibi olduğundan Down sendromlu çocukların çoğu genç annelerin bebekleridir.^{7,8}

¹ [Internet] <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/chromosome/> Erişim tarihi: 15.03.2022

² [Internet] <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day> Erişim tarihi: 15.03.2022

³ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim tarihi: 15.03.2022

⁴ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim tarihi: 15.03.2022

⁵ [Internet] <https://www.downturkiye.org/> Erişim tarihi: 15.03.2022

⁶ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim tarihi: 16.03.2022

⁷ Adams MM, Erickson JD, Layde PM, Oakley GP. Down's syndrome. Recent trends in the United States. JAMA. 1981 Aug 14;246(7):758-60.

⁸ Olsen CL, Cross PK, Gensburg LJ, Hughes JP. The effects of prenatal diagnosis, population ageing, and changing fertility rates on the live birth prevalence of Down syndrome in New York State, 1983-1992. Prenat Diagn. 1996 Nov;16(11):991-1002.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2021/2022-35)

Down sendromu, bireyler arasında ciddiye bakımdan farklılık gösterir ve yaşam boyu zihinsel yetersizliğe ve gelişimsel gecikmelere neden olur. Çocuklarda en sık görülen genetik kromozomal bozukluk ve öğrenme güçlüğü nedenidir. Aynı zamanda, kalp ve mide-bağırsak bozuklukları da dahil olmak üzere diğer tıbbi anomalilere de neden olur.⁹

Down sendromunun; basık yüz yapısı, küçük çekik gözler, avuç içi boyunca tek bir çizgi, kısa boy gibi tipik fiziksel özelliklerinin yanı sıra yol açtığı bazı sağlık problemleri de vardır.¹⁰ Bunlara; işitme kaybı, obstrüktif uyku apnesi (uyku sırasında tekrarlayan üst solunum yolu tıkanmaları), kulak enfeksiyonları, göz hastalıkları ve konjenital (doğumsal) kalp hastalıkları örnek verilebilir.¹¹

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.¹²

Birleşmiş Milletler Genel Kurulu, Aralık 2011'de 21 Mart'ı Dünya Down Sendromlular Günü olarak ilan etmiştir. Genel kurul, Down sendromu konusunda kamuoyunu bilinçlendirmek amacıyla; tüm üye devletlerini, Birleşmiş Milletler'in ilgili kuruluşlarını, diğer uluslararası kuruluşları, sivil toplum kuruluşlarını ve özel sektörler de dahil olmak üzere tüm toplumu bu günün farkındalığını uygun şekilde gözlemlemeye davet etmektedir.¹³

⁹ [Internet] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977> Erişim tarihi: 16.03.2022

¹⁰ [Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim tarihi: 16.03.2022

¹¹ Bull MJ, the Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.

¹² [Internet] <https://www.downturkiye.org/down-sendromu-nedir> Erişim tarihi: 16.03.2022

¹³ [Internet] <https://www.un.org/development/desa/disabilities/news/news/world-down-syndrome-day-21-march-2022.html> Erişim tarihi: 17.03.2022

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2021/2022-35)

Birleşmiş Milletler yeti yitimi olan bireylerin **“Topluma tam ve etkin katılım”**ını vurgulamaktadır. Bu durum, Birleşmiş Milletler'in barış, güvenlik, insan hakları ve kalkınma gibi tüm çalışma alanlarında yeti yitimi olan bireylerin katılımına yönelik bir yol sağlar.

Dünyanın her yerinde herkesin aynı fırsatlara sahip olması, aynı yerlere gidebilmesi, aynı etkinliklere katılabilmesi ve hayatta aynı deneyimlerden zevk alması gerektiği yaygın olarak kabul edilmektedir. Ancak gerçek şudur ki, Down sendromlu ve yeti yitimi olan bireyler bugün topluma tam ve etkili *katılımdan* yararlanamamaktadır. Bunun nedenlerinden biri, *Katılımın* ne olduğu ve *Kapsayıcı* sistemlerin pratikte nasıl olması gerektiği konusunda anlaşmaya varılmış bir anlayış eksikliğidir.¹⁴

¹⁴ [Internet] <https://www.ds-int.org/blog/wdsd-2022-inclusion-means> Erişim tarihi: 17.03.2022