

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2023/2024-36)

21 MART

DOWN SENDROMU FARKINDALIK GÜNÜ (2024)

Canlılarda kalıtımı sağlayan küçük genetik oluşum olan kromozomların sayısı, tipik insan vücudunda her hücrede 23 çift olmak üzere toplam 46'dır. Down sendromu, bireylerin fazladan bir kromozomla doğduğu genetik bir durumdur. Bu durum hücre bölünmesi sırasında yanlış bölünme nedeniyle normalde iki adet olan 21. kromozomun üç adet olması sonucu gelişen bir kromozom anomalisidir. Bu nedenle Down Sendromu 'Trizomi 21' olarak da adlandırılmakta ve Down Sendromlu bireylerde 47 kromozom bulunmaktadır.^{1,2}

Down sendromu en sık görülen kromozomal bozukluktur. Amerika Bileşik Devletleri'nde her yıl yaklaşık 6.000 bebek Down sendromlu olarak doğmakta ve bu da doğan her 700 bebekten 1'ini ifade etmektedir.³ Türkiye'de ise yaklaşık 70.000 Down Sendromlu bireyin yaşadığı tahmin edilmekte, bu konuda net veri bulunmamaktadır.⁴

Down sendromunda var olan fazladan kromozom, çocuğun zihinsel ve fiziksel olarak gelişiminde gecikmelere neden olmaktadır. Bu durum zekâ geriliğinin (mental retardasyon) en sık rastlanan sebeplerinden biridir. Tüm yaş gruplarında ve tüm sosyoekonomik koşullarda görülmesine rağmen Down Sendromunun görülme riski, kadınlarda gebelik yaşının ilerlemesiyle artmaktadır. Diğer bir deyişle ileri yaştaki anne adaylarının, genç anne adayları ile kıyaslandığında Down sendromlu bir bebeğe sahip olma olasılığı daha yüksektir.⁵

Down sendromlu tüm bireyler aynı özelliklere sahip olmamakla birlikte sık görülen fiziksel özellikler; yassı yüz, küçük kafa, kısa boyun, ağızdan çıkma eğiliminde bir dil, çekik ve küçük gözler, basık burun, farklı şekilli küçük kulaklar, zayıf kas tonusu, avuç içinde tek bir kıvrım bulunan geniş ve kısa eller, küçük el ve ayaklar ile nispeten kısa parmaklar, gözün renkli kısmındaki (iris) küçük beyaz lekeler, kısa boydur.⁶

Down Sendromlu bireyler, doğuştan sahip oldukları anomalilere ek olarak zihinsel ve gelişimsel engellerin yanı sıra beklenen yaşam sürelerinin de artmasıyla bazı sağlık sorunları açısından da yüksek risk altındadır. Down Sendromlu bebeklerin yaklaşık yarısı bir tür doğuştan kalp anomalisi ile doğar. Bunun yanında sık görülen bazı sağlık sorunları; mide-barsak sorunları, bağışıklık sistemi bozukluklarına bağlı bazı kanser türleri ve enfeksiyonlara yatkınlık, uykuda solunumun durması (obstrüktif uyku apnesi) ve uyku bozuklukları, göz hastalıkları ve görme problemleri, işitme kaybı, tiroid hastalığı gibi endokrin problemler, kan kanseri (lösemi), zayıf kas tonusu, omurga problemleri, diş eti ve diş problemleri, epilepsi ve ruhsal bozukluklardır. Ancak her Down sendromlu birey farklıdır ve her bireyde ciddi sağlık sorunları yaşanmamaktadır. Ortaya çıkan sağlık sorunları ya da hastalıkların çoğu ilaçla, ameliyatla veya diğer müdahalelerle tedavi edilebilmekte ve bireylerin yaşam kalitesi önemli ölçüde artırılmaktadır.^{7,8} Burada

¹[Internet] <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/17818-down-syndrome> Erişim tarihi: 11.03.2024

²[Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html> Erişim tarihi: 11.03.2024

³[Internet] <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/data.html> Erişim tarihi: 11.03.2024

⁴[Internet] <https://www.downturkiye.org/icerik/65-down-sendromu-nedir> Erişim tarihi: 11.03.2024

⁵[Internet] <https://www.tmfpt.org/files/downsendromu/down.pdf> Erişim tarihi: 11.03.2024

⁶[Internet] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977> Erişim tarihi: 11.03.2024

⁷[Internet] <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/associated> Erişim tarihi: 12.03.2024

⁸Kazemi, 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.

Bu doküman, Dr. Muradiye Cengiz ve Dr. Dilek Tezcan Honca tarafından, Öğr. Gör. Dr. Meltem Şengelen danışmanlığında 14.03.2024 tarihinde hazırlanmıştır.

Bilgilendirme notunun aşağıda belirtilen şekilde kaynak gösterilmek şartıyla yazılı, elektronik, vb ortamlarda kullanılması önerilmektedir:

Cengiz M, Tezcan-Honca D, Şengelen M. Dünya Down Sendromu Günü-HÜTF Halk Sağlığı AD Toplum İçin Bilgilendirme Serisi 2023/2024-36-[Internet]

<http://www.halksagligi.hacettepe.edu.tr/>. Erişim: 21.03.2024

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ (2023/2024-36)

uygun ve hızlı tanı ile tedavilerin sağlanabilmesi için ebeveynlerin olası durumların farkında olması, sağlık durumlarına ilişkin çeşitli klinik danışmanlıkları alabilmesi son derece önemlidir.⁹

Down sendromunun tek ve standart bir tedavisi yoktur. Tedaviler her bireyin fiziksel ve zihinsel ihtiyaçlarının yanı sıra bireyin güçlü yönleri ve sınırlılıklarına bağlı değişmektedir. Down sendromlu bireylerin yaşamı boyunca mümkün olan en yüksek seviyede gelişiminin ve bağımsızlığının sağlanması, üretkenliğinin teşvik edilmesi; zihinsel ve fiziksel durumlarının izlenmesi, fizik tedavi, dil ve konuşma terapisi, ergoterapi, davranışsal terapiler, danışmanlık veya özel eğitim gibi sağlık bakım ihtiyaçlarının karşılanması ve düzenli kontrollerle sağlanabilir. Down sendromlu bireyler, ebeveyn bakımı ve desteği, tıbbi rehberlik ve her düzeyde kapsayıcı eğitim gibi toplum temelli destek sistemleri yoluyla en yüksek yaşam kalitesine ulaşabilir. Bu sayede topluma katılımları ve bireysel potansiyellerini gerçekleştirmeleri kolaylaşır.¹⁰ Down Sendromlu bireyler benzer fiziksel özellikler gösterse de farklı yeteneklere sahip olabilmeleri nedeniyle en erken dönemde başlayan, 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 yaşamına katılımının özgüven kazanımı, sorumluluk duygusunun gelişmesi, sosyal çevrenin genişlemesi ile iletişim becerilerinin artması gibi pek çok olumlu katkısı bulunmaktadır.¹¹

Birleşmiş Milletler Genel Kurulu, Aralık 2011'de 21 Mart'ı Dünya Down Sendromu Günü olarak ilan etmiştir. 2012 yılından itibaren her yıl 21 Mart Dünya Down Sendromu Günü olarak kutlanmaktadır. 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.¹²

Dünya Down Sendromu Günü 2024 yılı teması; **"Stereotiplere son verin!" ("End The Stereotypes!")** olarak belirlenmiş ve buna yönelik birçok mesaj verilmiştir. Stereotip, insanların birinin veya bir şeyin neye benzediği hakkında sahip olduğu bir fikir olup olumlu, olumsuz veya nötr özellikte olabilmektedir. Ancak sahip olunan bu fikirler çoğunlukla sınırlı bilgi ya da kişisel deneyime dayalı olması nedeniyle çoğunlukla yanlış olabilmekte ve bir kez oluştuktan sonra değiştirilmesi zor olabilmektedir. Oluşturulan bu kalıp yargılar, Down Dendromlu bireylere karşı tutum ve davranışları olumsuz yönde değiştirebilmektedir. Oysaki doğru olan Down Sendromlu her bireyin farklı özelliklere ve farklı düzeyde zihinsel yeti yitimine sahip olduğudur. Down Sendromlu her bir birey, tıpkı diğer tüm bireyler gibi bireysel kimliğe, farklı ilgi alanlarına ve yeteneklere sahiptir. Down Sendromlu olmak, sahip olduğu özelliklerden sadece bir tanesidir. Bu nedenle Down Sendromlu bireylere yönelik ayrımcılığa yol açan tutum ve davranışların sona erdirilmesi, diğer tüm insanlardan farklı olmayan bir yaklaşımın sağlanması son derece önemlidir. Tüm bu nedenlerle dünyanın dört bir yanındaki insanlara "Stereotiplere Son Verin!" çağrısında bulunmaktadır.¹³

⁹Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). "Down syndrome: an insight of the disease". Journal of Biomedical Science, 22(1), 41.

¹⁰[Internet] <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/treatments> Erişim tarihi: 12.03.2024

¹¹Kutlu, İhsan. (2018). Engellilerin İstihdamı: Down Sendromlu Bireylerin Çalışma Hayatına Katılımı Üzerine Nitel Bir Araştırma. Journal of International Social Research. 11. 1004-1009.

¹²[Internet] <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day> Erişim tarihi: 12.03.2024

¹³[Internet] <https://www.worlddownsyndromeday.org/end-the-stereotypes> Erişim tarihi: 12.03.2024