

21 MART

DOWN SENDROMU FARKINDALIK GÜNÜ

Down Sendromu, kişilerin genlerini oluşturan kromozomların birinin fazlalığı nedeniyle ortaya çıkan bir durumdur. Bu durum fazla olan 21 numaralı kromozomu da ifade edecek şekilde “Trizomi 21” olarak anılmaktadır. Bu kromozomun fazlalığı, beyin ve vücut gelişimini etkilemekte, bebeklerde zihinsel ve fiziksel rahatsızlıklara sebep olmaktadır.¹ İlk kez 1866 yılında Dr. John Langdon Down tarafından tanımlanan bu durumun, İngiliz doktorun adını alarak “Down Sendromu” olarak anılmasına karar verilmiştir. Down sendromunun kromozomal bir anomali olduğu 1959 yılında Prof. Dr. Jerome Lejeune tarafından kanıtlanmıştır.²

Amerika’da her yıl 6.000 Down sendromlu bebek dünyaya gelmektedir. Toplam doğumlarla birlikte düşünüldüğünde 700 doğumda bir görüldüğü ifade edilmektedir.¹ Türkiye’de her yıl 1.500 Down sendromlu bebek doğmakta, ülkede yaklaşık 100.000 Down sendromlu bireyin yaşadığı tahmin edilmektedir.³

Down sendromunun nedenleri konusunda hala kesin bilgiler bulunmamaktadır. Anne yaşının 35 üzerinde olduğu durumda bebekte Down sendromu görülme riskinin, daha genç yaştaki gebeliklere kıyasla daha yüksek olduğu bilinmektedir.¹

Down sendromunun tanımlanmış üç farklı türü bulunmaktadır:

- ✓ **Trizomi 21:** Down sendromu olan bireylerin %95’i bu gruptadır. Normalde iki adet bulunan 21 numaralı kromozomdan üç adet bulunması ile ortaya çıkmaktadır.
- ✓ **Translokasyon Down Sendromu:** Tüm vakaların yaklaşık %3’ü bu gruptadır. Fazladan oluşan 21. kromozomun bir bölümü ya da tamamı başka bir kromozoma eklenmiş durumdadır.
- ✓ **Mozaik Down Sendromu:** Down sendromluların %2’lik bir kısmı bu gruptadır. Bu kişilerde hücrelerin bazılarında 21. kromozom normalde bulunduğu şekliyle iki adet bulunurken, bazı hücrelerde üç adet bulunmaktadır. Sendroma ait bulgular daha hafif görülmektedir.¹

Down sendromu olan bireylerin görünüşleri ve davranışları benzer olsa da her biri farklı becerilere ve farklı tıbbi sorunlara sahiptir. Bu bireylerde genellikle düşük-orta derecede zekâ geriliği bulunmaktadır ve yaşlılarından daha geç konuşmaktadırlar.¹

¹ [Internet] <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>. Erişim: 10.03.2016.

²[Internet] <http://www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/history-of-down-syndrome/research-and-medical-care-timeline/>. Erişim: 10.03.2016.

³ [Internet] <http://ulusaldown.com/>. Erişim: 10.03.2016.

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HALK SAĞLIĞI ANABİLİM DALI TOPLUM İÇİN BİLGİLENDİRME DİZİSİ- 100

Down sendromunda yaygın olarak görülen bulgular aşağıda listelenmiştir:

- ✓ Yüzde düzleşme, küçük baş ve kısa boyun
- ✓ Etnik köken nedeniyle olmayan yukarı çekik gözler
- ✓ Küçük ağız ve göreceli olarak büyük dil
- ✓ Farklı şekillerde ve küçük kulaklar
- ✓ Zayıf kas tonusu
- ✓ Avuç içinde tek kırışıklık bulunan kısa geniş eller
- ✓ Kısa boy

Çoğunluğu doğduğunda normal kiloda olsa da ilerleyen dönemlerde aynı yaştaki diğer çocuklardan geride kalmaktadırlar. Gelişimsel basamaklardan oturma ve emeklemede gecikme görülmektedir. Bunlara ek olarak işitme ve görme ile ilgili sorunlar, kalp sorunları, bağırsak tıkanıklıkları gibi durumlar görülebilmektedir. Bu sorunlar Down sendromuna özel olmayıp, başka birçok hastalıkta da ortaya çıkabilmektedir. Bu nedenle Down sendromu tanısı ancak hekimlerin değerlendirmesi ve laboratuvar incelemeleri sonunda konabilir.⁴

Hamilelik sırasında Down sendromunun tespit edilmesi amacıyla bazı tarama ve tanı testleri uygulanmaktadır. Tarama testi gebeliğin Down sendromu yönünden yüksek veya düşük riskli olup olmadığını belirlemede kullanılmakta, uygulama yönünden daha zor olan tanı testlerinin gerekli olup olmadığına bu sayede karar verilmektedir. Bu testler anne kanından bakılan bazı laboratuvar tetkikleri (AFP düzeyi, üçlü ve dördü tarama testleri, vb.) ve ultrasonografik incelemelerden oluşmaktadır. Tarama testleri sonucunda gerekli görülen durumlarda uygulanan tanı testleri ise Koryon Villus Örneklemesi, Amniyosentez ve Perkütan Umbilikal Kord Örneklemesi gibi testlerdir. ⁴

Down Sendromu yaşam boyu devam eden bir süreçtir ve tedavide amaç kişilerin fiziksel ve zihinsel kapasitelerini geliştirmek, kapasitelerinin tamamını kullanmalarını sağlamak ve mümkün olan en sağlıklı hale gelmelerine yardımcı olmaktır. Konuşma terapileri, mesleksi ve fiziksel terapiler önerilen uygulamalar arasındadır.⁴ Gerekli tedavilerin sağlanmasının yanı sıra eğitim olanaklarının iyileştirilmesi ve toplumun her kademesinde farkındalık oluşturularak sosyal destek sağlanması, Down sendromlu bireylerin toplum içinde bağımsız birer birey olarak var olabilmeleri yönündeki çabalara önemli katkılar sağlayacaktır.

⁴[İnternet] <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/basics/symptoms/con-20020948>. Erişim: 10.03.2016.