

## DOWN SENDROMU

### Down Sendromu Nedir?

Down Sendromu tüm genetik bozukluklar içinde en yaygın görülen kromozomal bir bozukluktur. Normal koşullar altında her bebekte 23 tanesi anneden, 23 tanesi babadan gelmiş olan 46 kromozom vardır. Down Sendromlu bebeklerde ise 46 kromozom yerine 47 kromozom vardır. Down Sendromu tanısı olan bebek ve çocukların önemli bir bölümü orta derecede zihinsel yetersizliğe sahiptir.

Down Sendromuna neden olan durumun ne olduğu tam olarak bilinmemekle birlikte bu sendromun bir kromozom bozukluğu olduğu görülmektedir. Down Sendromu henüz kontrol edilemeyen bir nedenle, hücre bölünmesindeki bir hata nedeniyle oluşmaktadır, ancak hücre bölünmesindeki bozukluğa neyin neden olduğu halen bilinmemektedir. Bunun dışında Down Sendromu belirli bir ırk, yaş, coğrafya ve ekonomik düzeyden insana özgü olmayıp hemen her bölgeden ve ekonomik seviyeden insanı etkileyebilmektedir.

Down Sendromunun kendine özgü fiziksel özellikleri vardır ve Down Sendromlu bir bebek dünyaya geldiğinde bebeğe yapılan fiziksel incelemeyle bebeğin Down Sendromlu olup olmadığı belirlenebilmektedir. Bunun dışında hamilelik döneminde Down Sendromunu belirlemeye yönelik testler yapılabilmektedir. Ne yazık ki günümüzde Down Sendromunu ortadan kaldıracak bir tedavi yoktur. Ancak gelişen tıp ile birlikte günümüzde artık Down Sendromu tanısı olan çocukların yaşam kalitesini ve sağlık sorunlarını azaltmak veya ortadan kaldırmak için pek çok tıbbi, cerrahi yöntem ve uygulamalar söz konusudur. Yapılan araştırmalar, Down Sendromu tanısı olan çocukların kendilerine sunulan erken müdahale ve eğitim hizmetleri ile önemli gelişmeler sergilediklerini, normal yaşama daha kolay uyum sağlayabildiklerini göstermektedir (Batu, 2011; Connolly, Morgan, Russell ve Fulliton, 1993; Yoder ve Warren, 2004).

## Fiziksel Özellikleri



Down Sendromu tanısı olan çocuklar birbirlerine çok benzerler.



Kafa genellikle küçüktür ve boyun kısadır.



Gözleri yukarıya doğru çekik ve birbirinden ayrıktır.



Normalden daha küçük burunları vardır. Burun kemiđi yassı ve burun kökü küçüktür.



Ağız genelde küçüktür.



Genelde dilleri konuşmalarını engelleyecek kadar büyüktür.



Dişlerin çıkış sırasında ve diş yapılarında farklılıklar ve dişlerde eksiklikler söz konusudur.



Kulaklarda küçüklük, şekil bozuklukları vardır.



Kas gerginlikleri düşüktür.



Eklemlerin birleşme noktaları esnektir. Bu durum kol ve bacakların aşırı kolay ve kontrolsüz hareket etmesine yol açmaktadır.



Avuç içinde tek çizgi Down Sendromuna eşlik eden bir durumdur ve bu çizgi normalden daha derindir.



Eller genellikle geniş, parmaklar kısa ve tombuldur.



Boyları genellikle kısadır ve tıknaz vücut biçimleri vardır, genellikle açık ve hassas tene sahiptirler.

## Görülen Sağlık Sorunları



Down Sendromu tanısı olan çocukların %40'ında kalp hastalığı görülebilmektedir.



İnce bağırsakta tıkanıklık ya da yapısal bozukluklar vardır. Reflü, kabızlık gibi sindirim sistemi hastalıkları görülebilmektedir.



Down Sendromu tanısı olan çocuklarda en sık karşılaşılan endokrin sistem hastalıkları arasında hipotiroidi, hipertiroidi ve diyabet gelmektedir.



Bağışıklık sistemleri zayıf olup orta kulak enfeksiyonu ve üst solunum yolu enfeksiyonu sıkça görülür.



Down Sendromu tanısı olan bebek ve çocukların %57'sinde şaşılık görülebilmektedir. Bunun dışında uzağı ya da yakını görememe, astigmat, katarakt, tıkanmış gözyaşı kanalları gibi sağlık sorunları yaşarlar.



Down Sendromu tanısı olan bebeklerin ve çocukların %40-60'ında işitme kaybı söz konusudur.



Diz kapağı kayması, skolyoz (omurga düzgünlüğünde bozulma), kalça çıkığı, düz tabanlık gibi kas-iskelet sistemi sorunları görülmektedir.

## Bilişsel Özellikler



Down Sendromu tanısı alan çocuklar sahip oldukları özelliklerinden dolayı bilişsel süreçlerde önemlisınırlılıklar sergilerler. Büyük bir çoğunluğu hafif ve orta düzeyde zihinsel yetersizliğe sahiptir.



Düşünme, problem çözme, neden-sonuç ilişkisi kurma yeteneklerinde sınırlılıkları bulunmaktadır.



Kısa süreli görsel hafızaları sözel hafızalarından çok daha iyidir.



Dikkat süreleri kısa ve dağınık olabilmektedir.



Konuşmayı öğrenmek için gerekli olan hafıza becerilerinde sınırlılıklar yaşarlar.



Down Sendromu tanısı olan çocuklar sözcükleri ve cümleleri okuyabilir, ana renkleri ve geometrik şekilleri öğrenebilir, ritmik olarak sayı sayabilir ve rakamları okuyabilirler.

## İletişim ve Dil Özellikleri



Down Sendromu tanısı olan çocukların dil ve konuşma gelişimi yaşamlarının ilk yıllarından itibaren gecikme göstermektedir.



Konuşma becerileri yavaş bir şekilde gelişmesine rağmen sözsüz iletişimi anlama ve göz kontağı kurma becerilerinde iyidirler.



Down Sendromu tanısı olan çocuklar genellikle yaklaşık olarak 24 aydan 36 aya kadar konuşmaya başlarlar.



Konuşma-motor becerilerinde güçlükler yaşamalarından dolayı anlama becerilerinde ifade etme becerilerinden çok daha iyidirler.



Dil bilgisi kurallarını öğrenmede zorluk yaşarlar.

## Sosyal ve Duygusal Özellikler



Genellikle neşeli, sempatik, sevecen, sosyal ve çevresiyle iyi ilişkiler kurabilen çocuklardır.



Arkadaş edinme ve sürdürme gibi arkadaşlık ilişkilerinde iyidirler ve bu ilişkileri normal gelişim gösteren akranlarını model alarak, gözleyerek öğrenirler.

## Motor Özellikler



Down sendromlu çocuklar baş kontrolü, desteksiz oturma, yürüyüş gibi bazı motor becerileri yaşıtlarına göre daha geç sergilerler.



Yürüyüş, denge, güç, el-göz koordinasyonu, kaba ve ince motor becerilerde belirgin derecede düşük bir hıza sahip olsalar da; erken yaşlarda yürüyüş, bağımsız giyinme, yemek yeme, oda düzenleme gibi temel günlük yaşam becerilerini öğrenebilirler.



Kas-iskelet sistemindeki bozukluklar nedeniyle postüral kontrol (vücudun motor hareketler esnasında koordinasyondan sorumlu sistem) ve dengede sınırlılıklar yaşarlar.



Otururken kaslardaki tonus yetersizliği (gevşeklik) nedeniyle kambur gövde duruşu, oturma yüzeyini genişletme, ellere dayanarak destek alma, ayaklar arası mesafeyi arttırarak dengeyi sağlama ve yürüyüş, ayakta duruş sırasında diz eklemlerini kontrol edememe (normalden fazla geriye gidiş) gözlenebilir.