

DOWN SENDROMU

GÖLHİSAR REHBERLİK VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

MART - 2025

1

DOWN SENDROMU NEDİR?

Down sendromu, 21. kromozomun iki yerine üç kopya olduğu, 46 yerine 47 kromozomun bulunduğu genetik bir anomalidir.

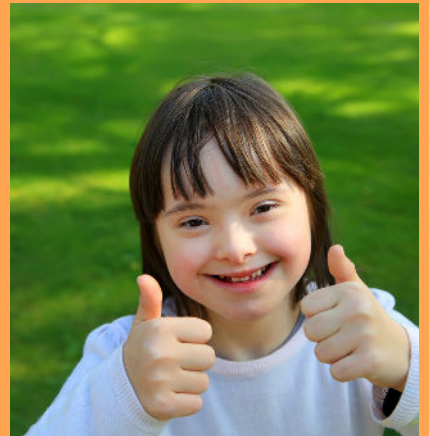
Mongolizm ve trizomi 21 olarak da bilinir.

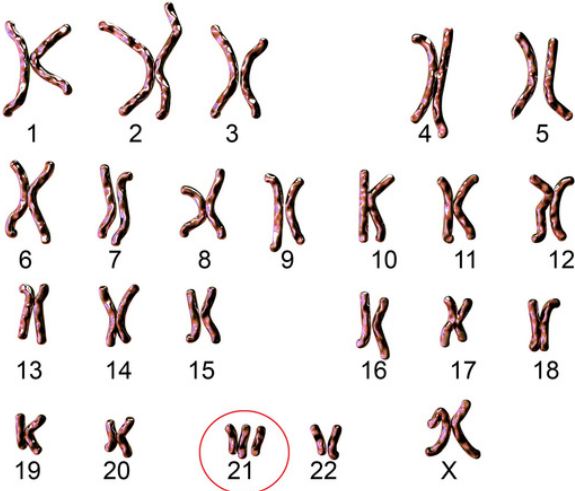
Down sendromu, kısa boy ve bademe benzer yukarı doğru çekik göz gibi fiziksel özellikler ile karakterizedir. Fiziksel görünüm yanı sıra beyinin gelişimsel sürecinde doğrudan etkilenir.

Kişinin 1 fazla kromozom sayısına sahip olması nedeniyle meydana gelen down sendromu, özellikle fiziksel görüntü olarak kendisini net bir şekilde belli eder. Bu doğrultuda down sendromunun karakteristik belirtileri arasında çekik gözlülük, iki gözün birbirinden uzak olması ve burun kökünde basıklık yer alır.



Trizomi 21, translokasyon down sendromu ve mozaik down sendromu olmak üzere üç farklı türü bulunan down sendromu, riskli yaş grubunda çocuk sahibi olan kadınlarda daha fazla görülür. Bu yaş grubu genellikle 35 yaş ve üstü kabul edilir ancak her 35 yaşından fazla çocuk sahibi olan kadınların çocuklarında da down sendromu görülmeyebilir. Mutlak bir tedavisi bulunmayan down sendromu, kişinin tüm potansiyelini yansıtması ve hayata uyum sağlamaları açısından birtakım terapi yöntemlerini içerir.





2

DOWN SENDROMU NEDEN OLUR?

Down sendromu, anormal hücre büyümesi sonrası normal insanlarda her hücrede 23 çift kromozom bulunması gerekirken, 21. kromozomun fazladan bir kopyasına sahip olunmasıdır. Down sendromunda 46 kromozom yerine 47 kromozom bulunur. Tıbbi bir nedeni tam olarak belirlenemeyen down sendromu, riskli yap gruplarında çocuk sahibi olunmasıyla ilişkilidir. 35 yaş ve üstü yaşlarda anne olanların down sendromuna sahip çocuklar dünyaya getirme riski fazladır ancak bu durum bir kesinlik yaratmaz.

3

DOWN SENDROMU TÜRLERİ NELERDİR?

Down sendromu kendi içinde trizomi 21, translokasyon down sendromu ve mozaik down sendromu olmak üzere üçe ayrılır. **En sık görülen down sendromu çeşidi ise trizomi 21'dir.** **Trizomi 21:** Down sendromlu kişilerin yaklaşık yüzde 95'inde klasik tip trizomi 21 vardır. Bu tip Down sendromlu bireylerde vücuttaki her bir hücrede normal 2 kopya yerine 3 ayrı kromozom 21 kopyası bulunur.

Translokasyon down sendromu: Bu grup, down sendromlu kişilerin küçük bir yüzdesini oluşturur (yaklaşık yüzde 3). Translokasyon down sendromunda, 21. kromozomun bir kısmı ya da tamamı ayrı bir 21. kromozom olarak değil de başka bir kromozomun üzerine yerleşmiş ya da tutunmuş olarak gözlemlenir.

Mozaik down sendromu: Bu grup ise, down sendromlu kişilerin yaklaşık yüzde 2'sini etkiler. Mozaik karışım veya kombinasyon anlamına gelir. Mozaik down sendromlu çocukların hücrelerinin bazılarında 3 kopya kromozom 21 vardır. Ancak diğer hücreler kromozom 21'in tipik iki kopyasına sahiptir. Mozaik down sendromlu çocuklar, down sendromlu diğer çocuklarla aynı özelliklere sahip olabilir. Bununla birlikte, normal sayıda kromozom içeren hücrelerin varlığı nedeniyle bulguların hafif seyretme durumu da gözlenir.

2

4

**DOWN SENDROMU
BELİRTİLERİ NELERDİR?**

Down sendromunun **en belirgin semptomu gözlerin çekik** olmasıdır. Bunun yanı sıra burun köprüsünün düz olması, el, ayak ve kulakların küçüklüğü, boyunda kısalık, avuç içinde kıvrım ve normal olmayan büyüklükte bir dil down sendromu belirtileri arasında sıralanır.

Down sendromu olan çocuklarda görülen belirtiler şu şekildedir:

- Gözlerde çekiklik
- Burun köprüsünün düz olması
- El, ayak ve kulakların küçüklüğü
- Kafanın küçüklüğü
- Boyunda kısalık
- Avuç içinde palmar kıvrımı adı verilen bir kıvrım olması
- Normal olmayan büyüklükte bir dil
- Gözün renkli kısmında (iris) beyaz lekeler (brushfield lekeleri)
- Aşırı esneklik
- Boyda kısalık
- Yürüme, hareket etme ve konuşmada zorluk
- Görme problemleri
- Kulak enfeksiyonları
- Diş hastalıkları



Ayrıca bazı bebeklerde solukluk veya morarma gibi cilt bulguları da olabilir. Bunlar da down sendromuna eşlik eden diğer problemlere bağlı olarak gelişebilir. Bu problemler, doğumsal kalp hastalığı ve polisitemi adı verilen kanın fazla üretiminden tutun da lösemiye varan tablolarla seyreden kan hastalıkları gibi durumlardır.

Ayrıca bu bebeklerde kas zayıflığına bağlı emme ve beslenme problemleri, dışkılama problemleri, yoğun ve uzamış sarılık problemleri de yenidoğan döneminde görülebilir. İleriki yaşlarda da daha çok zihinsel gerilikler, dil-konuşma ve bilişsel becerilerde gerilikler görülür. Bu gerilik ve zorlukların derecesi de her down sendromlu çocukta farklı seyredebilir.

GÖZLERDE ÇEKİKLİK

Down sendromlu bir bebeğin gözleri genellikle yukarıya doğru eğimli olur ve çoğu zaman üst göz kapağında gözlerden birini kaplayan bir deri kıvrımı bulunur. Bu durum da gözlerde çekik bir görüntü oluşturur.

BURUN KÖPRÜSÜNÜN DÜZ OLMASI

Down sendromunun fiziksel belirtileri genellikle doğumda mevcuttur ve bebek büyüdükçe daha da belirgin hale gelir. Düz bir burun köprüsü de bu fiziksel belirtilerden biridir.

EL, AYAK VE KULAKLARIN KÜÇÜKLÜĞÜ

Gelişimsel bir bozukluk yaratan down sendromunda yıllar geçtikçe down sendromu olan çocukların el, ayak ve kulakları çok fazla gelişmez.

KAFANIN KÜÇÜKLÜĞÜ

Down sendromlu bebeklerin kafaları genellikle diğer bebeklere göre daha küçüktür ve bu durum ilerleyen yıllarda kafa küçüklüğüyle birlikte boy kısalığına da beraberinde getirir.

BOYUNDA KISALIK

Gelişimsel süreçlerin olumsuz etkilenmesine bağlı olarak down sendromu olan çocuklarında boyunlarında bir kısalık söz konusudur.

NORMAL OLMAYAN BÜYÜKLÜKTE BİR DİL

Normal olmayan büyüklükte veya çıkıntılı bir dil, down sendromundan etkilenen çocuklarda görülen yaygın bir semptomdur. Bunun nedeni ise insan vücudundaki 21. kromozomdaki proteinlerin yanlış salgılanması ve üretilmesi olarak kabul edilir.

GÖZÜN RENKLİ KISMINDA (İRİS) BEYAZ LEKELER (BRUSHFIELD LEKELERİ)

Brushfield lekeleri olarak bilinen beyaz lekeler, irislerin ön yüzeyinde bulunan iyi huylu beyaz, gri veya kahverengi lekelerdir. Bu lekeler iris stromal dokusunun ve bağ dokusu hiperplazisinin birikmesidir ve down sendromlu olan kişilerde %13-77 oranında bir görülme oranına sahiptir.



DOWN SENDROMU NASIL TEŞHİS EDİLİR?

Down sendromu için anne karnında bebeğe uygulanan bazı testler tanı koymak mümkün olabilir. Down sendromu teşhisi için anne karnında teşhise yönelik uygulanan testler şunlardır:

Gebeliğin ilk 3 ayında yapılan testler: 11-14. haftalarda ense kalınlığı ölçümü ve anne karnındaki 2 proteine bakılarak olasılık hesaplama yoluyla yapılan testlerdir.

Gebeliğin ikinci 3 ayında yapılan testler: 16-18. ayında anne karnındaki 3 protein düzeyine bakılan 3'lü tarama, 4 protein düzeyine bakılan 4'lü tarama vardır.

Gebeliğin 15-20. haftasında yapılan testler: Girişimsel olarak amniosentez ile amnios sıvısındaki hücrelerde kromozom sayısı analizi vardır.

Gebeliğin 18-22. haftasında yapılan testler: Kordosentez ile kordon kanı lenfosit hücrelerinden kromozom sayısı analizi ile bakılan tarama testleri vardır.

Ayrıca anne karnında tanı konulamamış olanlarda da, doğumdan sonra bebekten kan örneği alınarak kromozom analizi yapılması ile tanı koymak mümkündür.



Ayrıca bazı bebeklerde solukluk veya morarma gibi cilt bulguları da olabilir. Bunlar da down sendromuna eşlik eden diğer problemlere bağlı olarak gelişebilir. Bu problemler, doğumsal kalp hastalığı ve polisitemi adı verilen kanın fazla üretiminden tutun da lösemiye varan tablolarla seyreden kan hastalıkları gibi durumlardır.

Ayrıca bu bebeklerde kas zayıflığına bağlı emme ve beslenme problemleri, dışkılama problemleri, yoğun ve uzamış sarılık problemleri de yenidoğan döneminde görülebilir. İleriki yaşlarda da daha çok zihinsel gerilikler, dil-konuşma ve bilişsel becerilerde gerilikler görülür. Bu gerilik ve zorlukların derecesi de her down sendromlu çocukta farklı seyredebilir.

DOWN SENDROMU TEDAVİSİ

Down sendromu, tedavisi olan bir bozukluk değildir. Uygulanan terapi yöntemleriyle, down sendromu olan çocukların hayatın akışına dahil edilmesi ve çevresindekilerle uyumlu bir hayat sürmesi amaçlanır.

Down sendromu çocuklar için uygulanan yöntemler şunları içerir:

- Fiziksel veya mesleki terapi
- Konuşma terapisi
- Okuldaki özel eğitim programlarına katılmak
- Altta yatan tıbbi durumların tedavisi
- Görme sorunları için gözlük veya işitme kaybı için destekli işitme cihazları takılması

Bu ve buna benzer terapi ve destekleyici tedavilerle down sendromlu bebeğin duyuşal, sosyal, motor, dil ve zihinsel becerilerinin geliştirilmesi ve iyileştirilmesi hedeflenir. Bu iyileştirmeler sonucunda kişinin hayata dahil edilmesi amaçlanır.



DOWN SENDROMU HAKKINDA SIK SORULAN SORULAR

DOWN SENDROMU ANNE KARNINDA NASIL TESPİT EDİLİR?

Ense kalınlığı ölçümü, 3'lü, 4'lü taramalar ve amniosentez, kordosentez adı verilen karından su almak suretiyle yapılan kromozom sayısı analiziyle down sendromu tanısı konabilir.

DOĞDUKTAN SONRA DOWN SENDROMU NASIL ANLAŞILIR?

Doğduktan sonra down sendromlu bebekten alınan kan ile kromozom sayısı analizi yapılarak down sendromu tanısı konur.

DOWN SENDROMU ENGELLENEBİLİR Mİ?

Down sendromu engellenebilen veya önlenebilen bir durum değildir. Down sendromu meydana geldikten sonra uygulanacak terapi yöntemleriyle kişinin daha verimli bir hayat yaşaması için çaba harcanır.

DOWN SENDROMU EN ÇOK KİMLERDE GÖRÜLÜR?

Down sendromlu bir çocuk dünyaya getirme riski, 35 yaş üstü anne olan kadınlarda daha yaygındır.