

DOWN SENDROMU

DİL GELİŞİMLERİ

Konuşma ve dil gelişimi yaşamın ilk yıllarından beri genellikle gecikme gösterir. Bu gecikme işitme kaybı, ağız ve dil kaslarındaki kas gevşekliliği ve çocuğun bilişsel gelişimindeki geriliğin etkisi sonucunda olabilmektedir.

KİŞİSEL VE TOPLUMSAL GELİŞİMLERİ

Zihinsel engelli grup içinde Down Sendromlu çocukların diğerlerine göre daha sosyal, mutlu, sevecen ve daha güler yüzlü oldukları bilinmektedir. Ancak bu çocuklarda da davranışsal ve duygusal sorunlar görülebilmektedir. Bu çocuklarda dikkat toplama, problem çözme ile ilgili yetersizliklerin yanı sıra hiperaktivite, stereotip gibi bazı problem davranışlara rastlanılmaktadır.

BÜYÜK VE KÜÇÜK KAS GELİŞİMLERİ

Normal gelişim gösteren çocuklara oranla daha yavaş ve geri bir motor gelişimi söz konusudur. Sinir sistemlerindeki yetersizlik sonucu oluşan kas gevşekliliği kaslarda güç azlığına ve eklem bağlarında gevşekliliğe yol açmaktadır. Hipotoni (kas gevşekliliği) yüz ve dil kaslarının kontrolünü de etkilemektedir. Çocuk büyüdükçe ve yeni beceriler kazandıkça kaslardaki bu gevşeklilik azalmaktadır.

Bu geriliği önlemek ve olumsuz etkilerini en aza indirmek amacıyla eğitim programları geliştirilmiş ve uygulanmaya başlanmıştır. Bu program 0-5 yaş dönemini kapsamaktadır.

Bu dönem daha sonraki yıllarda tüm gelişimsel alanları etkileyecek öğrenme ve davranış örüntülerinin temelini atıldığı, büyümenin hızlı olduğu bilişsel, motor, dil sosyal, fiziksel gelişimin ve kişiliğin temel özelliklerinin şekillendiği dönemdir. Erken eğitim programlarına katılan çocukların gelişimleri hızlanmakta ve ortaya çıkma olasılığı olan sorunlar azalabilmekte ve hatta önlenebilmektedir.

TEDAVİ YÖNTEMLERİ

Down sendromu tedavi gerektiren bir hastalık değil farklılıktır. Down sendromlu çocukların sağlık sorunlarının ve gelişimlerinin yakından izlenmesi sağlanmalıdır. Erken çocukluk döneminde yapılan bu izleme sayesinde kişinin hem sağlıklı hem de etkin bir yaşam sürdürmesi mümkün olur.

Ailelerin çocukları için yapacağı en yararlı eylem yıllık takiplerini düzenli yaptırmaları, onun **eğitim hayatına ve sosyal hayata katılımını** sağlamalarıdır.

Bu sayede, yaşamın getirdiklerini yaşatlarının gerisinde izleyen ve diğer insanların onları farklı algılamalarını da aşmak zorunda kalan Down Sendromlu çocuklar, üretken ve dolu bir yaşam sürebilir. Down Sendromlu çocuklar iyi eğitim görürlerse kendilerine bakabilecek kolay işlere yatkınlık göstererek **meslek sahibi** olabilir.

Down Sendromlu çocuklarda duygusal sorunlar görülebilir. Onun duygusal sağlığını desteklemenin en iyi yolu; onu evdeki, okuldaki ve toplum içindeki etkinliklerin mümkün olduğunca içinde tutmaktan geçer.

Down Sendromlu çocukların erken yaşta evin dışında fiziksel etkinliklere katılmalarının özendirilmesi, özellikle ergenlik ve sonrası artan **obezite** açısından da koruyucu olabilmektedir.



DOWN SENDROMU



DOWN SENDROMU

DOWN SENDROMU

Down sendromu bebekteki 21. kromozom çiftinde fazladan bir kromozom bulunması nedeniyle ortaya çıkan bir durumdur. Dünyada ve ülkemizde 750-1000 doğumda bir görülen Down Sendromu; fiziksel büyüme geriliği, kendine özgü yüz görünümü ve orta derecede zihinsel geriliğe yol açabilir. Gebelik sırasında yapılan testler ve doğum sırasında saptanabilir.

Nedeni henüz tespit edilemeyen bu genetik farklılık, tipik bir yüz görünümü, badem biçimli göz, düşük kas yoğunluğu, sarkık dil, el ayasında yarı, ayak başparmağı ile ikinci parmak arasında genişlik gibi tipik belirtilerin bazen bir arada bazen de birkaçının görülmesi ile kendini gösteriyor. Bu çocuklarda ayrıca doğumsal kalp hastalıklarına da rastlanıyor.

Down Sendromu genelde hafif-orta dereceli zihinsel engelle neden olan bir durumdur. Down Sendromlu bir çocuğun doğumdan başlayarak mevcut potansiyelini ortaya çıkarabilmesini sağlayacak, onu yaşama hazırlayacak özel desteğe gereksinim duyar.

Ailelerin ve bu çocuklarla ilgilenen uzmanların mümkün olan en erken zamanda bu desteği başlatmaları ve devamını sağlamaları önemlidir.

Tıbbi bakımın ve takibin iyileşmesi, ailelerin eğitimi ve bu çocukların sosyal yaşamda kabul edilirlilikleri artmıştır. Down Sendromlu çocuklar günümüzde daha önceki yıllara oranla daha donanımlı yetişmektedir.

RİSK ETKENLERİ

35 yaş üstü kadınlarda Down Sendromlu ve diğer kromozom anomalileri riski fazladır. 20 yaşında bir annenin Down Sendrom'lu çocuk doğurma ihtimali 1/1441 iken, bu risk 30 yaşında 1/959'a, 40 yaşında 1/84'e ve 50 yaşında ise 1/44'e çıkar.

Daha önce Down sendromlu bir çocuk doğuran annede, tekrar bu sendromu sahip çocuk sahibi olma olasılığı yüksektir.

DOWN SENDROMU TÜRLERİ

Trizomi 21: En sık görülen Down sendromu türü olan trizomi 21, bebeğin hücrelerinde 21. kromozomun çift değil, 3 adet olmasıdır. Down sendromulu bireylerin yüzde 95'inde görülür.

Translokasyon: Bu tip Down sendromunda, başka bir kromozoma eklenmiş fazladan bir 21. kromozom vardır.

Mozaik Down Sendromu: Çok nadir görülen bu tip Down Sendromunda, bazı hücreler 46 kromozom içerirken, bazıları 47 adet içerir. Bu vakalardaki 47 kromozom içeren hücrelerdeki fazladan kromozom 21. kromozomdur.

NEDENLERİ

Her insan hücresi tipik olarak 23 çift kromozom içerir. Her çiftteki bir kromozomun biri erkekten, biri kadından gelir.

Down Sendromu, temel üreme hücresinin 21. kromozomunun yumurta veya sperm oluşması anında ayrılamayıp çift kalmasıyla oluşur. Bunun sonucunda yumurta veya sperm 23 yerine 24 kromozom içerir. İnsanlar genellikle 46. kromozoma sahipken Down Sendromlu çocuklarda toplamda 47 kromozom bulunur ve bu durum çeşitli farklılıklara yol açar.

Down Sendromu genetik yapıdaki bir değişiklik sonucu oluşur. Günümüzde bu durumun kesin nedeni bilinmemektedir. En yaygın Down Sendromu tipinde *kalıtsal geçiş* yoktur.

Down sendromunun Translokasyon veya mozaizm adı verilen türlerinde ise, kalıtsal geçişlilik (aile üyeleri arasından aşıya doğru) olabilmektedir.



DOWN SENDROMU ÖZELLİKLERİ

Down sendromunda genellikle tüm hücreler bu özelliği taşıdıkları için bu özelliklerinin silinmesi ortadan kaldırılması mümkün değildir. Bu nedenle değişik sistemleri içine alan kusurlar görülür. Bu kusurlar bebektikten başlayarak sayılacak olursa; yuvarlak ve basık kafalı, çekik gözlü, küçük ağız ve dili dışarıda duran, küçük burna ve kulaklara sahip, kısa boyunlu, gevşek derili, elleri kare biçiminde ve avuçlarında tek bir çizgi bulunan bireylerdir.

Erkek bebeklerde testislerin yerinde olmaması ya da küçük olması dikkati çeken bulgular arasındadır. Bunların yanı sıra kalpte doğuştan olan kusurlar vardır. Kulak yollarında daralmalar olduğu için işitme, gözlerde kayma sorunu olabilir.

Bu çocuklar radyasyona, enfeksiyonlara, bazı kimyasal ilaçlara daha duyarlıdır. Zihinsel ve bedensel gelişimleri normalden daha geridir. Bedensel gerilik yaş ilerledikçe artmaktadır.

Oturmalarında, yürümelerinde, konuşmalarında gecikmeler olabilir. Ancak bu çocukların da gelişecekleri ve ilerleyecekleri unutulmamalıdır.

Çocuklar anne ve babalarının özelliklerini taşıyabilecekleri gibi 21. kromozom fazlalığı nedeniyle diğer Down Sendromlu çocuklara da benzeyeceklerdir. Down sendromlu kız çocukları normal cinsel gelişim gösterip çocuk sahibi olabilirler. Erkek çocukları da cinsel ergenliğe ulaşabilirler, ancak gelişimleri biraz daha geridir. Down sendromlu erkek çocuklarının çocuk sahibi olma şansları daha düşüktür.

DAVRANIŞ ÖZELLİKLERİ

Sıcakkanlı, sokulgan ve yumuşak başlı çocuklardır. Sevimliler ve okşanmaktan hoşlanırlar. Taklit yetenekleri vardır. Müzikten ve ritimden hoşlanırlar.

GELİŞİMSEL ÖZELLİKLERİ

Nörolojik sistemlerindeki yetersizliğin zihinsel süreci etkilemesi sonucu, fiziki devinim, çevresini algılaması, öğrenmesi, konuşması gibi pek çok gelişimsel süreç olumsuz olarak etkilenmektedir. Bilişsel gelişimleri, normal gelişim gösteren çocuklarla aynı sırayı izlemesine karşın, gelişimsel hızları yaşlarına göre daha yavaş ve gecikmeli olmaktadır.