

# DOWN SENDROMU İLACI SEVGİ, TEDAVİSİ SABİR



Ecz. Neslihan UĞUR

*Çocuğunuzun fiziksel görünümü diğer çocuklardan biraz farklı olabilir, bir takım sağlık sorunları bulunabilir. Fakat unutmayın ki, bazı çocukların sarı saçlı, bazılarının mavi gözlü olması gibi sizin çocuğunuzun da Down Sendromlu olması bir genetik farklılıktır.*



## Down Sendromu, nedir O?

Down sendromu insanlarda en sık görülen kromozom anomalisi türüdür. Zeka geriliği yapması ve erken yaşta ölüme neden olması nedeniyle önde gelen toplumsal sorunlardan olan down sendromu olgularının tümü olmasa da önemli kısmı, gebelik döneminde çeşitli tanı yöntemleriyle tanınabilmekte ve ailelere gebeliği devam ettirme ya da sonlandırma seçenekleri sunulabilmektedir.

Dünyada yaklaşık olarak 660 yenidoğan bebekten biri Down sendromu ile doğmaktadır. Bu haliyle Down sendromu insanlarda en sık görülen malformasyon (yapısal bozukluk) türüdür.

## Down Sendromu konusunda iki şey kesindir

Birincisi, Down Sendromunun kaynağı anne-baba değildir ve hamilelik öncesi veya sırası olan hiç bir şey çocuğun Down Sendromlu doğmasına yol açmaz.

İkincisi, diğer çocuklar gibi Down Sendromlu çocukların da kendilerine özgü kişilikleri, yetenekleri ve düşünceleri vardır. Diğer çocuklar gibi onlar da farklı kişiliğe sahip bir birey olarak büyüyeceklerdir.

## Neden çocuğum Down Sendromlu?

Down Sendromuna neden olan belirleyici faktörler konusunda, annenin yaşı, radyasyon, troit antibodies, uyuşturucu ve alkol kullanımı gibi çeşitli tezler ortaya atılmış olsa da bunların içinde kesinlik kazanmış olanı yoktur. Sonuçta 21. Kromozom bilinmedik bir nedenle bölünememiş ve yeni hücrede yerini korumuştur.

Annenin yaşının ilerlemiş olması, sendromun sıklığı ile ilişkili olan tek istatistik veridir. Son yıllarda yapılan çalışmalar kromozom bölünmezliğinin yalnızca anne yumurtasından

ANNENİN YAŞI	DOWN SENDROMU RİSKİ
20 yaşın altı	1700 doğumda bir
20 - 25 yaş arası	1350 doğumda bir
25 - 30 yaş arası	1150 doğumda bir
30 - 35 yaş arası	700 doğumda bir
35 - 40 yaş arası	250 doğumda bir
40 - 45 yaş arası	70 doğumda bir
45 yaş üstü	16 doğumda bir

\*Tüm doğumlar ile karşılaştırıldığında Down Sendromlu çocuk sayısı

değil baba sperminden de kaynaklanabileceğini göstermiştir.

### Sonraki çocukların Down Sendromlu olma riski nedir?

Bu sorunun cevabı çocuğun kromozom değişiminin türüne bağlıdır. Çocuk doğduktan sonra tekrar etme riski Trizomi 21'de % 1'in altındadır. Anne ve babanın yaşlarına bağlı değildir. Mozaik formda risk yüksek değildir, fakat istisnalar oluşmaktadır.

Translokasyonlar çocukta yeni oluşmuş olabilir, o zaman tekrar etme riski yoktur.

Translokasyon bir ebeveyn tarafından genetik olarak aktarıldığında, o zaman tekrar etme riski % 8 ile % 10 arasında değişmektedir

### Down Sendromu Karakteristik Özelliği



**Yüzü** ; yuvarlak ve basıktır. Gözler çekik olup, kapaklarında kıvrım mevcuttur. Çocuk büyüdükçe bu kıvrım belirgin hale gelir. Yine bazı çocuklarda özellikle göz rengi açıksa, gözün renkli bölümünün çerçevesinden içe doğru beyaz lekeler vardır. Bu lekeler zamanla kaybolur. Burun,

küçük ve kalkık, burun kökü basıktır. Yüzün yuvarlak olması nedeniyle gözler birbirinden ayırık durur. Göz kaslarının zayıf olması nedeniyle şaşılık görülebilir. Ağız küçük olduğu için (özellikle bebeklerde) dil dışarıda durabilir. Bu nedenle salya akması ve ağız kenarlarında çatlaklar oluşabilir. Dil üzerinde yarıklar vardır. Kulaklar biraz aşağıda olup, kulak yolu dar ve küçüktür. Kulak iltihaplanmaları ve işitme problemi yaygındır.

**Başı**; basık, arkası düzleşme eğilimindedir. Saç, kaş ve kirpikler çoğu kez seyrek ve yumuşaktır.

**Boyun**: Genellikle kısa ve geniştir.

**Gövde**: Kısa ve geniş görünür. Karın geniş ve bombe görünümünde olup, göbük veya kasıkta bazen fitk görülebilir.

**Kol ve Bacaklar**: Genellikle gevşek ve künt bir yapı görülür. Aynı görünüm el ve ayak içinde geçerlidir. Elde, avuç içinde simin çizgisi avuç içini boydan boya kat eder. Ayakta da baş parmakla ikinci parmak arasında geniş bir ayrılık vardır.

**İç Organlar**: Kalpte anatomik bozukluklar görülebilir. Guatr sık rastlanan bir semptomdur. Bağışıklık sistemi zayıf olan bu çocuklarda akciğer enfeksiyonları sık görülür. Çocuk, doğumda ve daha sonra belli aralıklarla kontrolden geçirilmelidir.

**Cinsel Organlar**: Erkek çocuklarda yumurtalıkların kasıkta ya da karında kalmaları veya çocuğun idrar deliğinin penisin ucunda değil biraz altta kalması söz konusudur. Bu durumda uzman doktorlara başvurmalı ve yapılması gerekenler öğrenilmelidir.

### Down Sendromlu Bebeklerde Hangi Organ Bozuklukları Görülür?



Down sendromlu bebeklerde en sık kalp hastalıkları ve sindirim sistemi hastalıkları görülür. Kalp defektinin ağır olması be-

beğin henüz doğmadan önce kalp yetmezliği nedeniyle tüm vücudunun şişmesine neden olabilir (hidrops). Bazı durumlarda sindirim sistemindeki defektler tıkanıklıklara neden olur ve bu durumların acil ameliyatla giderilmesi gerekebilir.

Down sendromlu bebeklerde yenidoğan ya da çocukluk çağıında lösemi (kan kanseri) daha sık gözlenir.

Down sendromunun birçok aile için en üzücü özelliği bebek büyüdükçe barizleşen zeka geriliğidir. Bunun şiddeti bebekler arasında önemli farklılıklar gösterir. Bu bebeklerin erken dönemlerden itibaren özel bazı eğitim programlarına alınması ile başarılı sonuçlar alınabilmektedir.



### Yenidoğan Çocukta Nasıl Tanı Konur?

Klinik bulgularla yenidoğanda Down sendromu tanısı koymak genellikle kolaydır. Ancak kesin tanı kromozom analizi yapılarak konur. Kromozom analizi ayrıca Down sendromunun "hafif" şekli olan mozaik durumunun belirlenmesinde de önemlidir. Mozaik kromozom yapısına sahip bebeklerde kromozomların bir kısmı normal yapıda olduklarından sendromun tipik özelliklerinin bir kısmı gözlenmeyebilir ve zeka geriliği de daha hafif olur.

### Down Sendromlu çocuklar nasıl gelişir?

Fazla kromozom çocuğun gelişimini negatif olarak etkile-

mektedir. Bu durum her zaman da önemli olacaktır. Çünkü kromozom değişimini geri almak mümkün değildir. Fakat unutulmamalıdır ki **bir çocuğun gelişimi sadece genetik faktörlere bağlı değildir**. Çevre ve öğrenme faktörleri de çocuğun gelişiminde çok önemli ve etkilidir.

Down Sendromlu çocukların ihtiyaçları diğer çocukların ihtiyaçlarından farklı değildir. Onlar da anne, baba ve kardeşleriyle birlikte olmaktan mutluluk duyarlar. Çevrelerini keşfetmek, oynamak, öğrenmek, gülmek isterler. Down Sendromlu bir çocuğun mümkün olduğu kadar sosyal bir ortamda büyütülmesi, gelişimi için son derece yararlıdır. Çocuklar 1 yaşına kadar bazı önemli gelişmeler gösterirler. Bu gelişmeler anne ve baba tarafından sevinçle karşılanır. Örneğin ilk gülücük veya kendi başına oturması, emeklemesi, ilk adım vb. Down Sendromlu çocuklar birçok şeyi diğer çocuklardan daha geç öğrenir ve normal gelişme prosedürünü daha geç tamamlarlar. Fakat çocuğunuzun bunların hepsini öğreneceğine emin olabilirsiniz. Down Sendromlu çocuklar için aile içi yardımın yanı sıra geliştirme ve rehabilitasyon merkezlerinin yardımı da çok önemlidir.

Down Sendromlu çocuklar birçok olağanüstü işin üstesinden gelebiliyorlar. Fakat bu çocukların öğrenimleri ve gelişimleri engelli olmayan diğer çocuklar ile asla kıyaslanmamalıdır.

Beraber oynanan oyunlar tüm çocukların gelişmesi için önemlidir. Oyunların özellikle engelli çocuklar için daha büyük bir önemi vardır. Çocuk oyunları, tekerlemeler ve şarkılar anne ve çocuğa keyif verir. Çevre ile kurulan ilişkiler ise konuşma ve sosyal gelişmeyi destekleyerek, çocuğa, kendisine uygun olana katılma imkanı sağlar.

Diğer çocuklar gibi, Down Sendromlu çocukların da fazla oyuncuğa ihtiyacı yoktur. Sadece hareket kabiliyetlerini arttıracak ve tecrübe kazandırabilecek oyuncak madde ve materyallerine ihtiyaçları vardır. Oyunda önemli bir diğer nokta ise başka çocukların da bulunmasıdır. Çevrenizde çocuğunuza birlikte oynayabileceği arkadaşlar arayın. Bunlar engelli olmayan çocuklar olabilir. Göreceksiniz bu çocuğunuzun çok hoşuna gidecektir.



Birlikte oynamaktan engelli olmayan çocuklar da zevk alacaktır. Çocuğun kardeşleri varsa doğal olarak en iyi oyun arkadaşları onlar olacaktır.

İlk yıllarda çocuğun gelişimi için bir destekleme programı oldukça önemlidir. Erken destekleme sayesinde çocuğunuz birçok şeyi daha erken öğrenebilir ve böylelikle kendisini de geliştirebilir.

Çocuğa uygulanan fizyoterapi özel bazı zorlukları azaltabilir ve hareket gelişimini hızlandırabilir.

Çocuğun gelişebilmesi için yapılan yardım, öğrenme ve geliştirme programları, tüm zihinsel ve gelişim zorluğu çeken engelli çocuklar için aynıdır. Fakat her çocuk tektir ve tek başına bir kişiliktir. Bu nokta asla unutulmamalıdır.

Erken destekleme programları çok olumlu sonuç vermektedir. Ancak bu tür programlar uygulanırken sevgiyle yaklaşmanın önemi büyüktür. Takdir edersiniz ki çocukların zorunlu bir çalışma programına kıyasla sevgiye ihtiyaçları çok daha fazladır. Ve anne-baba, eğitim konusunu gereğinden fazla ön plana çıkarırsa çocuğunun psikolojik dengesini olumsuz etkileyebileceğini unutmamalıdır. Unutulmaması gereken bir diğer nokta da Down Sendromlu çocukların her ne kadar birbirine çok fazla benzese de her birinin farklı yetenekleri ve kişilik özellikleri taşıdığıdır.

Zyaşında konuşmayı destekleme programları önem kazanacaktır. Çocuğun kendisini daha iyi ifade edebilmesi ve algılamasını kolaylaştırabilmek için çocuk şarkıları, kafiyeler, resimli kitaplar ve basit oyuncak materyalleri çok önem taşımaktadır. Fakat doğru bir seçim şarttır. Örneğin seçilen bir kitabın içinde yer alan resim ya da fotoğrafların tanınması ya da gündelik işlerde kullanılan türden olması daha iyi sonuç verecektir.

Down Sendromu ile bağlantılı birçok hastalık ve problem vardır. Çocukların üçte birinde kalp problemleri vardır. Birçoğunun da mide ve bağırsak, duyma ve görme problemlerinin yanı sıra yüksek bir enfeksiyon olasılığı da vardır. Bu tür sorunlarda erken teşhis ve uygun tedavi Down Sendromlu çocukların hayat şartlarını pozitif olarak etkilemektedir.

Kaynaklar:

[www.gebelik-rehberi.com](http://www.gebelik-rehberi.com)  
[www.rafetim.8m.com](http://www.rafetim.8m.com)  
[www.dostyasam.org](http://www.dostyasam.org)  
[www.kadinvegebelik.org](http://www.kadinvegebelik.org)  
[www.gebelik.org](http://www.gebelik.org)