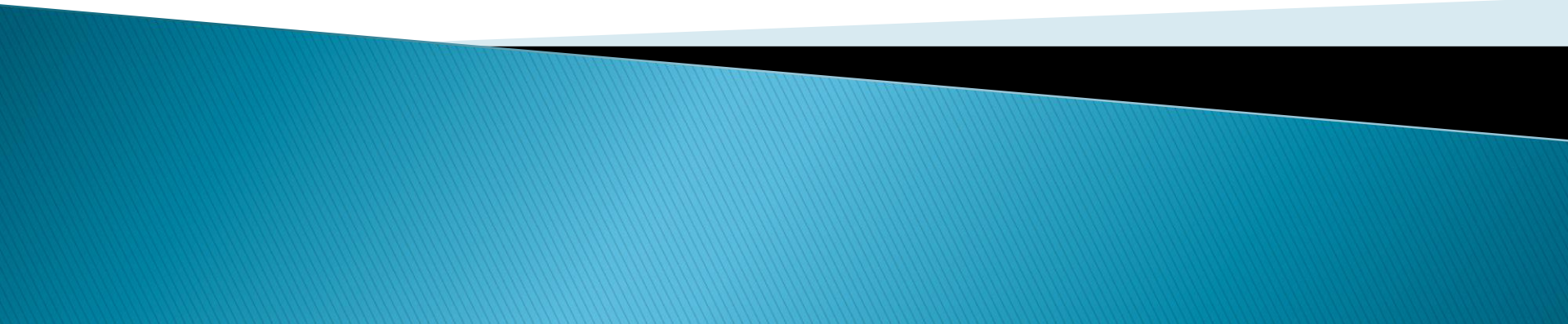


DOWN SENDROMU



Kromozom anomalilerine baęlı olarak 3 tip Down Sendromu g r lmektedir.

Standart Trizomi 21: Bu tipte G grubundan 21 nolu kromozom 2 tane olması gerekirken 3 tanedir ve toplam kromozom sayısı 46 olması gerekirken 47 tanedir. Down Sendromlu vakaların yaklaşık %90–95'i bu gruba girmektedir. Bu tipin kalıtsal olma eğilimi fazladır, daha  ok yaşı annelerin (35 yaşı  st )  ocuklarında g r l r, yani anne yaşı ile doęrudan ilişkilidir.

Mozaik Trizomi 21: Bu tipte hücreler karışık özellik göstermektedir. Hücrelerin bir kısmı normal, bir kısmı ise Trizomi 21 tiptedir yani 21 no'lu kromozom 3 tanedir. Bu nedenle hücrelerin bir kısmı normal yani 46 kromozomlu, bir kısmı ise trizomik yani 47 kromozomludur. Hücrelerdeki bu karışık yapı amniosentezde zaman zaman yanılgiya düşmeye neden olmaktadır. Down Sendromlu vakaların %1-2'si mozaik tiptedir. Seyrek görülür, kalıtsal kökenli değildir. Fiziksel özellikler yönünden normale benzeme ve zihinsel engelin etkisi bakımından en şanslı gruptur.

Translokasyon Trizomi 21: Bu tip vakalarda G grubundan 21 numaralı kromozomun fazla olan 3. kromozomu D grubundan 13 ya da 15 numaralı kromozoma eklenir, böylece bir fazla olan kromozoma karşın başka bir kromozomun üstüne eklenme söz konusu olduğu için kromozom sayısı normaldeki gibi sayıca 46 olarak görülmektedir. Down sendromlu vakaların %3-5'i bu tiptedir. Daha çok genç annelerin çocuklarında görülür ve kalıtsal olma eğilimi fazladır.

Down Sendromlu Çocukların Ayırt Edici Özellikleri

Yeni doğan Down sendromlu bebekler zamanında doğan normal bebeklere kıyasla daha ufak- tefek yapıdadırlar.

Baş mikrosefalik ve brokisefal tiptedir. Başın arka kısmı aynen sürekli sırtüstü yatırılan bebekler gibi basıktır, yüz profilden yassı görünümündedir.

Ağız boşluğu genellikle küçüktür, dudakları incedir, dil normalden büyüktür ve dil üzerinde derin fissürler (yarıklar) vardır. Dil ve ağız kasları gevşek olduğu için ağız genellikle açık ve dil dışarıdadır. Damak yüksekliği normal ancak dardır (Bu özellik konuşma ve çiğneme problemlerine yol açabilir.)

Burun kökü basıktır.

Gözler yukarıya doğru çekiktir.

Kulaklar küçük, kıvrımlar fazla ve düşüktür, kulak deformasyonları vardır.

Boyun kısa ve kalındır, enlemesine çapı geniştir (Ultrasonda tanı için kriter olarak kullanılır).

Saçlar seyrek, ince telli ve genellikle düzdür.

Kollar ve bacaklar bedene oranla kısadır.

Eller ufak, parmaklar kısa ve kalındır. El ayası geniştir, el ayasında iki çizgi yerine tek çizgi (simian çizgisi) bulunur.

Simian çizgisi Down sendromu'nu tanılamada önemli bir kriterdir.

Ellerindeki küçük parmaklar diğerlerine oranla normallerinkinden daha kısa ve çoğu vakada içe doğru hafif kıvrıktır.

Ayaklar küçük, taraklı ve baş parmak ile ikinci parmak arasında normalden daha fazla açıklık vardır.

Kaslar hipotoniktir, bazen yeni doğanda moro refleksi alınamayabilir.

Down Sendromlu Çocukların Diğer Özellikleri

Down sendromlu çocukların %30–40'ında kongenital kalp anomalilerine rastlanmaktadır. Ağır kalp anomalisi olan Down sendromlular erken yaşta kaybedilmektedir.

Kasların hipotonik oluşu nedeniyle, karında hernia (fitik), gözlerde strabismus (şaşıklık), astigmat gibi göz problemleri görülür. Kaslardaki gevşeklik göz-el ve göz-ayak koordinasyonunda güçlükler sebeptir. Ayrıca bu durum bağırsak hareketlerini de etkilemekte ve bu çocuklarda kabızlık sık yaşanmaktadır.

İşitme kaybı ile ilgili problemler normal çocuklardaki görülme sıklığından daha fazladır, buna büyük ölçüde kulak kanalının dar olması, otitis mediaya daha sık maruz kalma da neden olmaktadır.

Bünyeleri zayıftır ve bu durum enfeksiyonlara – özellikle üst solunum yolu enfeksiyonlarına– yakalanma ve ağır geçirme riskini arttırmaktadır.

Vücut yağlanmaya müsaittir. Motor hareketlerin az olması (hipotoniadan dolayı) ve iştahı kontrol edememe (doyma hissini algılayamama) ve yaşamdan zevk alınan şeylerin normallere göre daha az olması kilo almaya yol açmaktadır.

Diş yapısı ağız boşluğunun dar olması nedeniyle genellikle bozuktur. Dişlerde erken dökülme, çürüme ve anomaliler sıklıkla gözlenir.

Kaynak

Metin, E.N. (2018). Zihinsel engelli çocuklar. E. N. Metin (Ed.). *Özel gereksinimli çocuklar*. İçinde (s. 74-115). Ankara: Anı Yayıncılık