

# ZİHİN ENGELLİLER VE EĞİTİMİ



## NEDENLER

# Nedenler



- **Yapısal nedenler**
  - Genetik bozukluklar
  - Metabolizma bozuklukları
  - Kromozom bozuklukları
- **Edinilmiş nedenler**
  - Madde bağımlılığı
  - Travma ve yaralanmalar
  - Enfeksiyonlar
  - Toksik etki
  - Beslenme yetersizliği
  - Çevresel nedenler

# Genetik bozukluklar



- İnsan vücudunda her hücre 23 çift halinde 46 kromozom taşır.
- 22 çifti genel genetik özellikleri taşırken, 23. çift cinsiyet kromozomudur.
- Cinsiyet kromozomları X ve Y harfleri ile ifade edilir. X kromozomu kadın cinsiyet kromozomu; Y ise erkek cinsiyet kromozomudur.
- Baskın genler bir kromozom çiftinin tek biri üzerinde bulunduğu halde etkisini gösterebilen genlerdir.
- Çekinik genler ise ancak her iki kromozom üzerinde de bulunduğu anda etkisini gösterebilen genlerdir.

# Hastalık taşıyan çekinik genler ile olasılıklar



		Baba	
		Baskın	Çekinik
Anne	Baskın	BB	BÇ
	Çekinik	ÇB	ÇÇ

BB: %25 olasılıkla hastalık hiç ortaya çıkmayacaktır.

ÇB ve BÇ: %50 olasılıkla hastalık ortaya çıkmayacak ama çocuk taşıyıcı olacaktır.

ÇÇ: %25 olasılıkla hastalık ortaya çıkacaktır.

# Anne veya babanın birinden gelen ve hastalık taşıyan baskın gen ile olasılıklar



		Baba	
		Baskın	Çekinik
Anne	Baskın	BB	BÇ
	Çekinik	ÇB	ÇÇ

BB ve ÇB: Babadan gelen hastalık taşıyıcı baskın gen nedeniyle %50 olasılıkla hastalık ortaya çıkacaktır.

BÇ ve ÇÇ: %50 olasılıkla hastalık hiç ortaya çıkmayacaktır.

# Anneden gelen X kromozomunda hastalık var ise olasılıklar



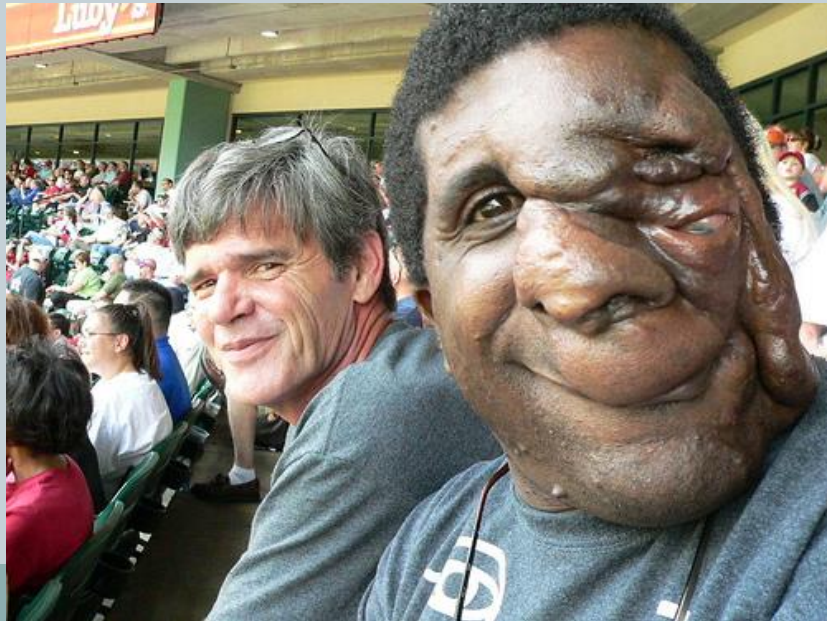
		Baba	
		X	Y
Anne	<u>X</u>	<u>XX</u>	<u>XY</u>
	X	XX	XY

Bebek %50 olasılıkla kız ve %50 olasılıkla erkek olacaktır.  
Bebek kız ise %50 olasılıkla taşıyıcı (XX), bebek erkek ise %50 olasılıkla hasta olacaktır (XY).



# Baskın genlerin neden olduđu bozukluklar

# Nörofibromatosi





# Tuber sclerosis



Tuberous sclerosis



Adenoma sebaceum



Shagreen patch



Ungual fibromas



# Çekinik genlerin neden olduđu bozukluklar

# Galactosemi



- Sütte bulunan galaktoz adlı şeker molekülünün vücut tarafından parçalanamaması sonucu gelişir.
- Galaktoz vücutta birikerek, zihinsel yetersizliğe, karaciğer ve böbrek hastalıklarına, ve katarakta neden olabilir.
- Erken dönemde fark edildiğinde (4 aydan önce) süt ve süt ürünlerinden yoksun bir diyet uygulanır ise, olumsuz etkileri engellenebilir.
- İlk belirtileri kusma, halsizlik, sararma ve kilo alamamadır.

# Tay-Sachs Hastalığı



- Bir proteinin eksikliği, beyinde sinir hücrelerine zarar verici bir maddenin oluşmasına neden olur.
- Bu hastalıkla doğan çocuklar başlangıçta normal görünürler.
- 1 yaşının sonuna doğru belirtiler ortaya çıkmaya başlar.
- Zihinsel yetersizlik, nöbetler, körlük, ve felç ile devam eder.
- 4 yaşında ise genellikle ölüm gerçekleşir.
- Ergenlik veya yetişkinlik döneminde ortaya çıkması ise nadir bir durumdur.
- Tedavisi yoktur.

# Fenilketonuri

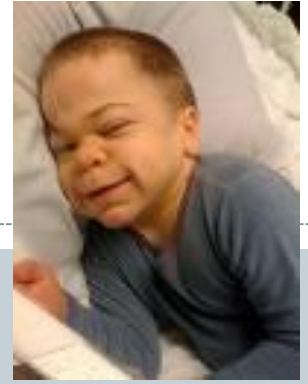


- Fenilalanin adlı aminoasit, başka bir aminoasit olan tirozine dönüştürülemez.
- Kanda ve vücutta birikmeye başlar.
- Biriken bu aminoasit beyinde kalıcı ve ilerleyici hasara yol açar.
- İlk belirtileri açık ten, açık saç ve göz rengi, zihinsel becerilerde gecikme, baş gelişiminin yavaşlaması, hiperaktivite, istemsiz hareketler ve nöbetlerdir.
- Erken dönemde tanısı mümkündür.
- Proteinden yoksun bir diyet uygulanır ise (gebelikte anne için, doğduktan sonra ise bebek için) zihinsel yetersizlik engellenebilir.
- Aksi takdirde ağır derecede zihinsel yetersizliğe neden olur.

# Hunter Sendromu



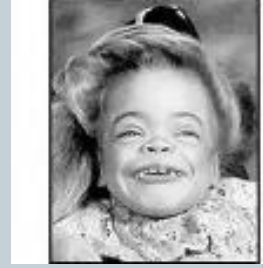
- X kromozomundaki bozukluk, enzim eksikliğine ve bu nedenle bazı kimyasal maddelerin vücut tarafından parçalanamamasına yol açar.
- Tipik bir yüz ve vücut yapısına sahip olurlar.
- Çıkık alın, küçük burun, göçük burun kemiği, büyük dil, kafa ve karın görülür.
- Kalp, solunum, eklem ve kemik problemleri sıklıkla görülür.
- Erkeklerde daha sık görülmektedir.
- Erken dönemde ortaya çıkar ise zihinsel yetersizliğin derecesi de artar.
- Tedavide, eksikliği yaşayan enzim vücuda dışarıdan sağlanmaya çalışılır.



# Hurler Sendromu



- Enzim eksikliği sonucu bir şeker molekülünün parçalanamaması ile gelişir.
- Biriken bu molekül kalpte ve diğer organlarda hasarlara yol açar.
- Tipik bir yüz ve vücut yapıları vardır.
- Düz bir yüz, ufak bir burun, göçük bir burun kemiği, büyük dil, geniş alın ve cücelik görülür.
- Boyları ilk yıl normalden hızlı uzar, sonra gittikçe yavaşlayarak 3 yaş civarında durur.
- Zihinsel yetersizlik, kalp problemleri, sağırılık, bulanık görme, eklem problemleri ve omurganın gelişimi ile ilgili problemler de görülür.





# Genetik Mikrosefali



- Beynin gelişmemesi söz konusudur.
- İleri derecede zihinsel yetersizlik oluşur.





# Sanfilippo Sendromu



- Vücutun bazı şeker moleküllerini parçalayamamasından kaynaklanır.
- Çocuğun gelişimi başlangıçta normaldir.
- Dil gelişiminde gerileme, dikkat problemleri, hiperaktivite, saldırgan ve agresif davranışlar, uyku bozuklukları, hareket kısıtlılıkları, eklemlerde kasılma ve zihinsel becerilerde gerilik ile devam eder.
- Kalın kaşlar tipiktir.
- Ergenlik dönemine kadar yaşarlar.
- Tedavisi mümkün değildir.

# Sanfilippo Sendromu



# Rett Sendromu



- X kromozomundaki bir gendeki bozukluğa baęlı olarak ortaya ıkar.
- Erkek bebekler genelde dşk veya l doęum ile sonulanır.
- Kız bebekler ikinci X kromozomu sayesinde yaşırlar.
- Gelişim bozukluęu, kafa bymesinde yavaşlama, gevşek kol ve bacaklar, konuşma bozuklukları, elleri kullanamama, bel kemięinde aşırı kıvrılma, solunum rahatsızlıkları, stereo tipik davranışlar ve ileri derecede zihinsel yetersizlik grlr.
- Ergenlik yaşılarına kadar yaşayabilirler.

# Rett Sendromu





# Cornelia de Lange Sendromu



- Gelişimsel gerilik, küçük kafa, kıllanma, ortada birleşen kaşlar, uzun kirpikler, küçük kalkık burun, ince dudaklar, küçük dişler, eller ve ayaklar, görme ve işitme bozuklukları, ayak parmaklarında kısmi birleşme, nöbetler, kalp problemleri görülür.



# Rubinstein-Taybi Sendromu



- Geniş el ve ayak başparmakları, gaga burun ve tipik bir yüz, kısa boy belirtileri arasındadır.



# Metabolik Bozukluklar – Reye Sendromu



- Hastalığın kesin nedeni tam olarak bilinmemekle beraber, grip, soğuk algınlığı ya da suçiçeği gibi viral enfeksiyonlar nedeniyle aspirin kullanan çocuklarda ve gençlerde, ‘Reye Sendromu’ riskinin çok yüksek olduğu bilinmektedir.
- Bir araştırmada, ‘Reye Sendromu’ olan çocukların yüzde 90’ının aspirin almış oldukları belirlenmiştir.”
- Karaciğerde yağ birikimi ve beyin içi basınçta aşırı yükselme olur.
- Hastalık, grip gibi ateşli bir viral enfeksiyondan 1-14 gün sonra 2 aşamalı rahatsızlık olarak ortaya çıkar. İlk dönemde şiddetli ve sürekli bulantı, kusma ile beraber aşırı yorgunluk, uyku hali, çevreye ilgisizlik gibi beyinle ilgili belirtiler görülür. İkinci dönemde ise kişilik değişikliklerinden bilinç bulanıklığı ve komaya kadar giden sinir sistemi belirtileri görülür.
- Erken dönemde tedavi edilmediği zaman, ölüm ihtimali yüksektir.
- Geç tanı konanların yüzde 90’ı kaybedilirken, erken tanı ve doğru tedavi alan hastaların yüzde 90’ı hastalığı atlatabilirler.
- Reye Sendromu’ndan iyileşen çocukların bazıları tamamen düzelir, ama bazılarında zeka geriliği gibi birtakım nörolojik ve psikolojik belirtiler kalabilir.

# Kretenizm



- Tiroksin hormonu beden ve beyin gelişmesi üzerinde büyük etkileri olan bir hormondur. Bazı çocuklarda doğuştan, bazılarında da daha sonraki yaşlarda tiroksin hormonu eksikliği görülmektedir. Doğuştan olan bozukluklarda ya tiroit bezi bulunmamaktadır ya da hormon sentezinin çeşitli aşamalarında bozukluklar görülmektedir.
- Kız çocuklarında üç kat daha sık görülmektedir.
- Hastalığın erkenden teşhis edilmesi ve uygun tedaviye başlanmasıyla beynin zarar görmesine engel olunabilir.
- Tedavi için eksik olan tiroksin hormonu vücudun gereksinimini karşılayacak miktarlarda dışarıdan verilir.



# Kretenizm



- Bu çocuklar az ağlarlar, çok uyurlar. Uyumadıkları zamanlarda ise uyuşukturlar, çevreye karşı ilgileri azalmış, kopmuş gibidir. Meme emmede tembel davranırlar, acıktıkları zaman ağlamayabilirler. Genellikle kabızdırlar. Hırıltılı bir sesle soluk alırlar. Bu çocukların “yeni doğan fizyolojik sarılığı” uzun sürer. Karınları geniştir ve karın fitıkları olabilir.
- Kalp atışları yavaş, vücut ısıları düşüktür. Derileri soğuk, kuru ve kalındır.
- Alındaki saçlı bölge kaşlara daha yakındır ve alın derileri özellikle ağlarken kırışır. Yüzde aptal bir görünüm egemendir. Gözler birbirinden daha uzak, burun kemiği göçük, bakışlar cansız, dil normalden çok büyüktür. Ağız yarı açık ve büyümüş dil bir miktar öne sarkmıştır.
- Dişlerin çıkması, çocuğun oturması ya da yürümeye başlaması gecikir. Boyca büyümesi yaşıtlarının gerisindedir. Boyun ve parmaklar kısadır, eller daha geniştir. Zihinsel yetersizlik gelişir ve yaş ilerledikçe daha belirginleşir.

# Kretenizm



# Bilirubin yüksekliđi



- Normalde kanda biriken bilirubin karaciđer tarafından tutulur ve safra ile bađırsaklara salgılanır. Daha sonra dıřkı ile atılır. Karaciđerin bilirubini yıkım hızından daha fazla bilirubin oluşacak olursa, sarılık ortaya çıkar. Bu durumun birkaç nedeni vardır.
  - Yenidođan bebeđin karaciđeri henüz gelişmesini tamamlamamıştır. Bu yüzden vücutta biriken bilirubini yeteri kadar uzaklařtıramaz,
  - Yenidođan bebeklerde karaciđerin yıkabileceđinden daha fazla bilirubin oluşur
  - Bebeđin bađırsaklarına salgılanan bilirubinin büyük bir kısmı dıřkı ile dıřarı atılmadan tekrar geri emilir.
- Kana rengini veren kırmızı kan hücreleri, hemoglobin denen bir madde içerirler. Yaşam süreleri kısa olan bu hücrelerin, ölmesi sonucu ortaya çıkan hemoglobin sarı renkli bilirubine dönüşür. Normal yenidođanlar ihtiyacından fazla kırmızı kan hücrelerine sahip olduklarından ve karaciđerleri henüz yeteri kadar olgunlařmadığından oluşan bilirubini hemen kandan uzaklařtıramazlar.

# Bilirubin yüksekliđi



- Sađlıklı, zamanında dođan yenidođanların %50' den daha fazlasında sarılık görülür. Yenidođan bebeklerin karaciđerlerinin henüz yeteri kadar olgunlaşmamasına bađlıdır. Genellikle 2 ile 4. günde görülür. Bir iki hafta içinde kaybolur.
- Prematüre bebeklerde ve kan uyuşmazlıđı yaşıyan annelerin bebeklerinde görülme riski daha fazladır.
- Kandaki bilirubin çok yükselecek olursa bebeđe zarar verebilir, beyinde hasar yapabilir.
- Hafif sarılıklarda tedavi gerekli deđildir. Ađır durumlarda fototerapi denen özel ışınlar veya diđer tedavi yöntemleri ile tedavi gerekebilir. Fototerapide mavi ve beyaz ışık yayan floresan lambaları kullanılır. Böylece bebeđin vücudunda biriken bilirubin kolayca atılacak şekle dönüşür. Bebeđe çıplak olarak fototerapi uygulanır. Bebeđin gözünü ışınlardan korumak için göz bađı kullanılır.

# Fototerapi



# Düşük şeker rahatsızlığı



- Kandaki glikoz çok hızlı tüketildiği yada yeterli oranda salgılanamadığı durumlarda veya glikoz düzeyini ayarlayan insulin hormonu aşırı salgılandığında ortaya çıkar.
- Diyabet hastası annelerin yeni doğan çocuklarında ileri derecede düşük şeker seviyeleri görülebilir.
- Hemen tedavi edilmediğinde beyinde ağır hasara ve zihinsel yetersizliğe yol açabilir.

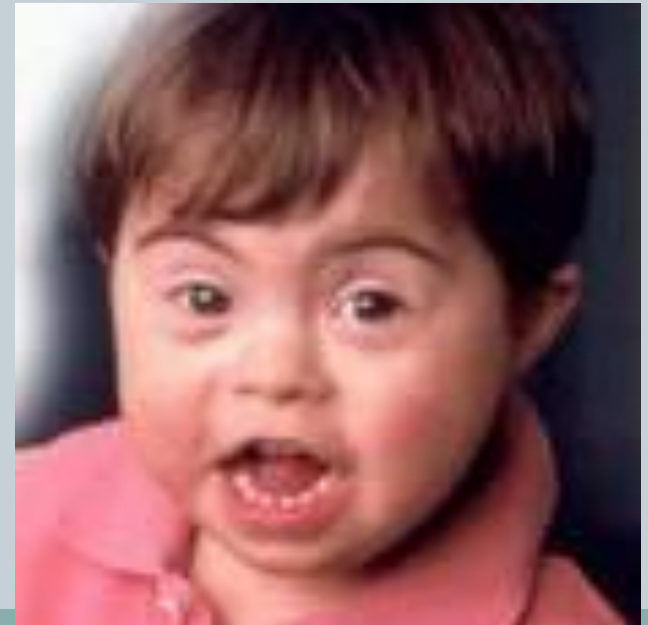
# Kromozom Bozuklukları



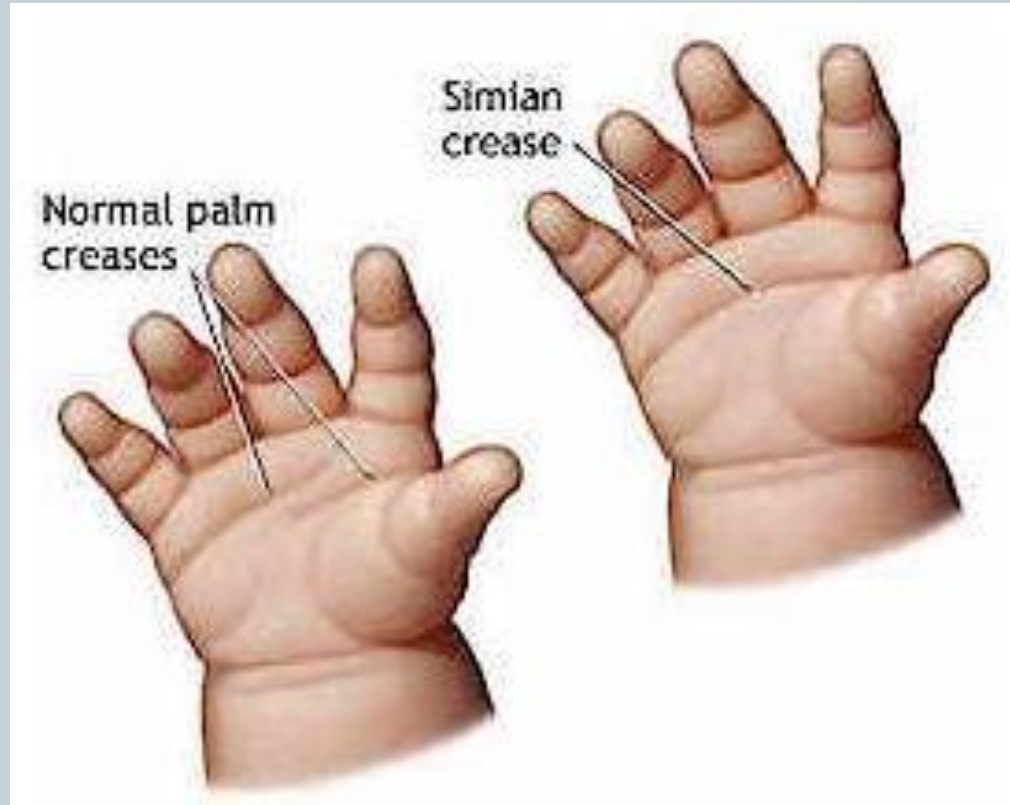
- Az yada fazla sayıda kromozom
- Silinme
- Mikro silinme
- Yanlış yerleşme
- Tersine dönme – alt üst olma
- Çiftlenme
- Halka kromozom



# Down Sendromu



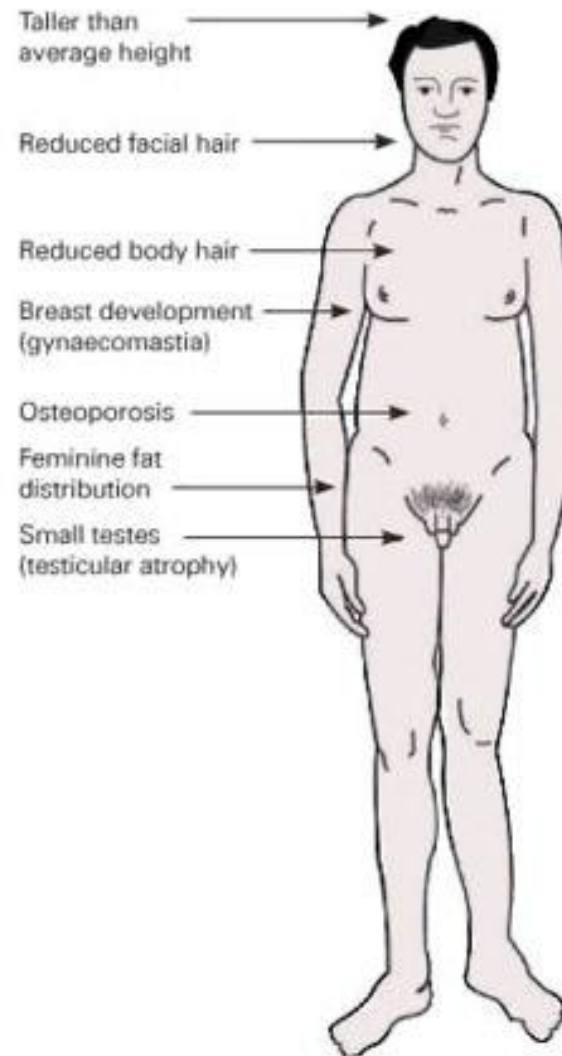




# Frajil X



# Klinefelter Sendromu



# Turner Sendromu



- Bir cinsiyet kromozomunun eksikliği söz konusu olmaktadır.
- Büyüme geriliği, yele boyun, cinsel gelişim bozuklukları ile kendini gösterir.
- Fenotipik olarak kadın görünümündedirler. Boyunda yeleleşme, meme uçları arasındaki mesafe geniş ve göğüs kafesi yassıdır. Uterus ve dış genital organlar gelişmemiştir.
- Boy kısalığı her yaşta belirgindir. Erişkin boyları 130-150 cm arasında değişir. Buna karşın kemik yaşı oldukça normale yakındır.
- Bu çocuklarda ergenlikte adet kanaması gerçekleşmez ve kısırdırlar. Meme gelişmesi olmaz.
- Turner sendromunda genelde zeka normaldir. Ancak matematik ve mekansal kavramları kazanmada zorluklar yaşar.
- **Turner Sendromunda en çok görülen anomoliler :**
  - Yüksek damak, görme kusurları, iç kulak bozuklukları
  - Yele boyun, düşük ense saç çizgisi, kısa boyun
  - Kalp ile ilgili bazı sorunlar
  - At nalı böbrek, çift üreter



# Prader-Willi Sendromu



Narrow temple distance  
and nasal bridge

Almond-shaped eyes  
Mild strabismus

Thin upper lip  
Downturned mouth

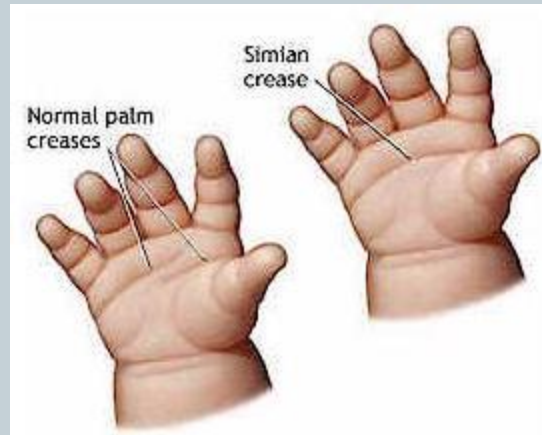
Overweight

Hypotonia  
(decreased  
muscle tone)





# Cri du Chat Sendromu



# Wolf-Hirschhorn Sendromu



naahr.com



naahr.com



# 22q11deletion Sendromu



© Images Paediatr Cardiol



© Images Paediatr Cardiol



© Images Paediatr Cardiol



# Edinilmiş nedenler



- Fetal Alkol Sendromu
- Enfeksiyonlar
  - Menenjit
  - Kızamıkçık
  - Cytomegalovirüs
  - Encephalitis
  - HIV
  - Listeriosis
  - Toksoplazma
- Travma ve yaralanmalar
- Zehirlenmeler
- Beslenme yetersizliği
- Çevresel etmenler

# Fetal Alkol Sendromu

