

# DOWN SENRDOMLU ÇOCUKLARDA REHABİLİTASYON

# DOWN SENDROMU

- ▶ Kromozomal disginezis olarak tanımlanan Down Sendromu (DS); kalıtım(%4), mozaizm(%1) ve gamet formasyonu (%95) sırasında kromozomun birleşmemesi nedenleriyle oluşmaktadır.

# Down Sendromu Tipleri

- ▶ Down sendromunun 3 genetik tipi vardır.

**Trizomi 21** : hastaların %95'ı bu tiptedir.

- ▶ Normalde 2 tane olması gereken 21 numaralı kromozomda 3 tane kromozom vardır.

**Mozaik down sendromu** : Down sendromlu hastaların %1'i mozaik özellik gösterir.

- ▶ Vücuttaki hücrelerin bazıları normal iken bazıları 21 numarada 3 tane kromozom taşımaktadır.
- ▶ Bu çocukların etkilenmesi daha azdır.
- ▶ IQ ve öğrenme başarısı diğer down sendromlulara göre % 30 daha fazladır.

**Translokasyon down sendromu** : Nadir görülür.(%4)

- ▶ Bu tipte 21 numarada bulunan fazla kromozom başka kromozoma yapışmıştır.

- ▶ DS'nin en çok görülen fiziksel özellikleri çek, basık burun, midfasial hipoplazi, kısa boy ve dil protrüzyonudur.
  
- ▶ MSS defisitlerine ek olarak;
  - Konjenital kalp hastalığı (%40'ında),
  - İntestinal traktda obstrüksiyon,
  - Enfeksiyon hassasiyeti,
  - Çocukluk çağı lösemi riski,
  - Paralizi olasılığı
  - Solunum sistemi enfeksiyonlarına eğilim mevcuttur.

- ▶ DS'nin atipik özellikleri: pasif stereotip kişilikten sevecen kişiliğe ve orta dereceden ciddi seviyelere kadar retardasyon gibi değişiklik göstermektedir.

- ▶ DS'nin nedeni bilinmemekle birlikte; çeşitli ajanlar, radyasyon, gen mutasyonu, virüsler, otoimmün mekanizmalar, yaşlı gametler, ilaçlar ve diğer kimyasal maddelerin hastalığa yol açtığı tahmin edilmektedir.

- ▶ En çok 35 yařın üzerindeki kadınların DS'li bebek doğurabilecekleri ile ilgili tahminler yapılmaktadır.
- ▶ Bununla birlikte doğan DS'li bebeklerin %60'ında bilinmeyen genetik veya çevresel faktörlerden etkilenme olduđu ifade edilmektedir.

# Down Sendromunun Nöropatolojisi:

► Çalışmalarda: normal kişilerle karşılaştırılarak DS'lilerde şu hipotezler kurulmuştur:

1. Serebellum ve beyin sapının ağırlığında %40'lık bir azalma nedeniyle nöronların sayısında bir azalma olduğu,
2. Serebral hemisferlerin özellikle frontal lobların boyutlarında küçülme olduğu,
3. Beyin yapısında nörolojik immatüritenin olduğu
4. Motor kortekste piramidal nöronların dentritik spinaların yapısal anormallikler olduğu,
5. Presentral, frontal lob alanlarında ve miyelinizasyonun olmadığı,

# DOWN SENDROMU VE NÖROMOTOR KONTROL

- ▶ DS'li çocukların motor gelişimleri normal çocuklarda karşılaştırıldığında, motor kontrolün hem postüral, hem de istemli komponentlerinin elde edilmesinde sürekli bir gecikme görülmektedir.
- ▶ DS'li çocukların gelişme paterni 25 aylık olana kadar bazı komponentler dışında normal dağılım eğrisine yakın, lineer bir gelişim göstermekte; fakat gelişim daha yavaş oranlarda oluşmaktadır.

- ▶ Daha çok yařamın ilk 6 ayından sonra erken motor yeteneklerde, DS'li çocuklarla normal çocuklar arasında giderek artan bir farklılık görölmektedir.
- ▶ Bu gelişim geriliđi aynı zamanda beslenme, giyinme ve tuvalet eğitimi gibi kişisel ve sosyal yeteneklerde de ortaya çıkmaktadır.

- ▶ Ds'li çocuklarda gelişimsel gecikme sonucunda;
- Yaygın hipotonus,
- Eklemlerin hiper mobilitesi,
- Azalmış DTR'ler,
- Primitif reflekslerin devamlılığı,
- Yüksek seviye denge reaksiyonlarının ortaya çıkışında gecikme ve reaksiyon zamanında yavaşlama gibi nöromusküler anormallikler görülmektedir.

- ▶ Postüral kontrol sistemindeki bozukluklar DS'li çocukların yürüyüş paterninde normal çocuklara göre farklılıklar oluşturmaktadır.
- ▶ DS'lilerde bağımsız yürüme yaşı ortalama 12 ay gecikmekte; bu gecikme serebellar fonksiyon bozukluğu derecesi, yavaş reaksiyon zamanı, hipotoni, azalmış duyu ve proprioseptif uyarıya göre değişkenlik göstermektedir.

- ▶ DS'li çocukların statik ve dinamik denge testlerinde yaş seviyesinin 18-24 ay gerisinde bir fonksiyon gösterdikleri ifade edilmektedir.

- ▶ DS'li çocuklarda motor tembelliğin altında yatan ve en çok gözüken özelliklerden biri de hızlı ve önceden tahmin edilebilen algı-motor davranışları geliştirmedeki bozukluk ve yavaşlıktır.
- ▶ DS'li kişiler Basit Reaksiyon Zamanı ölçümlerinde, aşırı derecede yavaş veya çok değişken reaksiyon zamanları göstermektedirler, bu da bununla ilgili işlerde bilgi kullanma bozuklukları oluşturmaktadır.

- ▶ DS'li çocukların motor, dil ve kognitif gelişmelerinde deęişik bozuklukların görölme nedeni olarak, gelişimlerinin altında yatan süreçler gösterilmektedir.

- ▶ Normal çocuklara göre motor gelişim ve kognitif yapı DS'li çocuklarda daha az organize olmaktadır.
- ▶ Kognitif gelişim ve öğrenme aşamalarında ortaya çıkan problemler de bu çocuklar için daha yapıcı destek ve tedaviyi gerektirmektedir.

## TEDAVİ

- ▶ Mental reterdasyon görülen hastalık grupları arasında sık rastlanan DS'li çocukların tedavileri ile ilgili son yaklaşımlarda erken tedavi programları ve aktivitelerin normalleştirilmesi üzerinde durulmaktadır.

- ▶ Tedavi programlarında, temel motor koordinasyonun geliştirilmesi ve hastalığa bađlı olarak ok sık grlen fiziksel problemlerin dzertilmesine alıřılmaktadır.
- ▶ Temel lokomotor (hareketle ilgili) gelişim daha sonra algı-motor yeteneklerin gelişmesinde önemli olduğundan, Ds'li ocuklarda yrme gelişimi zerinde yoğunlaşmaktadır.

*Mine Uyanık: Down Sendromlu Çocuklarda Duyu Bütünlüğü, Vestibüler Stimülasyon ve Nörogelişimsel Tedavi Yöntemlerinin Karşılaştırılması, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı Doktora Tezi, Ankara 1994*