



T.C. Sağlık Bakanlığı
Türkiye Kamu Hastaneleri Kurumu
İstanbul Anadolu Güney Kamu Hastaneleri Birliği

21 MART DÜNYA DOWN SENDROMU GÜNÜ

Down sendromu, normalde insanda 46 olan kromozom sayısının, fazladan 1 tane 21 numaralı kromozom eklenmesi sonucu 47'ye yükselmesi ile oluşan, doğan bebekte değişik düzeylerde zekâ geriliği ile seyreden, bunun yanında kalp, mide barsak sistemi, üriner sistem, santral sinir sisteminde de değişik oranlarda anormalliğe sebep olan bir hastalıktır. Doğan her 660- 800 çocuktan birinde "Down Sendromu" olabilir.

Ailesinde down sendromu olan, 35 yaş üstü annelerde bu hastalığın ortaya çıkma riski artmakla birlikte, down sendromlu bebekler çoğunlukla **genç yaşta ve ailesinde herhangi bir genetik hastalığı olmayan annelerden doğmaktadır**. Bu nedenle, annenin hiçbir risk faktörü olmasa bile, hastalığın taranması amacıyla bazı testler uygulanmaktadır

İlk kez 1866 yılında Bilim Adamı **John Langdon Down** hastalığı tanımlamıştır ve down sendromlu hastanın fazladan 1 tane daha 21. kromozomu olduğunun kandan analiz yapılarak anlaşılacağı bulunmuştur. Bir tane tam 21.kromozom fazlalığı %94 hastada bulunmaktayken %4 hastada ekstra 21. kromozom başka bir kromozoma yapışıktır. Hastaların %2'sinde ise mozaik yapı bulunmaktadır ve bazı hücreler normal iken bazı hücrelerde 21. kromozom fazladır.

Kromozom vücudumuzu meydana getiren hücrelerin küçük birer yapıtaşdır ve kodlanmış bir mesaj gibi boy, saç rengi, göz rengi gibi anneden ve babadan aldığımız özellikleri bize taşır. Bunların yanında kromozomlar ailede olan bazı hastalıkları da taşıyabilir.

Down sendromunda taşınan fazla kromozom tipik yüz görünümüne ve kalp, sinir sistemi ve solunum sistemi ile ilgili rahatsızlıklara yol açar. Bu bebeklerin gözleri çekik ve burun kökleri çökük olduğu için Moğollara benzerler. Bu nedenle bu hastalığa **Mongolizm** de denmektedir. Down sendromu olan her çocuk tüm bu özellikleri taşımayabilir.

Eklemleri gevşek, kasları yumuşak, dili büyük olabilir ve göz kapaklarında fazladan bir kat bulunabilir. Diğer çocuklar kadar uzamayabilirler. Ayrıca baş tutma, oturma ve yürüme gibi gelişim basamakları da akranlarından geri olabilir. Zekâ gelişimi yaşitlarından yavaş olabilir. Akciğer enfeksiyonu, sinüzit ve tiroid bezi yetersizliğine eğilimlidirler. Down sendromlu çocukların yarısında kalp problemleri vardır. Eğitim ile kendi kendilerine yeterli hale gelebilirler.



T.C. Sağlık Bakanlığı

Türkiye Kamu Hastaneleri Kurumu

İstanbul Anadolu Güney Kamu Hastaneleri Birliği

Down sendromunun tedavisi yoktur. İstanbul Anadolu Güney Kamu Hastaneleri Birliğine bağlı Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesinde down sendromunun kromozal teşhisi, doğum öncesi dönemde bebekten anne karnında kromozom analizi yapılarak tanısı konulabilmektedir. Çocuk endokrin, nöroloji, psikiyatri ve kardiyoloji bilim dallarında gelişimlerinin takibi, eğitim programına yönlendirim ve hayati fonksiyonlarının periyodik analizleri yapılabilmektedir. Down Sendromu hastalık değil genetik bir farklılıktır. Sadece bu farklılığın getireceği risklerden bilgi sahibi olarak yaşamak gerekmektedir.

Doç. Dr. Pınar ATA

İstanbul Anadolu Güney Kamu Hastaneleri Birliği Genel Sekreterliği

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Tıbbi Genetik Bilim Dalı