



Down sendromu (trizomi 21), yaşam boyu gelişimi etkileyen genetik bir durumdur. Bir hastalık değildir. Bu bebekler, normal bebeklerin hücrelerinde 2 adet olması gereken 21. kromozomun 3 adet olması ile doğarlar. Bu nedenle trizomi 21 olarak da adlandırılırlar (Bkz. Şekil ). Fazladan bulunan bu kromozom, bireyin fiziksel özelliklerini, zekasını ve genel gelişimini etkileyebilir. Kromozomlar binlerce gen içerir ve bu genler, bizim özelliklerimizi belirleyen bilgileri taşır (ailemizden bize geçen özellikler veya nitelikler gibi). Down sendromunda var olan ekstra kromozom, çocuğun zihinsel ve fiziksel olarak gelişiminde gecikmelere neden olur. Bu durum zihinsel engelliliğin en sık rastlanan sebeplerinden biridir.

Tüm yaş gruplarında ve tüm sosyoekonomik koşullarda görülmesine rağmen ileri yaştaki anne adaylarının, genç anne adayları ile kıyaslandığında Down sendromlu bebeğe sahip olma olasılıkları daha yüksektir (Bkz. Tablo ).



Şekil. Down sendromu olan bireylerde tüm kromozomlar 1 çift iken 21. kromozom 3 adettir.

## Down Sendromunun Tanısı Doğumdan Önce Nasıl Konur?

**Doğum öncesi dönemde Down sendromu için yapılan testler iki gruba ayrılır:**

Tarama Testleri ve Tanı Testleri. Doğum öncesi yapılan tarama testleri, Down sendromlu bir bebeğe sahip olma olasılığını belirleyen testlerdir. Bu testler, fetusta Down sendromu olup olmadığını bildirmezler, sadece olasılık bildirirler. Tanı testleri ise % 100 doğrulukla kesin tanıyı bildirirler.

### Tarama Testleri:

**İlk Üçay Tarama Testleri:** Gebeliğin 11-14. haftaları arasında yapılır. Anne kanında iki proteinin düzeyine ve fetusun ultrason ile belirlenen bazı özelliklerini dikkate alarak olasılık belirler.

**İkinci Üçay Tarama Testleri:** Gebeliğin 16-18. haftaları arasında yapılır. Anne kanında 3 adet proteinin düzeyine bakarak olasılık hesaplayan "Üçlü Tarama Testleri" ve anne kanında 4 adet proteinin düzeyine bakarak olasılık hesaplayan "Dörtlü Tarama Testleri" bu grup testleri oluştururlar.

**Hücre Dışı DNA Testleri:** Anne kanındaki bebeğe ait DNA parçacıklarını inceleyerek daha büyük doğruluk oranı ile olasılık hesaplayan testlerdir.

### Tanı Testleri:

**Koryon Villus Örnekleme:** Gebeliğin 10-13. haftaları arasında yapılır. Bebeği besleyen plasenta adı verilen organdan alınan doku örneklerinden elde edilen hücrelerde kromozom yapısının saptanmasıdır.

**Amniyosentez:** Gebeliğin 15-20. haftaları arasında yapılır. Bebeğin etrafındaki amniyon sıvısındaki hücrelerde kromozom yapısının saptanmasıdır.

**Kordosentez:** Gebeliğin 18-22. haftaları arasında yapılır. Bebeğin göbek kordonundan alınan kan örneğindeki lenfosit hücrelerinde kromozom yapısının saptanmasıdır.

**Doğum Sonu Dönemde Tanı Koyma:** Doğumdan sonra yenidoğan bebekte kas tonusunun gevşek olması, el ayasında tek bir avuç içi çizgisinin olması, yüz profilinin basık olması, gözlerin yukarıya doğru çekik olması, burun kökünün basık olması gibi bulguların varlığında tanı koymak amacı ile bebekten kan örneği alınarak kromozom analizi yapılması ile tanı konur.



Tablo . Anne yaşına göre  
Down sendromu (DS) görülme  
sıklığı

Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı
20	2000 de 1
21	1700 de 1
22	1500 de 1
23	1400 de 1
24	1300 de 1
25	1200 de 1
26	1100 de 1
27	1050 de 1
28	1000 de 1
29	950 de 1

Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı
30	900 de 1
31	800 de 1
32	720 de 1
33	600 de 1
34	450 de 1
35	350 de 1
36	300 de 1
37	250 de 1
38	200 de 1
39	150 de 1

Anne Yaşı	DS Görülme Sıklığı
40	100 de 1
41	80 de 1
42	70 de 1
43	50 de 1
44	40 da 1
45	30 da 1
46	25 de 1
47	20 de 1
48	15 de 1
49	10 da 1

Down sendromlu bireyler benzer görünse ve benzer davranışlar gösterebilirler de, her insanın farklı yetenekleri vardır. Down sendromlu kişiler genellikle hafif düşük ile orta derecede düşük aralıkta bir IQ'ya (zeka ölçüsü) sahiptir ve diğer çocuklardan daha yavaş konuşurlar.

## Down Sendromu Olan Bireylerin Fiziksel Özellikleri Nasıldır?

*Down sendromunun bazı genel fiziksel özellikleri şunlardır:*

- Yassı bir yüz, özellikle basık burun kökü
- Badem biçimli yukarıya doğru çekik gözler
- Kısa bir boyun
- Küçük kulaklar
- Ağızdan çıkma eğiliminde olan bir dil
- Gözün irisinde (renkli kısımda) küçük beyaz lekeler
- Küçük eller ve ayaklar
- Avuç içi boyunca tek bir avuç içi çizgisi
- Bazen başparmağa doğru eğimli küçük pembemsi parmaklar
- Zayıf kas tonusu veya gevşek eklemler
- Kısa boy



Down sendromuyla ilişkili fiziksel özellikler ve tıbbi problemler çocuktan çocuğa geniş ölçüde değişebilir. Bazı çocuklar çok fazla tıbbi yardıma ihtiyaç duyarken, bazıları daha az destekle hayatlarını sürdürebilirler.

Down sendromu önlenemese de, çocuk doğmadan tespit edilebilir. Down sendromu ile birlikte olabilecek sağlık sorunları tedavi edilebilir ve bu durumla yaşayan çocuklara ve ailelerine yardımcı olacak birçok kaynak mevcuttur.

*Bütün Down Sendromu Olguları Aynı mıdır?*

Üç tip Down sendromu vardır. Çoğu zaman kromozom incelemesi yapmadan tipler arasındaki farklılık anlaşılabilir. Çünkü fiziksel özellikler ve davranışlar benzerdir.





- ➡ **Klasik Trizomi 21:** Down sendromlu kişilerin yaklaşık % 95'inde klasik tip trizomi 21 vardır. Bu tip Down sendromunda, vücuttaki her bir hücrede normal 2 kopya yerine 3 ayrı kromozom 21 kopyası bulunur.
- ➡ **Translokasyon Down sendromu:** Bu grup, Down sendromlu kişilerin küçük bir yüzdesini oluşturur (yaklaşık % 3). Bu tipte, 21. kromozomun bir kısmı ya da tamamı ayrı bir 21. kromozom olarak değil de başka bir kromozomun üzerine yerleşmiş ya da tutunmuştur.
- ➡ **Mozaik Down sendromu:** Bu grup, Down sendromlu kişilerin yaklaşık % 2'sini etkiler. Mozaik karışım veya kombinasyon anlamına gelir. Mozaik Down sendromlu çocukların hücrelerinin bazılarında 3 kopya kromozom 21 vardır, ancak diğer hücreler kromozom 21'in tipik iki kopyasına sahiptir. Mozaik Down sendromlu çocuklar, Down sendromlu diğer çocuklarla aynı özelliklere sahip olabilir. Bununla birlikte, normal sayıda kromozom içeren hücrelerin varlığı nedeniyle Down sendromunun daha az özelliği bulunabilir.

## Down Sendromu Kalıtsal Geçiş Gösterir mi?

Çoğu zaman, Down sendromu kalıtsal değildir. Fetüsün erken gelişmesi sırasında hücre bölünmesinde meydana gelen bir hatadan kaynaklanır. Translokasyon tipi Down sendromu ebeveynden çocuğa geçebilir. Bununla birlikte, Down sendromlu çocukların sadece yüzde 3'ü translokasyona sahiptir ve sadece bazıları ebeveynlerinden birinden geçmiş olabilir. Anne yada babada 21. kromozoma ait dengeli bir translokasyon ( 21. kromozomun bir parçası anne yada babanın diğer kromozomlarından birine tutunmuştur) var ise, 21. kromozoma ait fazladan bir genetik materyal yoktur. Bu, Down sendromu belirti veya semptomları olmadığı anlamına gelir, ancak bu fazladan 21. kromozomu taşıyan eşey hücresi döllenerek olursa çocuklarda dengesiz translokasyon haline geçerek Down sendromuna neden olabilir.

## Down Sendromu İçin Risk Faktörleri Nelerdir?

Bazı ebeveynlerin Down sendromlu bebek sahibi olma riski daha yüksektir. Risk faktörleri aşağıda belirtilmiştir:

**İleri anne yaşı:** Bir kadının Down sendromlu bir çocuk sahibi olma olasılığı yaşla birlikte artar, çünkü yaşlı yumurtalarda hatalı kromozom bölünmesi olasılığı daha yüksektir.

**Down sendromu için genetik translokasyon taşıyıcısı olmak:** Hem erkek hem de kadınlar, Down sendromunun genetik translokasyonunu çocuklarına geçirebilirler.

**Down sendromlu bir çocuğunun olması:** Down sendromlu bir çocuğu olan ve kendilerinde dengeli translokasyon olan çiftlerin, Down sendromlu başka bir çocuğa sahip olma olasılıkları daha yüksektir. Tıbbi genetik uzmanları, ebeveynlerin Down sendromlu ikinci bir çocuğa sahip olma riskini değerlendirmesine yardımcı olabilir.



## Down Sendromlu Bebekleri Bekleyen Sağlık Sorunları:

Down sendromlu insanlar, yaşlandıkça daha belirgin hale gelen çeşitli sağlık sorunlarına sahip olabilir. Bu sorunlar aşağıda belirtilmiştir:

- ➔ **Kalp Defektleri:** Down sendromlu çocukların yaklaşık yarısı (% 47), bir tür doğuştan kalp kusuru ile doğar. %10-15 olguda bu kalp problemleri hayatı tehdit edebilir ve erken bebeklik döneminde ameliyat gerektirebilir.
- ➔ **Mide ve Bağırsak Sorunları:** Down sendromlu bazı çocuklarda sindirim sisteminde anormallikler ortaya çıkar ve bunlar bağırsak, yemek borusu, trakea ve anüs anormalliklerini içerebilir. Mide bağırsak yollarının tıkanması, mide ekşimesi (gastroözofageal reflü) veya çölyak hastalığı gibi sindirim problemlerinin gelişme riski artabilir.
- ➔ **Bağışıklık Sistemi Bozuklukları:** Bağışıklık sistemlerindeki anormallikler nedeniyle, Down sendromlu çocuklar, otoimmün bozukluklar, bazı kanser türleri ve zatürree gibi bulaşıcı hastalıklar geliştirme riski altındadır.
- ➔ **Uykuda Solunum Durması:** Hava yollarının tıkanmasına neden olan yumuşak doku ve iskelet değişiklikleri nedeniyle, Down sendromlu çocuklarda ve yetişkinlerde, tıkanmaya bağlı uykuda solunum durması riski daha fazladır.
- ➔ **Obezite:** Down sendromlu kişiler genel popülasyona kıyasla obez olma eğilimindedir.
- ➔ **Omurga problemleri:** Down sendromlu bazı kimselerde, boyundaki en üst iki omurun yanlış hizalanması olabilir (atlantoaksiyal instabilite). Bu durum onları, boynun aşırı uzaması nedeniyle omurilikte ciddi yaralanma riski altında bırakmaktadır.
- ➔ **Lösemi:** Down sendromlu küçük çocukların lösemi riski artar.
- ➔ **Bunama:** Down sendromlu kişilerde demans riski büyük oranda artar. Belirti ve semptomlar 50 yaş civarında başlayabilir. Down sendromu olması ayrıca Alzheimer hastalığı gelişme riskini de arttırır.
- ➔ **Diğer problemler:** Down sendromu olan bireylerde, endokrin problemler, diş problemleri, nöbetler, kulak enfeksiyonları ve işitme ve görme problemleri gibi diğer sağlık sorunları da görülebilir.

Down sendromlu bireyler gerektiğinde rutin tıbbi bakım ve tedavi yapılarak hayatlarını sürdürebilirler.



## Down Sendromlu Bireylerde Yaşam Beklentisi Ne Kadardır?



Down sendromlu bireylerde yaşam süreleri çarpıcı bir şekilde artmıştır. Bugün, Down sendromlu bir kişi, sağlık sorunlarının ciddiyetine bağlı olarak, 60 yıldan fazla yaşayabilir.

DOWN  
SENDROMU

## Down Sendromundan Korunmak Mümkün müdür?

Down sendromunu önlemenin bir yolu yoktur. Down sendromlu bir çocuğa sahip olma riskiniz varsa veya Down sendromlu bir çocuğunuz varsa, hamile kalmadan önce genetik danışmanlık alabilirsiniz.

Tıbbi genetik uzmanı ya da doktorunuz, Down sendromlu bir çocuğa sahip olma olasılığınızı anlamanıza yardımcı olabilir. Ayrıca mevcut doğum öncesi testleri açıklayabilir ve testin artılarını ve eksilerini açıklamaya yardımcı olabilir.

Down sendromu tanısı konulan gebeliklerde, yaşam sınırına ulaşmadan önce tanı konulması durumunda anne ve babaya tıbbi genetik uzmanı, çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı, perinatoloji uzmanı ya da kadın doğum uzmanının bulunduğu bir ekip tarafından bilgilendirme yapıldıktan sonra gebeliğin nasıl yönetileceğine karar verilebilir.

