



Ister Down sendromu ister başka bir nedenle olsun özürlü bir çocuğa sahip olmak, aileyi zafere ya da trajediye götürebilir. Zafere giden yol sabır ve emek isteyen bir yol olmakla birlikte, çocuğu olduğu kadar anne ve babayı da farklı bir biçimde, ama yeniden yaratabilir. Trajediye giden yol ise, yaşanan düş kırıklığıyla baş edemeyerek her şeyin yok sayıldığı bir noktada başlar. Özürlü bir çocuğa sahip "olmak ya da olmamak", tek başına bir "şans" meselesi değildir. Çünkü, günümüzde ulaşılan bilim ve teknoloji düzeyi bize, bazı kalıtsal özür nedenlerinin yaygınlığını önleme olanağını da sunmaktadır.

“Olmak ya da Olmamak”

Down Sendromu



AYŞE HANIM İLE AHMET BEY uzun süredir tanışıyorlardı; dört yıldır da aynı iş yerinde çalışıyorlardı. İkisi de bekârdı. Zaman içinde birbirlerinden hoşlandılar ve bu hoşlanma giderek daha yakın olmalarını sağladı. Günün birinde arkadaşlıkları sevgiye dönüştü ve evlenmeye karar verdiler. Düşünlerinden kısa bir süre sonra, Ayşe Hanım ilk çocuğuna gebe kaldı. Bu, her iki tarafın da istediği, planlanmış bir gebelikti. Mutlu haber aile içinde hızla duyuldu ve hazırlıklara başlandı. Ayşe Hanım, anne olacağını öğrendiği günden itibaren düzenli olarak doğum doktoruna gitti, beslenmesine dikkat etti, hastalanmamaya ve yorulmamaya özen gösterdi. Ahmet Bey de karısının, dolayısıyla doğacak çocuğunun da sağlığıyla yakından ilgilendi; ona yardımcı olabilmek için elinden geleni esirgemedi. Her şey yolunda gidiyordu. Bazı akşamlar yemekten sonra rahatlık içinde çocuklarına ilişkin hayallere daldıyorlardı. “Kız olursa...”, “erkek olursa...” tartışmalarına giriyorlar, kendi kendilerine gülüyorlar, sonra da “aman canım, sağlıklı olsun da ne olursa olsun” diyerek, yumup gözlerini uyuyorlardı. Nihayet, beklenen gün geldi; ancak beklenen gün beklendiği gibi gelmedi. Ayşe Ha-

nım ile Ahmet Bey’in Down sendromlu olduğu söylenen, özürlü bir erkek çocukları oldu. Oysa, mutluluk ve geleceğe dair çeşitli umutlarla beklenen bu değildi. Çocuk, normal olarak birçok kısıtlamayı da beraberinde getirecekti ama, yaşamlarına bir pırıltıyla doğacaktı. “Gözün aydın, bir oğlunuz oldu” dendi önce Ayşe Hanım’a; sevinildi. Birkaç saat sonra bebek kucağına verildiğinde, Ayşe Hanım merak ve sevgiyle kucakladı bebeği. Ahmet Bey, doğumu beklerken geçen saatlerin getirdiği yorgunlukla oturuyordu sandalyede, ama bakmıyordu eşinin yüzüne; uzaklara, çok uzaklara daldı gitmişti. Bebek, sanki kimselere benzemiyor gibiydi; ama, hiç yabancı olmayan birilerini de çağırıyordu Ayşe Hanım’a. Hafifçe çekik gözleri, birbirinden ayrık; göz kapaklarıyla küçücük kalkık burnunun birleştiği yerde garip bir deri kıvrımı görülüyordu. Ağzıyla dili arasında bir orantısızlık vardı sanki; ya ağız çok küçüktü ya dili çok büyük, ayırt edemiyordu Ayşe Hanım. Biraz aşağıda gibi duran kulaklarını ise görmezlikten geldi. Çocuğu endişeli kayınvalidesine uzatıp verirken, bir aksilik olduğunu anlamıştı. Nereye gitseydi, nerelere gitseydi...

Aslında her gebelik, istenen bir gebelik olsa bile, gerek kadın gerek erkek açısından

bir tür ‘kriz’ halinde yaşanır; çünkü, her gebelik bir endişe kaynağıdır ve karmaşık duygulara yol açar. Herşeyden önce, çocuğun sağlıklı olup olmayacağı, sağlıklı doğsa bile sağlıklı büyüyüp büyüyemeyeceği önemli bir endişe konusudur. Ayşe Hanım ile Ahmet Bey’in de, bebeklerini bekleedikleri süre içinde en sık konuştukları konu bu olmuştu ve doğal olarak sağlıklı bir bebek umuyorlardı. Oysa doktorlar, adını hayatlarında ilk kez duydukları bir özürden, bir ‘engellilikten’ söz ediyorlardı şimdi. Ayşe Hanım, kocaman bir boşluk içine düşmüş gibiydi; bütün duyguları bir anda yok olmuştu ve hiçbir şey hissetmemekteydi. Bu hali kısa sürdü ve yerini bir tür reddetme ya da inanmamaya bıraktı. Öte yandan, öfke de dalga dalga yayılıyordu içinde. Hiçbir şey anlayamıyordu artık. “Neden?” sorusu deli bir kurt gibi kemiriyordu kafasının içini. Çocuklarında kalıtsal bir bozukluk olması imkansızdı. Kocasını da kendisi de son derece sağlıklıydı; rahat bir gebelik geçirmişti. Doğumun zorluğu ise, ilk olmasına bağlanmıştı. Yoksa kendileri mi kendilerini gördükleri gibi değildi? Sorun neredeydi, kimdeydi? Nereden bakarsa baksın, özürlü bir çocuğa sahip olmak inanılır gibi değildi. Bilseydi böyle olacağını, onca istediği bu çocuğu do-

ğurur muydu? Kendini aldatılmış hissediyordu Ayşe Hanım. Artık hiçbir şeye yeniden başlamak mümkün değildi; hiçbir şeyi yok etmek de mümkün değildi. O anda yok olan tek şey, umutla baktıkları gelecekleriydi. Bunun yerini öngörülemez uzun ve zor bir gelecek almıştı. Çaresizlik, öfke, üzüntü, acıma... Peki ya sonra?

Sonra, günün birinde, kendilerinin dünyaya getirdiği bu çocuğa tüm kalplerini açarak, sımsıcak bir "Merhaba" diyeceklerdi. İşte ancak bu merhabayla, Down sendromlu da olsa, çocuklarının kendi başına bir birey, bir kişilik olduğunu ve kendisine özgü özellikleri bulunduğunu görecekler ve onunla paylaşabildikleriyle bu dünyayı yeniden, yepyeni bir biçimde algılamaya başlayacaklardı.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey'in oğulları, tüm dünyada ortalama 1000 doğumdan 1-2'sinde rastlanan ender bir hastalık olan Down sendromuyla doğmuştu. Ayşe Hanım ile Ahmet Bey, bu hastalığın yaygınlığına ilişkin çalışmaların sonuçlarına göre, rahim içindeki her 1000 döllenen 100 ya da 200'ünde rastlanan kalıtsal bir hastalıkla karşı karşıyaydılar. Bu rakamlardan hareketle, dünya nüfusunun oldukça önemli bir kısmının aynı riskle karşı karşıya olduğu söyleniyordu. Peki, nasıl olmuştu da Ayşe Hanım ile Ahmet Bey, bu şans(sızlık)la yüz yüze kalmışlardı?

Günümüzde ulaşılan bilim ve teknoloji düzeyinde bunun bir "kader" olmadığı söylenebilir. Down sendromu, bir kez ortaya çıktıktan sonra, düzeltilemez bir kalıtsal bozukluktur. Ancak, ortaya çıkmaması için bazı önlemler de alınabilir. Doğum sonrasında tanı konan Down sendromlu çocukların, doğum öncesinde yapılan genetik incelemelerle saptanan fetüslerden yaklaşık 10 kat daha az olması bunun en açık göstergesidir. Bu kalıtsal bozukluk, zamanında saptanabildiği ölçüde engellenebilir. Ancak, döllenen sonra engellenebilmesinin tek yolu olan gebeliğin sona erdirilmesi özellikle aile açısından etik ikilem yarattığından, gebe kalmadan önce risk faktörlerinin en aza indirgenmesi yoluna gidilmelidir. Zira, Down sendromlu bir bebek, kendisiyle birlikte ailenin, hatta toplumun tüm bireyelerine, etik bağlamda bir sahip "olmak ya da olmamak" sorununu da beraberinde getirir. Eğer dünya nüfusu, aile planlaması yöntemleriyle kontrol edilebilir bir noktadaysa, Down sendromu gibi özgül özellikleri büyük

oranda bilinen bazı kalıtsal hastalıkların yaygınlığının da önlenebilir bir noktada olması gerekir. Buradan bakıldığında, yapılabilecek tek şey, Down sendromlu çocuk sahibi olma riski yüksek olan çiftlerin aydınlatılarak, gebeliği önleyici yöntemlere başvurmalarını sağlamak olabilir (Kuşkusuz bunun gerçekleşmesi de kapsamlı ve işleyebilecek bir sağlık sistemiyle birlikte, yaygın sağlık eğitimini gerektirir). O halde, burada tanımlanması gereken ilk şey, risk faktörleridir. Ancak, dilerseniz, bu faktörlere geçmeden önce, kısaca, Down sendromunun ne olduğuna değinelim.

Down sendromu, herşeyden önce, kalıtsal bir hastalıktır. Yani anne ya da babadan çocuğa kalıtılan bir hastalıktır; rahim içinde yerleşmiş ve normal gelişimini sürdüren embriyo ya da fetüs üzerinde sonradan etki gösteren çevresel etkenlerle ilişki-



si yoktur. Kalıtsal hastalıklar, kendi içinde çeşitli gruplara ayrılır. Bunların bir kısmına genlerdeki bozukluklar yol açarken, bir kısmına da genlerin belirli bir düzene göre, üzerinde çizgisel doğrultuda dizili bulunduğu kromozomların düzensizlikleri neden olur. İşte, Down sendromu da bu kromozom bozukluklarından biridir.

Kromozom bozuklukları, yapısal ve sayısal olmak üzere başlıca ikiye ayrılır; bazen de her iki grup bozukluk bir arada ortaya çıkar. Down sendromu, esas olarak kromozomlardaki bir çeşit sayısal düzen değişikliğiyle ortaya çıktığından, burada sayısal kromozom bozukluklarına genel çerçevesi itibarıyla değinilebilir. Buna geçmeden önce toparlamak gerekirse, Down sendromu, esas olarak, kromozomlardaki sayısal düzen bozukluğu ile ortaya çıkan önemli bir kalıtsal hastalıktır diyebiliriz. Önemi, zekâ geriliği yapan nedenler içinde ilk sırada yer almasından; zekâ geriliğinin yanı sıra çeşitli vücut işlevlerini de bozabilmesinden; ancak, yaşam süresinin diğer kromozom hastalıklarına oranla uzun olması ve uygun eğitim sağlandığında bu çocukların sosyalleşmesinin mümkün olmasından kaynaklanmaktadır.

Genel olarak sayısal kromozom bozukluklarına gelince, bunlar kendi içinde "poliploidi" ve "anöploidi" olmak üzere ikiye ayrılır. Normal bir insanın her bir hücresinde, 22 çifti homolog (yapı ve gen dizilimi bakımından özdeş) kromozomlardan (otozom), 1 çifti ise cinsiyet kromozomlarından (gonozom) oluşan 23 çift, yani toplam 46 tane kromozom bulunur. Otozomlar, bireyin vücut hücrelerinin kalıtsal özelliklerini belirlerken, gonozomlar da (dışide XX, erkekte XY) cinsiyet özelliklerini belirler. 23 çift kromozomdaki her bir kromozom tekini biri anneden, diğeri ise babadan gelir. Normalde çiftler halinde 1'den 22'ye dek numaralanan homolog kromozomların, çiftler (diploit) yerine üçlü gruplar (triploit) şeklinde düzenlenmeleriyle, ortaya 3 adet gonozom ve 66 adet (22x3) otozom olmak üzere toplam 69 kromozomlu hücre yapıları çıkar. Bu bir poliploidi durumudur ve genellikle kendiliğinden dşen fetüslerde saptanır. Aynı şekilde, kromozomların dörtlü gruplar (tetraploit) halinde bulunmaları da bir poliploidi durumudur ve hücrelerde toplam 92 kromozom vardır. Tetraploidi, karaciğer gibi bazı dokularda normal bir çeşitlenme olarak da görülür. İkinci tip kromozom bo-

zukluğu olan anöploidi ise, normal kromozom sayısında (öploidi) bir artma ya da azalmayı ifade eder. Ancak, bu sayı değişikliği bütün kromozom çiftleri için geçerli olmayıp, genellikle yalnızca bir çiftte ortaya çıkar. Bu durum, gonozomlarda ortaya çıkabileceği gibi, otozomlarda da olabilir; bazen her iki çeşit kromozomda bir arada görülebilir. Anöploidide toplam kromozom sayısı 1 eksik ya da birkaç fazla sayıdadır. Eksiklik ya da fazlalık gonozomda olduğunda "cinsiyet kromozomu bozukluğu", otozomlarda olduğunda "otozomal bozukluk" şeklinde anılır. Down sendromu, otozomlarda anöploidi şeklinde ortaya çıkan sayısal bir bozukluktur.

Kromozom sayısındaki değişiklikler, genellikle eşey hücresi (gamet) oluşumundaki hata ile ortaya çıkar. Hücre bölünmesinin bir evresi olan metafazdan sonra çiftler halinde bulunan kromozomlar, normalde birbirlerinden ayrılarak yavru hücrelere eşit sayıda dağılacakken, biri ayrılmaz ve ortaya eşit olmayan bir dağılım çıkar. Bu olaya "ayrılmama" (nondisjunction) denir. Kromozomlardaki ayrılmama olayı, anormal kromozom sayısı taşıyan hücrelerle sonuçlanır.

Çocukta görülen sayısal kromozom bozukluğu, anne ya da babanın eşey hücrelerinin bölünerek çoğalması (gametogenez) sırasında ortaya çıkabilir. Bu durumda iki tip yumurta veya spermle karşılaşılır. Bölünmeyle ortaya çıkan yavru hücrelerin birinde 1 kromozom eksik kalırken, diğerinde genellikle 1 kromozom fazla olur. Bu gametlerden biri normal bir eşey hücresiyle birleştiğinde (anormal bir sperm normal bir yumurtayı döylediğinde veya anormal bir yumurta normal bir spermle döllendiğinde) ya 1 kromozomlu (monozomik) ya da 3 kromozomlu (trizomik) anormal bir zigot (bireyin anne karnındaki ilk hücresi) meydana gelecek ve ileride fetüsü oluşturacak olan embriyo, bu zigotun bölünmeleriyle ortaya çıkacaktır. Anne ya da babadaki eşey hücrelerinin bölünmesi sırasında ortaya çıkan

bu durum, kız ve erkek çocuklarda farklı klinik özelliklerin oluşmasına yol açar.

Sayısal değişiklik, eşey hücrelerinin bölünerek çoğalması sırasında oluşabileceği gibi, döllenme sonucunda oluşan tek hücreden gelişen embriyonun erken bölünme evrelerinde de ortaya çıkabilir. Bu durumda etkilenen hücreler somatik (eşey hücreleri dışında kalan, yani vücuda ait) hücrelerdir. Bu hücrelerde bulunan kromozomlarda sayı değişiklikleri olur ve sonuçta Down sendromu gibi otozomal kromozom bozuklukları ortaya çıkar.

Down sendromundan sorumlu olan başlıca aksama, 21. kromozom çiftindedir. Bu nedenle "Trizomi 21" adıyla da anılan Down sendromundaki temel motif, 21. kromozom çiftinde 2 yerine 3 kromozom bulunmasıdır.

Dolayısıyla, normalde tüm hücrelerde 46 olan kromozom sayısı, 47'ye yükselir. Eğer birey dişiye 47, XX+21, erkekse 47, XY+21 şeklinde ifade edilir. "+21" in anlamı, fazladan bir tane 21. kromozom bulunmasıdır.

Büyük çoğunlukla (yüzde 95) kromozomlardaki ayrılmama durumu sonucunda gelişen Down sendromunun, trizomi 21 tipi dışında, nadiren rastlanan iki tipi daha vardır. Bunlardan biri, aslında yapısal bir kromozom bozukluğudur. Ayrılmama durumunun yarattığı sayısal bir anormallik olmadığından, sonuçta ortaya çıkan hücrelerde 46 kromozom vardır. Ancak, yine 21. kromozomda bir anormallikle karşılaşılır.

Hastaların yüzde 3-4'ünde görülen bu tip, "translokasyon" (yer değiştirme) tipi Down sendromu adıyla bilinir. Translokasyon tipinde, 21. kromozomun uzun kolu, homologu olmayan, yani gen dizilimi farklı olan bir başka kromozomun (genellikle 22., 21. veya 14. kromozomlar) kısa koluna bağlanır. 21. kromozomun uzun koldan 3 tane olduğu için normal düzen bozulur ve yine Down sendromunun klasik klinik tablosuyla karşılaşılır.

Down sendromunun yüzde 2-3'lük bir oranla en az rastlanan tipi ise, 'mozaik' tipi Down sendromudur. Bu tipte de döllenmeden hemen sonraki hücre bölünmelerinden birinde, yine 21. kromozomun ayrılmaması söz konusudur. Bu durumda bazı hücreler normal kromozom sayısı (46) taşırken, bazıları trizomik (47) olabilir; yani ortaya 46 kromozomlu ve 47 kromozomlu hücrelerin oluşturduğu bir mozaik desen çıkar.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey'in çocuklarında ortaya çıkan kalıtsal hastalığın oluşum mekanizması da, sayısal otozomal anöploidi tipi bir kromozom bozukluğu olan Down sendromuna yol açan bu çeşitlenmelerden biridir. Çeşitlenmeleri adlarıyla söylemek gerekirse, çocukta ya trizomi 21, ya translokasyon ya da mozaik tipi Down sendromu vardır. Hangi tipin oluştuğunu bir çırpıda kesin olarak söylemek mümkün değil. Ancak, şimdilik var olan bilimsel verilere göre, özellikle annenin yaş grubuna bakarak bir tahminde bulunmak mümkün; çünkü, bugüne dek sonuçlanan epidemiyolojik çalışmalar, araştırmacıların, Down sendromuyla anne yaşı arasında sıkı bir ilişki bulunduğu genel bir fikir birliğine varmalarına yol açtı. Ayrıca, Down sendromu tipi ile anne yaşı arasında da anlamlı bir ilişki bulunabileceğini gösterdi. Tip ayrımı gözetmeksizin genel bir gruplama yapıldığında, 35 yaş

Down Sendromu Dayanışma ve Araştırma Derneği

Dr. Işık Bökesoy
Dernek Başkanı

Down Sendromu Dayanışma ve Araştırma Derneği (DSDA), 1991 yılında Ankara'da kurulmuştur. Derneğimizin kurucuları arasında psikolog, hukukçu ve tıp doktorları bulunmaktadır. Derneğin amacı, Down sendromu alanında çalışanları bir araya getirerek sorunları birlikte ele almak; üyeler arası dayanışmayı sağlamak; ailelerin gerek eğitim gerekse sağlık sorunlarında yönlendirici olmak; yayın, konferans, sempozyum gibi etkinliklerle topluma eğitim vermek; bilimsel araştırmalar düzenlemek veya desteklemek; ailelere genetik danışmanlık yapmak; risk altındaki ailelere ulaşma yollarını aramak ve onlara yol gösterici olmaktır. Derneğimize başvuran ailelerin sosyal yapılarıyla birlikte, toplumumuzda demekçilik ile ilgili çekincelerin de var olması, ailelerin katılımlarını sınırlamakta ve yalnızca yakın işbirliği yaptığımız ailelere demeye iye olmaktadır.

Derneğimizin ilk bilimsel etkinliği, 1992 yılında düzenlediği bir paneldir. Çeşitli eğitimciler, sağlıkçılar, aileler ve konuya duyarlı olan kişilerin katıldığı bu panelde, Down sendromularının milli eğitim sistemimiz içindeki eğitim olanaklarıyla çeşitli kuruluşların sunduğu eğitim hizmetleri, genel sağlık sorunları, tanı yaklaşımları ve çocuğun bir bütün olarak ailesiyle olan ilişkileri ele alınmıştır. Ekim 1995'te yapılan "Uluslararası Down Sendromu Toplantısı"nda ise hastalığın kromozomal temeli, epidemiyolojisi, doğum öncesi tanı ve bu uygulamaları yapanların görüşleri, hastalıkla ilgili model çalışmalarlarıyla moleküler olarak genotip-fenotip ilişkileri, hastalar için olası bir tedavi örneği, hastaların yaşam standartlarını yükselten sağlık bakım programı, olayın etik yönleri, Türkiye'de doğum öncesi tanı uygulamaları, toplum özelliklerimiz, ülkemizde eğitim olanakları ve noninvazif tanı uygulamaları, uluslararası benzeri derneklerin örgütlenmeleri ve kamuda bu yolla seslerini duyuracak bir güç oluşturmaları ele alınmıştır. Toplantı, bu tür bilimsel etkinliklerin tekrarlanması, bilgi alışverişini

ve tutum belirleyiciliği hızlandırmak için bir bilgi iletişim ağı kurulması ve bu tartışmalara hastaların da katılımı dilekleriyle son bulmuştur. Derneğimizin düzenlediği bu toplantının başsında Cumhurbaşkanı Süleyman Demirel'in desteği, Başbakanlık Tanıtma Fonu ile konuya duyarlı kişi ve kuruluşların mali katkılarıyla, tüm katılımcıların payı büyük olmuştur. Bu tür toplantıların iki yılda bir düzenlenmesi planlanmaktadır. İki yılda bir yinelenmesi önerilen toplantılara devam etmek niyetindeyiz.

Derneğimiz ailelere, hastalıkla ilgili bilgi vermek amacıyla bir kitapçık (1992) bastırılmış olup, parasal sorunu olan ailelere ücretsiz olarak verilmektedir. Aynı amaçla hazırlanan iki broşürümüz de tanıtım amacıyla yaygın biçimde dağıtılmaktadır.

Derneğimizin üyeleri, başta Ankara olmak üzere, Bartın, Samsun ve Elazığ gibi çeşitli illerde zihinsel engelli çocukların sorunlarıyla ilgili toplantı, konferans ve söyleşiler düzenlemektedirler. Derneğimize konuya gerçekten gönül veren herkesin katılımını bekliyoruz ve bu konuda ülkemiz hastalarının kayıtlarının merkezleştirilmesi ile daha fazla bilgiye ulaşmayı ve hastalara yeni gelişmeleri bildirmeyi hedefliyoruz.

Bu yıl Ankara'da her ayın 3. pazarı dernek üyelerimiz çocuklarıyla bir araya gelecek ve uzmanların da bulunacağı bu toplantılarda dayanışma konusunda daha hızlı yol alınmasına çalışılacaktır. Derneğimiz, sosyal güvencesi olmayan ve maddi sıkıntı içinde bulunan hastalarının tanı ücretlerini de belli ölçüde karşılamaya çalışmaktadır.

Derneğimiz tanı amacıyla kendisi bir laboratuvar kurmayı, ailelerle dayanışma sağlanacak bir çatıya kavuşmayı da beklemektedir.

Derneğimizin rüçüğü şube açmaya elverişlidir. Başka şehirlerde kurulabilecek yeni şubelerle sağlanabilecek yaygın örgütlenmeyle daha da güçleneceğimize inanıyoruz.

Hastalar kadar eğitimciler, sağlık uğraşanları ve toplumun tüm kesimine duyarlılık aşılamak için sosyal etkinliklerimiz de, her zaman olduğu gibi devam edecektir.





Doğum öncesi tanıda fetüsün kromozom analizi, amniyon sıvısı ya da koryon dokusundan alınan örneklerde yapılır. Down sendromlu bir kromozom analizinde alt sıradaki ok isareti, fazla olan 21. kromozomu gösteriyor.

altındaki on bin gebelikten 20'sinde Down sendromuna rastlanırken, 35-40 yaş arasındakilerde bu oran 90'a, 40-45 yaş arasındakilerde 140'a, 45 yaş üzerindekielerde ise 250'ye çıkmaktadır. Bu araştırmalarda, bütün Down sendromlarının yüzde 90-95'inin trizomi 21 tipi olduğu saptanmıştır. Kromozom analizleri ise, fazla olan 21. kromozomun yüzde 92 oranında anneden, yüzde 8 oranında da babadan geldiğini göstermektedir. Hastaların yaklaşık yüzde 6'sında ise translokasyon tipi Down sendromu görülmektedir. Translokasyon tipi anne yaşıyla ilişkili olabileceği gibi, kendiliğinden (de novo) ortaya çıkan olgular da azımsanamayacak kadar sıktır. Değişik oranlarda normal ve anormal hücrelerin birlikte bulunmasıyla kendisini gösteren mozaik tipi Down sendromuna gelince, çalışmalar bu tipe yüzde 3-4 oranında rastlandığını belirlemekte ve genç annelerin bebeklerinde daha sık görüldüğüne işaret etmektedir. Anne yaşı ile olan bu ilişki, 21. kromozomdaki ayrılmama durumunun, eşey hücrelerinden biri olan yumurtada olduğunu düşündürür. Bunun nedeni, kadında yaşamı boyunca bulunan bütün yumurtaların doğumundan itibaren var olmaları, dolayısıyla da zararlı çevresel faktörlerden zaman içinde etkilenme şansının fazlalığı olabilir. Down sendromu, genelde ailesel geçişli bir hastalık olmamakla birlikte, translokasyon tipi genellikle kan akrabalarında Down sendromu olan çocuklarda ortaya çıkar.

Uzun ve zor bir yola koyulan Ayşe Hanım ile Ahmet Bey ve özürli çocukları olgusuna bu verilerin ışığında bakacak olursak, öncelikle Ayşe Hanım'ın yaş grubunu öğrenmemiz gerekir. Ayşe Hanım 36 yaşında, henüz anne olmuş, orta yaş grubunda bir kadındır. Demek ki, birincil olarak yaş açısından Down sendromlu bir çocuk sahibi olma riskini en baştan taşımaktadır. Öyle de olmuştur. Bu çocuğun trizomi 21 tipi Down sendromu olma olasılığı oldukça yüksektir.

Ayşe Hanım'ın doğum doktoru, kendisine başvurulduğu ilk günde bu riski düşünmüş olsaydı, neler yapılabilirdi? Farzedelim ki, doktor anne adayının yaşını öğrendiği anda tüm olasılıkları aklından geçirmiş, aileye bunları aktarıp, onları aydınlat-

mış, onamını aldıktan sonra gerekli tıbbi girişimi yapmış ve çocuklarının Down sendromlu olduğunu yüzde yüz kesinlikle saptamış olsun. Bu hastalığın, günümüzün bilim ve teknoloji düzeyinde engellenebilir, ancak tedavi edilemez olduğunu yukarıda belirtmiştik. Dolayısıyla tedavi doğrultusunda herhangi bir girişim yapılamayacaktı. Geriye ise tek yol kalıyordu doktor için: Aileye gebeliğin sonlandırılmasını önermek. Bu durumda, Ayşe Hanım ile Ahmet Bey için iki seçenek vardı: Ya Down sendromlu bir çocuk dünyaya getirecekler ve onlarla birlikte yaşamayı öğrenecekler ya da bu çocuğun yaşamına daha anne karnındayken son vermeyi seçeceklerdi.

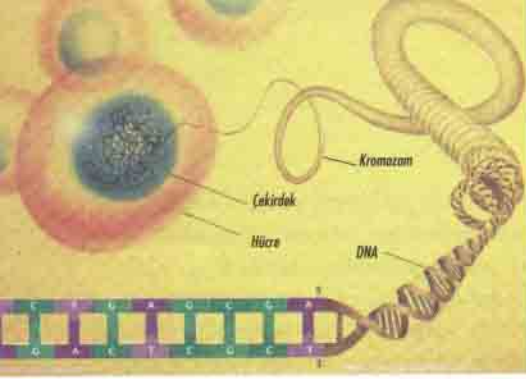
Biraz daha geriye dönecek olursak, bu çocuğun Down sendromlu olma riski nasıl saptanacak ve yüksek risk durumunda kesin tanıya nasıl varılacaktı? Ayşe Hanım yaş bakımından risk grubu içindeydi. İlk aşamada uygulanabilecek olan basit testlerle risk oranını saptamak mümkündü. Annenin kan serumundaki AFP, UE3 ve HCG düzeylerine bakılması sağlayan "üçlü tarama" testleri, ultrasonografi gibi laboratuvar incelemeleri anne karnındaki bebeğin Down sendromlu olma riskini belirleyebilir; bu da doğum öncesi tanı yöntemlerinin uygulanıp uygulanmamasına yönelik işaretler verebilirdi. Kesin tanı ise, "amniyosentez", "koryonik doku biyopsisi" (CVS), "kordosentez" gibi yöntemlerle fetüsün hücrelerinden alınan örneklerden elde edilen kromozomların analizi ile konulabilirdi. Ülkemizde, başta üniversiteler olmak üzere, bazı eğitim hastanelerinde kurulan merkezlerde de sıkça başvurulan bir doğum öncesi (prenatal) tanı yöntemi olan amniyosentez, rahim içindeki fetüsü çevreleyen kesede (amniyotik zar) bulunan sıvıdan (amniyon sıvısı) örnek alınarak, fetüsün bedeninden dökülen hücrelerin kromozomlar açısından incelenmesi (karyotipleme) temeline dayanır. Bu işlem, gebeliğin 15-16. haftalarında uygulanabilir. Kendisine amniyosentez öneren hekim tarafından tekniğe ilişkin bilgi verilen birçok anne adayı, tanı amaçlı bu tıbbi girişimin yan etkilerinden çekinerek reddetmektedir. Ancak, durum kesinlikle korkulduğu gibi değildir; amniyosentez uy-

gulan bin gebelikten yalnızca 5'inde fetüsün kaybedilme riski vardır. Normalde de 16 haftalık gebeliklerin hepsinde, kendiliğinden düşük (spontan abortus) oranı aynı civarda, hatta biraz daha üstündedir. Dolayısıyla, amniyosenteze bağlı olarak düşük tehlikesinin arttığı söylenemez. Bu tıbbi girişimden sonra amniyon sıvısının dışarı sızması ve enfeksiyon riski de son derece düşüktür. Oysa, birçok anne, bu ve benzeri yan etkilerden korkarak doğum öncesi kesin tanıya yanaşmamakta ve Down sendromu riski yüksek olmasına karşın, şansını denemeyi yeğlemektedir. Bu durumda doktora ve genetik danışmanlık uzmanına çok iş düşmektedir; çünkü bütün olasılıkları tam olarak açıklamak, anneyi aydınlatmak onların işidir.

Gebeliğin 10-11. haftalarında uygulanabilen bir doğum öncesi tanı yöntemi olan koryonik doku biyopsisinde ise temel, ışıklı bir cihaz aracılığıyla rahim içine girilerek, fetüsün anne ile ilişkisini sağlayan bir doku olan plasentadan hücre örnekleri alınması ve kromozomlarının incelenmesidir. Bu yöntem, ülkemizde henüz amniyosentez kadar yaygınlık kazanmamıştır. Uygulama sıklığı açısından üçüncü sırada yer alan tanı yöntemi ise kordosentezdir. Kordosentezde, fetüs ile anneyi birbirine bağlayan fetüsün göbek kordonundan kan örneği alınarak, hücrelerdeki kromozomlar incelenebilir. Bunlardan başka, fetüsün doğrudan görülebilen izlenmesi temeline dayanan "fetoskopi" uygulanabilir. Son yıllarda üzerinde çalışılan önemli bir gelişme de, doğum öncesi tanının, anneden alınan kan örneğinde bulunabilecek fetüse ait hücrelerin incelenmesi temeline dayanır. Henüz deney aşamalarını geçiren bu yöntemin yan etkileri yok denebilecek kadar az olacaktır.

Hangi yöntem uygulanırsa uygulansın, doğum öncesi tanıya başvurulması gereken durumların başında ileri anne yaşı (35 yaş ve üstü) gelir. Bundan başka anne ya da babanın kan akrabalarında benzer bir hastalığın bulunması da doğum öncesi tanı yöntemlerine başvurulmasını gerektirir.

Down sendromu üzerine yapılan epidemiyolojik çalışma sonuçlarına dayanarak bir kez daha vurgulanması gereken can alıcı nokta, ileri anne yaşının bu hastalık açısından yüzde 90-95 oranında risk taşıyor olmasıdır. Bu da doğum öncesi tarama testlerini ve bunlara bağlı olarak kesin tanıyı zorunlu kılar. Bununla birlikte, son yıllarda bazı araştırma merkezlerinde ileri baba yaşı (35 yaş ve üstü) üzerinde de durulmaktadır. Bugüne dek yapılan çalışmalarda baba yaşı



ile Down sendromu arasında bir ilişki kurulmaya çalışılmış, ancak anlamlı sonuçlara varılamamıştı. Ancak, Fransa'nın ulusal tıbbi araştırma merkezlerinde (INSERM) çalışan bilim adamları, 35 yaş üstündeki babaların çocuklarında Down sendromu görülme riskinin sanılandan daha yüksek olabileceğini öne sürmektedirler. Bu alandaki çalışmalar çok geniş örneklem grupları üzerinde sürmektedir. Kimbilir, belki günün birinde yaşlı yumurtaların yanısıra, yaşlı spermeler de gözaltına alınır...

İleri anne yaşının Down sendromunun ortaya çıkışında etkili bir faktör olduğu şimdilik kesin. Ancak, bu hastalık yalnızca bu annelerin çocuklarında değil, genç annelerinde de görülüyor. Bu, oranı çok düşük olmakla birlikte, ileri anne yaşından başka faktörlerin de etkili olabileceğini düşündürüyorsa da, henüz bu duruma ilişkin kesin bir açıklama getirilemiyor; ancak üzerinde durulan en önemli faktörü, başta radyasyon

olmak üzere çevre kirliliği oluşturuyor. Bunlardan başka, ailesel geçiş izleyen Down sendromuna da rastlanıyor.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey ne çevre kirliliği yoğun olan bir bölgede yaşıyorlardı ne de ailelerinde Down sendromuna rastlanmıştı. Onları risk grubu içine sokan başlıca faktör, yaş gruplarıydı. Bu durumda, doğum doktorunun onlara önermesi gereken şey, doğum öncesi tanı yöntemleriydi. Ayşe Hanım ile Ahmet Bey olgusu kurgusal bir olgu olmakla birlikte, bu duruma azımsanamayacak oranda sık rastlanmaktadır. Bunda ülkemizdeki temel sağlık hizmetlerinin yetersiz olmasının yanısıra, genetik danışmanlığın henüz yaygınlaşmamasının da payı olsa gerek. Ekim 1995'de DSDA (Down Sendromu Dayanışma ve Araştırma Derneği) tarafından düzenlenen Uluslararası Down Sendromu Toplantısı'nda yer alan bir sunuşta, ülkemizde duyulan genetik danışmanlık ihtiyacına ayrıntılı bir biçimde değinilmiş ve toplumumuzdaki doğurganlık ve doğum oranı göz önüne alındığında, bu hizmetin bir an önce yaygınlaştırılması gerektiği vurgulanmıştır.

Zamanında gerekli uyarılar yapılmadığından, Ayşe Hanım ile Ahmet Bey ve Down sendromlu çocukları için çok geç ka-

linmiştir artık. Bu çocuğu dünyaya getirdikten sonra, yapabilecekleri tek şey onu kabullenmeyi, sevmeyi ve onunla birlikte yaşamayı öğrenmektir.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey, bir süre hastanede kaldıktan sonra, kucaklarındaki Down sendromlu bebekleriyle evlerine gittiler. Başta Ayşe Hanım olmak üzere, her ikisi de bebeği kendilerinin değilmiş gibi hissediyorlardı; aslında bir tür duygusuzluk içindeydiler. Bu duygu boşluğunu bir kurtuluş umudu gibi taşıyorlardı içlerinde. Ancak, çok geçmeden boşluk, derin bir üzüntü ve çaresizlik duygusuyla doldu. Artık hiçbir şeyi geri döndüremezler ve hiçbir şeyi yeniden başlatabilemezler. Ulaşamadıkları amaçlarını çocukları için hedeflemişler, çocuklarının geleceğini neredeyse kendi gelecekleri kılmişlardı. Şimdi bu, uçup gidiyordu ellerinden; üstelik yerine belirsiz bir gelecek bırakarak... Onu daha sahip olmadan kaybetmeler, belki de bu denli derin bir üzüntü ve çaresizlikle dolmayacaklardı.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey'in Down sendromlu çocuklarına sınırsız bir "Merhaba" diyebilmelerinin doğal duygu aşamalarıdır bunlar. Ancak, bu aşamaların da sağlıklı bir biçimde yaşanması ve yönlendirilmesi gerekir. Bu durumda anne ve baba ruh

Down Sendromlu Çocukların Gelişim ve Eğitimleri

Meziyet Arı

H. Ü. Çocuk Sağlığı ve Eğitimi Bölümü

Down sendromlu çocukların büyüme ve gelişimleri, diğer çocuklarda olduğu gibi genetik plan, çevre koşulları ve çocuğun duyu-hareket gelişimi, kişilik oluşumu ve öğrenme alanlarındaki yeterlikleriyle değerlendirilir. Down sendromlu çocuklarla normal çocuklar arasındaki en belirgin gelişimsel fark, gelişim hızı ve düzeyiyle ilgilidir; yani aynı gelişim basamakları farklı hızla tırmanılır. Örneğin, hareket gelişiminin temel göstergelerinden olan emekleme, ayakta durma, sıralama ve yürüme gibi aşamalara, Down sendromlu çocuklarda daha uzun sürede ulaşılır. Başka bir organik sorunu olmayan Down sendromlu çocuklar, 2 ya da 3 yaşında yürüyebilirler.

Down sendromlu çocukların zihinsel gelişimi, genelde 2-7 yaşındakilerin gelişim düzeyindedir (ortalama 4-6 yaş). Ancak, erken başlanan sürekli eğitimin bu yaş sınırını daha üst basamaklara taşıdığı öne sürülmektedir. Bu çocukların dikkat süreleri kısa, bellekleri zayıftır. Soyut kavramları öğrenemezler. Yürüdükten bir-iki yıl kadar sonra konuşurlar. 3 yaş civarında ilk sözcükleri kullanmaya, 6 yaşta cümle kurmaya başlarlar. Alıcı dil gelişimleri, ifade edici dil gelişim düzeyinden daha yüksektir. Sosyal gelişimleri, zihinsel gelişimlerinden genellikle iki-üç yıl öndedir. Bu nedenle çoğu kez olduklarından zeki görünebilirler. Çevreyle ilgili uyumlu ilişkiler kurabilen çocukların gösterdiği

özellikler, insan gelişiminin yavaş çekilmiş bir filmi gibidir.

Eğitimin temellerinin önce aile içinde atıldığı bilinen bir gerçektir. Down sendromlu bir bebeğin aileye katılımıyla başlangıçta yaşanan şok, üzüntü ve çaresizlik duyguları döneminin yerini zamanla kabullenme ve yardım arama dönemleri alır. Tanı koyan hekimin bu durumdaki bir aileyi, zaman kaybetmeden özel bir eğitim merkezine sevk etmesi büyük önem taşır.

Özel eğitim biriminde Down sendromlu bir bebeğin gelişimsel değerlendirilmesi yapılır. Bu değerlendirmedeki ilk aşama, duyu-hareket düzeyinin saptanmasıdır. Büyük çocuklarda ise sosyalleşme ve kişilik gelişiminin yanı sıra, zihinsel gelişim düzeyleriyle özbakım becerileri de değerlendirilmeye alınır. Bu değerlendirmeler temel alınarak, söz konusu çocuğa özgü bireysel bir eğitim programı hazırlanır.

Erken eğitim programları eğitim merkezlerinde olduğu kadar, merkezin önerceği bir program çerçevesinde evde de sürdürülmelidir.

Down sendromlu çocuklar, yaşamın ilk haftalarından itibaren sevgi, bakım, şefkat ve çevresel uyarılara karşı duyarlıdırlar. İlk günlerden başlayarak bebeğe uygulanacak duyu-hareket gelişimini destekleyici etkinliklerin planlanması ve sürdürülmesi, gerek bebeğe gerekse aileye büyük yarar sağlar. Bebeklikte hareket gelişimini destekleyici egzersizlerle görsel-işitsel uyarıcılar, bu dönemde uygulanabilecek en uygun destekleyici etkinlik-

lerdir. Anneyle bebek arasındaki sıcak ilişkinin, gelişim ve eğitimdeki önemi büyüktür. Anne bebegini sık sık kucağına almali, onunla yaptıkları hakkında konuşmalıdır. Hiçbir uzman, çocuğun belirli bir düzeye ulaşmasına tek başına yardımcı olamaz; bu düzeyi yakalamanın birincil koşulu, anne ve babanın eğitime katılımıdır. Belirli becerilerin kazandırılmasına yönelik etkinliklerin günde iki kez 10-15 dakika sürdürülmesi yeterlidir. Yoğun eğitim, çocuk-ebeveyn ilişkisinde gerginlik yaratabilir. Aşırılıklardan kaçınarak, ailenin yaşam dengesinin korunmasına dikkat edilmelidir.

Yoğun erken uyarım özel durumlarda uygulanmalıdır. Örneğin, hareket kapasitesi çok sınırlı olan bir çocuğun, çevresini tanıma ve dünyayı algılaması son derece yetersiz olduğundan gelişiminin hızlı olması beklenemez. Yoğun eğitim, gelişim durakladığı ve belirgin bir sorun çıktığı zaman uygulanmalıdır. Sorun ortadan kalkınca, normal eğitim programlarına geçilmelidir.

Erken uyarım işitme ve görme sorunlarını bir miktar düzeltebilir; kas gevşekliği, bebek jimnastiği ile azaltılabilir. Erken uyarım bebeklerin daha neçeli ve güvenli olmalarını sağlar. Eğitim alan çocukların ayağa kalkma, yürüme gibi becerileri eğitim almayanlara göre daha önce gelişir, özbakım becerileri kazanmaları da hızlanır. Gelişim puanlarının yüksekliği ile çocuğun geleceği hakkında bir öngörüde bulunmak olanaksızdır. Gelişim puanları, bebeklikten çocukluğa geçişte düşme gösterebilir. Bu düşüş, çocuğun gelişiminin durduğu veya

sağlıkları için psikolojik yardıma başvurabilirler. Psikolojik yardımın en önemli işlevi üzüntü, öfke, reddetme, neden arama, suçluluk duyma gibi tepkiler yaşarken ve zamanla kabullenmeye doğru yönelirken, kendilerine destek verildiğini hissetmelerini sağlamaktır. Bu arada, çocuğun gelişimini izleyebilecek ve aileyi aydınlatabilecek bir uzmanın varlığı da, herşeyin çok daha kısa sürede toparlanmasına yol açar.

Bugüne dek bilinen kromozom bozuklukları içinde ilk tanımlananı (1959) olan Down sendromunun, tipik baş, yüz, gövde ve kol-bacak yapılarıyla birlikte çeşitli iç organ bozukluklarının yanı sıra, en önemli özelliği, zekâ geriliği ya da bir başka deyişle, zihinsel engelliliktir. Kalıtsal kökenli zekâ geriliklerinin en sık nedeni olan Down sendromunda IQ düzeyi (zekâ katsayısı), 20-70 arasında yer alır (normalde 80-130). Down sendromluların çoğunda bu düzeyin 50 civarında bulunduğu görülür. Bu çocuklar, uygun eğitim kuruluşlarında, anne ve babanın desteğiyle eğitilmek koşuluyla, kendilerine toplum içinde bir yer edinebilirler. 50-70 IQ grubu içinde olanlar, aldıkları eğitimle, genellikle kendi başlarına bir yaşam sürdürebilirler. Daha alt düzeylerde bulunanlara ise, özel destek gereke-

bilir. Eğitimin sürekliliği sağlandığında, kendi kendilerine yetme kapasiteleri ve yaşam kaliteleri artabilir. Bu eğitim sürecine anne ve babanın da eğitilerek katılımı büyük önem taşır. Aslında, ebeveynin eğitimi, onlara destek verildiği ve doğru yönlendirildikleri andan itibaren başlar. Bu aşamadaki en önemli adım, onlara çocuğun kendilerine de benzeyeceği, ancak bazı özellikleriyle onlardan farklı olacağını anlatılmasıdır. Down sendromlu çocukların davranışları da diğer çocuklarda olduğu gibi büyük değişiklik gösterebilir. Ancak, çoğu kez iyi huylu, sakin, kendi kapasitelerine göre anlayışlı ve sevimlidirler. Çevreleriyle ilgileri aktif tutulduğu ve toplum içine sokuldukları sürece sosyalleşmeleri artar, ilişkileri genişler ve gelişir. Hiçbir çocuk kolay büyümeyebilir; ancak bu çocuklar belki biraz daha fazla özen gerektirir.

Fiziksel gelişmeler de zihinsel gelişmeler gibi doğuştan geri olan Down sendromlu çocuklar aileyi korkutabilir ve sanki hiç büyüyemeyeceklermiş gibi algılanabilir. Oysa, bu çocuklar da diğer çocuklar gibi gelişecekler ve büyüyeceklerdir. Gelişmelerinde ve yaşam kalitelerinde tıbbi bakımın önemi büyüktür. Çünkü, Down sendromlu bir çocuk yalnızca zihinsel en-

gelli olmayıp, çeşitli organ ve sistem bozuklukları da taşır. Down sendromluların yaklaşık yüzde 50'sinde yapısal kalp bozuklukları bulunurken, yüzde 8'inde sindirim sistemi bozuklukları, yüzde 3'ünde de katarakt vardır; yüzde 1-2'sinin ise tiroid işlevleri yetersizdir (hipotiroidizm). Ayrıca, genel kas gevşekliliği (hipotoni) olan bu çocukları güçlendirmek için aktif ve pasif hareketlerle yardımcı olunmalıdır. Down sendromundaki sistem bozukluklarının en önemli sonuçlarından biri de bağışıklık sistemi yetersizliğidir. Bu, başta akciğer enfeksiyonları olmak üzere, çeşitli enfeksiyonlara yatkınlık yaratır. Ayrıca, bir kan kanseri türü olan lösemnin görülme sıklığı, normalden 20 kat fazladır. Down sendromlularda sık rastlanan bir başka bozukluk ise, işitme sorunlarıdır. İşitme kusuru, çocuğun eğitimini ve konuşmasını zorlaştırdığından, zaman kaybetmeden önlem alınmasını gerektirir. Bütün bu fiziksel sorunlar, Down sendromluların zihinsel gelişmeleri açısından olduğu kadar, fiziksel olarak da izlenmesini zorunlu kılar. Tıbbi bakım ve gerekli tıbbi girişimler zamanında yapılabildiği oranda, yaşam süreleri uzar (yaklaşık 57 yıl) ve yaşam kaliteleri artar.

Ayşe Hanım ile Ahmet Bey, aralarına yeni katılan bu farklı, ama kendilerinden olan bireyin özelliklerini çeşitli yönleriyle kavradıkça, onun için ve onunla birlikte yapabilecekleri çok şey olduğunu anladıkça, onu kabullenme süreçleri hızlanacaktı. Bunu biliyorlardı artık. İçlerinde doğan yepyeni bir umutla Nüfus İdaresi'ne gidip kimliğini çıkarttılar. Ayşe Hanım ile Ahmet Bey'in çocukları küçük Ender, yavaş da olsa büyüyordu ve yalnızca bir Down sendromlu olmaktan çıkmış, kendi çocukları Ender olarak yeniden var olmuştu. Biraz dikkatli bakınca, bazı özelliklerini annesinden, bazılarını da babasından almış olduğu görülebiliyordu. Ender kadar küçük bir bebekken Ayşe Hanım'ın da sağ yanağında hafif bir gamzesi olduğunu anlatan anneane, bir yandan da albümündeki siyah beyaz fotoğrafları gösteriyordu. Yapılacak şey, normal çocuklara oranla biraz daha fazla ilgi, özen ve yakınlıkla yalnızca.

Dr. Ayşe Nur Köküöz

Konu Danışmanı: Prof. Dr. Işık Bökesoy
A.Ü.T.F., Tıbbi Biyoloji

gerilediği anlamını taşımaz. Zihin ve gelişim yaşının, kronolojik yaştan daha yavaş ilerlemesi puan düşüşlerinin temel nedenidir. Erken uyarım almayan bebeklerde gelişim puanlarındaki düşüş daha fazladır. Bebeklikte ve ilk çocukluk yıllarında düzenli ve sistemli bir şekilde eğitim alan çocuklar, okulöncesi eğitim kurumlarına devam etmeye hazır hale gelebilirler.

Sürekli hareket yeteneğine kavuşmuş hafif (50-70 IQ) veya orta derecede (36-50 IQ) zihinsel engelli olan Down sendromlu çocukların, kurumlarda yaşatılmalı beraber grup eğitimi alınmalı, gelişimlerini olumlu yönde etkiler. Hafif derecede zihinsel engelli olan Down sendromlu çocuklar, birçok beceriyi normal yaşatılardan genellikle 2-3 yıl sonra kazanırlar. Eğitimlerinin temel hedefleri dikkat gelişmesi, yönergelerin izlenmesi, hareket gelişimi ve grup içi iletişim olmalıdır.

Down sendromlu çocukların eğitiminde müzik, sanat, oyun ve dramının özel önemi vardır. Bu çocukların müziğe karşı duyarlılıkları fazladır. Ses ve hareket ritmi büyük oranda ilgerilerini çeker. Davul ve zil çalmak, şarkı söylemek, dans etmek onları en fazla neşelendiren etkinliklerdir. Müzik ve dansın eğitim programlarında etkin bir şekilde kullanılması, dil gelişimini desteklemesi açısından yararlıdır.

Sanat çalışmaları, Down sendromlu çocukların sosyalleşmelerini ve zihinsel yeterliliklerini

geliştirdiği gibi, el-göz eşgüdümünü de sağlar, kalem veya fırçayı uygun şekilde tutabilme, makas kullanma gibi beceriler, küçük kasların kontrol edilebilmesine önyak olur ve göz ile elin eşgüdümü çalışmasını destekler. Böylece, çizimlerini belirli bir düzeye kadar getirmek mümkündür.

Genelde oyun, özellikle de hayal oyunları çocukların gelişiminde çok önemli bir yere sahiptir. Zihinsel engelli çocuklar oyunları kendi başlarına başlatamazlar. Oyun alışkanlığının kazanılmasında yetişkinin yardımına ihtiyaçları vardır. Kum havuzunda grup oyunu, parmak boyası ile çalışma, oyuncak bebekleri konuşurma, evcilik, kovboyculuk oyun becerilerini geliştirici, yönlendirici etkinlikler olarak ele alınmalıdır.

Down sendromlu çocukların bir kısmı normal ilkokullara gecikmiş bir yaşta da olsa başlayabilmektedirler.

Son yıllarda eğitim alanında yapılan çalışmaların önemli bir kısmı, engelli çocukların topluma bütünleşmesini amaçlayan eğitim sistemleri üzerinde durmaktadır. Çağdaş bir özel eğitim yaklaşımı olarak, kaynaştırma (entegrasyon) modeli denenmekte ve etkili kaynaştırma programları oluşturulmaya çalışılmaktadır. Temel amaç, özel eğitim gereksinimi olan çocukların mümkün olduğu kadar normal bir yaşam sürmelerini sağlamaktır. Bilimsel araştırma sonuçları bu yaklaşımı destekler niteliktedir.



Kaynaklar
Bökesoy I., Down Sendromu, DSDA yayını, Eylül 1992.
Cecil, Textbook of Medicine, 1992.
International Down's Syndrome Meeting, Antalya, Ekim 1995.
New Scientist, "Aging sperm linked to Down's syndrome",
22 Temmuz 1995.
Oğur G., "Prenatal Tanı", Bilim ve Teknik Dergisi, TÜBİTAK,
Mayıs 1995.