

DOWN SENDROMU

- **Down Sendromu genetik bir farklılık sonucu ortaya çıkan bir durumdur ve canlı doğumlarda en sık rastlanan otozomal bozukluklardandır.**
- **Normalde bir insanda 46 kromozom varken, Down Sendromu olan bireylerde 21. Kromozomdan 1 çift yerine 3 adet olmasj nedeniyle 47 adet kromozomları olur.**
- **Bir fazla olan bu kromozom nedeniyle vücudun ve sinir sisteminin gelişimi sistemli olarak değişir.**

- 700-800 canlı doğumda bir görülür.
- Kromozomal sorunlar içinde en yaygın görülen durumudur ve tüm ırklarda görülür.



TARİHÇE

- **1866 yılında İngiliz doktor John Langdon Down sendromun özelliklerinin yer aldığı bir rapor yayınlamıştır.**
- **İnsan kromozomlarıyla ilgili metodolojilerin gelişmesiyle 1959 yılında Fransız doktor Jerome Lejeune ve arkadaşları Down Sendromuna fazla bir kromozomun yol açtığını rapor etmişlerdir.**

DOWN SENDROMU İLE İLGİLİ RİSK FAKTÖRLERİ

- **Fazla kromozoma neyin sebep olduğu, kromozomların niçin doğru şekilde bölünmediğine ilişkin nedenler hala kesin olarak bilinmez.**
- **Anne- baba yaşının ileri olması**
- **Gebelik sırasında hormonlar ve immün sistem ile ilgili problemler**

DOWN SENDROMU İLE İLGİLİ RİSK FAKTÖRLERİ

- **Gebelikte maruz kalınan röntgen ışınları**
- **ilaç kullanımı**
- **Viral bakteriyel enfeksiyonlar**
- **Madde bağımlılığı vs durumların kromozomal anomalilere yol açtığı bilinir fakat direkt olarak neyin etkilediği bilinmez.**

TANI

- **Prenatal tanı yöntemleri; tarama testleri, Ultrason, amniyosentez, koryon villus biyopsisidir.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

Kaslarda yaygın bir hipotoni vardır.

- Bu durum, tüm gelişim alanlarıyla ilgili kazanımlarda problemlere ve gecikmelere neden olur.
- İnce ve kaba motor beceriler, yutma çiğneme gibi beslenme ve solunumu ve dil-konuşma olumsuz etkilenir.
- Çocuk büyüdükçe ve yeni beceriler kazandıkça hipotoni azalır.

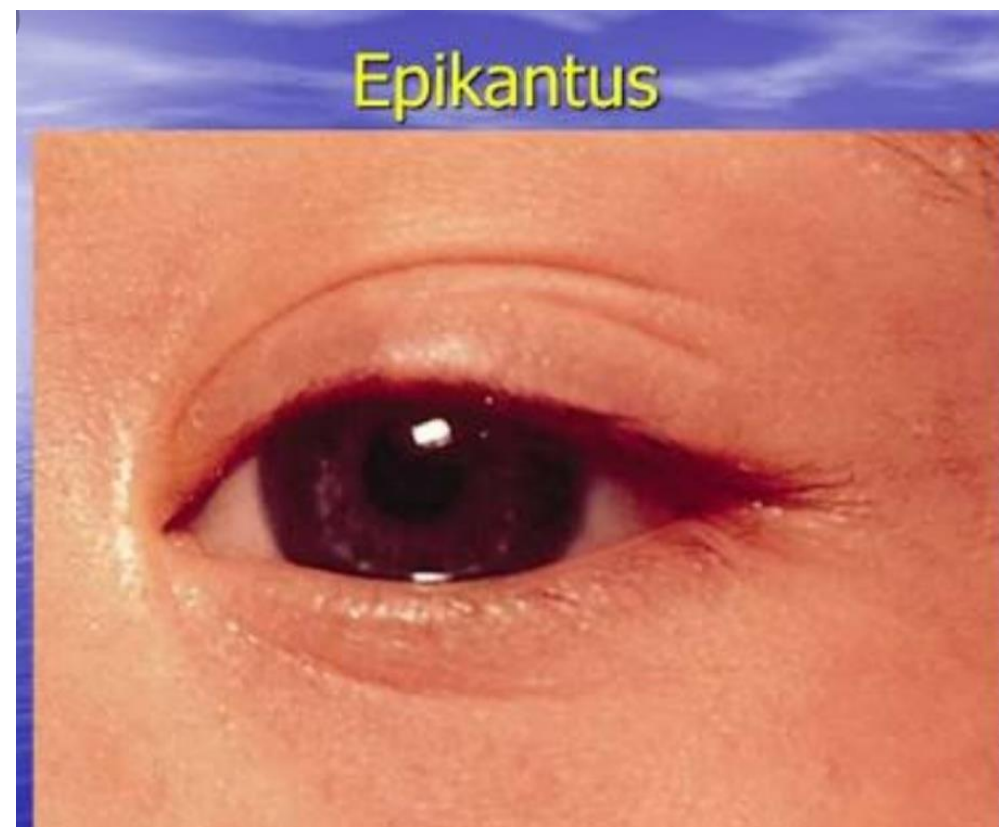
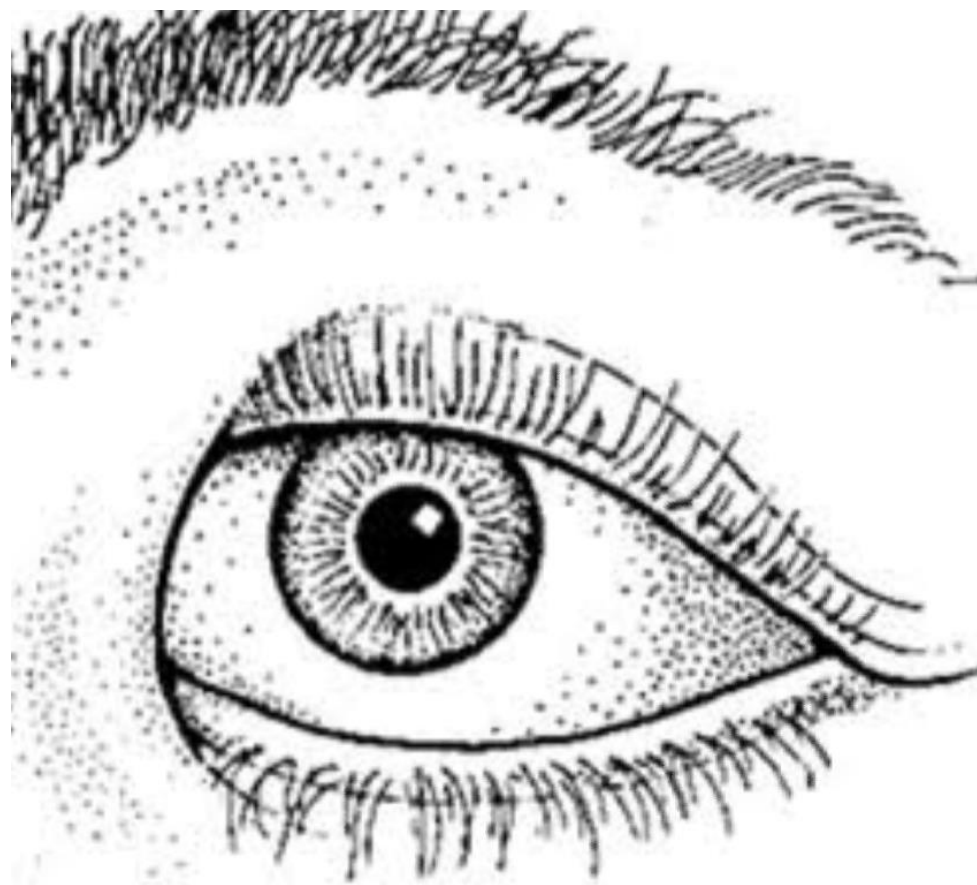
DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

Eklemlerde ligament laksitesi vardır.

- Bu nedenle hipermobilité gelişir.
- Hipotoni ve laksite 0-3 yaş döneminde kalça çıkığı, genu rekurvatum, patellar instabilite, atlantoaksial instabilite ve ayak bileğinde valgus gibi kas iskelet sistemine ait problemlere neden olur.

DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- İki göz kapağı arasında açıklık vardır, yukarı doğru çekiktir.
- Göz kapağında epikantal kıvrım (epikantus) vardır.
- Gözlerde nistagmus, strabismus gibi problemler olabilir.
- Göz bebeklerinde brusfield lekeleri denilen çizgiler halinde beyaz benekler mevcuttur. Bu lekeler görmeyi etkilemez.



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- **Avuç içinde boydan boya uzanan derin ve tek bir çizgi vardır. (simian çizgisi)**



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- **Yüz profili düzdür. Başı küçük ve yassı, ensesi geniş ve kısadır. Kafatasının arka kısmı yassıdır. Fontanelleri geniştir ve daha geç kapanır.**
- **Burun kökü basıktır ve düzdür. Burun kanalları dardır. Bu da üst yolu enfeksiyonlarına yakanma riskini artırır.**



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- Çeneleri ve ağızları küçüktür. Dil kasında da hipotoni olduğu için dil büyük görünür, uygun yönlendirme olmazsa dil dışarıda kalır. Bu da konuşmayı ve sosyal kabulü olumsuz yönde etkiler.
- Damakları dar ve kısadır.
- Dişleri normale göre daha geç çıkar ve sıklıkla diş eti hastalıklarına rastlanır.



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- Kulakları daha küçük ve daha aşağıdadır. Kulak kanalları dardır. Otitis media riski bu nedenle artar
- Saçları düz, seyrek ve yumuşaktır.



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

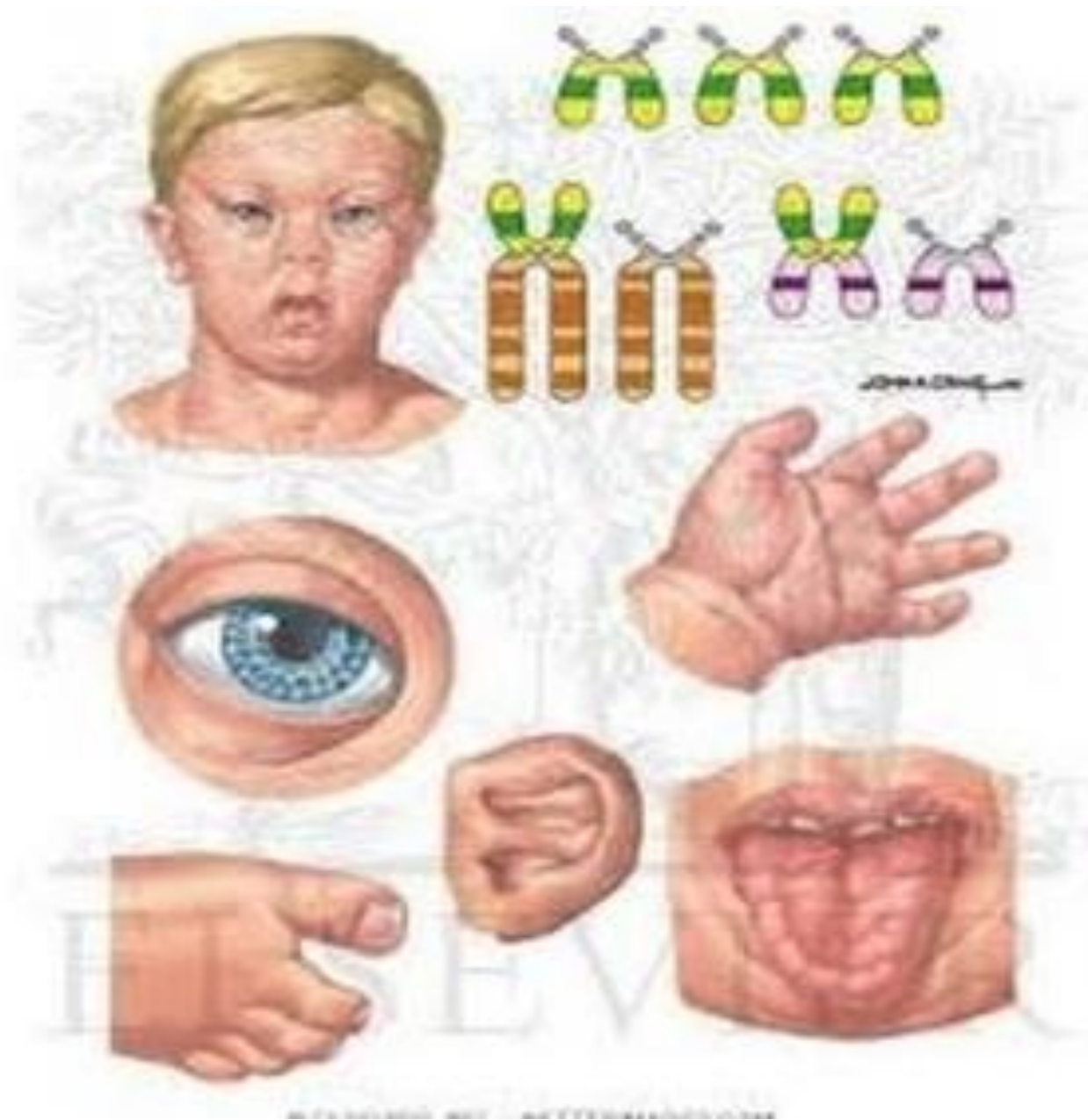
- Alt ve üst ekstremiteleri kısadır.
- El parmakları kısa ve küttür. 5. Parmakta hafif fleksiyon olabilir.(klinodaktili)



DOWN SENDROMLU BİREYLERİN FİZİKSEL ÖZELLİKLERİ

- Ayağın 1. Ve 2. Parmakları arasında geniş bir boşluk vardır.
- Doğum ağırlığı düşüktür ve küçük yapıda bebeklerdir. Boy kısalığı yetişkinlikte de devam eder.
- Ciltleri kuru, özellikle soğuk havalarda pürüzlü ve çatlaktır. Dudakları çabuk çatlar ve kanar.





DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARIN GELİŞİMSEL ÖZELLİKLERİ

- Mental, motor, dil, duygusal ve sosyal gelişim alanlarında gerilikler gösterirler.
- Bu alanlardaki gelişimleri bazı yönlerden farklı olsa da, normal gelişim gösteren çocuklara benzer şekilde ancak daha yavaş olarak gerçekleşir.
- Doğdukları dönemde yaşıtları ile aralarındaki fark çok belirgin olmaz, ancak zamanla gerilikleri daha belirgin hale gelir.

Kaba Motor	Normal Gelişim	Down Sendromu
Baş Kontrolü	1-4 ay	3-9 ay
Dönme	2-10 ay	4-12 ay
Oturma	5-9 ay	6-16 ay
Ayağa Kalkma	7-12 ay	8-26 ay
Ayakta Durma	9-16 ay	12-38 ay
Yürüme	9-17 ay	13-48 ay

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

KARDİYAK PROBLEMLER

- **Konjenital Kalp Hastalığı**
- **%40-60 doğuştan ya da sonradan edinilmiş kalp hastalığı**
- **Atrioventriküler Septal Defekt (%30-40)**
- **Ventriküler Septal Defekt (daha az)**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

KARDİYAK PROBLEMLER

- **Down Sendromlu bir bebek erken dönemde pediatrik kardiyolog tarafından incelenmeli ve gerekli durumlarda uygun tedaviye başlanılarak cerrahi müdahale gerekip gerekmediğine karar verilmeli.**
- **Kalp ile ilgili ciddi durumlar erken teşhis edilip müdahale edilmezse, geri dönüşü olmayan akciğer damar problemlerine yol açar.**
- **Adölesan çağındaki Down Sendromlu bireylerde de rutin kardiyak değerlendirmeler atlanılmamalıdır.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ NÖROLOJİK SİSTEMLE İLGİLİ PROBLEMLER

- **Hipotoni, postüral kontrol yetersizliği, hareket inkoordinasyonu, motor planlama yetersizliği, öğrenme, dikkat ve hafıza ile ilgili problemler**
- **Epileptik nöbet (%6-8)**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

ORTOPEDİK PROBLEMLER

- **Kalça çıkığı, genu rekurvatum, ayak bileğinde varus- valgus, pes planus, patellar instabilite ve atlanto-aksiyal instabiliteye bağlı spinal kord basısı örnek verilebilir.**
- **Down sendromlu bebeğin 8.-9. Aylarında ayaklarını yere bastırılması, kalça ekleminin düzgün gelişimi ve asetabulumun uygun şekillenmesi açısından önemlidir.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

ORTOPEDİK PROBLEMLER

- **Atlanto-aksial instabilitesi olan çocukların takla atma, karete trombolin gibi yakın temaslı aktivitelerden kaçınması gerekir.**
- **İnstabilitesi olmayan çocuklarda spor ve hareket kısıtlaması yapılmasına gerek olmaz.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ SİNDİRİM SİSTEMİ PROBLEMLERİ

- **Acil cerrahi müdahale gerektiren sindirim sistemi problemleri (%12)**
- **Duodenal atrezi (%20-40)**
- **Anal açıklığın olmaması (anal atrezi), mide çıkışı tıkanıklığı, trakeo-özefagial fistül, gastro-özefagial reflü.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ GÖRME İLE İLGİLİ PROBLEMLER

- **Konjenital Katarakt (%3)**
- **Miyop (%50), hipermetrop (%20), strabismus, astigmat, nistagmus, kornea problemleri**
- **İmmün sistem zayıflığı nedeniyle sık hastalandıklarından göz enfeksiyonlarına sıklıkla rastlanır.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ İŞİTME İLE İLGİLİ PROBLEMLER

- Kulak yapısına ait nedenler ve sık tekrarlanan enfeksiyonlar sonucunda %60-80 işitme kaybı
- İşitme duyusal, mental, dil ve konuşma gelişimi için çok önemli olduğundan işitme kontrolünün düzenli yapılması gerekir.

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ ENDOKRİN SİSTEM İLE İLGİLİ PROBLEMLER

- **Tiroid hormon bozuklukları ve infertilite sık görülür.**
- **Hipotiroid (%15-54), daha az oranda hipertiroid**
- **Tiroid bezi disfonksiyonu bebeğin zihinsel gelişimini olumsuz yönde etkileyeceği için, sinir sisteminde ek problemler gelismesini önlemek amacıyla tedavi edilmesi ve düzenli olarak kontrol edilmesi önemlidir.**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ SOLUNUM YOLU İLE İLGİLİ PROBLEMLER

- **İmmün sistem yetersizliği nedeniyle sık gelişen üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları hatta pnömoni riski fazladır.**
- **Uyku apnesi**

DOWN SENDROMLU BİREYLERDE GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ DİĞER SAĞLIK PROBLEMLERİ

- **Lösemi(%1), Alzheimer (%15-25)**
- **Otizm spektrumunda görülen davranış paternlerinin varlığı**
- **Obezite riski(inaktivite, hipotiroidi ve kalp defektleri nedeniyle)**
- **İyi bir beslenme ve aktivite programı ile kilo alımı kontrol altına alınır.**

Hipotoni, ligament gevşekliğı, kas kuvveti yetersizliğı ve eklem hipermobilitesine bağılı yetersizlikleri nedeniyle

- başlarını boyunlarına doğru dayamaları,
- kifotik oturma pozisyonu,
- bacaklarını aşırı abduksiyona getirerek oturma,
- ayakta durmak için dizlerini rekurvatuma getirerek diz ekstansiyonu sağlama,
- bacakları abduksiyonda geniş destek yüzeyi ile yürüme gibi kompensatuar hareket paternleri geliştirirler.

Gelecekte ağrı ve ortopedik problemler yaşamaması için bu kompensatuar paternlerin gelişmesi önlenmelidir.

- Öykü Alma
- Hipotoni
- Ligaman Laksitesi
- Kas kuvvet yetersizliği (kaba ve ince motor beceri)
- Postüral kontrol: **Stabilizasyon statik olarak sağlanırken simetrik hareket etme alışkanlığı hareket çeşitliliğinde azalma, motor alanda fonksiyonel yetersizliklere neden olur.**

- **Düzeltilme Denge ve koruyucu reaksiyonlar**
- **Duyu-algı problemleri**
- **Konuşma dil fonksiyonları**
- **Ortez kullanımı**
- **Günlük yaşam aktiviteleri**

- **Motor değerlendirilmede normal gelişim gösteren ya da serebral palsili çocuklar için geliştirilmiş KMFÖ gibi değerlendirme yöntemleri de kullanılır.**
- **Bu yöntemler pek çok konuda yeterli olsalarda, Down Sendromuna özgü kompensatuar hareketlerin ve sorunların belirlenmesi ve bu çocukların uygun şekilde değerlendirilmesi açısından Down Sendromlu Çocuklarda Temel Motor Beceriler (BMS: Test of Basic Motor Skills) testi geliştirilmiştir.**

- 1990 'lı yıllardan sonra Hollandalı fizyoterapist Dr.Peter Lauteslager tarafından bu çocuklara özgü motor gelişimleri ve sapmaları değerlendirmek ve uygun tedavi programı belirlemek amacıyla geliştirilmiştir.

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA MOTOR GELİŞİMİ VE MÜDAHALESİ

Peter E. M. Lauteslager, PhD



DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

Down Sendromlu Çocuklarda Fizyoterapinin Amaçları

- Postüral kontrolün kazanılması (stabilite, postür ve denge)
- Motor Becerilerin Kazanımı
- Düzgün duruşun sağlanması
- Kaba ve ince motor hareketlerin kalitesinin artırılması

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- Duyusal bütünlüğün sağlanması
- Kas tonusu regülasyonu, kas kuvveti ve enduransın artması
- Kompansatuar hareketlerin ve deformitelerin önlenmesi
- Günlük yaşam kalitesinin artması
- Motor fonksiyonu maksimize edecek gücün gelişiminin sağlanması

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

Fizyoterapi Rehabilitasyon Uygulamaları

- Nörogelişimsel Tedavi yöntemleri
- Duyu bütünleme terapileri
- Oral motor egzersizler
- Denge ve koordinasyon egzersizleri
- Kuvvetlendirme egzersizleri
- Dirençli egzersizler
- Video bazlı oyunlar
- Hippoterapi
- Su içi tedavi/
Aquaterapi
- Oyun terapileri
- BMS Metodu

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Bebğin ilk haftalardan itibaren fizyoterapi programına başlatılması yaşamın ilk 3 yılı nörolojik gelişim açısından kritik öneme sahip olduğu için önemlidir.**

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

Erken dönemden itibaren başlatılan fizyoterapi çalışmalarında temel olarak yararlanılan uygulamalar;

- Pozisyonlama
- Nesne takibi
- Tutuş
- El-göz koordinasyonu
- İletişim
- Orta hat oryantasyonu

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON

- **Postüral kontrol**
- **Pozisyonlar arası geçiş aktiviteleri**
- **Oyun terapileri**
- **Vestibüler, taktil, propioseptif stimülasyonlar**
- **Uygun ayakkabı, ortez kullanımı**

