

# Down Sendromu Nedir?

- Down Sendromu, bir hastalık değil genetik bir farklılıktır. Bireyin, 21. kromozom çiftinde üçüncü bir kromozomun ekstra olarak bulunduğu bir durumdur. Bu genetik değişiklik, bireyin gelişimini etkileyebilmektedir.
- Belirti ve semptomlar kişiden kişiye değişebilir, ancak sıkça gözlemlenen özellikler arasında düşük tonlu kas kuvveti, yüzde belirli bir görünüm (genellikle yuvarlak ve düz bir yüz, çekik gözler) bulunmaktadır.
- Down Sendromlu bireyler genellikle destek ve özel eğitime ihtiyaç duyarlar, ancak bağımsız ve anlamlı bir yaşam sürdürebilirler.

Down Sendromu, bireyin fazladan bir kromozoma sahip olmasından kaynaklanan genetik bir durumdur.

Down Sendromu, 21. kromozomdaki hücrelerin bölünme şeklindeki değişiklikler nedeniyle ortaya çıkar.

Down sendromlu bireylerin hücrelerinin bir kısmında veya tamamında fazladan bir 21. kromozom bulunur.

Farklı nedenlere sahip Down Sendromu tipleri;

- Trizomi 21: Down sendromunun yaklaşık %95'ini kapsayan en çok görülen tiptir.
- Translokasyon: Yaklaşık olarak Down sendromlu bireylerin %3'ünde görülen tiptir.
- Mozaik: En az bulunan tiptir. Down sendromlu bireylerin %2'si mozaiktir. Mozaik karışım veya kombinasyon anlamına gelir.

# DOWN SENDROMU



## Trizomî 21 Nedir?

Trizomî 21 Down Sendromunun en sık görülen türüdür. 'Trizomî' terimi, bir kromozomun fazladan bir kopyasına sahip olmak anlamına gelir. Trizomî 21, gelişmekte olan bir fetüsün her hücresinde tipik iki kopya yerine kromozom 21'in üç kopyasına sahip olduğunda ortaya çıkar. Tüm Down Sendromu vakalarının %95'ini bu tip oluşturur.

## Translokasyon Down Sendromu nedir?

Translokasyon, 21. kromozomun bir kısmının veya tamamının başka bir kromozoma bağlı olduğu bir Down Sendromu türüdür. Trizomî 21'den farklı olarak translokasyon, kromozom 21 ayrı olmadığına, ancak başka bir numaralı kromozoma yer değiştirdiğinde meydana gelir. Bu tip Down Sendromu tüm vakaların %4'ünden azını oluşturur.

## Mozaik Down Sendromu nedir?

Mozaik Down Sendromu, Down Sendromunun en nadir görülen türüdür ve tüm vakaların %1'inden azını oluşturur. Mozaiklik, yalnızca bazı hücreler normal 46 kromozomu, bazı hücreler ise 47 kromozomu içerdiğinde ortaya çıkar. Bazı hücrelerdeki ekstra kromozom, 21. kromozomdur.



**+90 (212) 229 29 39**



<https://ecadem.ku.edu.tr>



Yeniköy Mahallesi, Güzelce Ali Paşa  
Caddesi, No:4 **Sarıyer/ İSTANBUL**

## Down Sendromunun Bilişsel Belirtileri

Down Sendromlu çocuklar, sahip oldukları fazladan kromozom nedeniyle bilişsel gelişim sorunları yaşayabilir. Bu durum zihinsel veya gelişimsel gecikmelere neden olabilir. Down Sendromlu çocukların gelişimsel evreleri bazı alanlarda farklılıklar gösterebilir;

- Kaba ve ince motor becerileri gelişimi (Hareket etme, yürüme, el becerileri vb.)
- Dil konuşma becerileri gelişimi
- Bilişsel beceri gelişimi (Okuma yazma öğrenimi vb.)
- Sosyal ve duygusal beceri gelişimi (Oyun oynama, arkadaşlık vb.)