

**Bilgi  
Sunumu****5**

## **Down Sendromu Farkındalık, Konsey 21\***

**\*21 Mart 2015 Down Sendromu Farkındalık günü**

### **Konseye Katılanlar**

**Prof. Dr. M. Arif Akşit, Neonatoloji ve Pediatrik Genetik**

**Doç. Dr. Coşkun Yarar, Pediatrik Nörolog**

**Doç. Dr. Tülin Fidan, Çocuk ve Ergen Psikiyatri**

**Yrd. Do Dr. Meltem Dinleyici, Sosyal Pediatri**

*Genetik olarak bizden farklı olanları insanlık hoşgörüsü ötesinde, onlarında bir insan olduğu, aynı türden olduğumuz algısı temel alınmalıdır.*

**V**arlığın canlılar için oluşumunda genetik açıdan değişim, farklı yapılaşma ve değişim bir bakış olarak yeniden yapılanma söz konusudur. Bir bakış açısı olarak, Trizomi 21, insanlarda yeni bir tür oluşumu yaklaşımı olacak ta görülebilir Ancak, bunların nesillerinin devamı açısından doğurganlıkları gözlenmediği için tür kapsamında ele alınmamaktadır. Bu kromozomal bir değişimdir.

**AMAÇ:** Trizomi 21 olgusunun yaşamı boyunca oluşabilecek sorunların listesinin gerek izlemi yapan pediatrişyen, gerek bilgi olarak aileye iletilmesi amaçlanmaktadır. Ayrıca genel yaklaşım ilkeleri de sunulmaktadır.

**Materyal Metot:** PossumWeb ve OMIM kaynakları ile tanımlanan sorunların listesi iletilmekte, ayrıca prensip kararları sunulmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Trizomi 21, Down sendromu ve sorunları

**Özet**

21 Mart 2015 Tarihinde Down Sendromu Farkındalık gününde yapılan toplantı sonunda oluşturulmuştur.

Ailelere ve kontrollerde hangi boyutlara dikkat edileceği ve buna göre izlem ve tetkik yapılması konusunda bir form oluşturulmuştur.

Gruplandırma sistem boyut ele alınarak oluşturulmaktadır.

Ayrıca belirli bir prensipler de eklenmiştir.

**Outline**

The D-day of Trizomi 21, some principles are confirmed

First the awareness of the "Down Syndrome"

Some concept of this disease, concerning the evaluation principles

Later by the OMIM and Possum References, the probable problems and aspect at this Syndrome

At the follow up, early confirmation can be done, by checkup

Bu çocukların multiple anomalileri olmayan ve zekâlarının sosyal açıdan iyi olanların, çocukların ailelerinin evlatlarının sevgi dolu olması, hiddet göstermemeleri nedeniyle ayrı bir boyutta görmektedirler. Bu açıdan bazı yaklaşımlar ile Down Sendromlu olguların gebelikte termine edilmemesi görüşündedirler.

2015 yılında yapılan ortak bir toplantının kararı sunulmaktadır.

## TOPLANTI (21 Mart 2015)

**Gündem:** Down Sendromlu; Trizomi 21 ve diğer 21 numaralı Kromozom Hastalığı olan çocuklara uygulanacak genel yaklaşımın sistemlere göre gruplandırılması

**Gereğe/Amaç:** a) 21 Mart Down Sendromu Günü nedeniyle ve b) Kronik sorunlu olan çocukların belirli parametrelerinin izlenmesi ve gereken tetkiklerin yapılarak, bu özürlerinin büyüme ve gelişmesinde engel olmaması

**Saiki/İzlem:** Sağlıklı büyüme ve gelişmenin sağlanması belirli bir kontrollerle izlemine gerekli kılmaktadır. Bu çocuklarda da mental boyutları da dikkate alındığında, mental gelişmelerine, önenebilir ve eğitilebilir mental geriliklerin eklenmesi önlenmelidir.

**IDH (Impairments, Disabilities, Handicaps) yaklaşımı ile özürli olmanın engellenmesi:** Örneğin; Miyop olan birisine gözlük verdiğinizde düzelebiliyorsa, miyop olarak impairment vardır, ama gözlük ile düzelmekte ve sorun çözülmektedir, impariments/sorunu vardır. Düzelmeyorsa disabilities/kusurlu, görme boyutu yok ise handikaplı/engellidir. Aynı durum prematürelde işitme testleri ile de önenebilmektedir. Bu açıdan da 21 Trizomi olan olgularda olası sorunların incelenmesi ile Handikap önenebilir, Disability boyutuna bile gelmesi engellenebilir.

**SORUMLULUK/Müdavi Hekim**

- Sorunlu/hastalıklı organ/sistem ile ilgili Bilim Dalları: Olguların sorunlu veya hastalık bulunan sistem/organları ile ilintili Bilim Dalları Yasal/doğal olarak birinci düzeyde müdavi/sorumlu hekimleridirler. Kongenital kalp hastalığı olanların Çocuk Kardiyoloji

Bilim Dalı tarafından, gastro-intestinal atrezi gibi sorunlarda da Pediatrik Cerrahi ve gerektiğinde Pediatrik Gastroenteroloji ile birlikte izlenmesi örnek olarak sunulabilir.

- **Zekâ ve Mental Retardasyon Düzeyi Açısından:** Olguların zekâ yaşı veya bununla ilgili nörolojik sorunları temel olduğu için, Çocuk Psikiyatrisi ile (Psikolog ve diğer destek/hizmet) alanları ile birlikte kontroller ile incelenmesi gerekli görülmektedir.
- **Bebeğin ve ailenin Psikolojik, Sosyal Destekleri:** Çocuk Psikiyatrisi ile Pediatrik Nöroloji bu açıdan da çocukların incelemesi, izlemesi öngörülmelidir.
- **Uzun süreli izlemi:** Hastalığın uzun süreli izlemi diğer sorunların müdavi/sorumlu hekimleri dışında, gerekli görülmesi temelinde, Sosyal Pediatrinin izlemi ve çocuğun eğitim durumu açısından da katkıları olacağı dikkate alınarak, takibinin Sosyal Pediatri Bilim Dalınca da yürütülmesi uygundur.
- **Danışmanlık:** Pediatrik Genetik Bilim Dalı, temel olarak bu aşamada danışmanlık hizmetini, sorumlu/müdavi hekimlere götürmesi olmalıdır. Saptana ek anomali ve sorunlarda da diğer sendromları sorgulaması beklenmelidir.

#### İZLEM:

**KARAR 1:** Down Sendromu olarak tanımlanan bebeklere her türlü insani ve tıbbi yaklaşımların yapılmasının zorunlu olduğu bilincinde olarak

**KARAR 2:** Tüm olguların mutlaka organ ve sitem sorunlarına göre ortaklaşa olarak işbirliği ve Eşgüdüm temelinde tüm ilgili Bilim Dalları tarafından görülmesi ve izlenmesi

**KARAR 3:** Olguların büyüme ve gelişme ile eğitim ile sosyal açıdan kontrollerin temel olarak Sosyal Pediatri tarafından yapılması

**KARAR 4:** Psikolojik ile sosyal açıdan ve aile desteğinin Çocuk Psikiyatrisi kanalı ile yapılması

**KARAR 5:** Nörolojik açıdan izlemi (MMR tanımlanması gibi) Çocuk Nörolojisi tarafından izlenmesi

**KARAR 6:** Çocuk Genetik Bilim Dalı literatür ve çocuk ile önerilerini sunması

**KARAR 7:** Aşağıda OMIM ve POSSUM kaynaklarından elde edilen sorunların listesi tablo olarak sunulmaktadır. Bu sorunların oluşup oluşmadığını kontrolü uygun görülmektedir.

... Kararlaştırılmıştır.

#### Klinik olarak Trizomi 21 olgularda saptanmış olan sorunlar/hastalıklar

#### TABLO (OMIM ve POSSUMWeb'dan alınmıştır)

Sistem	İncelenecek	Bulgu	POSSUM	VAR YOK
Inheritance	-	Isolated cases		
Pregnancy			1. Pregnancy/Hydrops fetalis with or without ascites, pleural effusion	
Growth	Height	Short stature	2. Build/Wasted, very thin build, FTT 3. Build/Generalised obesity	

Genitalia			4. Genitalia/Small penis 5. Genitalia/Undescended or ectopic testes 6. Genitalia/Hypogonadism, delayed puberty
Head and Neck	Head	Brachycephaly [EoM image]	7. Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Microcephaly 8. Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Flat occiput (brachycephaly) 9. Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Wide sutures, delayed fusion of sutures 10. Skull and Scalp (See Radiology - Skull)/Large fontanelle
	Face	Flat facial profile	11. Face - Shape of Face/Round face 12. Face - Shape of Face/Flat face 13. Face - Orbital Region/Up-slanting palpebral fissures 14. Face - Midface/Midface hypoplasia; flat midface, short midface
	Ears	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Small ears</li> <li>• Folded helix</li> <li>• Conductive hearing loss</li> </ul>	15. Ears - Location and Orientation/Low set ears 16. Ears - Shape and Structure/Anotia, microtia 17. Ears - Shape and Structure/Antihelix prominent, cystic ear 18. Ears - Shape and Structure/Antihelix hypoplastic or abnormal 19. Ears - Shape and Structure/Ear lobe abnormal size 20. Ears - Shape and Structure/Other ear abnormality 21. Ears - Hearing Loss/Deafness - neurosensory 22. Ears - Hearing Loss/Deafness conductive
	Eyes	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Upslanting palpebral fissures</li> <li>• Epicanthal folds</li> <li>• Iris Brushfield spots</li> </ul>	23. Ocular Region - Lids and Lashes/Epicanthic folds, epicanthus 24. Ocular Region - Lids and Lashes/Absent or decreased lashes 25. Eyes - Anterior Segment/Cataract 26. Eyes - Anterior Segment/Keratoconus including keratoglobus 27. Eyes - Anterior Segment/Brushfield spots 28. Eyes - Anterior Segment/Other anterior segment abnormality 29. Eyes - Retinal Abnormalities/Retinal vascular changes 30. Eyes - Vision (Including Investigation Results)/Abnormal vision 31. Eyes - Eye Movement Disorders/Paresis of ocular muscles, squint 32. Eyes - Eye Movement Disorders/Nystagmus
	Mouth	Protruding tongue [EoM image]	33. Nose/Short or small nose 34. Nose/Depressed nasal bridge 35. Nose/Choanal atresia or stenosis 36. Nose/Absent nasal cartilage 37. Lips and Mouth/Small mouth, microstoma 38. Lips and Mouth/Mouth held open 39. Lips and Mouth/Thick lips 40. Lips and Mouth/Paramedian or lateral cleft lip (unilateral, bilateral) 41. Lips and Mouth/Midline cleft lip 42. Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Cleft hard palate

			<p>43. Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Cleft soft palate, bifid uvula, submucous cleft</p> <p>44. Oral Cavity - Palate and Alveolus (Also see Facial Clefts)/Short palate</p> <p>45. Oral Cavity - Teeth/Abnormal tooth position, malocclusion, open bite</p> <p>46. Oral Cavity - Teeth/Anodontia, oligodontia</p> <p>47. Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Protruding tongue</p> <p>48. Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Macroglossia</p> <p>49. Oral Cavity - Tongue, Gingivae, Mucosa/Fissured tongue</p>	
Cardiovascular	Heart	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Congenital heart defect</li> <li>• Atrioventricular canal</li> </ul>	<p>50. Cardiovascular/Shunt - VSD, ASD, PDA</p> <p>51. Cardiovascular/Cyanotic or complex heart disease</p>	
Thorax			<p>52. Chest Wall (See Radiology - Thorax)/Pectus carinatum (pigeon chest)</p> <p>53. Chest Wall (See Radiology - Thorax)/Pectus excavatum (funnel chest)</p> <p>54. Respiratory, including Diaphragm/Emphysema, lung cyst</p> <p>55. Respiratory, including Diaphragm/Diaphragmatic hernia or defect</p>	
Abdomen	Gastrointestinal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Duodenal stenosis/atresia</li> <li>• Imperforate anus</li> <li>• Hirschsprung disease</li> </ul>	<p>56. Abdominal Wall including Hernias/Absent or diminished abdominal musculature</p> <p>57. Abdominal Wall including Hernias/Omphalocele, exomphalos, gastroschisis</p> <p>58. Abdominal Wall including Hernias/Umbilical hernia</p> <p>59. Gastrointestine/Abnormal oesophagus including tracheo-oesophageal fistula</p> <p>60. Gastrointestine/Duodenal atresia or stenosis, annular pancreas</p> <p>61. Gastrointestine/Other intestinal atresia</p> <p>62. Gastrointestine/Malrotation or duplication of the gut</p> <p>63. Gastrointestine/Hirschsprung disease</p> <p>64. Gastrointestine/Malabsorption, chronic diarrhoea or inflammation</p> <p>65. Gastrointestine/Absent or abnormal gall bladder (including gall stones)</p> <p>66. Gastrointestine/Imperforate anus or anal stenosis</p> <p>67. Gastrointestine/Malplaced anus</p>	
Skeletal	Spine	Atlantoaxial instability	<p>68. Vertebral Bodies - Entire Vertebral Bodies/Very small or hypoplastic vertebral bodies</p> <p>69. Vertebral Bodies - Entire Vertebral Bodies/Other spinal or vertebral abnormality</p>	
	Pelvis	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypoplastic iliac wings</li> <li>• Shallow acetabulum</li> </ul>	<p>70. Pelvis - Ilium/Abnormal ilia</p> <p>71. Pelvis - Lower Part, Sacrum/Abnormal lower part of pelvis</p> <p>72. Hip/Dislocated hip</p>	

	Limbs	Joint laxity	73. Eklemlerde elastisite-kol testi (cm fark)	
	Hands	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Short, broad hands</li> <li>• Fifth finger mid-phalanx hypoplasia</li> <li>• Single transverse palmar crease [EoM image]</li> </ul>	<p>74. Limbs - Clinical Features (See Radiology - Upper Limbs)/Hyperextensible or hypermobile joints</p> <p>75. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Small hand</p> <p>76. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Brachydactyly</p> <p>77. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Broad or trident hand</p> <p>78. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Polydactyly - preaxial (radial)</p> <p>79. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Clinodactyly of 5th finger</p> <p>80. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Single transverse palmar crease, simian crease</p> <p>81. Upper Limbs - Hand and Wrist (see Radiology - Phalanges)/Abnormal palmar dermatoglyphics, abnormal skin creases</p>	
Foot			<p>82. Foot and Ankle/Short foot (including brachydactyly)</p> <p>83. Foot and Ankle/Flat foot, pes planus</p> <p>84. Foot and Ankle/Abnormal plantar creases</p> <p>85. Foot and Ankle/Syndactyly (other than minimal 2nd and 3rd toes)</p> <p>86. Lower Limbs - Great Toe/Wide space between first and second toes</p>	
Skin, Nails, Hair	Skin	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Excess nuchal skin</li> <li>• Single transverse palmar crease [EoM image]</li> </ul>	<p>87. Skin - Diffuse Changes/Dry skin</p> <p>88. Skin - Diffuse Changes/Ichthyosis</p> <p>89. Skin - Diffuse Changes/Cutis marmorata (marbled skin) or livedo reticularis</p> <p>90. Skin - Diffuse Changes/Oedema, lymphoedema, edema, lymphedema</p> <p>91. Skin - Diffuse Changes/Loose skin, lax skin</p> <p>92. HAIR</p> <p>93. Hair - Texture/Fine hair</p> <p>94. Hair - Distribution on Scalp/Sparse or absent scalp hair - generalised</p> <p>95. Hair - Distribution on Scalp/Abnormal scalp hair pattern, widows peak, cow lick</p>	
Radiological – General			<p>96. Radiological - General/Calcific stippling (punctate calcifications)</p> <p>97. Radiological - General/Osteopenia, diffuse osteoporosis, coarse bone trabeculation</p> <p>98. Radiological - General/Delayed skeletal maturation</p> <p>99. Radiology - Thorax/Supernumerary ribs</p> <p>100. Radiology - Upper Limbs - Long Bones &amp; Joints/Absent or abnormal metacarpals</p> <p>101. Radiology - Upper Limbs - Long Bones &amp; Joints/Absent, small or short phalanges</p>	
Neurologic	Central Nervous System	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mental retardation</li> <li>• Alzheimer disease</li> </ul>	<p>102. Neurological - Structural Abnormalities/Holoprosencephaly, arhinencephaly</p> <p>103. Neurological - Functional Abnormalities/Mental retardation - borderline or mild</p>	

		<ul style="list-style-type: none"> <li>Hypotonia, poor Moro reflex</li> </ul>	<p>104. Neurological - Functional Abnormalities/Mental retardation - moderate to severe</p> <p>105. Neurological - Functional Abnormalities/Seizures of any type</p> <p>106. Neurological - Functional Abnormalities/Hypotonia</p> <p>107. Neurological - Functional Abnormalities/Abnormal cry or voice</p>	
Endocrine Features	-	Hypothyroidism	<p>108. Endocrine/Hyperthyroidism</p> <p>109. Endocrine/Hypothyroidism, small or absent thyroid</p>	
Hematology	-	Leukemoid reactions	<p>110. Immune and Haematological system, Spleen/Frequent infections (see Nails for paronychia)</p> <p>111. Immune and Haematological system, Spleen/Red cell disorder, anemia</p> <p>112. Immune and Haematological system, Spleen/Neutrophil dysfunction, neutropenia</p> <p>113. Immune and Haematological system, Spleen/Immunoglobulin dysfunction or reduction</p>	
Neoplasia	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>Leukemia (both ALL and AML)</li> <li>Acute megakaryocytic leukemia</li> </ul>	<p>114. Neoplasia/Gonadal malignancy</p> <p>115. Neoplasia/Neurological tumours</p> <p>116. Neoplasia/Lymphoma, leukemia</p>	
Miscellaneous	-Diğer	<ul style="list-style-type: none"> <li>Meiotic origin &gt;95% maternal, mostly meiosis I</li> <li>Increased recurrence risk with parental translocation</li> <li>Incidence, 1 in 650-1000 live births</li> </ul>	<p>117. Build/Abnormal posture or gait</p> <p>118. NECK</p> <p>119. Neck/Short neck</p> <p>120. Neck/Webbed neck, excess skin, cystic hygroma</p> <p>121. Neck/Atlanto-axial instability, odontoid hypoplasia</p>	
Molecular Basis	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>Full trisomy 21, 94%</li> <li>Mosaic trisomy 21, 2.4%</li> <li>Translocation 21, 3.3%</li> </ul>	122. Diğer genetik sorunlar	

## Kaynaklar

PossumWeb ve OMIM'den yararlanılmıştır.