

**T.C.
İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ**

**DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARIN GELİŞİMSEL
DURUMLARININ GENİŞLETİLMİŞ-GELİŞİMİ İZLEME VE
DESTEKLEME REHBERİ (G-GİDR) İLE DEĞERLENDİRİLMESİ**

UZMANLIK TEZİ

**Dr. Serpil DİNÇER
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI**

**TEZ DANIŞMANI
Doç. Dr. Derya GÜMÜŞ DOĞAN**

MALATYA- 2014

T.C.
İNÖNÜ ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ

DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARIN GELİŞİMSEL
DURUMLARININ GENİŞLETİLMİŞ-GELİŞİMİ İZLEME VE
DESTEKLEME REHBERİ (G-GİDR) İLE DEĞERLENDİRİLMESİ

UZMANLIK TEZİ

Dr. Serpil DİNÇER
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

TEZ DANIŞMANI
Doç. Dr. Derya Gümüş DOĞAN

İÇİNDEKİLER

İÇİNDEKİLER.....	I
TABLolar DİZİNİ.....	IV
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ.....	V
1. GİRİŞ VE AMAÇ.....	1
2. GENEL BİLGİLER.....	..3
2.1. Down Sendromu.....	3
2.1.1. Tanım ve Tarihçe	3
2.1.2. Etyoloji ve Patogenez	3
2.1.3. Görölme Sıklığı	5
2.1.4. Tekrarlama riski	6
2.1.5. Prenatal Tanı	6
2.1.6. Klinik Özellikler.....	6
2.1.7. Down Sendromlu Çocuklarda Fiziksel Gelişim.....	8
2.1.8. Eşlik Eden Sistem Anomalileri	8
2.1.9. Hareket Gelişimi	11
2.1.10. Dil Gelişimi	12
2.1.11. Zihin Gelişimi.....	13
2.1.12. Sosyal Gelişim(Çevresel Etmenler)	14
2.1.13. Erken eğitim	14
2.2. Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR).....	15
2.2.1. GİDR.....	15
3. YÖNTEM ve GEREÇLER.....	17
3.1. Araştırmanın Deseni.....	17
3.2. Araştırmanın Evreni	17
3.3. Araştırmanın Örneklemi.....	17
3.3.1. Örnekleme Giriş Koşulları.....	17
3.3.2. Örneklemden Dışlanma Koşulları.....	18
3.3.3. Örneklem Sayısı	18
3.4. Uygulamalar ve Verilerin Toplanması	18
3.4.1. Araştırmacının Eğitilmesi	18
3.4.2. Araştırmanın Yürütülmesi Sırasında Yapılan Uygulamalar.....	18

3.5. Veri Toplama Araçları	19
3.5.1. G-GİDR ve GİDR	19
3.5.2. G-GİDR Uygulanması.....	20
3.6. Verilerin İstatistiksel Değerlendirilmesi	22
4. BULGULAR.....	23
4.1. Örneklemi Oluşturan Çocukların ve Ailelerin Sosyodemografik Özellikleri.....	23
4.2. Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri ...	26
4.3. Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi.....	28
4.4. Örneklemi Oluşturan Ebeveynlerin Çocuklarının Gelişimleri İle İlgili Kaygı Durumu	28
4.5. Örneklemi Oluşturan Çocukların GİDR ile Değerlendirilmesi.....	29
4.5.1. Anlatım Dili Gelişimi:.....	29
4.5.2. Alıcı Dil Gelişimi:.....	30
4.5.3. Kaba ve İnce Hareket Gelişimi:	30
4.5.4. İlişki:	30
4.5.5. Oyun:	30
4.5.6. Özbakım:	31
4.6. Doğumsal Kalp Hastalığı Mevcut Olan Çocukların Gelişim Basamakları.....	32
4.7. Örneklemi Oluşturan Çocuklarda Gelişimsel Sorun Sıklığı	32
4.8. Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimsel İşlevleri, Etkinlikleri ve Yaşama Katılımlarının Değerlendirilmesi	33
4.9. Örneklemi Oluşturan Çocukları Etkileyebilecek Çevresel Etmenler.....	35
4.10. Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler	37
4.11. Örneklemi Oluşturan Çocukların Sağlığı İle İlgili Hizmetler.....	38
5. TARTIŞMA.....	40
5.1. Sosyodemografik özelliklerin değerlendirilmesi	40
5.2. Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri ...	42
5.3. Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi.....	44
5.4. Örneklemi Oluşturan Ailelerin Kaygı durumu.....	44
5.5. Anlatım dili, alıcı dil, kaba ve ince hareket, ilişki, oyun ve özbakım becerilerinin değerlendirilmesi	45
5.6. Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimsel İşlevleri, Etkinlikleri ve Yaşama Katılımı ile İlgili Diğer Sorunları	47
5.7. Uyku, yeme, merak davranışlarının değerlendirilmesi	48

5.8. Çevresel etmenlerin değerlendirilmesi.....	49
5.9. Örnekleme Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler	50
6. SONUÇLAR ve ÖNERİLER.....	55
7.ÖZET.....	56
8.SUMMARY.....	58
KAYNAKLAR.....	60

TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo 1: Down Sendromlu yenidoğanların fiziksel özellikleri ve belirtilerin görülme sıklığı (%)	7
Tablo 2: Down Sendromlu çocuklarda hareket becerilerinin geliştiği yaşlar.....	12
Tablo 3: Down Sendromlu çocuklarda dil becerilerinin geliştiği yaşlar	13
Tablo 4: Down Sendromlu Çocukların Zekâ Düzeylerinin (IQ) Dağılımı	13
Tablo 5: Çocuk ve aileye ait sosyodemografik özellikler.....	24
Tablo 6: Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri	27
Tablo 7: Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi	28
Tablo 8: Örneklemi oluşturan ebeveynin çocuğun gelişimi ile ilgili kaygı durumu.....	29
Tablo 9: Örneklemi oluşturan çocukların gelişimsel durumunun GİDR ile değerlendirilmesi ..	31
Tablo 10: Gelişimsel gecikme saptanan Down Sendromlu çocuklarda cinsiyet dağılımı	31
Tablo 11: Gelişimsel gecikme saptanan Down Sendromlu çocuklarda yaş dağılımı	31
Tablo 12: Doğumsal kalp hastalığı mevcut olan çocukların gelişim basamaklarındaki gecikme	32
Tablo 13: Örneklemi oluşturan doğumsal kalp hastalığı mevcut olan çocukların gelişimlerinin alanlara göre dağılımı	32
Tablo 14: GİDR ile değerlendirilen çocukların gelişimsel gecikme durumu	33
Tablo 15: Örneklemi oluşturan çocukların dikkat, öğrenme, uyku, yeme alanlarında değerlendirilmesi.....	35
Tablo 16: Örneklemi oluşturan çocukların mizaç, merak, etkinlik alanlarında değerlendirilmesi	35
Tablo 17: Örneklemi oluşturan çocuklarda çevresel etmenler.....	36
Tablo 18: Örneklemi oluşturan ebeveyne göre hastalığın çocuk ve aile üzerine etkisi	37
Tablo 19: Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler.....	38
Tablo 20: Örneklemi oluşturan çocukların sağlık hizmeti alma durumları.....	39

SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

DKH	:Doğumsal Kalp Hastalığı
DSÖ	: Dünya Sağlık Örgütü
GERD	: Gastro Esophageal Reflux Disease
GİDR	: Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi
G-GİDR	: Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi
ICD	: International Classification Of Diseases
ICF	: International Classification of Functioning, Disability and Health
ICF-CY	: International Classification of Functioning, Disability and Health- Child and Youth Version
IQ	: Intelligence Quotient
OSAS	: Obstructif Sleep Apnea
TNSA	: Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması
TÜİK	: Türkiye İstatistik Kurumu
USG	: Ultrasonografi

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Yirminci yüzyılın başlarında, Down Sendromlu çocuğu bulunan ebeveynlere çok karanlık bir tablo çizilmekteydi. Onlara çoğunlukla çocuklarının çok uzun yaşamayacağı, asla yürümeyeceği, konuşmayacağı hatta kendi anne babalarını bile tanımayacakları anlatılmaktaydı. Ayrıca ebeveynlere çocuklarını bir kuruma vermeleri ve herkese çocuklarının öldüğünü söylemeleri de tavsiye edilmekteydi. Bu tutumlar hem sosyal hem de tıbbi olarak 1960'lı yıllara doğru değişmeye başlamıştır (1).

Yetmişli ve seksenli yıllara gelindiğinde, Down Sendromu ile doğan çocuklara normal çocuklara verilen sağlık hizmetleri uygulanmaya başlamıştır. Sağlık hizmetlerindeki ilerlemelerden dolayı bu çocukların yaşam beklentisi ileri derecede artmıştır. Neonatal tıpla ilgili sağlanan gelişmeler preterm ve düşük doğum ağırlıklı Down Sendromlu bebeklerin de yaşam şansını arttırmıştır (2). Doğumsal kalp hastalıklarının prenatal tanınması ve erken evrede cerrahi girişimlerle düzeltilmesi Down Sendromlu çocukların yaşam sürelerini uzatmıştır. Ayrıca yeni tanısal yöntemlerin geliştirilmesi, daha iyi postoperatif bakım, daha etkili ilaçların bulunması, eşlik eden malformasyonların daha iyi tedavi edilmesi bu çocukların morbiditelerini ve mortalitelerini azaltmış, yaşam kalitelerini arttırmıştır (1, 2).

Türkiye'de ortalama her 700 canlı doğumdan birinde Down Sendromuna rastlanmaktadır (3), bu da her yıl 2000 çocuğun Down Sendromlu olarak doğması anlamına gelmektedir (4, 5). Down Sendromlu çocukların büyük kısmı, diğer özel gereksinimi olan çocuklara göre, planlı ve sistemli uygulanan bir eğitimden en iyi şekilde yararlanabilmektedirler. Bu çocuklara tanılarının koyulmasından sonra verilecek erken eğitim, ileri yaşlarda kazanacakları beceriler için sağlam bir temel oluşturmaktadır. Aynı zamanda erken eğitim programlarının özel gereksinimi olan bebek ve aileleri ile birlikte

yürütülmesi, bu ailelerin çocuklarının varolan kapasitelerini kullanma ve geliştirme ile ilgili yönlendirme yapabilmeleri için çocuklarını en iyi şekilde tanımalarını sağlamaktadır (6).

Down Sendromlu her bir çocuk gelişim basamaklarına ve özelliklerine uygun hazırlanmış eğitim programlarına en erken dönemde başlatılmalıdır. Çabuk öğrenmeleri, sosyal olmaları, alıcı dillerinin oldukça gelişmiş olması, özellikle yaşamın ilk üç ayı boyunca büyüme alanlarında sağlıklı çocuklara göre çok az gecikme göstermeleri, görsel ayırtılamayı başarabilmeleri, yönlendirmeye açık olmaları gibi özellikleri bu çocukların eğitiminde faydalanılacak özelliklerinden birkaçıdır. Ailenin de bu eğitim programı içinde yer alması, sorun hakkında bilgilendirilmesi, ailenin çocuğun geleceği hakkında endişeleri konusunda aydınlatılması üzerinde durulmalıdır (7). Erken eğitim programlarının çocukların gelişimi üzerindeki etkilerini inceleyen araştırmalarda genellikle erken eğitim programlarının sonuçları üzerinde etkili değişkenlerden en önemlisinin çocuğun eğitime başlama yaşı olduğu kabul edilmekte, programa erken yaşlarda katılan çocuklarda programın yararlarının daha fazla olacağı varsayılmaktadır (8, 9). Gelişmiş ülkelerde 1970’li yıllardan itibaren yaygın bir şekilde uygulanan erken eğitim programlarının, ülkemizde yeterince tanınmadığı görülmektedir. Bu nedenle de bu eğitim hizmetlerinden çok az sayıdaki bebek ve ailesi yararlanmaktadır (10).

Bu çalışmada İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Gelişimsel Bilim Dalı’na başvuran başvuran Down Sendromlu çocuklar ve aileleri Çocuk ve Gençler İçin İşlevsellik Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması- *International Classification of Functioning, Disability and Health-Child and Youth Version* (ICF-CY)’a göre uyarlanmış G-GİDR- ile çocuğun vücut işlevleri ve yapıları, etkinlikler ve katılım, çevresel ve kişisel etmenler değerlendirilmektedir (11). G-GİDR, GİDR’nin ICF-CY’nin tüm alanlarını kapsayacak şekilde genişletilmiş formudur. GİDR Ankara Üniversitesi Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Gelişimsel Pediatri Ünitesi tarafından geliştirilmiş uygulaması ve anlaşılması kolay bir değerlendirme aracıdır (12, 13).

Bu çalışmanın amacı Down Sendromlu çocukları G-GİDR ile değerlendirerek bu çocukların gelişimsel özelliklerini belirlemek, etkinliklerini, yaşama katılımlarını, gelişim ile ilgili hizmetler alıp almadıklarını saptamak ve bundan sonra bu çocuklarla ilgili verilecek sağlık hizmetlerinde gerekli olan altyapıyı hazırlamaktır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Down Sendromu

2.1.1. Tanım ve Tarihçe

Down sendromu çok yönlü nörobiyolojik sonuçları olan ve karakteristik nörofizyolojik ve nöropsikolojik özellikleri olan genetik kaynaklı sendrom kompleksi olarak tanımlanır (14). Down Sendromu, kromozom hastalıkları içinde en sık görülen, orta ve ağır bilişsel gecikmenin çoğunluğunu oluşturan bir sendromdur (3, 15-17). Son yıllarda prenatal tanı yöntemlerindeki gelişmelere karşın endüstrileşmiş toplumlarda doğurganlık yaşının yükselmesi nedeniyle bu hastalığın görülme sıklığı halen azalmamıştır (4, 18).

Down Sendromu resmi olarak ilk kez 1846'da Edouard Onesimus Seguin tarafından bir konferansda tanımlanmıştır. Ancak bu sendromun klinik belirtileri ilk kez 1866'da John Langdon Down tarafından belirtilmiştir. Mongol ırkındaki insanların yüz özelliklerine benzerliklerinden dolayı bir dönem mongolizm olarak da adlandırılmıştır. Günümüzde artık mongolizm terimi kullanılmamaktadır. Langdon Down'ın orijinal tanımlamasından 93 yıl sonra 1959'da Dr. Jerome Lejuene ve arkadaşları Paris'te, tanımlandığı dönemde bilinmeyen bu sendroma ekstra bir kromozomun yol açtığını bulmuşlardır (19, 20). Down Sendromu bu bozukluğa yol açan ek 21. kromozom nedeni ile 'Trisomi 21' olarak da adlandırılmaktadır.

2.1.2. Etiyoloji ve Patogenez

Down Sendromunun klinik olarak aralarında fark olmasa da, regüler trizomi (serbest trizomi), translokasyon tipi ve mozaik tip olmak üzere üç sitogenetik tipi vardır.

a) Regüler trizomi (serbest trizomi)

En sık görülen Down Sendromu tipi olup, %90-95 oranında görülmekte, mayoz bölünme sırasında 21. kromozomdaki ayrılama kusuru sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu durumun %86'sı annedeki mayoz bölünme hatasından, %9'u babadaki mayoz bölünme hatasından ve %5'i mitoz bölünme hatasından kaynaklanmaktadır (21). Toplam kromozom sayısı 47'dir ve üç tane 21. kromozom vardır. Anne ve babanın somatik hücreleri normaldir (21, 22).

b) Translokasyon tipi Down Sendromu

Down Sendromlu olguların %4-6'sını oluşturmaktadır (3). Bir kromozomun kaybolan parçasının ya da kopan bir parçasının başka bir kromozoma yapışması şeklinde görülen kromozom anomalisidir. Gen sayısının ve niteliğinin aynı kaldığı translokasyonlar dengeli translokasyon, gen sayısının ve niteliğinin değiştiği, çoğunlukla anomalilere neden olan translokasyonlar dengesiz translokasyonlar olarak tanımlanmaktadır. Translokasyon tipinde toplam kromozom sayısı 46 olup, iki serbest 21. kromozoma ek olarak genelde 14, 21 veya 22. kromozomlardan birine üçüncü bir 21. kromozom transloke olur.

Translokasyon tipi kalıtsal veya sporadik oluşabilmekte, kalıtsal oluşanı taşıyıcı olan anne ve babadan geçmektedir. Anne yaşı translokasyon tipinde etkili değildir (3). Otuz yaşından genç annelerin Down Sendromlu bebeklerinde translokasyon oranı %9'dur (4).

c) Mozaik tip Down Sendromu

Down Sendromlu olguların %2-4'ünü oluşturmaktadır. Mozaik tip Down Sendromlu olguların hücrelerinin bir kısmı normal, bir kısmı 21 numaralı kromozom için trizomiktir. Clark ve arkadaşları tarafından tanımlanan mozaik tip, mitotik nondisjunction veya anafaz gecikmesi sonucu meydana gelmektedir (3, 4, 23).

Trizomi 21'e neden olan hatalı ayrılmanın %80 maternal, %20 paternal kaynaklı olduğu düşünülmektedir (4).

Down Sendromu nedenleri tam açıklanamamakla birlikte viral enfeksiyonlar, hormonal anormallikler, X ışınları, bağışıklık sistemi problemleri, çevre kirliliği ve belirli ilaçların neden olduğu düşünülmektedir (20, 24, 25). Anne olma yaşının yükselmesi ile birlikte, Down Sendromlu bir çocuk sahibi olma riski veya diğer kromozal anomali doğurma riski belirgin biçimde artar. Gebeliklerin çoğunluğu 35 yaş altı kadınlarda olduğu için çoğu Down Sendromu vakasında ilerlemiş yaş önemli bir risk faktörü değildir ve bu çocukların çoğunun annesinin yaşı 35 yaş altındadır (23, 26).

Down Sendromlu çocuk doğurma oranının, ileri yaştaki annelerde daha fazla olmasının nedeni, kadında yaşamı boyunca bulunan yumurtalarının, zararlı çevresel faktörlerden zaman içinde daha çok etkilendiği şeklinde açıklanmaktadır. Çevresel faktörlerin etkisiyle 21 numaralı kromozomun ilave gen ürünlerinin embriyogeneze değişikliğe uğradığı düşünülmektedir (15). Mekanizma tam anlaşılamamasına rağmen son birkaç yıl içerisinde bazı tespitler yapılmıştır. Önce sendromun fenotipinin çoğuna sebep olan defektin 21 nolu kromozom bölgelerinin uzun kolun distal bölümünde q22.1, q22.2 ve q22.3 bandlarında olduğu tespit edilmiştir. Bu bölgeler sendromun yüz özellikleri, kalp defektleri ve zihinsel engellilik ile ilişkilidir. 21q22 bandı üzerinde DSCAM (Down Syndrome Cell Adhesion Molecule) izole edilmiştir ve bu molekül immunglobulin süperailisinin yeni bir üyesidir. Ayrıca immün ve nörolojik sistem için önemli olan Cu-Zn superoksit dismutaz (SOD-1), interferon reseptörleri, protein s-100 gibi proteinler 21. kromozom tarafından kodlanmaktadır. Bu moleküllerin aşırı ekspresyonu timik düzensizliğe, bu durum ise T hücresinde işlevsel yetersizliğe yol açar. Böylece Down Sendromunda enfeksiyonlara yatkınlık, yüksek oranda malignite ve otoimmün sorunlara rastlanır (27, 28).

Down Sendromundaki malformasyonlar anormal embriyogeneze çok inkomplet embriyogeneze dolaylıdır. Atriyoventriküler kanal, trakeoözefageal fistül, imperfore anüs ve sindaktili bunun örnekleridir. İlave gen ürünleri bazı organların gelişmesinde duraklamaya neden olmaktadır (15).

Ayrıca Down Sendromlu bireyler erken yaşlanmaktadır. Alzheimer tipi erken yaşlanmanın gelişiminin 21 no.lu kromozom üzerindeki amiloid prekursor proteininin varlığı ile ilgili olduğu ileri sürülmektedir. Erken yaşlanmanın bir delili de artritin sık ve erken gelişmesidir (1, 19).

2.1.3. Görülme Sıklığı

Zihinsel engelli bireylerin yaklaşık %10'unun Down Sendromlu olduğu ve tüm etnik gruplarda 1/700 oranında görüldüğü belirtilmektedir. Down Sendromu görülme sıklığı dünyada 650-1000 canlı doğumda bir olarak bildirilmektedir (4, 23, 29). Ülkemizde ise Down Sendromu sıklığı 600-800 canlı doğumda bir olarak bilinmektedir (3). Erkeklerde görülme olasılığı kızlardan %73 daha fazladır (30). Down Sendromlu doğan çocukların kardeşlerinin de Down Sendromlu olma riskinin 1/100 oranında olduğu bildirilmektedir (15, 19).

2.1.4. Tekrarlama riski

Serbest trizomili çocuęu olan bir ailenin ikinci bir trizomili çocuęa sahip olma riski %1'dir (4). Translokasyona baęlı gelişen Down Sendromunun tekrarlama riski ise dengeli translokasyon taşıyıcısı tarafın anne olduęu durumlarda %10, baba dengeli translokasyon taşıyıcısı olduęunda ise %2-4'tür (3). Anne ve babanın kromozomları normal ise spontan translokasyon sözkonusudur ve tekrarlama riski yaklaşık %1'dir (3, 4).

2.1.5. Prenatal Tanı

Tarama testleri, toplumdaki Down Sendromu insidansının azaltılması açısından önerlidir. Günümüzde hemen her gebede, özellikle anne yaşının artmış olmasından dolayı ilave risk taşıyan gebelerde prenatal tanı açısından tarama yapılması önerilmektedir.

Ultrasonografi (USG) ile fetal malformasyonların gösterilmesi mümkündür. Ayrıca USG ile 1. trimester sonu veya 2. trimester başında ölçülen fetal boyun deri kalınlığının 2,5' mm den fazla olması saptanabilen bir bulgudur. Biyokimyasal analizlerde maternal kanda; alfa fetoprotein azalması human gonadotropin (hCG) artışı, nonkoniuge östriol düşüşü saptanabilir (31, 32).

Tanının kesinleştirilmesi koryonik villus örnekleme veya amniosentez mayiinde karyotip incelemesi ile olur. Otuz beş yaş üzeri anne adaylarına, prenatal ultrasonografide fetüste nukhal kalınlık, kısa femur, kardiyak ve gastrointestinal anomalilerin tespitinde, maternal serum tarama testlerinde anormal sonuç varlığında, önceden Down Sendromlu bebek sahibi olan anne adaylarına fetal kromozom tayini önerilmektedir (4).

Serbest trizomili Down Sendromlu bebek sahibi bir anneye ve/veya babaya kromozom analizi yapmak mutlaka gerekli değildir. Ancak translokasyon tipi Down Sendromu tanısı konulduğunda anne ve babanın kromozomlarının değerlendirilmesi önerilmektedir (32).

2.1.6. Klinik Özellikler

Fenotipik Özellikler

Down Sendromunun fenotipi, anormal nörolojik ve fiziksel gelişmeyi içeren bulgu ve semptomlardan oluşur. Dismorfik bulgular, karyotip incelemesine gereksinim

duyulmayacak kadar tipik olmakla birlikte, karyogram; kromozom anormalliğinin tipini (serbest trizomi, translokasyon, mozaik gibi) belirleyerek doğru genetik danışmanlık vermek açısından önemlidir (4, 18).

Olguların hemen hemen hepsinde oblik palpebral fissürler, ensede fazla deri kıvrımı, mikrosefali, düz oksiput, santral yerleşimli oksipital saç kıvrımı, küçük ve displastik kulaklar, yukarı çekik gözler, epikantus, düz burun köprüsü, dar ve kısa damak, dilin dışarıda durması, Brushfield lekeleri, dolgun yanaklar, kısa geniş el, klinodaktili, simian çizgisi, ayak 1. ve 2. parmak aralarının geniş olması, ayak taban çizgilerinde artma gibi fenotipik bulgular görülebilmektedir (3, 33). **Tablo 1’ de** Down Sendromlu yenidoğanların fenotipik özellikleri ve görülme sıklıkları verilmiştir (1).

Tablo 1: Down Sendromlu yenidoğanların fiziksel özellikleri ve belirtilerin görülme sıklığı (%)

Kranio-fasial	(%)
Mikrosefali	50
Düz oksiput	60-80
Antral yerleşimli oksipital saç kıvrımı	50
Küçük kulak	95
Ensede fazla deri kıvrımı	80
Yukarı çekik gözler	70-90
Epikantus	60-70
Düz burun köprüsü	60-80
Dar ve kısa damak	60-90
Dilin dışarıda durması	40-60
Brushfield lekeleri	30-80
Ekstremiteler	(%)
Kısa geniş eller	70
5. parmak orta falanks displazisi (klinodaktili)	60
Simian çizgisi	40-60
Tipik dermografizm	90
Ayak 1. ve 2. parmak arasının geniş olması	50-90
Ayak tabanında çizgilerde artma	65
Nörolojik	(%)
Hipotoni	40-80

Down Sendromlu yenidoğanların çoğu (%53) prematüredir. Miadında doğanlar da düşük doğum tartıdır (34). Hipotoni genellikle doğumda mevcuttur ve "gevşek bebek"

olarak tanımlanabilir. Down Sendromlu hastalarda tipik yüz görünümü ve mental retardasyonun yanı sıra; konjenital kalp hastalığı (endokardial yastık defekti, ventriküler septum defekti, atrial septum defekti, patent duktus arteriosus), gastrointestinal sistem malformasyonları (duodenal atrezi, megakolon, imperfore anüs, trakeoozofagial fistül gibi) ve immün sistem bozukluğu (humoral ve hücrel) sık görülür. Ayrıca bu hastalarda tiroid fonksiyon bozukluğu, lösemi ve ilerleyen yaşlarda Alzheimer ve demans normal popülasyona göre artmış olarak bulunur (3, 4, 15).

2.1.7. Down Sendromlu Çocuklarda Fiziksel Gelişim

Tipik akranlarıyla karşılaştırıldığında Down Sendromlu çocukların daha yavaş bir gelişim hızı vardır. Down Sendromlu yenidoğanlarda normal popülasyona göre baş çevresi, ağırlık ve boy düşüktür (5). Down Sendromlularda tespit edilen gelişimdeki bu düşüklük çoğunlukla bebeklikte ve ergenlikte görülür. Çocuklar hayatlarının en başlarında kilo alma sıkıntısı yaşayabilirler; bu durum düşük kilodan beslenme zorluklarına kadar birçok şeyle ilişkilendirilebildiği gibi kalp rahatsızlığı gibi kilo almayı etkileyen tıbbi durumlarla da ilişkilendirilebilir (35). Ergenlik Down Sendromlularda daha erken olur ancak bu dönemde nispeten daha yavaş bir gelişim söz konusudur (36).

2.1.8. Eşlik Eden Sistem Anomalileri

Trizomi 21 bir dizi tıbbi komplikasyonla ilişkilendirilmektedir. Bazıları doğumda açıkça görülmekte bazıları da yaşam boyunca ortaya çıkabilmektedir.

Doğumsal kalp hastalıkları

Down Sendromlu çocuklarda en sık görülen majör malformasyon doğumsal kalp hastalığı (DKH)'dır. Down Sendromunda doğumsal kalp hastalığı görülme sıklığının %30-60 olduğu, DKH olan olguların %4-6'sını Down Sendromlu olguların oluşturduğu, DKH olan Down Sendromlu olguların yaşam sürelerinin daha kısa olduğu bilinmektedir (33, 37-40). En sık görülen anomali endokardial yastık defektidir. Ventriküler septum defekti (VSD) ve atrial septum defekti de (ASD) sık görülen anomaliler arasındadır. Fallot tetralojisine daha düşük sıklıkta rastlanmaktadır. Kalp hastalığının varlığı yaşam süresini belirleyen etkenlerden biridir. Ayrıca yaşlı annelerden doğan Down Sendromlu çocuklarda, genç annelerden doğan çocuklara göre daha fazla DKH geliştiği bildirilmiştir.

Gastrointestinal Sistem Anomalileri

Down Sendromlu olgularda gastrointestinal sistem ile ilgili anomali görülme sıklığı normal popülasyondan 20 kat daha fazladır (5). Gastrointestinal sistem anomalileri: duodenal atrezi, aganglionik megakolon, omfalosel, duodenal bandlar, annüler pankreas, ileal ve jejunal atrezi, anal atrezi, malrotasyon, diyafragma hernileri, pilor stenozu, trakeözofageal fistül gibi çoğu cerrahi ile düzelebilecek anomalilerdir. İmperfore anüs ve Hirschsprung hastalığı topluma göre Down Sendromlularda daha yaygındır. Anomali olmaksızın sık görülen problemler kronik konstipasyon, kusma, karın şişliği ve solunum yoluna ait semptomlara neden olabilecek gastroözofageal reflü hastalığıdır (37). Gastroözofageal reflü, Down sendromlu çocuklarda sık görülür ve mide içeriğinin aspirasyonu ile sonuçlanacak kadar şiddetli olabilir. Bu, inatçı öksürük, hırıltılı solunum ve pnömoni gibi solunum semptomlarına sebep olabilir.

Çölyak hastalığı, Down Sendromlularda sıkça ortaya çıkar. Bir çalışmaya göre, Down Sendromluların %7'sinde veya her 14 Down Sendromlu bireyden birinde çölyak hastalığına rastlanmaktadır. İki yaş üzerinde olan Down Sendromlu çocuklara çölyak hastalığı açısından tarama yapılması önerilmektedir (26, 33, 37, 41).

Endokrin ve İmmunolojik Sorunlar

Tiroid disfonksiyonu ve özellikle hipotiroidizm Down Sendromlu bireylerde yaygındır ve yaklaşık olarak %17'sinde görülür. Hipertiroidizm de görülebilir (5). Down Sendromlu çocuklar obesiteye yatkındır. Kadınlar düşük doğurganlık oranına sahipken erkeklerin de genel olarak infertil oldukları bilinmektedir (26). Down Sendromlu olgularda ileri yaşlarda otoimmün tiroid disfonksiyonu gelişebilmektedir. Down Sendromlu olguların tiroid fonksiyonlarının yılda bir kez kontrol edilmesi önerilmektedir (33, 42, 43).

Down Sendromlu olgular ile birinci derece akrabalarında alopesi areata, vitiligo, gluten enteropatisi, diabetes mellitus, juvenil idiyomatik artrit, psöriazis ve poliartrit gibi otoimmün hastalıklara da daha sık rastlanmaktadır (5). Down Sendromlu olan çocuklar tekrarlayan solunum ve sistemik enfeksiyonlara daha yatkındır. Bu durum bazı immunoglobulin seviyelerindeki eksikliklerden kaynaklanabilir. IgG'nin alt kategorilerinin eksikliği görülebildiği gibi Down Sendromlu bireylerde IgA eksikliği de görülebilir (44).

Hematolojik Sorunlar

Çocukluk lösemisi genel nüfusla karşılaştırıldığında Down Sendromlu popülasyonda 10-18 kat daha sık görülür. Olgularda hayatın ilk bir yılında akut nonlenfoblastik lösemiler, üç yaşından sonra ise akut lenfoblastik lösemiler daha sık

görülmektedir. Down Sendromlu yenidoğanlarda geçici myeloproliferatif sendrom ve lökomoid reaksiyonların sıklığı artmış olarak bulunmuştur (5, 45). Akut lenfoblastik lösemi şimdi tedavi edilebilir bir hastalıktır ve Down Sendromlu çocukların %60 ila %70'inde tedavi sonuç vermektedir. İlginç bir şekilde, Down Sendromlu olmayan çocuklarla karşılaştırıldığında Down Sendromlu çocuklarda akut miyeloid lösemisinin iyileşme oranı daha yüksektir (33, 46).

Oftalmolojik ve Otolaringolojik Sorunlar

Down Sendromlu çocuklar genellikle görme problemleri ve oftalmolojik sorunlar yaşarlar. Bunların arasında en yaygınları, miyop, hipermetrop ve astigmat gibi refraktif bozukluklardır. Yaygın olarak görülen diğer göz hastalıkları şaşılık, nistagmus, konjenital kataraktlar, glokom ve korneanın bir koni gibi dışarı çıkması ile olan keratokonusu içerir. Genellikle nazolakrimal kanal stenozu görülür ve artmış gözyaşı stazına, konjunktivitlerine yol açabilir (5, 47, 48). Down Sendromlu olgulara yaşamlarının ilk 6 ayında göz muayenesi yapılması ve yıllık kontroller ile takip edilmeleri önerilmektedir (37).

Down Sendromlu çocuklarda görülen birçok kulak, burun ve boğaz problemlerinin altında yatan sebep orta hat hipoplazisi defektidir (5). Birçok çocuk tekrarlayan kulak enfeksiyonları veya persistant orta kulak efüzyonu yaşar. İşitme kaybı çok yaygındır. İşitme kaybı unilateral, bilateral, sensorinöral veya karışık olabilir. Bu durum, hafif ve orta ile şiddetli ve derin arasında değişmektedir. İşitme kaybı doğuştan veya edinsel olabilir. İşitme kaybı olan Down Sendromlu olguların konuşmaları da olumsuz yönde etkilenmektedir (49). Dar burun ve sinüs kanalları bu çocukları sinüzite ve nazofarenjite yatkın hale getirir. Obstrüktif uyku apnesi gelişebilir. Down Sendromlu olguların yaşam kalitesini iyileştirme açısından işitme fonksiyonlarının yılda bir kez kontrolü ve enfeksiyonların etkin tedavisi önerilmektedir (33, 37).

İskelet Sistemi Bulguları

Atlantoaksiyel subluksasyon birinci ve ikinci vertebra seviyesindeki servikal omurganın artmış hareketliliği olarak tanımlanır. Bu durum servikal omurganın subluksasyonuna yol açabilir. Down Sendromlu bireylerin yaklaşık %10'u ila %30'unda bu durum mevcuttur. Down Sendromlularda görülen diğer ortopedik durumlar ise genu valgus, ayak bileğinin aşırı pronasyonu, düz taban ve skolyozdur (4, 23).

Psikiyatrik ve Davranışsal Bozukluklar

Down Sendromlu çocukların taklit etme yeteneği dikkat çeker. Mutlu, eğlenceli, sevgi dolu, dışa dönük ve oldukça sosyaldirler. Çoklu zekâ kuramına göre

değerlendirildiğinde sosyal zekâları diğer zekâ türlerinden daha yüksektir. Arkadaşlık ilişkilerini çok çabuk geliştirirler. Yeni tanıştığı insanlarla çabuk kaynaşır ve girdiği yeni ortama kolayca ısınırlar. Kimisi kolay öfkelenip saldırgan davranışlarda bulunabilir.

Psikiyatrik bozukluklar genel popülasyona göre Down Sendromlu nüfusta daha yaygındır. Bunlar, depresyon, anksiyete, obsesif-kompulsif bozukluk, şizofreni ve anoreksiya nervoza gibi genel psikiyatrik bozuklukları içerir. Down Sendromlu bir bireyi psikiyatrik bir bozukluk bakımından değerlendirmek iletişim becerilerinin zayıflığı, ve içselleştirici faktörlere anormal davranışlar göstermelerinden dolayı çok daha zordur. Otizm genel nüfusla karşılaştırıldığında Down Sendromlu nüfusta daha yüksek oranlarda görülmektedir. Alzheimer hastalığı veya Alzhemier benzeri bunama nispeten daha erken yaşlarda meydana gelir. Bunlar, hafıza kaybı, yeni bilgiyi öğrenme yetersizliği ve entelektüel becerilerde düşüşle karakterize edilir (33).

Nörolojik Sorunlar

Down Sendromlu olgularda zihinsel gecikme, kaslarda hipotoni, konuşma bozukluğu, mikrosefali, holoprosensefali, konvulsiyonlar, atlantoaksiyel insitabiliteye bağlı spinal kord basısı, Alzheimer hastalığı, demans gibi çeşitli nörolojik problemler görülmektedir (5). Epilepsi, DS'de görülen önemli nörolojik sorunlardan biridir. Erken yaşlarda infantil spazmlar ve myoklonus ile gözlenen tonik-klonik nöbetler ve ileri yaşlarda ise tonik klonik nöbetler gibi kısmen kompleks ya da basit nöbetler, fokal nörolojik belirtiler, inkontinans, EEG değişiklikleri, tremorlar, duyu sistemlerinde değişiklikleri de içeren nörolojik belirtileri gösterebilir (5).

Down Sendromlu hastaların en dikkat çekici özelliği zihinsel gecikmedir. Ortalama 70 IQ ile doğan Down Sendromlu hastalar eğitilebilir grup içerisinde yer almakta, eğitimle okuma ve yazma becerilerini kazanabilmektedirler (3, 33).

2.1.9. Hareket Gelişimi

Down Sendromlu çocuklar ince ve kaba hareket alanında belirgin gecikmeler yaşarlar. Oturma, yürüme, konuşma gibi gelişim aşamalarına daha geç ulaşırlar. Bu da çocuğun gelişimini yavaşlatır. Hareket gelişimi diğer bütün gelişim alanlarını etkiler. Bu yüzden üzerinde önemle durulması gerekir. Erken müdahale ve tedavi için bir profesyonelin yardımı şarttır. Bu yolla çocuğun kendi haline bırakıldığında kazanamayacağı veya çok geç

kazanacağı becerileri geliştirmesi sağlanabilir (50). Down Sendromlu çocuklarda hareket becerilerin geliştiği yaşlar **Tablo 2’de** verilmiştir (50).

Tablo 2:Down Sendromlu cocuklarda hareket becerilerinin geliştiği yaşlar

Hareket beceri aşamaları	Down Sendromlu çocuklarda		Normal çocuklarda	
	Ortalama yaş	Gelişim aralığı	Ortalama yaş	Gelişim aralığı
Baş kontrolü	5	3-9	3	1-4
Çıngırak kavrama	6	4-11	4	2-6
Dönebilir	8	4-12	5	2-10
Bir elinden diğerine obje geçirebilir	8	6-12	5	4-8
Bir dk dan fazla dik oturur	9	6-16	7	5-9
Ayağa kalkmak için çeker	15	8-26	8	7-12
Yardım ile kalkar	16	6-30	10	7-12
Tek başına ayakta durur	18	12-38	11	9-16
Desteksiz yürür	19	13-48	12	9-17
İki küpü üstüste koyabilir	20	14-32	14	10-19
Yardımla merdiven çıkar	30	20-48	17	12-24
Yardımla Merdiven iner	36	24-60	17	13-24

Ciddi kalp hastalığı bulunan çocukların, Down Sendromlu ve kalp hastalığı bulunmayan çocuklarla karşılaştırıldığında erken hareket becerilerini edinmeleri daha gecikmeli olmaktadır. Hipotoni ve gevşek bağ dokusu bebeklik ve çocukluk dönemindeki Down Sendromlu çocukların önemli bir özelliği olarak bilinmektedir. Hipotoni, oturma ve emekleme gibi erken postürel davranışlar gelişimi etkileyebilir. Postürel kontrol çocuğun çevresiyle etkileşim kurmasını ve erken küçük kas becerileri, problem çözme, ve beslenme gibi beceriler geliştirmesini etkilemektedir.

2.1.10. Dil Gelişimi

Normal gelişim gösteren çocuklara göre Down Sendromlu çocuklar dil, bilişsel, kişisel-sosyal ve kendi işini yapma becerilerini kapsayan gelişimsel alanlarda gecikmeler yaşarlar. Alıcı dile göre ifade edici dil becerisi daha geç kazanılır (37). Alıcı dile nispeten Down Sendromlu bireylerdeki ifade edici dil alanındaki belirgin gecikmeleri gösteren bir çalışmada Down Sendromluların anlatabileceklerinden daha fazlasını anladıkları ortaya konulmuştur. Down Sendromlu bebekler ve çocuklar agulamadan konuşmaya sağlıklı

çocuklara göre daha yavaş bir geçiş gösterirler ve tek veya iki kelimeli ifadelerin bilişsel beceri zamanına uyumlu olarak edinilebilmesine rağmen, anlamlı dil gecikmeleri alıcı dil ve bilişsel becerilere nazaran kademeli olarak artış gösterir. Bu gözlem orta yüz hipoplazisi, orta boy dil ve dudaklar ile dildeki düşük kas kuvvetinden kaynaklanabilir (1). Down Sendromlu çocuklarda hareket becerilerinin geliştiği yaşlar **Tablo 3’te** verilmiştir.

Tablo 3: Down Sendromlu çocuklarda dil becerilerinin geliştiği yaşlar

Dil gelişim yaşı	Down Sendromlu çocuklarda (ay)	Normal çocuklarda (ay)
Seslere tepki verme	0,5-1,5	0-1
Da-da, ma-ma gibi sesler çıkarma	4-8	2-6
Basit komutları anlama	12-24	6-14
Anlamlı ilk kelimeleri konuşma	13-36	10-23
2 kelimeli cümleler kurma	18-60+	15-30

2.1.11. Zihin Gelişimi

Down Sendromuna neden olan Trizomi 21, beyin gelişimi ve fonksiyonu üzerinde etkilidir. Beyin–kas koordinasyonu, beş duyu, zekâ ve davranışın birçok çeşidini kapsayan pek çok gelişim alanını kontrol eder. Down Sendromlu çocukların tümünde farklı derecelerde de olsa zihinsel gecikme vardır. Dey tarafından yapılan bir çalışmada 495 Down Sendromlu çocuk incelenmiş ve zekâ düzeylerinin (IQ) dağılımı belirlenmiştir (7, 51). Down Sendromlu çocuklarda zeka düzeylerinin dağılımı **Tablo 4’te** verilmiştir.

Tablo 4: Down Sendromlu Çocukların Zekâ Düzeylerinin (IQ) Dağılımı

Zihinsel Gecikmenin Derecesi	IQ	SAYI	%
Sınırdaki Zeka Engelliler	68-85	6	1,2
Eğitilebilir Zihinsel Engelliler	52-67	72	14,4
Öğretilebilir Zihinsel Engelliler	36-51	251	26,3
İleri Derecede Zihinsel Engelliler	20-35	130	26,3
Çok İleri Derecede Zihin Engelliler	<20	36	7,3

Down Sendromlu kişilerin sosyal gelişimleri zihinsel becerilerinden daha ilerdedir. Sosyal Zeka düzeyi (SQ Social Quotient) genellikle IQ’dan daha yüksektir; erken ve orta çocukluk döneminde aralarında üç yıl kadar fark vardır. Bu öz bakım becerilerinin, zihinsel yetenek ve dil bölümlerine oranla daha kolay öğrenilmesine bağlanabilir (50, 52).

2.1.12. Sosyal Gelişim (Çevresel Etmenler)

Çocuğun beyin gelişimi doğum sonrasında da devam eder. Beyin gelişimini sosyo ekonomik düzey (beslenme ve çocuğa sağlanan olanaklar), psikososyal çevre, okul öncesi ve okul eğitimi önemli ölçüde etkilemektedir. Böylece doğumun başlamasından itibaren çevresel etkenler çocuk gelişiminde önemli rol oynamaktadır. Çocuğun gelişimi bu etkenler nedeni ile yavaşlayabilmekte ya da hızlanmaktadır (10).

Yapılan çalışmalar Down Sendromlu çocukların erken gelişiminde çevrenin önemli bir rol oynadığını destekler niteliktedir. Sosyoekonomik durum ve ebeveyn eğitimi büyük ölçüde erken aşama elde edilmesi ve Down Sendromlu kişilerdeki yetenek değişkenliği ile ilişkilendirilir (53, 54). Down Sendromlu çocuklar bazı tipik bilişsel, dil, hafıza ve davranış karakteristikleri göstermesine karşın, Down Sendromlu bireylerin bakıcılarının ve eğitimcilerinin onların eğitimlerine özel yaklaşım sergilemelerini öneren çalışmalar mevcuttur (55).

2.1.13. Erken eğitim

Down Sendromlu çocuklarda olabildiğince erken bir dönemde başlayarak, her çocuğun gelişim ve özelliklerine uygun bir eğitim programının hazırlanması önerilmektedir. Bu çocukların çabuk öğrenmeleri, sosyal olmaları, alıcı dillerinin oldukça gelişmiş olması, özellikle yaşamın ilk üç ayı boyunca büyüme alanlarında sağlıklı çocuklara göre çok az bir gecikme göstermeleri, görsel ayırtılamayı başarabilmeleri, yönlendirmeye açık olmaları gibi özellikleri bu çocukların eğitiminde faydalanılacak noktalardan birkaçıdır. Ailenin de bu eğitim programı içinde yer alması, sorun hakkında bilgilendirilmesi, ailenin çocuğun geleceği hakkında endişeleri konusunda aydınlatılması üzerinde durulmalıdır (7).

Erken eğitim programlarının sonuçları üzerinde etkili değişkenlerden en önemlisinin çocuğun eğitime başlama yaşı olduğu kabul edilmekte, programa erken yaşlarda katılan çocuklarda programın yararlarının daha fazla olacağı varsayılmaktadır. Down Sendromlu çocukların gelişim hızlarının özellikle zihinsel gelişim hızının yavaşlama eğiliminde olduğu, bu yavaşlamanın 6.-10. ayda en belirgin şekilde ortaya çıktığı vurgulanmakta; bu dönemde eğitim programlarına katılan çocuklar için program sonucunun bu yavaşlamadan etkilenebileceği belirtilmektedir (10, 56).

Erken çocukluk dönemindeki müdahaleler, çocuğun yaşamının ileri yıllarında karşılaşılabileceği olası sorunların kontrol edilebilirliğini sağlamaktadır. Erken tanı ile

çocuğun ve ailenin, uygun programlarla gelişiminin desteklenmesi için fırsatlar sağlar. Büyüme ve gelişme açısından tehlike altında olan bebek ve çocuklar için “ Erken Tanı” ve “ Erken Müdahale” olanakları sağlandığı zaman, söz konusu bu tehlikeler azaltılarak kontrol edilebilir hale gelecektir (57).

Ülkemizde, engel ve gelişim geriliklerinin var olan yetersizliklerinin etkisini azaltmak için doğumdan itibaren başlayarak sağlık, beslenme ve eğitim gibi hizmetleri kapsayan erken müdahale programlarının başlatılması ve uygulanması kaçınılmaz görülmektedir. Fakat ülkemizde halen erken eğitimin ve okul öncesi eğitimin önemi yeterince anlaşılamamıştır. Down Sendromlu çocukların ailelerinin bir kısmı çocuklarının erken özel eğitim ya da okul öncesi eğitim hizmetlerinden yararlanabileceklerinden ya da bu hizmetlerin öneminden haberdar değildir. Bazı aileler de maddi yetersizliklerinden dolayı bu hizmetlerden yararlanamamaktadır (53).

2.2. Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR)

Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi(G-GİDR), Ertem ve ark. tarafından geliştirilen Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR)’ nin ICF-CY’yi kapsayacak şekilde genişletilmiş şeklidir (11).

Dünyada ve ülkemizde yaygın olarak kullanılan hastalık sınıflandırma sistemi ICD-10’dur. Bu sistem hastalık etiyojisine dayalıdır. DSÖ, ICD-10’ un hastalık etiyojisine dayalı sınıflamasının yanında sağlık durumunun belirlenmesinde bireylerin işlevlerinin, etkinliklerinin ve yaşama katılım alanlarının değerlendirilmesi gerektiğini belirtmiştir. Bu amaçla hizmet gereksinimi olan hastaların belirlenmesi ve hizmetlere ulaşmalarının sağlanması için ICF ’in ortak bir dil olarak kullanılması gerektiği vurgulanmış ve 2001 yılında DSÖ tarafından yayınlanmıştır ve Çocuk ve Gençlerin değerlendirilmesinde kullanılmak üzere ise ICF-CY geliştirilmiştir. ICF-CY, ICF’ in vücut fonksiyonu, yapısı, özel gereksinimi ve hayatlarının ilk iki dekatında olan çocukların sağlık durumunu kapsayacak şekilde genişletilmiştir. ICF-CY disiplinler, sektörler ve ülkeler arasında hizmet, politika, çocuk ve gençlere yönelik araştırmalarda kullanılabilecek genel bir dökümantasyon dili oluşturmuştur (58-60).

2.2.1. GİDR

GİDR, bebeklik ve erken çocukluk döneminde gelişimin değerlendirilmesinde ailenin katılımını sağlayan, sağlık çalışanı tarafından öğrenilmesi ve uygulaması kolay olan, kısa süren, aileler tarafından kolay anlaşılabilen ve kabul gören bir araçtır. Ertem ve

ark. tarafından Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde 1996-2008 yılları arasında 12 yıl süren çalışmalar neticesinde geliştirilmiş olan bir araçtır (11).

GİDR'nin 0-2 yaş arası standardizasyon çalışması 2006 yılında Ankara ve Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'nın sağlam çocuk polikliniklerinde yapılmıştır. Denver-II ile GİDR'de bulunan ortak gelişimsel yetilerin kazanıldığı aylar incelendiğinde tanımı tam olarak ortak olan tüm yetilerin kazanıldığı aylar iki araçta birbirine benzer bulunmuştur.

G-GİDR'nin İçeriği

G-GİDR' nin ilk bölümünde sosyodemografik bilgiler yer almaktadır. İlk bölümün sonunda ailenin çocuğun gelişimi ile ilgili herhangi bir kaygısının olup olmadığı sorulmaktadır. İkinci bölümde ise GİDR yer almaktadır. Burada çocuğun anlatım dili, alıcı dili, ince ve kaba hareketleri, çevresiyle ilişkisi, oyun ve özbakım özellikleri değerlendirilmektedir. Üçüncü bölümde çocuğun gelişimsel işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımı ile ilgili sorular yer almaktadır. Dördüncü bölümde çocuğu etkileyebilecek çevresel etmenler sorgulanmaktadır. Beşinci bölümde çocuğun gelişimi ile ilgili hizmetler yer almaktadır. Altıncı bölümde çocuğun sağlığı ile ilgili hizmetler yer almaktadır. Yedinci bölümde doğum öncesi, doğum ve yenidoğan bilgileri ve soygeçmişi, sekizinci bölümde ise fizik muayene, laboratuvar ve diğer tetkikleri sorgulanmaktadır.

3. YÖNTEM ve GEREÇLER

3.1. Araştırmanın Deseni

Bu araştırma kesitsel ve gözlemsel olan durum saptama çalışmasıdır.

3.2. Araştırmanın Evreni

Araştırmanın evrenini, Ağustos 2009 tarihinden Nisan 2013 tarihine kadar olan dönemde İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi Gelişimsel Pediyatri polikliniğinde izlenen Down Sendromlu çocuklar oluşturmaktadır.

3.3. Araştırmanın Örneklemi

Araştırmanın örneklemi 1 Kasım 2012 – 31 Mart 2013 tarihleri arasında İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Gelişimsel Pediyatri polikliniğine başvuran Down Sendromlu çocuklar oluşturmaktadır.

3.3.1. Örneklem Giriş Koşulları

Örneklemi oluşturan çocukların çalışmaya alınması için aşağıdaki belirleyiciler kullanılmıştır:

1. ICD-10 tanı ölçütlerine göre klinik ve sitogenetik Down Sendromu teşhisi koyulan çocuklar bu çalışmaya dahil edilmiştir.

2. Refakatçisinden bilgi alınabilecek hastalar örneklem dahil edilmiştir.

Örneklem giriş koşulları, çocuğa ait sağlık bilgilerini değerlendiren sorularla ve araştırmacı tarafından yapılan fizik muayene ile belirlenmiştir. Refakatçisinden ve hastane dosyalarından çocuğun yaşı, ek tanıları öğrenilmiştir.

3.3.2. Örneklemden Dışlanma Koşulları

1. Yaşı 60 ayın üstünde,
2. Akut bir sağlık sorunu olan,
3. Refakatçisinden çocuk hakkında bilgi edinilemeyen hastalar örnekleme dahil edilmemiştir.

3.3.3. Örneklem Sayısı

İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Gelişimsel Pediatri Polikliniğine, araştırmanın başlangıç tarihi olan 01 Kasım 2012 ‘den bitiş tarihi olan 31 Mart 2013’ e kadar başvuran, ICD-10 tanı ölçütlerine göre klinik ve sitogenetik Down Sendromu teşhisi konulan, örnekleme giriş kriterlerine uyan çocuklar araştırmaya dahil edilmiştir.

3.4. Uygulamalar ve Verilerin Toplanması

3.4.1. Araştırmacının Eğitilmesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanlık öğrencisi olan tez araştırmacısına, Gelişimsel Pediatri Uzmanı Doç. Dr. Derya Doğan tarafından toplam 6 saatlik G-GİDR uygulama eğitimi verilmiştir. Sonrasında araştırmacı tarafından Gelişimsel Pediatri Ünitesinde G-GİDR uygulaması yapılan iki hastanın değerlendirmesi izlenmiş ve iki hastaya araştırmacı tarafından G-GİDR uygulanıp süpervizyon alınmıştır.

3.4.2. Araştırmanın Yürütülmesi Sırasında Yapılan Uygulamalar

Örnekleme giriş koşullarını karşılayan hastalara GİDR uygulandıktan sonra çocuğa ait sağlık bilgileri ile ailenin sosyodemografik özellikleri sorgulanmıştır. Sağlık izlemi ile ilgili bilgiler hastane dosyasından bakılarak G-GİDR formuna kayıt edilmiştir ve veri tabanına geçirilmiştir.

3.5. Veri Toplama Araçları

3.5.1. G-GİDR ve GİDR

Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi(G-GİDR), Ertem ve ark. tarafından geliştirilen Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi' nin (GİDR) ICF-CY'yi kapsayacak şekilde genişletilmiş şeklidir (11).

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ), bireylerin hastalık adı dışında işlevsellik ve yetiyitimi durumlarının sınıflandırılmasını sağlayabilmek amacı ile 2001'de yayınlanan İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (International Classification of Functioning, Disability and Health-ICF)'ni geliştirmiştir. Çocuk ve gençlerin sınıflandırılmasında kullanılmak üzere 2007 yılında Çocuk ve Gençler İçin İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (International Classification of Functioning, Disability and Health-Children and Youth: ICF-CY) yayınlanmıştır (61). DSÖ, çocukların sağlık ve hastalık durumlarının sınıflandırılmasında ICD-10 sisteminin yanında ICF-CY sisteminin de kullanılmasını önermektedir (62, 63). Nilüfer Galip tarafından 2010 yılında Ankara Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanlık tezi olarak yapılan çalışmada (11), G-GİDR'nin geliştirilme çalışmaları dışında, kapsam geçerliliği belirlenmiş ve ayrıca yapılan kesitsel bir araştırma ile uygulanabilirliği ve eş zamanlı geçerlilik ölçütleri olan duyarlılık ve özgünlüğü saptanmıştır.

G-GİDR, ICF-CY'nin çocuk hekimliği uygulamaları sırasında yaygın kullanımına olanak sağlayacak, kısa sürede öğrenilen ve uygulanan, geçerli bir yöntem olarak DSÖ tarafından kabul görmüştür. G-GİDR iki ana bölümden oluşmaktadır.

a-GİDR

b-ICF-CY sistemine göre çocuğa ait bilgiler

3.5.1.1. GİDR

GİDR, bebeklik ve erken çocukluk döneminde gelişimin değerlendirilmesinde ailenin katılımını sağlayan, sağlık çalışanı tarafından öğrenilmesi ve uygulaması kolay olan, kısa süren, aileler tarafından kolay anlaşılabilen bir araçtır. Ertem ve arkadaşları tarafından Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'nde 1996-2008 yılları arasında geliştirilmiştir (64).

GİDR'nin ilk bölümünde ailenin kaygılarının öğrenildiği soru dahil, 0-18 ay için 6, 2-6 yaş için ise 7 soru vardır. Soruların değerlendirdiği gelişimsel alanlar şunlardır:

- 1.Soru: Ailenin kaygıları
- 2.Soru: Anlatım dili
- 3.Soru: Alıcı dil
- 4.Soru: Hareket
- 5-6.Sorular: İlişkinin ve oyunun gelişimi
- 7.Soru: Öz bakım becerilerinin gelişimi

3.5.1.2. GİDR Uygulaması

Sorular açık uçlu olarak sorulmuştur. Annenin anlayacağı örnekler verilerek ve uygun açıklamalar yapılarak sormaya özen gösterilmiştir.

Ailenin verdiği cevaplara ve araştırmacının gözlemine göre değerlendirmenin yapıldığı zamandaki gelişimi ay ve yıl olarak belirlenmiştir. Çocuğun hangi yaş aralığına uygun becerilere sahip olduğu yaklaşık olarak saptanmıştır. Tablolardaki sorular “geçer”, “kalır” şeklinde işaretlenmiştir.

3.5.2. G-GİDR Uygulanması

1. Çocuğun yaşının aile ile birlikte hesaplanması: Aileye çocuğun doğum tarihi sorularak yaş hesaplanması yapılmıştır.

2. Amacın açıklanması: Aileye çalışmanın amacı açıklanmıştır. “Bu çalışmanın amacı Down Sendromlu çocukları G-GİDR ile değerlendirilmesi ve böylece Down Sendromlu çocukların gelişimsel durumlarının saptanmasıdır.”

3. Aile ile birlikte formun ilgili yerlerinin doldurulması: G-GİDR formunun giriş bölümündeki açıklama ailelere anlatılarak değerlendirmeye başlanmıştır.

Alınan bilgilerin kaydedilmesi:

☐ Çocuğa ait genel bilgiler: Adı, doğum tarihi, ay olarak yaşı, cinsiyeti, doğduğu şehir, ev adresi, ev telefonu, ebeveyn cep telefonu, hastane dosya numarası, sağlık güvencesi türü, DS’a eşlik eden hastalığı ya da sağlık sorunu, sürekli izleyen hekim ya da bölümler, hastaneye yatış tarihi

☐ Aileye ait bilgiler:

Anne, baba ve kardeşlerin isimleri, yaşları, meslekleri, eğitim durumları, aynı evde yaşayan diğer kişilerin olup olmadığı

☐ Ailenin kaygı durumu:

Ailenin çocuğun gelişimi, öğrenmesi, anlaması, iletişim kurması, başkaları ile ilişkileri, davranışları, hareketleri, vücudunu kullanması, duyuları (işitme ve görme) ile ilgili herhangi bir kaygısının olup olmadığı

☐ Çocuğun gelişimsel işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımı ile ilgili sorular:

Çocuğunuz gelişim basamaklarını yaklaşık olarak kaç aylıkken yapabildi?

Çocuğunuzun mizacı, huyu, genel ruh hali nasıldır?

Çocuğunuzun öğrenme becerileri, dikkati, ilgisi konusunda ne düşünüyorsunuz?

Çocuğunuzun uykuları, yemesi, merakı nasıl, neler ile ilgilenir?

☐ Çocuğu etkileyebilecek çevresel etmenler ile ilgili sorular:

Çocuğunuzun öğrenmesini, duygusal gelişimini, konuşmasını, hareketlerini desteklemek için annesi ve babası olarak sizler neler yapıyorsunuz?

Çocuğunuzun “gelişimini” desteklemek için kardeşleri, yakınlarınız neler yapıyor? Size maddi, manevi yardım, destek veren kimseler var mı?

Doğumdan sonra ne kadar süre bebeğinize baktınız? Sonra kimler baktı? Şimdi kim bakıyor?

Bebeğinize bakan kişiler onun gelişimini nasıl destekledi, gelişimini zorlayan durumlar, çevrenizdekilerin önyargılı tutumları, zorluklar ile nasıl baş ettiniz?

☐ Çocuğun gelişiminin desteklenmesi için aldığı hizmetler ile ilgili sorular:

Çocuğunuz, gelişiminin, öğrenmesinin desteklenmesi için hangi hizmetleri aldı? Gelişimini destekleyen araç, gereç, atel ya da ürünler var mı?

☐ Çocuğun aldığı sağlık hizmetleri ile ilgili sorular:

Çocuğunuzun aşıları, büyümesi ve beslenmesi vb. konularda sağlık izlemi nerede, kim tarafından yapılmaktadır?

Çocuğunuz ilk tanıyı ne zaman aldı?

Çocuğunuzun hastalığının tanısı, hastalığının adı nedir.

Hastalık (Down sendromu) hakkında yeterli bilgiye sahip misiniz?

Çocuğunuzun hastalığına tanı konduğunda çocuğunuz kaç yaşındaydı?

Çocuğunuzun bugüne kadar kaç kez hastanede yatışı oldu? Hastalığı ve tedavisi onun gelişimini nasıl etkiliyor?

Çocuğunuzun hastalığı ailenizi nasıl etkiliyor bu durumdan diğer kardeşleri nasıl etkileniyor?

Anne baba nerede kalıyor?

☐ Doğum Öncesi Bilgiler:

Kaçıncı gebeliğiniz? Çoğul gebelik mi?

Düşük, kürtaj, ölü doğum oldu mu?

Doğum sonrası kaybettiğiniz çocuğunuz oldu mu?

Gebeliğiniz planlı mıydı? Gebeliğiniz hangi yolla gerçekleşti?

Prenatal dönemde tarama testi yapıldı mı?

Gebeliğinizde sağlık izlemlerinize kaçınıcı ayda başladınız? İzlemlerinizi nerede ve ne sıklıkla yaptı?

Gebelik döneminde anne ya da bebek bir hastalık ya da sıkıntı yaşadı mı?

☐ Doğum ve Yenidoğan Bilgileri.

Bebek kaç haftalık ya da aylık doğdu? Doğumunuz nasıl gerçekleşti?

Yenidoğan döneminde (ilk bir ayda) bebeğinizle ilgili herhangi bir sorun oldu mu? Doğum sonrasında annenin bedensel/ruhsal sağlığı ile ilgili herhangi bir sorun oldu mu?

☐ Soygeçmiş: Eşinizle aranızda akrabalık var mı? Ailelerinizde görülen kalıtsal bir hastalık, engel, sorun var mı?

☐ Yaşamakta olduğu ev ile ilgili bilgi:

Kira, lojman, gecekondü, apartman dairesi, müstakil ev

3.6. Verilerin İstatistiksel Değerlendirilmesi

Verilerin istatistiksel değerlendirilmesi “Statistical Package For Social Sciences (SPSS 17)” paket programı kullanılarak yapılmıştır. Yapılan Power analizinin sonucunda; α : 0.05 ve %80 güç ile Down Sendromlu çocuklarda ortalama değişimin %22 olması için en az 78 çocuğun araştırmaya alınması gerektiği hesaplanmıştır. Örneklemi oluşturan çocukların yaşı SPSS programında ay olarak hesaplanmıştır. Örneklemi oluşturan çocukların tanımlayıcı istatistik incelenmesi (frekans, ortalama/ortanca ve dağılımları) yapılmıştır. Gruplar arasındaki fark Chi Kare istatistiksel testi ile değerlendirilmiştir. Uygulanan testlerde p değeri 0,05’ in altında olduğu durumlarda gruplar arasında farklılık olduğu kabul edilmiştir.

4. BULGULAR

4.1. Örnekleme Oluşturan Çocukların ve Ailelerin Sosyodemografik Özellikleri

Gelişimsel pediatri polikliniğinde izlenen 117 Down Sendromlu hastanın 6 tanesi kalp kaynaklı hastalıklar nedeniyle yaşamlarını yitirdikleri, 11 tanesi ise 60 ayın üzerinde oldukları için çalışmaya dahil edilmemişlerdir. Çalışmamıza dahil edilen 100 Down Sendromlu hastanın %37'si kardiyoloji polikliniği, %28'i Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı servisinde yatan hastalardan , %22'si genel pediatri polikliniği, %5'i endokrin polikliniği, %5'i dış merkez, %2'si çocuk psikiyatrisi ve %1'i de nöroloji polikliniğinden gelişimsel pediatri polikliniğimize yönlendirilmiştir.

Örnekleminizde gelişimsel pediatriye ilk başvuru ortalama 13 ± 12 ay olup, 1 yaş altı 58 (%58), 1 yaş üstünde 42 (%42) başvuru olmuştur. Bir çocuğun ortalama başvuru sayısı 3'tür. Hastaların 26'sı (%26) 1 kez, 21'i (%21) 2 kez, 53'ü (%53) ise 3 kezden fazla başvurmuşlardır.

Örnekleme oluşturan 100 çocuğun 59'u (%59) erkek, 41'i (%41) kızdır. Erkek çocukların kız çocuklara oranı 1,43 bulunmuştur. Çocukların en küçüğü 2 aylık, en büyüğü ise 59 aylıktır. Örnekleme alınan çocukların yaş ortalaması $24\pm14,9$ aydır. İlk 12 ayda 30 (%30) çocuk, 12-24 ay arası 25 (%25), 25-36 ay arası 19 (%19), 37-48 ay arası 21 (%21) , 49-60 ay arası 14 (%14) çocuk örneklemede yer almıştır.

Örnekleme oluşturan çocukların annelerinin yaşları en küçük 18 yaş (%1) en büyük 49 yaş (%1) ve anne yaş ortalaması $34\pm7,5$ tir. Anne yaş grupları 18-25 yaş arası 16 (%16), 26-35 yaş arası 37 (%37) anne, 36-49 yaş arası 47 (%47) kişi olarak belirlenmiştir. Babaların yaşları en az 21 (%1), en fazla 68 (%1) olup ortalama 38 ± 8 'dir.

Baba yaş grupları içinde 18-25 yaş arası 2 (%2), 26-35 yaş arası 43 (%43), 36-68 yaş arası 55 (%55) kişi bulunmaktadır.

Anne eğitimi değerlendirildiğinde, okuma yazma bilmeyenler 14 kişi (%14), ilkokul mezunu 58 (%58) kişi, ortaokul mezunu 5 (%5) kişi, lise mezunu 11 (%11) kişi, üniversite mezunu ise 12 (%12) kişidir. Babaların 8'i (%8) okuma yazma bilmemektedir. İlkokul mezunu 31 (%31), ortaokul mezunu 14 (%14), lise mezunu 28 (%28) ve üniversite mezunu 19 (%19) kişidir.

Annelerin çalışma durumuna bakıldığında 91 (%91) anne bir işte çalışmamakta, 9 (%9) anne çalışmaktadır. Babaların 13' ü (%13) işsiz iken, 87 (%87) baba bir işte çalışmaktadır.

Bir kardeşi olan 30 (%30), 2 kardeşi olan 23 (%23), 3 ve üzeri kardeşi olan 25 (%25) çocuk bulunmaktadır. Hiç kardeşi olmayan çocuk sayısı 22 (%22)'dir. Çekirdek ailelerin sayısı 80 (%80) iken, 20 (%20) çocuğun ailesi geniş aile yapısındadır. Örneklemi oluşturan çocukların 58'i (%58) Malatya'dan, 42'si (%42) çevre illerden gelmiştir. Çocuk ve aileye ait sosyodemografik özellikler **Tablo-5'te** verilmiştir.

Tablo 5: Çocuk ve aileye ait sosyodemografik özellikler

Sosyodemografik Özellikler	n=100 (%)
Çocuğun cinsiyeti	
Kız	41 (41)
Erkek	59 (59)
Çocuğun yaşı (ay)	
<13	31 (31)
12-25	24 (24)
26-35	19 (19)
36-49	21 (21)
50-61	5 (5)
Anne yaşı (yıl)	
18-25	16 (16)
26-35	37 (37)
36-49	47 (47)
Baba yaşı (yıl)	
18-25	2 (2)
26-35	43 (43)
36-68	55 (55)

Anne eğitim durumu	
Okuma yazma bilmiyor	14 (14)
İlkokul mezunu	58 (58)
Ortaokul mezunu	5 (5)
Lise mezunu	11 (11)
Üniversite mezunu	12 (12)
Baba eğitim durumu	
Okuma yazma bilmiyor	8 (8)
İlkokul mezunu	31 (31)
Ortaokul mezunu	14 (14)
Lise mezunu	28 (28)
Üniversite mezunu	19 (19)
Anne çalışma durumu	
Çalışıyor	9 (9)
Çalışmıyor	91 (91)
Baba çalışma durumu	
Çalışıyor	87 (87)
Çalışmıyor	13 (13)
Kardeş sayısı	
Hiç kardeşi olmayan	22 (22)
Bir kardeşi olan	30 (30)
İki kardeşi olan	23 (23)
Üç ve üzeri kardeşi olan	25 (25)
Aile yapısı	
Çekirdek aile	80 (80)
Geniş aile	20 (20)
Ailelerin ikamet ettiği yer	
Malatya	58 (58)
Komşu şehirler	42 (42)

4.2. Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri

Örneklemi oluşturan çocukların doğum öncesi, doğum ve yenidoğan bilgileri incelendiğinde, 16 (%16) çocuğun annelerinin ilk, 20 (%20) çocuğun ikinci, 64 (%64) çocuğun ise üçüncü ve daha fazla sayıdaki gebeliklerinden olduğu saptanmıştır.

Gebelik öncesinde düşük, kürtaj, ölü doğum, doğum sonrası çocuk kaybı olup olmadığı sorgulandığında 64 (%64) anne daha önce düşük sorunu yaşamadığını, 36 (%36) anne ise düşüklerinin olduğunu belirtmiştir.

Gebeliklerden 31'inin (%31) planlı olmadığı, 69'unun (%69) ise planlı olduğu öğrenilmiştir. On iki (%12) gebeliğin tedavi ile olduğu 88'inin (%88) ise kendiliğinden gebe kaldıkları anlaşılmıştır. Gebeliklerden 17'sinin (%17) düzenli takipte, 83'ünün (%83) ise takiplerinin düzensiz olduğu belirtilmiştir. Yine annelerin 32'sinin (%32) sorunlu gebelik dönemi varken, 68'inde (%68) gebelik döneminde herhangi bir sorun olmamıştır.

Örneklemi oluşturan 100 hastadan 25'i (%25) intrauterin herhangi bir prenatal tarama testi yaptırmamışken, 75'i (%75) üçlü tarama testi ve USG yaptırmıştır. Bunlardan 35'inde (%46) prenatal tarama testleri pozitif olup sadece 9 anneye amniosentezle prenatal kesin tanı koyulmuştur. Örneklemi oluşturan çocukların 76'sı (%76) zamanında doğarken, 24 (%24) çocuk prematüre doğmuştur. Çocukların 68'i (%68) 2500 gram ile 3999 gram arasında doğmuştur. Yirmi sekiz (%28) çocuk ise 2500 gramın altında, 4 (%4) çocuk ise 4000 gramın üzerinde doğmuştur.

Çocukların 41'inde (%41) yenidoğan döneminde herhangi bir sorun yaşanmazken, 59 (%59) çocukta ise yenidoğan döneminde beslenme problemleri, aile tarafından kabullenilmede zorluklar nedeniyle dolayı sorun yaşanmıştır. Çocukların 54'ü (%54) yenidoğan döneminde prematüre doğum, kusma, kan şekeri düşüklüğü, hipotoni, siyanoz, kardiyak sorunlar gibi nedenlerle hastane yatışı mevcutken, 46 (%46) çocukta yenidoğan döneminde hastanede yatış olmamıştır.

Annelerin çocuklarının sendromik olduklarını kabullenememeleri ve çocukla sıcak iletişim kurmada gecikmeleri gibi faktörler postnatal sorun olarak değerlendirilmiştir. Çalışmaya alınan çocukların annelerinden 36'sında (%36) doğum sonrası bir sorun olmazken, 64 (%64) anne doğum sonrası ruhsal sorun yaşadığını belirtmiştir. Örneklemi oluşturan çocukların doğum öncesi, doğum ve yenidoğan bilgileri **Tablo 6'da** gösterilmiştir.

Tablo 6: Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri

Doğum öncesi, doğum ve yenidoğan bilgileri	n=100 (%)	
Annenin gebelik sayısı		
İlk gebelik	16 (16)	
İkinci gebelik	20 (20)	
Üçüncü ve daha fazla gebelik	64 (64)	
Annenin önceki gebelik hikayesi		
	Var	Yok
Düşükle sonlanan gebelik	36 (36)	64 (64)
Kürtajla sonlanan gebelik	13 (13)	87 (87)
Ölü doğumla sonlanan gebelik	7 (7)	93 (93)
Yenidoğan döneminde ölen çocuk	5 (5)	95 (95)
Annelerinin gebelik dönemi özellikleri		
	Var	Yok
Planlı gebelik	69 (69)	31 (31)
Tedavi ile gebelik	12 (12)	88 (88)
Düzenli gebelik takibi yaptı	17 (17)	83 (83)
Sorunlu gebelik dönemi olan	32 (32)	68 (68)
Çocukların doğum ve gebelik dönemi özellikleri		
Term doğum	76 (76)	
Preterm doğum	24 (24)	
Çocukların doğum ve gebelik dönemi özellikleri		
2500 gram 4000 gram arası doğum ağırlıklı	68 (68)	
2500 gramdan düşük doğum ağırlıklı	28 (28)	
4000 gram ve üzeri doğum ağırlıklı	4 (4)	
Çocukların yenidoğan dönemi özellikleri		
	Var	Yok
Sorunlu yenidoğan dönemi	59 (59)	41 (41)
Yenidoğan döneminde hastaneye yatış öyküsü	54 (54)	46 (46)
Annelerinin doğum sonrası ruhsal durumu		
Doğum sonrası postnatal sorunu olan anne	64 (64)	
Doğum sonrası sorunu olmayan anne	36 (36)	

4.3. Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi

Ebeveynlerin 19’unda (%19) akraba evliliği bulunurken, 81’inde (%81) yoktur. On bir (%11) çocuğun ailesinde kalıtsal hastalık öyküsü bulunurken, 89 (%89) ailede bulunmamaktadır. Doksan bir (%91) çocuğun ailelerinde zihinsel, ruhsal ve harekete ilişkin alanlarda sorunu olan kimse bulunmazken 9 (%9) çocuğun ailelerinde bu alanlarda problem olduğu görülmüştür. **Tablo 7’de** örneklemi soygeçmiş özellikleri verilmiştir.

Tablo 7: Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi

Soygeçmiş	n (%)
Akraba evliliği	
Var	19 (19)
Yok	81 (81)
Kalıtsal hastalık	
Var	11 (11)
Yok	89 (89)
Zihinsel, hareket, ruhsal sorun	
Var	9 (9)
Yok	91 (91)

Örneklemi oluşturan 100 çocukta 45’inde sadece kardiyak, 23’ünde endokrin 3’ünde nörolojik sorunlar mevcut olup, 1 hastamız onkoloji polikliniği tarafından takiplidir. Bir hastamızda gastrostomi mevcuttur. On iki çocukta hormonal ve kardiyak sorunlar bir arada bulunmaktadır. Doğumsal kalp hastalığı olan 57 çocukta 25’i (%41) atriyal septal defekt, 13’ü (%22) ventriküler septal defekt, 15’i (%25) atriyoventriküler septal defekt, 4’ü (%6) petent duktus arteriozus nedeniyle takiplidir. Yirmi beş (%41) tanesi kardiyak operasyon geçirmiştir. Hipotiroidi nedeniyle pediatri endokrinoloji tarafından takipli 23 hastanın 13’ü (%56) ilaç tedavisi almaktadır.

4.4. Örneklemi Oluşturan Ebeveynlerin Çocuklarının Gelişimleri İle İlgili Kaygı Durumu

Örneklemi oluşturan ebeveynlere GİDR’nin ilk sorusu olan kaygı sorusu sorulmuştur. “Çocuğunuzun öğrenmesi, anlaması, iletişim kurması, başkaları ile ilişkileri, davranışları, hareketleri, vücudunu kullanması, duyuları (işitme ve

görme) ile ilgili herhangi bir kaygınız var mı?” sorusu sorulduğunda ailelerin 37’si (%37) kaygılarının olmadığını, 63’ü (%63) ise kaygılarının olduğunu belirtmiştir.

Cinsiyete göre kaygı durumu incelendiğinde, 41 kız çocuktan 24’ünün (%58), 59 erkek çocuktan 39’unun (%66) gelişiminden kaygı duyulmaktadır. Erkek çocuklarla ilgili kaygı oranı daha fazla olsa da bu durum istatistiksel olarak anlam taşımamaktadır ($p>0.05$). Ailelerin %75’i hareket, %73’ü dil, %25’i ilişki, %10’u oyun, %9’u özbakım becerileri alanlarında kaygı duyarken, %65’i hem hareket hem dil gelişimlerinde kaygı duymaktadır.

İlk 1 yaş grubunda 19 (%61), 2-3 yaş arası 14 (%58), 3-4 yaşta 13 (%68), 4-5 yaşta 15 (%71), 5-6 yaşta 2 (%40) çocuk için kaygı duyulmaktadır. Yaş büyüdükçe kaygı oranının azaldığı görülse de bu durum da istatistiksel olarak anlam taşımamaktadır ($p>0.05$).

Tablo 8’de ebeveynlerin çocuklarının gelişimi ile ilgili kaygı durumu gösterilmiştir.

Tablo 8:Örnekleme oluşturan ebeveynin çocuğun gelişimi ile ilgili kaygı durumu

Kaygı durumu	Cinsiyet		Toplam n=100 (%)
	Kız n=41 (%)	Erkek n=59 (%)	
Yok	17 (41)	20 (34)	37 (37)
Var	24 (58)	39 (66)	63 (63)

Araştırmamızda ebeveynlerin kaygı durumu ile anne yaşı, baba yaşı, anne ve baba eğitim durumu, yaşadığı şehir ve aile yapısı arasında anlamlı bir ilişki bulunamamıştır ($p>0.05$).

Doğum öncesi üçlü tarama testleri ile Down Sendromu ön tanısı alan 35 hastanın kaygı oranı %65 olarak belirlenmiş, amniyosentezle tanı alan 9 hastanın 6’sının (%67) annesi çocuklarının gelişimi ile ilgili kaygılı olduklarını belirtmiştir. Prenatal tanı ve ebeveynlerin kaygı durumu arasında anlamlı bir ilişki saptanamamıştır ($p>0.05$).

4.5. Örnekleme Oluşturan Çocukların GİDR ile Değerlendirilmesi

4.5.1. Anlatım Dili Gelişimi: Anlatım dilleri değerlendirildiğinde 30 çocukta (%30) gecikme saptanmazken, 70 çocukta (%70) bu alanda gelişimsel gecikme olduğu saptanmıştır. Alıcı dilde sorun saptananların 13’ü (%18) ilk 1 yaşta, 17’u (%24) 1-2 yaşta, 17’si (%24) 2-3 yaşta, 19’i (%27) 3-4 yaşta, 4’ü (%6) 4-5 yaşta. Bu durumda 1 yaşından önce 10 (%16) çocukta alıcı dilde gecikme varken 1 yaşından sonra 54 (%84) çocukta alıcı

dilde sorun saptanmıştır. İlk 1 yaşta anlatım dilinde gecikme en azdır. Anlatım dilinde sorun saptanan Down Sendromlu çocuklardan 13'ü (%19) ilk 1 yaşta olup bu durum istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$).

4.5.2. Alıcı Dil Gelişimi: Alıcı dil gelişimleri değerlendirildiğinde çocukların 36'sında (%36) sorun saptanmazken, 64 çocukta (%64) bu alanda gelişimsel sorun saptanmıştır. Alıcı dilde sorun saptananların 10'u (%16) ilk 1 yaşta, 19'u (%30) 1-2 yaşta, 17'si (%27) 2-3 yaşta, 15'i (%23) 3-4 yaşta, 3'ü (%5) 4-5 yaşta. Bu durumda 1 yaşından önce 10 (%16) çocukta alıcı dilde gecikme varken 1 yaşından sonra 54 (%84) çocukta alıcı dilde sorun saptanmış olup bu durum istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$).

4.5.3. Kaba ve İnce Hareket Gelişimi: Örneklemi oluşturan çocukların 48'inde (%48) hareket alanında gecikme saptanmazken, 52 (%52) çocukta bu alanda gelişimsel gecikme olduğu görülmüştür. Kaba hareketinde gecikme olan çocukların 15'i (%25) ilk 1 yaşta, 19'u (%31) 1-2 yaşta, 13'ü (%21) 2-3 yaşta, 12'si (%20) 3-4 yaşta, 2'si (%3) 4-5 yaşta. Çocukların yaşlarının artmasıyla birlikte kaba hareket gelişimindeki gecikme azalmış gibi görünüyorsa da bu durum istatistiksel olarak anlamlı bulunmamaktadır ($p>0.05$).

4.5.4. İlişki: Çalışmaya alınan 100 çocuğun gelişimlerine çevre ile ilişkileri açısından bakıldığında 76'sında (%76) ailesi ve çevresindekiler ile göz teması kurma, annesini ve yakınlarını tanıyıp duygularını gösterebilme, çevresindekileri kendi oyununa katabilme, dikkat çekmeye çalışma gibi olumlu çevresel ilişkiler saptanmışken, 24 (%24) çocukta bu alanda gelişimsel gecikme olduğu saptanmıştır. İlişki alanında gecikme olan çocukların 5'i (%21) ilk 1 yaşta, 10'u (%42) 1-2 yaşta, 4'ü (%17) 2-3 yaşta, 4'si (%17) 3-4 yaşta, 1'si (%4) 4-5 yaşta.

4.5.5. Oyun: Oyun alanında 73 (%73) çocukta gecikme saptanmazken, 27 (%27) çocukta bu alanda gelişimsel gecikme olduğu saptanmıştır. Oyun alanında gecikme olan çocukların 7'i (%25) ilk 1 yaşta, 11'u (%39) 1-2 yaşta, 4'ü (%14) 2-3 yaşta, 5'si (%18) 3-4 yaşta, 1'si (%4) 4-5 yaşta.

Örneklemi oluşturan çocukların gelişimsel durumunun GİDR ile değerlendirilmesinin sonuçları **Tablo 9'da** gösterilmiştir.

Tablo 9: Örneklemi oluşturan çocukların gelişimsel durumunun GİDR ile değerlendirilmesi

	Anlatım dili n=100 (%)	Alıcı dil n=100 (%)	Hareket alanı n =100 (%)	İlişki n=100 (%)	Oyun n=100 (%)
Gecikme var	70 (70)	64 (64)	61 (61)	24 (24)	27 (27)
Gecikme yok	30 (30)	36 (36)	39 (39)	76 (76)	73 (73)
p değeri	p<0.05	p<0.05	p>0.05	p>0.05	p>0.05

Gelişimlerinde gecikme saptanan çocukların cinsiyete ve yaşa göre dağılım durumları da incelenmiştir. Hareket alanında gecikme saptanan çocukların 34' ü (%53) ilk 2 yaş grubundadır (p>0.05). Gelişimsel gecikme saptanan çocuklarda cinsiyete göre dağılımı **Tablo 10'da**, yaş dağılımı **Tablo 11'de** gösterilmiştir.

Tablo 10: Gelişimsel gecikme saptanan Down Sendromlu çocuklarda cinsiyet dağılımı

	Anlatım dili n=70 (%)	Alıcı dil n=64 (%)	Hareket alanı n =61 (%)	İlişki n=24 (%)	Oyun n=27 (%)
Erkek	46 (65)	40 (62)	41 (68)	16 (67)	10 (37)
Kız	24 (35)	24 (38)	20 (32)	8 (33)	17 (63)
p değeri	p<0.05	p<0.05	p>0.05	p>0.05	p>0.05

Tablo 11: Gelişimsel gecikme saptanan Down Sendromlu çocuklarda yaş dağılımı

Yaş (ay)	Anlatım dili n=70 (%)	Alıcı dil n=64 (%)	Hareket alanı n =61 (%)	İlişki n=24 (%)	Oyun n=27 (%)
<13	13 (19)	10 (16)	15 (25)	5 (21)	7(25)
13-24	17 (24)	19 (30)	19 (31)	10 (42)	11 (39)
25-36	17 (24)	17 (27)	13 (21)	4 (17)	4 (14)
37-42	19 (27)	15 (23)	12 (20)	4 (17)	5 (18)
43-60	4 (6)	3 (5)	2 (3)	1 (4)	1 (4)

4.5.6. Özbakım: Örneklemi oluşturan bir yaştan üzerindeki 69 çocuğun özbakım becerileri GİDR ile değerlendirilmiş, “**Çocuğunuz kendisi için neleri yapabiliyor. Örn: yemek yeme, giyinme gibi?**” sorusu sorulmuştur. Bu çocukların otuz dokuzunda (%56) gelişimsel gecikme olduğu saptanırken, otuzunun (%44) özbakım becerilerinde gecikme gözlenmemiştir.

4.6. Doğumsal Kalp Hastalığı Mevcut Olan Çocukların Gelişim Basamakları

Doğumsal kalp hastalığı olan 57 Down Sendromlu çocuğun 41'inde (%71) anlatım dili, 40'ında (%70) alıcı dil, 37'sinde (%64) kaba hareket, 13'ünde (%23) ilişki, 18'inde (%32) oyun alanında gecikme olduğu saptanmıştır. On iki aydan büyük olan 40 çocuk da özbakım becerileri açısından değerlendirilmiş ve 24'ünde (%60) gecikme olduğu saptanmıştır. Saadece bir alanda gecikmesi olan 10 (%18), birden fazla alanda gecikmesi olan 36 (%63) iken, 11'inde (%19) herhangi bir alanda gecikme saptanmamıştır. Anlatım dilinde gecikme saptanan 70 çocuktan 41'inde (%58), alıcı dilde gecikme saptanan 64 çocuktan 40'ında (%62), hareket alanında gecikme saptanan 61 çocuktan 37'sinde (%61), ilişki alanında gecikme saptanan 24 çocuktan 13'ünde (%54), oyun alanında gecikme saptanan 27 çocuktan 18'inde (%67) doğumsal kalp hastalığı mevcuttur. Örneklemi oluşturan çocukların Doğumsal kalp hastalığı ve gelişim basamakları arasındaki ilişki **Tablo 12'de**, doğumsal kalp hastalığı mevcut olan çocukların gelişimlerinin alanlara göre dağılımı ise **Tablo 13'de** gösterilmiştir.

Tablo 12: Doğumsal kalp hastalığı mevcut olan çocukların gelişim basamaklarındaki gecikme

Doğumsal kalp hastalığı	Anlatım dili n=70 (%)	Alıcı dil n=64 (%)	Hareket n=61 (%)	İlişki n=24 (%)	Oyun n=27 (%)
Var	41 (58)	40 (62)	37 (61)	13 (54)	18 (67)
Yok	29 (42)	24 (38)	24 (39)	11 (46)	9 (33)
P değeri					

Tablo 13: Örneklemi oluşturan doğumsal kalp hastalığı mevcut olan çocukların gelişimlerinin alanlara göre dağılımı

Gelişimsel gecikme	n=57 (%)
Anlatım dili	41 (71)
Alıcı dil	40 (70)
Hareket alanı	37 (64)
İlişki alanı	13 (23)
Oyun alanı	18 (32)

4.7. Örneklemi Oluşturan Çocuklarda Gelişimsel Sorun Sıklığı

Örneklemi oluşturan çocukların GİDR ile anlatım dili, alıcı dil, kaba hareket, ince hareket, çevre ile ilişki, oyun ve özbakım alanındaki gelişimsel durumları

değerlendirilmiş, bu alanlardan yalnızca bir alanda gelişimi gecikmeli olan 21 (%21), birden fazla alanda gecikmesi olan 67 (%67) çocuk saptanmıştır. Herhangi bir alanda gecikmesi olmayan çocuk sayısı 12'dir (%12). Gelişim basamaklarında gecikme saptanmayan çocukların %60'ını 1 yaş altı Down Sendromlu çocuklar oluşturmaktadır ve bu durum istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur ($p<0.05$). Gelişimsel gecikme saptanan toplam çocuk sayısı 88'dir (%88). GİDR ile değerlendirilen çocukların gelişimsel gecikme durumu **Tablo 14'te** gösterilmiştir.

Tablo 14: GİDR ile değerlendirilen çocukların gelişimsel gecikme durumu

GİDR ile yapılan gelişimsel durum değerlendirmesi	n (%)
Gelişimsel gecikme olmayan	12 (12)
Bir alanda gelişimsel gecikmesi olan	21 (21)
Birden fazla alanda gelişimsel gecikmesi olan	67 (67)

4.8. Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimsel İşlevleri, Etkinlikleri ve Yaşama Katılımlarının Değerlendirilmesi

Öğrenme becerileri, dikkat, ilgi

Örneklemi oluşturan çocukların ebeveynlerine “**Çocuğunuzun öğrenme becerileri, dikkati, ilgisi konusunda ne düşünüyorsunuz?**” şeklinde yöneltilen soruya öğrenirken sorun yaşamıyor, kolay öğreniyor, öğrenirken biraz sorun yaşıyor, öğrenirken oldukça sorun yaşıyor seçenekleri sunulmuş ve çocukların 37'inde (%37) herhangi bir sorun olmadığı, 45'inde (%45) az sorun yaşadığı, 18'inde (%18) ise çok sorun yaşandığı belirtilmiştir.

Mizaç, huy, genel ruh hali

Örneklemi oluşturan çocukların ebeveynlerine “**Çocuğunuzun mizacı, huyu, genel ruh hali nasıl?** ” sorusu yöneltilmiştir. Utangaç, uyumsuz, üzgün, ürkek, huzursuz, durgun, sakin seçenekleri olumsuz olarak değerlendirilmiş; mutlu, cesur, işbirlikçi, meraklı, cana yakın seçenekleri ise olumlu mizaç olarak değerlendirildiğinde, annelerin

69'u (%69) çocuklarının olumsuz mizaç özelliklerine, 31'i (%31) ise olumlu özelliklere sahip olduklarını belirtmiştir.

Uyku

“Çocuğunuzun uykusu nasıl?” sorusuna verilen cevaplar incelendiğinde çocuğun uykusunun sık sık bölünmesi ve huzursuzlanması gibi durumlar olumsuz, uykuya dalmakta zorlanması, sonrasında huzurlu uyuması, az sorun yaşadığı ve uykuya dalmakta zorlanmayıp sonrasında huzurlu uyuması, sorun yaşamadığı şeklinde değerlendirilmiştir. Ailelerin verdikleri cevaplara göre uyurken çocukların 69'unda (%69) uyku sorunu olmadığı, 23'ünün (%23) biraz sorun yaşadığı, 8'inin (%8) ise oldukça sorun yaşadığı belirlenmiştir.

Yeme

Ebeveynlerin **‘Çocuğunuzun yemesi nasıl?’** şeklinde yöneltilen soruya verdikleri cevaplara göre çocukların 64'ünün (%64) yemesinde herhangi bir sorun olmadığı, 21'inde (%21) az sorun yaşandığı, 15'inde (%15) ise çok sorun yaşandığı belirtilmiştir. Çocukların istekli ve uyumlu beslenmeleri sorun yaşanmaması olarak, düzensiz aralıklarla yeterli beslenme az sorun yaşandığı olarak değerlendirilirken; aşırı iştah, doyduğunu hissetmeme, iştahsızlık ve açlığı hissetmeme gibi durumlar sorun yaşanması olarak değerlendirilmiştir.

Merak

Ebeveynlerin **‘Çocuğunuz nelere meraklı, neler ile ilgileniyor, neler öğreniyor?’** şeklinde yöneltilen soruya verdikleri cevaplara göre çocukların 83'ünün (%83) meraklı, ilgili davranışlar sergilediği, 17'sinde (%17) merak konusunda sorun yaşandığı belirtilmiştir.

Etkinlik

Ebeveynlere çocuğunun diğer çocuklarla herhangi bir etkinlik (çocuklarla oyun oynama, oyun alanı parklara gitme, doğa içinde ve hayvanlarla oyun oynama) yapıp yapmadığı, yapıyorsa bunun sıklığı sorulmuş, çocukların 65'inin (%65) en az bir etkinliğe katıldığı, 35'inin (%35) ise hiçbir etkinliğe katılmadığı belirtilmiştir. Örneklemi oluşturan çocukların gelişimsel işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımlarının değerlendirilmesi **Tablo 15 ve tablo 16'da** gösterilmiştir.

Tablo 15:Örnekleme oluşturan çocukların dikkat, öğrenme, uyku, yeme alanlarında değerlendirilmesi

	Dikkat, öğrenme n (%)	Uyku n (%)	Yeme n (%)
Sorun var	18 (18)	8 (8)	15 (15)
Biraz sorun var	45 (45)	23 (23)	21 (21)
Sorun yok	37 (37)	69 (69)	64 (64)

Tablo 16: Örnekleme oluşturan çocukların mizaç, merak, etkinlik alanlarında değerlendirilmesi

	Mizaç n (%)	Merak n (%)	Etkinlik n (%)
Sorun var	69 (69)	17 (17)	35 (35)
Sorun yok	31 (31)	83 (83)	65 (65)

4.9. Örnekleme Oluşturan Çocukları Etkileyebilecek Çevresel Etmenler

Örnekleme oluşturan çocukların ebeveynlerinin, “**Çocuğunuzun öğrenmesini, duygusal gelişimini, konuşmasını, hareketlerini desteklemek için annesi ve babası olarak sizler neler yapıyorsunuz?**” sorusuna verdikleri cevaplar değerlendirildiğinde anne ve babaların çocuklarıyla birebir vakit geçirmeleri, birlikte oyun oynamaları, onlarla konuşmaları olumlu özellikler olarak değerlendirilmiş, çocukların 89’unda (%89) herhangi bir sorun saptanmamışken, 11’inde (%11) sorun saptanmıştır.

“**Çocuğunuzun gelişimini desteklemek için kardeşleri, yakınlarınız neler yapıyor, yazınız? Size maddi, manevi yardım, destek veren kimseler var mı?**” sorusu ile ebeveynlerin 65’i (%65) herhangi bir sorun olmadığını, büyükanne ve büyükbaba gibi yakınların maddi ve manevi destek verdiklerini belirtmiş, 35’i (%35) ise sorun olduğunu bildirmiştir.

“**Doğumdan sonra ne kadar süre bebeğinize baktınız, sonra kimler baktı, şimdi kim bakıyor? Bebeğinize bakan kişilerin onun gelişimini nasıl destekliyorsunuz?**” sorusuna verilen cevaplara göre, annelerin 86’sı (%86) doğumdan itibaren bebeğine kendisinin bakmış, 14 (%14) annenin ise bebeğinden yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı, düşük doğum ağırlığı gibi nedenlerle yoğun bakım ünitesinde yatışlardan dolayı bir süreliğine ayrı kaldığı saptanmıştır.

“Ailelerin yaşantısında çocukların gelişimini zorlayan durumlar olabilir. Bunlar çocuğunuzun gelişimi ve tüm aile bireyleri için önemlidir. Çocuğunuzun kendi hastalığı, işsizlik, parasal sorunlar, iş değişikliği, şehir değişikliği, kardeşlerin sorunları, annede ya da babada yılgınlık, sıkıntı, depresyon, aile içi geçimsizlik, boşanma, aile içi şiddet, ailede hasta bireylerin varlığı ve diğer aile bireylerinden yardım alamama gibi zorluklardan var olanları belirtmeleri istenmiş. Anne ve babanın çocuğunu kabullenememesi, anne-baba ayrılıkları, diğer kardeşlere yeterli ve kaliteli vakit ayıramama sorun olarak değerlendirilmiş. Yetmiş beş çocuğun ebeveyni (%75) bir veya daha fazla sorun belirtirken, 25’i (%25) sorun olmadığını belirtmişlerdir. Belirtilen sorunlardan önemli bir kısmını parasal sorunlar ve işsizlik oluşturmaktadır.

“Çocuğunuzun durumu ile ilgili, çevrenizdekilerin önyargılı tutumları olabilir. Bu olumsuz tutumlar çocuğun durumunu, tedavisini etkileyebilir, aileyi incitebilir, ailenin yaşantılarını kısıtlayabilir ve zorlaştırabilir. Böyle bir durum varsa anlatmak ister misiniz?” şeklinde yöneltilen soruya “evet var” şeklinde cevap veren 30 (%30) ebeveyn varken, “hayır yok” şeklinde cevap veren ise 70 (%70) ebeveyn vardır. ‘Evet var’ şeklinde cevap veren aileler genelde çocukları ile birlikte toplum içine çıkmama şeklinde davranışlar geliştirmişlerdir. Örneklemi oluşturan çocukların değerlendirilmesi ve çevresel etmenler **Tablo 17’de** gösterilmiştir.

Tablo 17: Örneklemi oluşturan çocuklarda çevresel etmenler

Çevresel etmenler	n (%)
Yakın çevre desteği	
Destek var	89 (89)
Destek yok	11 (11)
Yeterli ebeveyn desteği	
Destek yeterli	65 (65)
Destek yetersiz	35 (35)
Doğum sonrası anne-bebek ayrılığı	
Var	14 (14)
Yok	86 (86)
Çocuğun gelişimini zorlayan etmen varlığı	
Evet	75 (75)
Hayır	25 (25)

Örnekleme alınan çocukların ebeveynlerine çocuklarının hastalığının olumsuz etkileri sorulduğunda 20 ebeveynin (%20) sadece çocuğun kendi gelişimine olumsuz etkisi olduğunu, 45 ebeveyn ise (%45) sadece anne baba ve diğer kardeşlerin hastalık sürecinden olumsuz etkilendiklerini belirtmiş, 37 ebeveyn (%37) ise hastalığın olumsuz etkisinin hem çocuğun gelişimini hem de tüm aileyi etkilediğini belirtmişlerdir. Örneklemimizde Down Sendromlu çocukların ortalama hastaneye yatış sayısı 3'tür. 100 çocuktan 37'si (%37) çeşitli nedenlerle beş kezden fazla hastaneye başvurmuştur. Bunların 26'sını (%72) DKH olan çocuklar oluşturmaktadır. Beşten fazla hastaneye başvuru hikayesi olan çocukların %84'ünde gelişim basamaklarında gecikme saptanmıştır. Örneklemi oluşturan ebeveyne göre hastalığın çocuk ve aile üzerine etkisi **Tablo 18'de** gösterilmiştir.

Tablo 18: Örneklemi oluşturan ebeveyne göre hastalığın çocuk ve aile üzerine etkisi

Hastalığın olumsuz etkisi	n (%)
Çocuğun kendi gelişimini olumsuz etkilemekte	20 (20)
Çocuğun gelişiminden ziyade diğer aile bireylerini olumsuz etkilemekte	45 (45)
Hem aileyi hem çocuğun kendi gelişimini olumsuz etkilemekte	37 (37)

4.10. Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler

“Çocuğunuz gelişiminin, öğrenmesinin desteklenmesi için hangi hizmetleri aldı?” şeklinde yöneltilen soruya ailelerin 35'i (%35) çocuklarının sadece fizik tedavi, 28'i (%28) hem fizik tedavi hem özel eğitim hizmeti aldığını belirtmişlerdir. Çocukların 37'sinin (%37) hizmet alamadığını bildirilmiştir.

Örneklemimizde 100 Down Sendromlu çocuktan 43'ünün (%43) özel eğitim raporu bulunmazken, 57'sinin (%57) rapor aldığı saptanmıştır. Kırk dokuz (%49) çocuk özel eğitim alırken, 51'inin (%51) özel eğitim almadığı saptanmıştır. Özel eğitim alanların 2'si (%4) ilk 1 yaş, 11'i (%22) 1-2 yaş, 14'ü (%29) 2-3 yaş, 17'si (%35) 3-4 yaş, 5'i (%10) 4-5 yaş aralığındadır. Çalışmamızda özel eğitim için rapor alma yaşı ortalama 18±9 ay, özel eğitime başlama yaşı ise ortalama 19±10 ay olarak tespit edilmiştir. Özel eğitim alan 49 çocuğun ailelerinden 39'u (%80) özel eğitimden memnun olduklarını, 5 aile (%10) memnun kalmadıklarını belirtirken, 5'i (%10) de

eğitimin yetersiz olduğunu belirtmiştir. Özel eğitim alanların 14'ü (%29) kız, 35'i (%71) erkek tir. Özel eğitim alanlardan %92'si 3,5 yaşından önce, %8'i 3,5 yaşından sonra özel eğitime başlamışlardır. İlk 1 yaş altında eğitime başlayan 2 kişi olup (%4) ikisi de erkektir.

Örneklemimizde %64 Down Sendromlu çocuk fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmeti almamışken, %36'lık bir bölümünün bu hizmetten faydalandığı saptanmıştır. Çalışmamızda ortalama fizik tedavive rehabilitasyon alma yaşı 27 ± 65 ay olarak tespit edilmiştir Fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmeti alan 6 çocuk ilk 1 yaş, 7 çocuk 1-2 yaş, 14 çocuk 2-3 yaş, 7 çocuk 3-4 yaş, 2 çocuk 4-5 yaş aralığındadır. Örnekleme oluşturan çocukların gelişimi ile ilgili hizmetler **Tablo 19'da** gösterilmiştir.

Tablo 19: Örneklemi Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler

Gelişim ile ilgili hizmetler	n (%)
Özel eğitim	
Alıyor	49 (49)
Almıyor	51 (51)
Fizik tedavi ve rehabilitasyon	
Alıyor	36 (36)
Almıyor	64 (64)

“Çocuğunuzun gelişimini destekleyen araç, gereç, atel ya da ürünler var mı? “ şeklinde yöneltilen soruya, 2 ebeveyn (%2) işitme cihazı, dördü (%4) gözlük kullanıldığını bildirmiştir.

4.11. Örneklemi Oluşturan Çocukların Sağlığı İle İlgili Hizmetler

“Çocuğunuzun aşıları, büyümesi ve beslenmesi vb. konularda sağlık izlemi nerede, kim tarafından yapılmaktadır? İzleyen hekimin ya da kurumun adını belirtir misiniz.” sorusu sorularak hastanın herhangi bir sağlık hizmeti alıp almadığı, alıyorsa bu hizmetin düzenli olup olmadığı sorgulanmıştır. Sonuçta 73 (%73) çocuğun düzenli sağlık hizmeti aldığı, 22 (%22) çocuğun ise sağlık hizmetlerini düzenli alamadığı sonucuna varılmıştır. Çalışmaya alınan 5 (%5) çocuğun ise hiç bir sağlık hizmeti almadığı belirlenmiştir. Örneklemi oluşturan çocukların sağlık hizmeti alma durumları **Tablo 20'de** gösterilmiştir.

Tablo 20: Örnekleme oluşturan çocukların sağlık hizmeti alma durumları

Sağlık hizmeti alma oranı	n (%)
Düzenli sağlık hizmeti alıyor	73 (73)
Düzensiz sağlık hizmeti alıyor	22 (22)
Hiç bir sağlık hizmeti almıyor	5 (5)

5. TARTIŞMA

Down Sendromu, kromozom hastalıkları içinde en sık görülen sendromdur (3, 15-17). Orta düzeyde mental retardasyon ve çoklu organ sistemlerinin değişik anomalileri ile karakterize genetik bir bozukluktur (65). Sendroma mental retardasyon, dil ve hafıza sorunları gibi karakteristik fiziksel ve nöropsikolojik bulgular eşlik etmektedir (66). Down Sendromu mental retardasyonu olan bireylerin yaklaşık %15'ini oluşturmaktadır (1, 3, 65, 66). Down Sendromlu çocuklar tanılarının koyulmasından sonra multidisipliner olarak değerlendirilmeli ve desteklenmelidir. Down Sendromlu çocuklar erken eğitim ve rehabilitasyon programlarından mental retardasyon olan diğer çocuklara oranla, daha fazla fayda görmektedirler (67).

Bu araştırmada İnönü Üniversitesi Gelişimsel Pediyatri polikliniğine başvuran Down Sendromu tanısı olan çocuklar Çocuk ve Gençler İçin İşlevsellik, Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırmasını (International Classification of Functioning, Disability and Health-Children and Youth: ICF-CY) kapsayan Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR) ile değerlendirilmiştir. Down Sendromlu çocukların sosyodemografik özellikleri, ailenin çocuğunun gelişimi ile ilgili kaygısı, çocuğun gelişimsel işlevleri, etkinlikleri ve yaşama katılımı, çocuğu etkileyebilecek çevresel etmenler, çocuğun sağlığı ile ilgili hizmetler araştırılmıştır.

5.1.Sosyodemografik özelliklerin değerlendirilmesi

Çalışmamıza katılan çocukların ortalama yaşları $24 \pm 14,9$ 'dır. Çalışmamızda erkek çocukların kız çocuklara oranı 1,43 bulunmuştur ve bu oran dünyadan ve ülkemizden bildirilen oranlara yakındır. Rusya'da 2001 yılında Kovaleva ve arkadaşlarının (30) 1329 Down Sendromlu çocuk üzerinde yaptığı çalışmada erkek çocuklarının kız çocuklarına oranının 1,73 olduğu bildirilmiştir (30). Hindistan Delhi'de Bhatia ve arkadaşlarının (68)

yaptığı bir çalışmada bu oran 1,9 olarak yayınlanmıştır (68). Yabancı kaynaklı diğer çalışmalar incelendiğinde bu oranı Hindistan'da Kava ve arkadaşları (48) 1,37 , Suudi Arabistan'da Abbag (69) 1,33, İsviçre'de Karlsson ve arkadaşları (70) 1,02 olarak bildirmişlerdir. Ülkemizde yapılan çalışmalarda Kılıç ve arkadaşları (71) geriye yönelik olarak inceledikleri 51 Down Sendromlu olguda bu oranı 1,83 olarak, Ulubaş ve arkadaşları (72) yine geriye yönelik inceledikleri 121 olguda 0,77 , Alp ve arkadaşları (73) 584 Down Sendromlu öntanıli hastada yaptıkları bir çalışmada 1,64, Akkuş ve arkadaşları (74) 220 Down Sendromlu çocuk ile yaptıkları çalışmada bu oranı 1,24 olarak bildirmişlerdir. Ülkemizde yapılan bazı çalışmalarda erkek olguların kızlardan daha fazla görülmesinin ailelerin kız çocuklarını çevreden saklama isteklerinden olabileceği düşünülmektedir (48). Yabancı kaynaklı birçok çalışmada saptanan erkek olguların fazlalığı göz önüne alındığında bizim toplumumuza özgü olmayabileceği ve genel bir bulguya uygunluğundan söz edilebilir (48, 73, 75-80).

Anne olma yaşının yükselmesiyle Down Sendromlu bir çocuk sahibi olma riski veya başka bir kromozomal anomalili çocuk doğurma riski belirgin olarak artar, diğer bir deyişle kadının gebe kaldığı yaş ilerledikçe trizomi 21'li hücrelerin sayısı da artmaktadır (22, 26, 81). Gebeliklerin çoğunluğu 35 yaş altı kadınlarda olduğu için aslında pek çok Down Sendromu vakasında ilerlemiş yaş önemli bir risk faktörü olarak görülmemektedir. Bu çalışmada anne yaş ortalaması $34 \pm 7,5$ 'tür. Dünyada ve ülkemizde Down Sendromlu çocukların anne yaş ortalamalarını 35 yaş altı ve üstü olarak bildiren farklı araştırmalar bulunmaktadır. Hindistan'da Penrose (82), 154 Down Sendromlu olgu ile yaptığı bir çalışmada anne yaş ortalamasını 37 ± 6 , 524 Down Sendromlu olgu ile yaptıkları çalışmada Kava ve arkadaşları (48) 27, Singapur'da Jaounad ve arkadaşları (83) 852 Down Sendromlu çocuk ile yaptıkları çalışmada 35, Hollanda'da 182 Down Sendromlu olgu ile Weijerman ve arkadaşları (84) 34, 99 olgu ile Paul van Trotsenburg ve arkadaşları (85) 33 ± 4 , ülkemizde Alp ve arkadaşları (73) 34 ± 8 , Ulubaş ve arkadaşları (72) 29 yaş olarak bulmuşlardır. Bu çeşitliliğin değişik toplumlardaki farklı evlenme yaşı ile ilgili olabileceği düşünülmektedir.

Stene ve arkadaşları (86) Danimarka'da 1977 yılında yaptıkları bir araştırmada, anne yaşından bağımsız olarak baba yaşının ileri olmasıyla Down Sendromu arasında da bir ilişki olduğunu öne sürmüş, 55 yaşı baba için kritik yaş kabul etmiş ve bu yaş sonrası oluşan gebeliklerde Down Sendromu sıklığında anlamlı bir artma olduğunu bildirmişlerdir. Buna karşılık 1987 yılında New York'ta Cross ve arkadaşlarının (87) yaptığı 15 yıllık çalışmanın sonuçlarına göre baba yaşının Down Sendromu sıklığına bir etkisinin bulunmadığını

belirtmişlerdir. Bu çalışmada baba yaş ortalaması 38 ± 8 'dir. Diğer çalışmalardaki artan baba yaşı, artan anne yaşına ikincil olabilir ve hem anne hem baba yaşının yüksek olması Down Sendromu görülme sıklığını anlamlı olarak etkileyebilir.

Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA) 2008 raporu sonuçlarına göre lise ve üzeri eğitim almış erkeklerin oranı %25,9 iken kadınlarda bu oran %18,2'dir. Bizim çalışmamızda ebeveyn eğitim seviyesi TNSA 2008 verilerine göre daha yüksek seviyededir ve bu durumun ailelerin çocuklarının gelişimiyle ilgili verdikleri bilgilerin özgünlüğünü arttırdığını düşündürmektedir.

Çalışmamızda DKH sıklığı %61 olarak saptanmıştır. Ülkemizde Kılıç ve arkadaşları (71) bu oranı %59, Ulubaş ve arkadaşları (72) %76.8, Akkuş ve arkadaşları (74) %69, yabancı kaynaklı çalışmalarda Abbag ve arkadaşları (69) DKH sıklığını %61, Freeman ve arkadaşları (21) bahar%44 olarak saptamışlardır. Çalışmamızdaki oran Türkiye ortalamasını yansıtmaktadır.

Çalışmamızda hipotiroidi sıklığı %23 olup yabancı kaynaklarda Karlson ve arkadaşları (70) %35, Gibson ve arkadaşları (43) %19, Ülkemizde yapılan çalışmalarda Ulubaş ve arkadaşları (72) %40, Kılıç ve arkadaşları (71) %13, Akkuş ve arkadaşları (74) %13 olarak saptamışlardır. Bizim sonuçlarımızın Türkiye ortalamasını yansıttığı görülmektedir.

5.2. Örneklemi Oluşturan Çocukların Doğum Öncesi, Doğum ve Yenidoğan Bilgileri

Down Sendromu prenatal tanısı mümkün olan kromozomal hastalıklardan biridir. Çalışmamızda %10'dan az çocuk prenatal tanı almıştır. Annelerin dörtte birinin gebeliği takipsizdir, 100 anneden 25'inin gebeliği takipsiz olup, %64'ü üçlü tarama testi yaptırmış ve bunlardan %85'i pozitif çıkmıştır. Tarama testi pozitif olan ailelerin yarısından çoğu sonuç ne olursa olsun gebelik konusunda kararlarını değiştirmeyecekleri için ileri tetkik yaptırmayı reddettiklerini belirtmişlerdir. Down Sendromlu çocukların prenatal tanı alıp almadıkları ile ilgili çok az çalışma vardır. Singapur'da 1988 ve 1990 yılları arasında yapılan 3 yıllık bir çalışmada kadın doğum hastanesinde izlenen 13 bin 794 gebeden 12 tanesi Down Sendromlu fetus olarak rapor edilmiş, bunlardan 1.569'unun 35 yaş üstü anneler olduğu ve 12 Down Sendromlu olgunun da 5 tanesinin 35 yaş üstü anne olduğu belirtilmiştir. 5'inin de prenatal tanısı olup 4 anne gebeliği erken dönemde sonlandırmayı kabul ederken, 1 anne dini inançlarından dolayı gebeliği sonlandırmamıştır (88). İsveç'te

yapılan bir tarama çalışmasında gebelik yaşının artmasına rağmen Down Sendromlu çocukların artış göstermediği saptanmıştır. Bu durum İsveç'teki 35 yaş üzerinde tüm gebelere prenatal testlerin yapılmasına bağlanmaktadır (2). Son yıllarda prenatal tanı yöntemlerindeki gelişmelere karşın ülkemizde ve dünyanın gelişmiş ülkelerinde gebelik yaşının artması nedeniyle bu sendromun görülme sıklığı azalmamıştır (18). Ülkemizde bu durumun dini inançlar ve takipsiz gebelikler nedeniyle 35 yaş üzeri annelere bu testlerin düzenli yapılamamasından kaynaklandığı düşünülmektedir.

Genel olarak Down Sendromlu yenidoğanların çoğu (%53) prematüredir ve miadında doğanlar da düşük doğum tartılıdır (34). Ülkemizde 2011 yılında Akkuş ve arkadaşlarının 220 Down Sendromlu çocuk ile yaptıkları geriye yönelik çalışmada hastaların %13,6'sının prematüre, %29'unun doğum ağırlığının 2500 g altında doğduğu saptanmıştır (74). İsveç'te 2001 yılında derlenen bilgilere göre 1973-1980 ve 1995-1998 yılları arasında doğan Down Sendromlu çocuklarda prematüre doğum oranı %25, düşük doğum ağırlığı oranı %14,2 olarak bulunmuştur (2). Danimarka'da 1980-1985 yılları arasında doğan 278 Down Sendromlu çocuk üzerinde yapılan bir çalışmada prematürite oranı %10, düşük doğum ağırlıklı bebek oranı %19 bulunmuştur (2). Çalışmamızda çocukların %24'ü prematüre, %16'sı düşük doğum ağırlıklı olarak belirlenmiştir. Elde edilen veriler İsveç'te yapılan çalışmalarla benzerlik göstermektedir (2).

Çalışmamızdaki term doğan çocuk sayısı 76 (%76) olup, bunların 12'si (%16) gestasyon yaşına göre düşük doğum ağırlıklıdır (SGA). Danimarka çalışmasında SGA oranı %26,6 olarak belirtilmiştir (2). İsveç verilerine göre SGA oranı Down Sendromlu çocuklarda %10 olarak bulunmuştur (2). Bu da yine bizim çalışmamızla paralellik göstermektedir (2).

Ebeveynlerin özürlü çocuğa sahip olmaları nedeniyle en çok üzüntü, hayal kırıklığı duygularını yaşadıkları, çevre tarafından suçlandıkları, kendilerine bir şey olması durumunda çocuklarının geleceği için endişe yaşadıkları bulunmuştur. Çalışmamızda annelerin %64'ü doğum sonrası herhangi bir ruhsal sorun yaşadığını belirtmiştir. Toros ve arkadaşları zihinsel ve/veya bedensel engelli çocuğa sahip annelerde depresyon sıklığı ve ilişkili faktörleri araştırdığı çalışmasında zihinsel ve/veya bedensel engelli çocuğa sahip annelerin ruhsal olarak engelli çocuğa sahip olmayanlardan daha çok etkilendiklerini belirtmiştir (89). Bahar ve arkadaşları (90) engelli çocuğu olan annelerin yaşadıkları anksiyete ve depresyon düzeyleri ile stresle başa çıkmada kullandıkları başa çıkma tarzlarını inceledikleri araştırma sonucunda engelli çocuğa sahip annelerde depresyon

düzeylerinin yüksek olduğunu saptamışlardır. İnceer ve Özbey engelli çocuğu bulunan annelerin depresyon ve kaygı düzeylerinin sağlıklı çocuğa sahip annelerden daha yüksek olduğunu bildirmişlerdir (90).

5.3. Örneklemi Oluşturan Çocukların Soygeçmişi

Akraba evliliği genetik hastalıkların epidemiyolojisini etkileyen önemli durumlardan biri olmasına karşın dünya toplumunun %20'si tarafından tercih edilmektedir (91). Hindistan'da 2006 yılında, İsrail'de 1997 yılında yapılan çalışmalarda da akraba evliliği ile Down Sendromu arasında ilişki tespit edilemediği bildirilmiştir (92, 93). Akraba evliliği ülkemizde diğer toplumlara oranla daha sık görülmektedir. Türkiye İstatistik Kurumu 2006 yılında yaptığı Aile Yapısı Araştırması'nda Türkiye'de 18 ve üzeri yaşta evli bireyler içinde akraba evliliği yapanların oranı %21 olarak bildirilmiştir (94). Bizim örneklemimizde ise ebeveynlerin yaklaşık %19'unun akraba evliliği yaptığı saptanmış olup, bu oran ülkemizde bildirilen akraba evliliği oranına yakındır. Ülkemizde Akkuş ve arkadaşlarının 2011 yılında yaptıkları çalışmada Down Sendromlu çocuğu olan ailelerde akraba evliliği oranı %12 olarak tespit edilmiştir (74).

5.4. Örneklemi Oluşturan Ailelerin Kaygı durumu

Ailenin kaygılarına dayanan yöntemler dil, bilişsel ya da ince ve kaba hareket alanında gecikmeleri saptamada %80 duyarlılığa sahiptir (95). Aileler genellikle kendi çocuklarını başka çocuklara göre kıyasla yaparak değerlendirmektedir (96). Bu çalışmada GİDR ile belirlenen sonuçlar incelendiğinde ailelerin %63'ü çocuklarının gelişimiyle ilgili farklı alanlarda (hareket, dil, iletişim, oyun) kaygılarının olduğunu belirtmiştir ancak yaklaşık dörtte üçü hem hareket hem dil alanında kaygı belirtmiştir, bu da Glascoe'nun saptamış olduğu orana yakındır.

Ülkemizde yapılan bazı çalışmalarda özürlü çocuğu olan ebeveynlerin özürlü çocuklarının kendilerine bağımlı olması nedeniyle gelecekte kendileri olmadığında yaşamlarını nasıl sürdürecekleri ile ilgili kaygı ve endişelerinin yüksek olduğu bulunmuştur (97, 98). Çalışmamızda da ebeveynlerin büyük bölümü kendilerine bir şey olması durumunda çocukları için endişe yaşadıklarını belirtmişlerdir.

5.5.Anlatım dili, alıcı dil, kaba ve ince hareket, ilişki, oyun ve özbakım becerilerinin değerlendirilmesi

Normal gelişim gösteren akranlarıyla karşılaştırıldıklarında Down Sendromlu çocuklar dil, kaba ve ince hareket becerileri, bilişsel, kişisel-sosyal, ve özbakım becerilerini kapsayan gelişimsel alanlarda gecikmeler yaşamaktadırlar (1). Down Sendromlu çocukların tespit edilen gelişimindeki bu gecikme çoğunlukla bebeklikte ve ergenlikte en belirgindir (1).

Anlatım dili ve alıcı dil

Ailelerin çocuk yetiştirirken genelde aklında ilk beliren ‘Acaba çocuğumuz hareket edebilecek mi, yürüyebilecek mi?’ sorusudur. Dil gelişimi genelde göz ardı edilmektedir. Çalışmamızda çocukların %64’ünde alıcı dilde sorun saptanmıştır ve bunların yarısından çoğunu ilk 1 yaştaki çocuklar oluşturmaktadır. Alıcı dile ve bilişsel becerilere kıyasla anlatım dilinde ilerlemeler daha geç olma eğilimindedir (37). Kumin ve arkadaşları (99) 2006 yılında 1620 Down Sendromlu çocuk sahibi aile ile yaptıkları bir çalışmada Down Sendromlu çocukların anlatabileceklerinden daha fazlasını anladıklarını ortaya koymuştur. Bu durumun Down Sendromlu çocuklardaki duyma kaybı, orta yüz hipoplazisi, orta boy dil ve dudaklar ile dildeki düşük kas kuvvetinden kaynaklanabileceği düşünülmektedir (100). İlk 1 yaştaki gelişim basamaklarında henüz anlamlı kelimeler ortaya çıkmadığı için anlatım dilinde gecikme en azdır.

Hareket alanı

Bu çalışmadaki örnekleme oluşturan 100 Down Sendromlu çocuktan 61’inde (%61) hareket alanında gecikme saptanmıştır. Erkek çocuklar arasında gecikme iki kat fazla bulunmuştur. Cinsiyetin gelişimsel sonuçları etkileyebildiği, bazı çalışmalarda Down Sendromlu kızların erkeklerden daha hızlı gelişim gösterdikleri belirtilmektedir. Ancak bu durum çalışılan bütün topluluklarda gösterilmiş değildir (101-103). Down Sendromlu çocukların hareket gelişimleri, normal gelişim gösteren bebeklere göre daha gecikmeli olmaktadır (104). Hipotoni ve gevşek bağ dokusu bebeklik ve çocukluk dönemindeki Down Sendromlu çocukların genel özelliği olarak bilinmektedir. Bu durum oturma ve yürüme gibi kaba hareket becerilerdeki gelişimin belirgin olarak gecikmesine neden olmaktadır. Spano ve arkadaşları (105) 1999 yılında İtalya’da yaşları 4,5 ve 14 arasında değişen 22 Down Sendromlu çocuk ile yaptıkları bir araştırmada kaba ve ince hareket

becerilerini deęerlendirmiř, Down Sendromlu ocukların becerilerinin kronolojik yařlarının gerisinde olduęunu, ince hareket becerilerin kaba hareket becerilerine kıyasla daha geri olduęunu ve erken destek alan ocukların elde ettikleri geliřimlerin daha iyi olduęunu bildirmiřlerdir (105). İnce hareket becerilerinde grlecek geliřmelerin, yemek yeme, giysilerin giyilip ıkartılması, banyo ve tuvalet ihtiyalarının karřılanması gibi gnlk yařam aktivitelerinde aileye olan ihtiyaın azalması, baęımsızlıęın artması; oyuncakların daha rahat kullanılabilmesiyle oyun oynamanın kolaylařması, daha fazla keřifte bulunması ve dięer ocuklarla daha fazla oyun oynayarak sosyalleřmesi; kalemlerin daha uygun řekilde daha az g harcayarak tutulmasıyla okuma yazmanın kolaylařması olumlu etkileri olarak gsterilebilir (106). Connolly ve arkadařları (107) Down Sendromlu ocukların kaba ve ince hareket becerilerinin saęlıklı ocuklara kıyasla geriden takip ettięini bildirmiřler ve arařtırmalarında ince hareket becerilerin kaba hareket becerilere kıyasla daha iyi olduęunu belirtmiřlerdir. Fidler ve arkadařları (108) Down Sendromlu bir grubu, zihinsel gerilięi olan dięer bir grupla kıyasladıkları alıřmalarında, kaba ve ince hareket becerilerdeki gerilięi istatistiksel olarak anlamlı bulmuřlardır. Connolly ve Michael de (109) Down Sendromlu bir grubu zihinsel engelli dięer bir grupla kıyasladıklarında yrme, denge, el-gz koordinasyonu, kas gc, kaba ve ince hareket beceriler alanlarında anlamlı olarak yařına gre gecikmeli bulmuřlardır. Bayley Bebekler İin Geliřimi Deęerlendirme lęi kullanılarak yapılan bir alıřmada 6,12 ve 18 aylık Down Sendromlu ocukların biliřsel iřlevler aısından yař eřdeęerlikleri sırasıyla 4, 7 ve 10 aylık olarak belirlenmiřtir (110).

Oyun

Down Sendromlu bebeklerin oęunluęu oyuncaklarla ilgilenmekten ve tanıdıkları yetiřkinlerle oynamaktan hořlanmaktadırlar. Ancak sosyal geliřimlerini desteklemek amacıyla bu uyaranların erken yařlarda ve yařıtları ile birlikte olabilecekleri fırsatların yaratılması nemli grlmektedir. Landry ve Chapieski 1990 yılında 6 aylık Down Sendromlu bebeklerin oyuncaklara ve annelerine olan dikkatlerini arařtırdıkları alıřmada annelerin Down Sendromlu bebekleri ile ilgilendikleri zaman bebeklerin oyuncaklarla daha az sre ilgilendikleri, daha ok annelerini izlediklerini bulmuřlardır. Ancak bu bebeklerin anneleri oyuncaklarla ilgilendiklerinde ve oyunun iinde yer aldıklarında, bebeklerin oyuncaklarla daha uzun sre ilgilendikleri grlmřtr (9). alıřmamızda %73 ocukta oyun alanında gecikme saptanmazken, %27 ocukta bu alanda geliřimsel sorun

saptanmıştır. İlk 1 yaştan sonra çocukların sadece %67'si oyun oynama konusunda yaşına uygun beceriler sergilemiştir.

Özbakım

Çalışmamızda örnekleme oluşturan çocuklardan yaşları 12 ayın üzerinde olan 69 çocuğun GİDR ile özbakım becerileri değerlendirilmiştir. Çocukların yarısından çoğu kendi başına yemek yiyebilme, giyinme gibi özbakım becerilerini yerine getiremezken, yaklaşık yarısında bu alanda gelişimsel sorun saptanmamıştır. Dolva ve arkadaşları (111) ortalama yaşları 5 yaş olan 62 Down Sendromlu çocukla yaptıkları bir çalışmada çocukların %47'sinin kendi başına yemek yiyebildiğini, %40'ının oyun oynayabildiğini, %31'inin bağımsız giyinebildiğini, %23'ünün evde yapılan işlere yardımcı olabildiğini, %19'unun bilgisayar oyunu oynayabildiğini; %54'ünün iletişim kurmakta zorlandığını, %47'sinin tuvaleti bağımsız kullanamadığını bildirmişlerdir. Dolva ve arkadaşlarının elde ettiği bu oranlar bizim çalışmamızla benzerlik göstermektedir.

Önemli sağlık sorunları olan Down Sendromlu çocukların sağlık sorunları olmayan çocuklarla karşılaştırıldığında, hareket gelişimlerinin daha gecikmeli olduğu görülmektedir. Örneklemimizde gecikme saptanan çocukların %82'sini DKH olanlar oluşturmaktadır.

5.6. Örnekleme Oluşturan Çocukların Gelişimsel İşlevleri, Etkinlikleri ve Yaşama Katılımı ile İlgili Diğer Sorunları

Öğrenme, dikkat, ilgi

Çalışmamızda çocuklarının dikkat, ilgi ve öğrenme durumları incelendiğinde ailelerin %37'si herhangi bir sorun olmadığı, %45'i az sorun yaşadığı, %18'i ise çok sorun yaşadığını belirlenmiştir.

Miranda ve Fantz (112) Down Sendromlu ve normal bebeklerle yaptıkları çalışmalarında bir algılama- hafıza testi uygulamışlardır. Bu çalışma sonucunda, Down Sendromlu bebeklerin bir şekli akıllarında tutmak için normal bebeklere göre daha fazla zamana ihtiyaç duydukları görülmüştür. Normal bebekler 8-16 haftalık iken bu ayırımı yapabildikleri halde Down Sendromlu bebekler 17-29 haftalık iken yapabilmektedir. Tüm bunlara rağmen Down Sendromlu çocuklar oldukça küçük yaşta belli bir şekli akıllarında tutabilmekte, diğer şekillerle arasındaki farkı ayırt edebilmekte ve görsel dikkat, bellek gelişimleri normal çocuğun gelişimi ile paralellik göstermektedir. Bilgiyi alıp değerlendirme

ve kullanma süreleri uzun sürmekte ama gerçekleşmektedir. Sinaptik olgunlaşmalarının artması için daha çok deneyime ihtiyaç duymaktadırlar (50, 113).

Mizaç, huy

Down Sendromlu çocuklar mutlu, rahat ve sosyal olma gibi tipik özelliklerle tanınmaktadırlar. Müzikten, eğlenceden ve oyun oynamaktan büyük keyif almaktadırlar. Bazı çocuklar okula veya eğitim merkezine isteyerek gitmektedirler ve yapılan etkinliklere katılmaktan mutluluk duymaktadırlar. Ancak akademik beceri gerektiren durumlarda güçlük yaşamaktadırlar (10, 114). Örneklemimizde anneler çocukların %69'unun olumsuz mizaç, %31'inin olumlu mizaç özelliklerine sahip olduklarını bildirmiştir. Mizacı olumlu olarak değerlendirilen çocuklardan %90'ı 1 yaşından büyüktür. Down Sendromlu çocukların büyüdükçe ve kendilerini ifade edebildikçe olumlu özelliklerinin arttığı görülmüştür. Bu durum istatistiksel olarak anlam taşımaktadır ($p<0.02$).

5.7. Uyku, yeme, merak davranışlarının değerlendirilmesi

Uyku

Çalışmamızda uyurken çocukların üçte birinin az ya da biraz sorun yaşadığı belirlenmiştir. İngiltere' de yapılan, 91 Down Sendromlu çocuğun uyku problemleri açısından diğer zeka engelli olan çocuklar ($n=71$), normal çocuklar ($n=78$) ve Down Sendromlu çocukların kardeşleri ($n=54$) ile karşılaştırıldığı 4-16 yaş aralığındaki çocukları kapsayan bir çalışmada; Down Sendromlu çocuklar ağızdan solunum, sesli horlama, apneik epizot, kafayı arkaya yatırmak gibi uyku apnesi belirtilerini daha fazla göstermektedir. Bununla birlikte uykuda diş gıcırdatma, altını ıslatma, kafa sallama problemleri yine Down Sendromlu çocuklarda daha fazla görülmüştür. Bu çalışmaya göre Down Sendromlu çocuklar gün içinde aşırı aktif olmaya ve karşı konulamayan gün içi uyku ataklarına daha çok meyillidirler (115). Ancak yapılan bu çalışmalarda yaş aralığı Down Sendromlu çocuklarda obstrüktif uyku apnesinin (OSA) çok görülmesi bu çocukların yaşadıkları çoğu uyku probleminin fiziksel bir nedene bağlı olabileceğini düşündürmektedir. Bu çocuklarda OSA'nın çok görülmesi bu sendromun klinik etkilerinin ve tedavisinin üzerine daha çok durulmasını gerektirmektedir.

Yeme

Down Sendromlu çocuklarda meydana gelen beslenme problemlerinin sebepleri hakkında çok az şey bilinmektedir. Düşük kas tonusu, ağız boşluğunun küçük olması, kasların kontrolünün

zayıf olması beslenme sorunlarının oluşumuna neden olmaktadır (100). Yeme konusunda çalışmamızda çocukların %15 'inde sorun saptanmış olup çocuklardan bir tanesi beslenmek için gastrostomiye ihtiyaç duymaktadır. Yeme konusunda problem saptanan 36 Down Sendromlu çocuğun %66'sının kardiyak hastalığı sahip olup, bunların yarısının kardiyak opereasyon geçirdiği saptanmıştır. Genellikle ebeveynlerin belirttikleri beslenme sorunları yetersiz emme ve dudak kapama, zorlukla çiğneme ve öğürmeye yol açan düzensiz yutma şeklindedir (116). Annenin çocuğunun Down Sendromu tanısı almasından dolayı duyduğu stress anne-çocuk bağlılığını olumsuz etkilemekte ve bu da emzirme olayına olumsuz yansımaktadır, anne sütü ile beslenme yeterli derecede sağlanamamaktadır (100). Beslenme problemi olan çocuklarda altta yatan sebeplerin preterm doğum, kalp hastalıkları, azalmış immunité ve duodenal atrezi gibi çeşitli olabileceği unutulmamalıdır. Beslenme geriliği, beslenirken yorulma, gelişme geriliği hafiften ağır dereceye tüm doğumsal kalp hastalıklarının belirtileridir, Down Sendromlu çocuklarda önceden iyi beslenirken beslenme geriliğinin başlaması durumunda aksi ispatlanıncaya kadar konjestif kalp yetmezliğinden şüphelenilmelidir (117, 118). Obezite Down Sendromlu büyük çocuklarda, adölesanlarda ve yetişkinlerde önemli bir sorundur. (118-120).

5.8. Çevresel etmenlerin değerlendirilmesi

Doğum öncesi dönemle birlikte hayatın ilk yıllarında bir çok etmen çocukların gelişimini olumsuz yönde etkileyebilmektedir. Özellikle prematürelité, DDA, enfeksiyon, kronik hastalıklar gibi bedensel sorunların yanı sıra, yetersiz anne bebek iletişimi, anne bebek ayrılığı, uyaran eksikliği gibi çevresel etmenler normal çocukların gelişimine dahi olumsuz etki ederken, özel gereksinimi olan bu çocukların üzerindeki olumsuz etkileri göz ardı edilemez (121). Bununla birlikte örneklemimizdeki bazı çocukların, Down Sendromuna eşlik eden anomalileri nedeniyle uzun süre hastanede yatmaları ve tıbbi tedavi almaları sonucunda özel eğitime başlamaları gecikmiştir. Bu nedenlerle bu çocukların gelişimlerinin, eğitime erken başlayan çocuklara oranla daha gecikmeli olduğu düşünülmektedir. Hastaneye başvuru sayısı arttıkça gelişimsel gecikme oranının da arttığı görülmektedir. Örneklemimizde beşten fazla hastaneye başvurma hikayesi olan çocukların %84'ünde gelişim basamaklarında gecikme saptanmıştır.

5.9. Örnekleme Oluşturan Çocukların Gelişimi İle İlgili Hizmetler

Çalışmamızda aile yapısı ve gelişim basamakları arasında anlamlı bir ilişki saptanmasa da geniş aile yapısına sahip olmanın etrafta fazla uyaran olabilmesi açısından önemli olduğu düşünülmektedir. Down Sendromlu çocukların ihtiyaçları diğer çocukların ihtiyaçlarından farklı değildir. Onlar da anne, baba ve kardeşleriyle birlikte olmaktan mutluluk duymaktadırlar. Mümkün olduğu kadar sosyal bir ortamda büyütülmeleri gelişimleri için son derece yararlıdır. Down Sendromlu çocukların öğrenmeleri, normal gelişim gösteren çocuklardan daha geç olmaktadır. Aile içi yardımın yanı sıra rehabilitasyon merkezlerinin yardımı da çok önemlidir (122). Çocuğun bilişsel işlevlerini geliştirmede sosyal ilişkilerin ve çevredeki insanların önemli rol oynadığı savunulmaktadır.

Örnekleminizde %64 Down Sendromlu çocuk fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmeti almamışken, %36'lık bir bölümünün bu hizmetten faydalandığı saptanmıştır. Down Sendromlu bireylerin kas gücünün sağlıklı bireylere göre %50 daha az olduğu ve yapılan egzersizlerin uzun dönemde Down Sendromlu bireylerin kas gücü ve dayanıklılığını arttırdığı bilinmektedir (123).

Ülkemizde Kobal ve arkadaşlarının (124) 2000 yılında yaptıkları bir araştırmada erken eğitim programına devam eden Down Sendromlu bebeklere verilen hareket beceri eğitiminin büyük kas gelişimlerine etkisi incelenmiştir. Çalışmaya erken eğitim programına katılan ve hareket desteği/fizyoterapi verilmiş 10 Down Sendromlu bebek ve yine erken eğitim programına katılan ve hareket desteği/fizyoterapi verilmemiş 10 Down Sendromlu bebek katılmıştır. Her iki grupta bulunan bebekler birebir eşleştirilmiştir. Araştırma grubunda bulunan bebekler 4 ay süresince, erken eğitim programına ek olarak haftada bir saat fizyoterapi programına alınmıştır. Kontrol grubuna fizyoterapi uygulanmamıştır. Dört ayın sonunda her iki gruba son test uygulanmıştır. Araştırmanın sonucunda araştırma grubunda bulunan bebeklerin büyük kas gelişimlerinin, kontrol grubunda bulunan bebeklerin büyük kas gelişimlerinden daha iyi olduğu tespit edilmiştir (124).

Erken gelişim üzerinde, erken teşvikin ve erken müdahalenin pozitif etkisi olduğu konusunda bulgular vardır (67). Doğumdan hemen sonra beyin fonksiyonlarını korumak, harekete geçirmek, arttırmak önemlidir. Ayrıca genetik farklılıklar, çeşitli sağlık problemleri (kalp, görme, işitme, tiroit vb.) teşhis veya yeterli tedavi edilmediğinde, görülebilen davranış sorunları (dikkat eksikliği, aşırı hareketlilik vb.), çevre faktörleri çocukların bilişsel gelişimini olumsuz etkilemektedir. Fakat seviyesi nasıl olursa olsun topluma uyum sağlamaları için bilişsel, sosyal ve duygusal gelişimleri desteklenmelidir (125).

Down Sendromlu çocuklar ev ortamında büyütüldüklerinde ve erken müdahale edildiklerinde gelişimsel ilerlemeleri büyük ölçüde artmaktadır (67, 126). Uygun ortam ve eğitim sağlandığında Down Sendromlu kişilerin çoğu toplum içinde yarı-bağımsız yaşayabilirler (1). Down Sendromlu yetişkinlerin %60-70'i uygun olacak işlerde çalışabilirler (127).

Connolly ve Russell (128), 1975 yılında 0-3 yaş arasında erken destek programını tamamlayan 40 Down Sendromlu çocuktan 20'sini izlemiş, eğitim almayan Down Sendromlu çocuklardan oluşan kontrol grubu ile karşılaştırmalı olarak yapılan çalışma sonucunda bebeklik dönemi boyunca eğitim alan Down Sendromlu çocukların diğer gruba oranla hareket ve özbakım becerilerini daha erken kazandıklarını göstermiştir. Aynı zamanda bu gruptaki çocukların zihinsel ve sosyal zeka bölümlerinin belirgin olarak yüksek olduğu da bulunmuştur. Connolly ve Russell'in 1980 yılında sonuçlandırdıkları izleme çalışmasına ait sonuçları, erken yapılan girişimin, çocukların birçok gelişim alanındaki beceriyi erken kazandığını göstermektedir (128). Aynı araştırmacıların yaptıkları diğer bir çalışmada 10 Down Sendromlu çocuğun bebeklik döneminde katıldıkları programın etkisi, ergenlik dönemine geldikleri zaman tekrar değerlendirilmiş ve programa katılan çocukların zihinsel gelişiminin programa katılmayan çocuklardan daha fazla olduğu ve en önemlisi bu çocuklarda yaygın olarak görülen gelişimsel yavaşlamanın erken eğitim programlarına katılan grupta gözlenmediği açıklanmıştır. Aynı araştırmacıların bir başka çalışmasında, bebeklik dönemindeki erken eğitimin, bebeğin zihinsel ve uyumsal becerileri üzerinde olumlu etkisi olduğu, ilk yıllardaki becerilerin kazanılmasının hızlandığı gözlenmiştir (128).

Connolly ve arkadaşlarının erken girişim programının uzun süreli etkisini değerlendirmek için yaptıkları ikinci izleme çalışmasında; çalışmaya katılan çocukların %50'sinin küçük kas ve hareket becerilerinin, kaba hareket becerilerinden daha iyi olduğu ve çocuklardan %33'ünün kaba hareket becerilerinin, %41'inin de küçük kas hareket becerilerinin zihinsel yaşlarından daha ileri düzeyde olduğu bulunmuştur (107). Literatürde erken eğitim alan çocukların, kognitif, konuşma, ince ve kaba hareket beceri alanlarında, eğitime geç başlayan çocuklara kıyasla daha iyi sonuçlar gösterdikleri bildirilmektedir (126, 128, 129).

Louw ve Kritzinger (130) 1991 yılında erken girişim programına katılan 10 aylık 3 Down Sendromlu bebeğin dil gelişimlerini inceledikleri bir çalışmada, Down Sendromlu çocukların genel gelişim düzeylerinde gecikme olmasına rağmen, erken girişim programlarının dil gelişimi ile ilgili becerilerin kazanılmasını kolaylaştıracağını

göstermişlerdir (130). Erken destek çocuğun dili kullanma motivasyonlarının artmasına oldukça yardımcı olacak ve günlük karşılıklı etkileşimde iyi sonuçlar sağlayacaktır. Düşük kas tonusu beslenme ve dil becerilerini etkilemektedir. Çünkü bunlar aynı işi gören kas gruplarıdır. Çocuk yerken ve konuşurken yüz, ağız, omuz, boyun ve gövde kaslarını kullanmaktadır. Zayıf kas tonusu konuşmada ve yiyeceği ağızda çevirmede zorluk çıkarmaktadır. Hipotoninin omurganın tümünü etkilediği durumlarda çocuk konuşma için gerekli olan nefes desteğini oluşturmada zorluk çekmektedir. Erken destek, yeme ve solunum işlevleri için önemli etki sağlayacak bu durum konuşma yeteneğinin de ileri seviyelere taşıyacaktır (10).

Tuş ve arkadaşları (24) 1996 yılında, Down Sendromlu bebeklerin eğitiminde kullanılan ev programlarının bebeğin gelişimine etkisini araştırmışlardır. Uygulama 10-24 aylar arasındaki 10 Down Sendromlu bebek ve ailesi ile yürütülmüştür. Bebeğe uyarım, özbakım, hareket, sosyal, bilişsel ve dil gelişimi olmak üzere altı gelişim alanı ile ilgili beceriler öğretilmeye çalışılmıştır. Sonuçlar, deney ve kontrol gruplarının ön ve son değerlendirmelerinin her iki grup arasındaki farkın incelenmesi şeklinde alınmıştır. Araştırma bulguları, erken girişim programına katılan Down Sendromlu bebeklerin bütün gelişim alanlarında istatistiksel olarak anlamlı ilerleme kaydettiklerini göstermiştir (24).

Çetin ve arkadaşlarının (131) 1995 yılında araştırmasında, 3-6 yaş arasındaki Down Sendromlu çocukların büyük kas hareket beceri performanslarının geliştirilmesinde fiziksel eğitimin etkisini incelemiştir. Araştırmanın örneklemini 3-6 yaşlar arasındaki 8 Down Sendromlu çocuk oluşturmuştur. Çalışmada yürüme, koşma, sıçrama, minder, top, denge, engel seti, bisiklet, merdiven kategorilerinde verilen eğitimin, çocukların kaba hareket becerileri kazanmalarında anlamlı ölçüde etkili olduğu bulunmuştur (131).

Metin-Baysal (132) 1989 yılında yaptıkları araştırmada okul öncesi dönemindeki Down Sendromlu ve normal gelişim gösteren çocukların kaynaştırılması sonrası sosyal iletişim davranışlarını incelemiştir. Otuz yedi normal gelişim gösteren çocuk ve 12 Down Sendromlu çocuk örneklem grubunda yer almıştır. Down Sendromlu çocuklar deney ve kontrol gruplarına ayrılmış ve deney grubundaki Down Sendromlu çocuklar serbest oyun saatinde normal çocuklarla kaynaştırma eğitimi verilmiştir. Araştırma sonucunda kaynaştırma eğitimi alan Down Sendromlu çocuklar, özel eğitim sınıfındaki kaynaştırma eğitimi almayan Down Sendromlu çocuklara göre bilişsel, sosyal, özbakım ve hareket gelişim alanlarında önemli aşamalar kaydetmişlerdir. Sözel olmayan olumsuz iletişim davranışlarında; Down Sendromlularda “saldırgan iletişim”, normal gelişen çocuklarda

“sosyal davete tepki vermemek” davranışları gözlenmiştir. Sonuç olarak, entegre edilen Down Sendromlu çocukların sözel olmayan olumlu ve sözel iletişim davranışlarında artma gözlenmiştir (132).

Oregon Üniversitesinde Marci Hanson, erken destek gören Down Sendromlu bebekler, erken destek görmeyen Down Sendromlu bebekler ve normal gelişen çocukları kıyaslayan bir çalışma yapmıştır. Bu çalışma sonucunda erken destek almış bazı Down Sendromlu bebeklerin bazı alanlarda normal gelişim gösteren çocuklardan bile daha hızlı sonuç aldığı görülmüştür (10).

Yapılan çalışmalarda Down Sendromlu çocukların erken müdahale programlarına katılmadıkları zaman gelişimlerinin yavaşladığı, özellikle 6. ve 10. aylar arasının, gelişimsel yavaşlamanın en belirgin olarak gözlendiği dönem olduğu açıklanmaktadır (9). Erken eğitim programları’ndan elde edilen yararlar çeşitli değişkenlere göre farklılık gösterse de, küçük çocukların yaşamın ilk yıllarında nitelikli erken eğitim programlarına katılmaları çocuğun gelişiminde farklılığa yol açmakta, programların yararlarının uzun süre sonunda gözlendiği kabul edilmektedir (8).

Ülkemizde özel eğitim almak için öncelikle özel eğitim raporu almak gerekmektedir. Ortalama rapor alma yaşı örneklemimizde 18 ay olarak saptanmıştır. Çalışmamızda %57 Down Sendromlu çocuğun raporu olup bunlardan %94’ü özel eğitime devam edebilmiştir. %15 parasal veya ailesel nedenlerle eğitim için rapor aldığı halde özel eğitim alamamaktadır.

Örneklemimizde özel eğitime başlama yaşı ortalama 19 ay olarak saptanmıştır. Çalışmamıza katılan Down Sendromlu çocuklardan 49’u (%49) özel eğitim almaktadır. Özel eğitim alanların 14’ü (%29) kız, 35’i (%71) erkek olup bu durum ülkemizde erkek çocuklara verilen değerin bir göstergesi olarak değerlendirilebilir. Özel eğitim alanlardan %92’si 3,5 yaşından önce, %8’i 3,5 yaşından sonra özel eğitime başlamışlardır. İlk 1 yaş altında eğitime başlayan 2 kişi olup (%4) ikisi de erkektir. Marmara Üniversitesi’nde 2008 yılında Şen ve arkadaşlarının (10) 40 Down Sendromlu çocuk ile yaptıkları bir çalışmada olguların %65’i 3,5 yaştan önce, %35’i 3,5 yaştan sonra özel eğitime başlamışlardır. Şen ve arkadaşlarının çalışmasında ilk 1 yaştan önce eğitime başlayan Down Sendromlu çocuk sayısı 10’dur (%25).

Çalışmamızda özel eğitim alan 49 örneklem grubunun %80'i eğitimden memnunken %10'u yetersiz bulmaktadır. Aileler eğitimcilerin donanımsız olması ve çok sık değişmesi, çocukların yanında sigara içilmesi ve eğitim verilen ortamın temizliğinin yeterince sağlanamaması gibi nedenlerle memnun olmadıklarını belirtmişlerdir.

6. SONUÇLAR ve ÖNERİLER

1. Çocukların yaklaşık yarısı yenidoğan döneminde çeşitli nedenlerle hastaneye yatmıştır ve sağlık izlemleri düzenli değildir. Down Sendromlu çocukların sağlık izlemleri doğduğu günden itibaren düzenli ve sık aralıklarla yapılmalıdır.
2. Annelerin yarısından çoğu postnatal ruhsal sorun yaşadığını belirtmektedir. Annelere doğum sonrası ruhsal destek verilmelidir.
3. Aileler en çok hareket ve dil alanında kaygılanmaktadır.
4. Anlatım ve alıcı dilde sorun saptanan çocukların çoğu 1 yaştan üzerindedir. Anlatım dilindeki gecikme alıcı dile göre daha belirgindir. Down Sendromlu çocukların büyüdükçe ve kendilerini ifade edebildikçe olumlu özelliklerinin arttığı görülmüştür.
5. Hareket alanında gecikme saptanan çocukların yarısı ilk 2 yaştadır. Aile merkezli erken destek programı mümkün olan en erken dönemde başlamalıdır.
6. İlişki ve oyun alanında gecikme olan çocukların çoğunluğu 1-2 yaş aralığındadır. Çocukların yarısından çoğu dikkat ve öğrenmede sorun yaşamaktadır.
7. Gelişimsel gecikmeleri olan çocukların çoğunu DKH olanlar oluşturmaktadır. DKH olan Down Sendromlu çocukların gelişimleri çok yakından izlenmelidir. Bilişsel gelişimlerini hızlandırmak için erken eğitim almaları gerekmektedir.
8. Down Sendromuna eşlik eden anomalileri nedeniyle uzun süre hastanede yatmaları ve tıbbi tedavi almaları sonucunda özel eğitime başlamaları gecikmiştir. Çocukların sadece yarısı özel eğitim hizmetlerinden faydalanmaktadır.
9. Özel eğitim alan ve fizik tedavi alan çocukların çoğunluğunu 2-4 yaş arası çocuklar oluşturmaktadır. Ailelerin ve hekimlerin özel eğitime ve fizik tedaviye erken başlanması konusunda duyarlılığı arttırılmalıdır.

10. İlk üç yaşta gelişim açısından zorlukları, gecikmeleri veya sorunları olan bütün çocukların erken dönemde fark edilmeleri, uygun yöntemler ile değerlendirilmeleri, aile merkezli erken destek hizmetlerine ulaşmaları sağlanmalıdır.

7. ÖZET

GELİŞİMSEL PEDIATRİ POLİKLİNİĞİNE BAŞVURAN 0-5 YAŞ ARASI DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARIN GELİŞİMSEL DURUMLARININ GENİŞLETİLMİŞ - GELİŞİMİ İZLEME VE DESTEKLEME REHBERİ (G-GİDR) İLE DEĞERLENDİRİLMESİ

Amaç: Bu araştırmanın amacı Gelişimsel Pediatri polikliniğine başvuran 0-5 yaş arası Down Sendromlu çocukların gelişimsel durumlarının Çocuk ve Gençler İçin İşlevsellik Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması- *International Classification of Functioning, Disability and Health-Child and Youth Version* (ICF-CY)' nin 4 temel alanındaki işlevler, etkinlikler, yaşama katılım, çevresel etmenler açısından Genişletilmiş-Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-GİDR) ile değerlendirilmesidir.

Gereç-Yöntem: Bu araştırma kesitsel ve gözlemsel olan durum saptama çalışmasıdır. Araştırmanın örneklemini 1 Kasım 2012 – 31 Mart 2013 tarihleri arasında İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Gelişimsel Pediatri polikliniğine başvuran Down Sendromlu çocuklar oluşturmuştur ve G-GİDR ile değerlendirilmişlerdir.

Bulgular: Çalışmaya 1-60 ay arası toplam 100 çocuk dahil edilmiştir. Çocukların 59'u (%59) erkek, 41'i (%41) kızdır. Çocukların 57'sini (%57) doğumsal kalp hastalığı olanlar oluşturmaktadır. Bu çocukların G-GİDR ile anlatım dili, alıcı dil, hareket, ilişki, oyun ve özbakım alanındaki gelişimsel durumları değerlendirilmiş, bu alanlardan yalnızca bir alanda gelişimi gecikmeli olan 21 (%21), birden fazla alanda gecikmesi olan 67 (%67) çocuk saptanmıştır. Ailelerin %75'i hareket, %73'ü dil gelişimlerinde kaygı duymaktadır. Çocukların 18'inde (%18) dikkat ve öğrenme, 8'inde (%8) uyku, 15'inde (%15) yeme

alanında sorun olduđu bildirilmiřtir. Kırk dokuz (%49) çocuk özel eğitim alırken, 51'inin (%51) özel eğitim almadığı saptanmıştır. Çalışmamızda özel eğitim için rapor alma yaşı ortalama 18±9 ay, özel eğitime başlama yaşı da ortalama 19±10 aydır. Özel eğitim alan ve fizik tedavi alan çocukların çoğunluğunu 2-4 yaş arası çocuklar oluşturmaktadır.

Sonuçlar: Down Sendromlu çocuklar gelişimsel gecikmeleri açısından düzenli ve yakın takip edilmesi gereken çocuklardır. Aileler çocuk hekimleri tarafından özel eğitim ve fizik tedavi sürecinin erken başlanması konusunda bilgilendirilmeli ve bilinçlendirilmelidirler.

Anahtar Kelimeler: Down Sendromu, Genişletilmiş Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi

8. SUMMARY

EVALUATION OF DEVELOPMENTAL STATUS OF 0-5 YEARS OLD CHILDREN WITH DOWN SYNDROME BY EXPANDED GUIDE FOR MONITORING CHILD DEVELOPMENT (E-GMCD)

Aim: The aim of this study is to evaluate developmental status of 0-5 years old children with Down Syndrome by Expanded Guide for Monitoring Child Development (E-GMCD) according to 4 fundamental areas of International Classification of Functioning, Disability and Health-Child and Youth Version (ICF-CY) body functions and structures, activities, participation and environmental factors.

Materials and Methods: This is a cross sectional case study. The sample constituted of children with Down Syndrome aged 1-60 months who admitted Developmental Behavioral Pediatrics Department of Inonu University Medical School hospital between 1 November 2012 – 31 March 2013.

Results: A total of 100 children between 1-60 months were evaluated. The study sample consisted 59 (59%) boys and 41(41%) girls. Of the children 57% had congenital heart diseases. Developmental status of children about receptive language, expressive language, gross and fine motor, relationships (social and emotional), playing and self help skills were evaluated by E-GMCD. Twenty-one (21%) children had developmental problems in only one domain, whereas 67 (67%) children had more than one problems. Of the families 75% reported concerns about motor skills and 73% reported concerns about language development. Eighteen percent (18%) of children had a problem about attention and learning domain, 8% had sleep and 15% had feeding problems. Forty nine (49%) of the

children were receiving special education, 51 (51%) children had not received special education yet. In this study, the mean age of children who had disability health report was 18 ± 9 months. The mean age of beginning to special education was 19 ± 10 months. Most of children who received special education and physiotherapy were between 2 and 4 years old.

Results: Children with Down Syndrome must be followed regularly and closely for developmental delays. Families must be informed of the efficacy of early intervention and physical therapy by pediatricians.

Key Words: Down Syndrome, Expanded Guide For Monitoring Child Development

KAYNAKLAR

1. Baum RA, Nash PL, Foster JEA, Spader M, Ratliff-Schaub K, Coury DL. Primary care of children and adolescents with Down Syndrome: An update. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2008;38: 241-261.
2. Frid C, Drott P, Otterblad Olausson P, Sundelin C, Annerén G. Maternal and neonatal factors and mortality in children with Down Syndrome born in 1973–1980 and 1995–1998. *Acta Paediatr* 2004;93:06-12.
3. Apak MY. Tıbbi genetik ve genetik hastalıklar. Neyzi O, Ertuğrul T (Editörler). *Pediatrici*. 3. baskı, İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri, 2010.p.168-9.
4. Hall JG. Chromosomal clinical abnormalities. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, (eds). *Nelson Textbook of Pediatrics*. 19th edition. Philadelphia: Elsevier Science Co 2004.p.384-7.
5. Tolmie JL. Down Syndrome and other autosomal trisomies. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, (eds). *Emery and Rimoin's Principles and practice of medical genetics*. 3rd edition. New York: Churchill Livingstone, 1996.p.925–71.
6. Hauser-Cram P, Warfield M, Shonkoff J, Krauss M, Upshur C, Sayer A. Family influences on adaptive development in young children with Down Syndrome. *Child Dev* 1999;70:979–89.
7. Yayıcı MY. Down Sendromlu (Mongoloid) çocukların gelişimleri ve özellikleri. Kulaksızoğlu A, (Editör). *Farklı gelişen çocuklar*. 1. Baskı. İstanbul: Epsilon Yayınları 2003.
8. Pipper MC, Pless IB. Early intervention for infants with Down Syndrome: a controlled trial. *Pediatr* 1980;65:463-8.
9. Sucuoğlu B, Özokçu O. Kaynaştırma öğrencilerinin sosyal becerilerinin değerlendirilmesi, *Özel Eğitim Dergisi* 2005;6: 41-57.
10. Şen S. Erken eğitim alan ve almayan Down Sendromlu çocukların genel gelişimlerinin ve görsel algı becerilerinin incelenmesi. Marmara Üniversitesi. Eğitim Bilimleri Enstitüsü Özel Eğitim Ana Bilim Dalı Zihinsel Engelliler Öğretmenliği Bilim Dalı Yüksek Lisans Tezi. 2008.

11. Galip N. Gelişimi İzlemeve Destekleme Rehberi'nin "Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) İşlevsellik, Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (ICF-CY)"na uyarlanması ve 0-5 yaş arası kronik hastalığı olan çocukların değerlendirilmesinde geçerliliği. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Uzmanlık Tezi. 2010.
12. Ertem İÖ. Sağlık hizmetinde çocukların gelişimlerinin izlenmesi ve desteklenmesi. Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi 2006;15:67–74.
13. Ertem İÖ. Gelişimin değerlendirilmesi ve izlenmesi. Ertem İÖ,(Editör). Gelişimsel Pediatri. Ankara: Çocuk Hastalıkları Araştırma Vakfı. 2005.p.111-30.
14. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS. Postnatal diagnosis of Down Syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatr* 2009;124:751-8.
15. Hayes A, Batshaw ML. Down Syndrome. *Pediatr Clin North Am*. 1993;40:523-35.
16. Cohen W. Medical care of the child with Down Syndrome. In: Butler M, Meaney F. (Eds.). *Genetics of developmental disabilities*. New York: Taylor and Francis Group, 2005.p. 223–46.
17. Patterson D, Costa AC. Down Syndrome and genetics—A case of linked histories. *Nat Rev Genet* 2005;6: 137–47.
18. Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ* 1992; 304:867–9.
19. Papoulidis I, Papageorgiou E, Siomou E, Oikonomidou E, Thomaidis L, Vetro A. et al. A patient with partial trisomy 21 and 7q deletion expresses mild Down Syndrome phenotype. *Genet* 2013;2:541-3.
20. Cicchetti D, Beeghly M. An organizational approach to the study of Down syndrome: Contributions to an integrative theory of development. In Cicchetti, D. and Beeghly, M. (eds.). *Children with Down Syndrome: A Developmental Perspective*. New York, NY: Cambridge University Press, 1990.p.29-62.
21. Freeman SB, Yoon PW, Sherman SL, Taft LF, Gu Y, Pettay D, et al. Advanced maternal age and the risk of Down Syndrome characterized by the meiotic stage of chromosomal error: a population-based study. *Am J Hum Genet* 1996;58:628-33.
22. Hassold T, Sherman S. Down Syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21. *Clin Genet* 2000;57:95–100.

23. Tolmie JL. Down Syndrome and other autosomal trisomies. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE. (Eds). Emery and Rimoin's Principles and practice of medical genetics. 3rd edition. New York: Churchill Livingstone, 2002.p.1129-83.
24. Tuş ŞG. Down Sendromlu bebeklerin eğitiminde kullanılan ev programlarının bebeğin gelişimine etkisinin incelenmesi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü. Yüksek Lisans Tezi.1996.
25. Reddy UM, Goldenberg R, Silver R, Smith GC, Pauli RM, Wapner RJ, et al. Stillbirth Classification-Developing an International Consensus for Research: Executive Summary of a National Institute of Child Health and Human Development Workshop. Obstet Gynecol 2009;114:901-14.
26. Roizen NJ, Patterson D. Down's Syndrome. Lancet 2003;361:1281-9.
27. Yamakawa K, Huot YK, Haendelt MA, Hubert R, Chen XN, Lyons GE. DSCAM: a novel member of the immunoglobulin superfamily maps in a Down Syndrome region and is involved in the development of the nervous system. Hum Mol Genet 1998;7:227-37.
28. Sustrova M, Sarikova V. Down's Syndrome effect of increased gene expression in chromosome 21 on the function of the immune and nervous system. Bratisl Lek Listy 1997;4:221-8.
29. Bittles AH, Glasson EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down Syndrome. Dev Med Child Neurol 2004;46:282-6.
30. Kovaleva NV, Butomo IV, Körblein A. Sex ratio in Down Syndrome. Studies in patients with confirmed trisomy 21. Tsitol Genet 2001;35:43-9.
31. Gülten T, Erçal D. Çocuk Sağlığı ve Prenatal Tanı. Türkiye Klinikleri 2005:68-73.
32. Scioscia AI. Prenatal Genetic Diagnosis. J Matern Fetal Neonatal Med.1999:42-62.
33. Hunter AGW. Down Syndrome. In Suzanne JEA, Cassidy B, (Eds) . Management of Genetic Syndromes. 3rd edition. 2010.p.309-35.
34. Cenani A. Genetik Hastalıklar. Cenani A, (Editör). Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ansiklopedisi-1. Eksen Yayınları, İstanbul 1996.p.196-225.
35. Reller MD, Morris CD. Is Down Syndrome a risk factor for poor outcome after repair of congenital heart defects? J Pediatr 1998;132: 738-41.
36. Feingold M, Geggel RL. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down Syndrome. Pediatr 2001;107:442-9.

37. Cohen WI, Patterson B. Health care guidelines for individuals with Down Syndrome: 1999 revision (Down Syndrome preventive medical checklist). Down Syndrome Medical Interest Group. Down Syndrome Quarterly 1999;4:1-16.
38. Lin AE. Congenital heart defects in malformation syndromes, Fetal Dysmorphology. Clin Perinatol 1990;17: 641-73.
39. Rasmussen SA, Wong LY, Correa A, Gambrell D, Friedman JM. Survival of infants with Down Syndrome, Metropolitan Atlanta, 1979-1998. J Pediatr 2006;148:806-12.
40. Day SM, Strauss DJ, Shavelle RM, Reynolds RJ. Mortality and causes of death in persons with Down Syndrome in California. Dev Med Child Neurol 2005;47:171-6.
41. Nisihara RM, Kotze LM, Utiyama SR, Oliveira NP, Fiedler PT, Messias-Reason IT. Celiac disease in children and adolescents with Down Syndrome. J Pediatr 2005;81:373-6.
42. Zori RT, Schatz DA, Ostrer H, Williams CA, Spillar R, Riley WJ. Relationship of autoimmunity to thyroid dysfunction in children and adults with Down Syndrome. Am J Med Genet Suppl 1990;7:238-41.
43. Gibson P, Newton R, Selby K, Price D, Leyland K, Addison K. Longitudinal study of thyroid function in Down's Syndrome in the first two decades. Arch Dis Child 2005;90:574-8.
44. de Hingh YC, van der Vossen PW, Gemen EF, Mulder AB, Hop WC, Brus F, de Vries E. Intrinsic abnormalities of lymphocyte counts in children with down Syndrome. The J Pediatr 2005;147:744-7.
45. Lange B. The management of neoplastic disorders of haematopoiesis in children with Down's Syndrome. Br J Haematol 2000;110:512-24.
46. Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down Syndrome. Am J Med Genet 2006;142C:149-57.
47. Liza-Sharmini AT, Azlan ZN, Zilfalil BA. Ocular findings in Malaysian children with Down Syndrome. Singapore Med 2006;47:14-9.
48. Kava MP, Tullu MS, Muranjan MN, Girisha KM. Down Syndrome: clinical profile from India. Arch Med Res 2004; 35:31-5.
49. Chrobok V, Simakova E. Temporal bone findings in trisomy 18 and 21 Syndromes. Eur Arch Otorhinolaryngol 1997;254:15-8.

50. Sağol U. Down Sendromlu çocukların görsel algı gelişimine frostig görsel algı eğitim programının etkisi. Marmara Üniversitesi Çocuk Gelişimi Yüksek Lisans Tezi. 1998.
51. Dey J. Survey of 500 cases of Down's syndrome. Aust J Ment Ret 1971;1:154-159.
52. Glenn SM, Cunningham CC, Dayus B. Comparison of the 1969 and 1993 standardizations of the Bayley Mental Scales of Infant Development for infants with Down's Syndrome. J Intellect Disabil Res 2001;45:56-62.
53. Libb JW, Myers GJ, Graham E, Bell B. Correlates of intelligence and adaptive behaviour in Down's Syndrome. J Ment Defic Res 1983;27:205-10.
54. Clements PR, Bates MV, Hafer M. Variability within Down's Syndrome (trisomy-21): empirically observed sex differences in IQs. Ment Retard 1976;14:30-1.
55. Wishart JG. Development in children with Down Syndrome: facts, findings, the future. Int J Disabil Dev Edu 1998;45:343-63.
56. Sucuoğlu B. Küçük Adımlar Erken Eğitim Programı'nın gelişimsel geriliği olan çocuğa sahip ailelerin gereksinimleri üzerindeki etkisinin incelenmesi. Sucuoğlu B, Küçüker S, Kobal G, Özenmiş P, Kaygusuz Y, Ceber-Bakkaloğlu H, (Editörler). Küçük Adımlar Erken Eğitim Programı. İstanbul: Cümle Yayınları. 2001.p.53-75.
57. Atay M. Çocukluk döneminde gelişim. Atay M.(Editör) Çocuk gelişimi ve eğitimi. TC Milli Eğitim Bakanlığı (MEGEP). Ankara 2007.
58. WHO. International Classification of Functioning, Disability and Health. Geneva: 2001.
(<http://www.who.int/bulletin/volumes/88/11/09-067231/en/>)
59. Simeonsson RJ, Scarborough AA, Hebbeler KM. ICF and ICD codes provide a standard language of disability in young children. J Clin Epidemiol 2006;59:365-73.
60. WHO. ICF as the New Member in the Family Of International Classifications Geneva: 2005. (<http://www.who.int/classification/icf>)
61. WHO. International Classification of Functioning, Disability and Health Children and Youth Version: ICF-CY. Geneva: 2007.
(<http://www.who.int/bulletin/volumes/88/11/09-067231/en/>)
62. Donald J, Lollar D, Simeonsson RJ. Diagnosis to Function: Classification For Children and Youths. J Dev Behav Pediatr 2005;26:323-30.
63. Simeonsson RJ, Anita A. Scarborough, Kathleen MH. ICF and ICD codes provide a standard language of disability in young children. J Clin Epidemiol 2006;59:365-73.

64. Ertem İÖ, Dogan D G, Gök CG, Kizilateş SU, Caliskan A, Atay G, et al. A guide for monitoring child development in low- and middle-income countries. *Pediatr* 2008;121:581-9.
65. Gökçora N, Atasever T, Karabacak NI. Tc-99 HMPAO brain perfusion imaging in young Down's Syndrome patients. *J Child Neurol* 2006; 21: 610-614.
66. Pinter JD, Brown WE, Eliez S. Amygdala and hippocampal volumes in children with Down Syndrome: A high-resolution MRI study. *Neurology* 2001;56:13-7.
67. Mahoney G, Perales F, Wiggers B, Herman B. Responsive teaching: early intervention for children with Down Syndrome and other disabilities. *Downs Syndr Res Pract* 2006;11:18-28.
68. Bhatia MS, Kabra, M, Sapra S. Behavioral Problems in Children with Down Syndrome. *Indian Pediatr* 2005;45:675-80.
69. Abbag FI. Congenital heart diseases and other major anomalies in patients with Down Syndrome. *Saudi Med J* 2006;27:219-22.
70. Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Annerén G. Thyroid dysfunction in Down's Syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child* 1998;79:242-5.
71. Kılıç M, Taşkın E, Aygün DA, Özdiller S. The retrospective evaluation of fifty-one cases of Down' s Syndrome. *Clin Pediatr* 2003;12:222-9.
72. Ulubaş D. Down sendromlu 121 olgunun retrospektif değerlendirmesi. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Tezi. Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi. Kayseri. 2007.*
73. Alp MN, Oral D, Budak T. Down Sendromu ön tanılı 584 olguda sitogenetik çalışma. *Dicle Tıp Dergisi* 2007;34:283-9.
74. Akkuş L. Down Sendromlu 220 olgunun klinik ve sitogenetik özelliklerinin retrospektif değerlendirilmesi. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Tezi. Ondokuz Mayıs Üniversitesi. Samsun 2011.*
75. Demirel S, Acar A, Çora T. Trizomi 21 olgularında karyotip dağılımı, cinsiyet oranı ve ebeveynlerin akraba evliliği sıklığı. *S.Ü. Tıp Fakültesi Dergisi* 1998;14:165-8.
76. Sunguroğlu A, balkan GE, Bökesoy I. Down sendromlu 106 bireyin sitogenetik ve ailevi özelliklerinin değerlendirilmesi. *Optimal Tıp Dergisi* 1989;2:59-62.
77. Cortes F, Alliende M, Curotto B. Cytogenetic findings in patients with Down's Syndrome. *Rev Chil Pediatr* 1990;61:313-6.

78. Devlin L, Morrison PJ. Accuracy of the clinical diagnosis of Down Syndrome. *Ulster Medical J* 2004;73:4-12.
79. Ahmed I, Ghafoor T, Samore NA. Down Syndrome: clinical and cytogenetic analysis. *J Coll Physicians Surg Pa* 2005;15:426-9.
80. Catovic A, Kendic S. Cytogenetic findings at Down Syndrome and their correlation with clinical findings. *Bosn J Basic Med Sci* 2005;5:61-7.
81. Skotko BG. Prenatal diagnosis of Down Syndrome: How best to deliver the news. *Am J Med Genet* 2009;149A:2361-7.
82. Penrose LS. The relative effects of paternal and maternal age in mongolism. *J Genet* 2009;1:9-14.
83. Jaouad IC, Cherkaoui Deqaqi S, Sbiti A, Natiq A, Elkerch F, Sefiani A. Cytogenetic and epidemiological profiles of Down Syndrome in a Moroccan population: a report of 852 cases. *Singapore Med J* 2010;51:133-6.
84. Weijerman ME, van Furth AM, Vonk Noordegraaf A. Prevalance, neonatal characteristics and first year mortality of down Syndrome: national study. *J Pediatr* 2008;152:15-9.
85. van Trotsenburg AS, Kempers MJ, Endert E, Tijssen JG, de Vijlder JJ, Vulsma T. Trisomy 21 causes persistent congenital hypothyroidism presumably of thyroidal origin. *J The Am Thyroid Ass* 2006;16:671-80.
86. Stene J, Fischer G, Stene E. Paternal age effect in Down's Syndrome. *Ann Hum Genet* 1977;40:299-306.
87. Cross PK, Hook EB. An analysis of paternal age and 47, +21 in 35.000 new prenatal cytogenetic diagnosis data from the New York State Chromosome Registry: no significant effect. *Hum Genet* 1987;77:307-16.
88. Yeo GS, Ali AA. The effect of prenatal diagnosis on the incidence of Down Syndrome livebirths in the Singapore General Hospital. *Singapore Med J* 1992;33:38-41.
89. Toros F, Zihinsel ve/veya Bedensel Engelli Çocukların Annelerinin Anksiyete, Depresyon, Evlilik Uyumunun ve Çocuğu Algılama Şeklinin Değerlendirilmesi. *Türk Clin J Psyc* 2002;3:45-52.
90. Bahar A, Bahar G, Savaş HA, Parlar S. Engelli çocukların annelerinin depresyon ve anksiyete düzeyleri ile stresle başa çıkma tarzlarının belirlenmesi. *Fırat Sağlık Hizmetleri Dergisi* 2009;4:97-112.

91. Uskun E. Akraba Evlilikleri. Sürekli Tıp Eğitimi Dergisi (STED), 2001;54-6.
92. Malini SS, Ramachandra NB. Influence of advanced age of maternal grandmothers on Down Syndrome. BMC Med Genet 2006;14:4.
93. Zlotogora J. Genetic disorders among Palestinian Arabs: 1. Effects of consanguinity. Am J Med Genet 1998;68:472-5.
94. Türkiye İstatistik Kurumu TUIK. Aile yapısı araştırması. Ankara: Türkiye İstatistik Kurumu 2006.
95. Glascoe FP. It's not what it seems. The relationship between parents' concerns and children with global delays. Clin Pediatr 1994;33:292-6.
96. Glascoe FP, Martin ED, Humphrey S. A comparative review of developmental screening tests. Pediatrics 1990;86:547-54.
97. Özsoy S, Özkahraman Ş, Çallı F. Zihinsel Engelli Çocuk Sahibi Ailelerin Yaşadıkları Güçlüklerin incelenmesi. Aile ve Toplum Eğitim Kültür ve Araştırma Dergisi 2006;9: 69-96.
98. Sivrikaya T, Çifci Tekinarslan İ. Zihinsel Yetersizliği Olan Çocuğa Sahip Annelerde Stres, Sosyal Destek ve Aile Yüğü. Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi. Özel Eğitim Dergisi 2013;14:17-29.
99. Kumin L. Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down Syndrome. Down Syndr Res Pract 2006;10:10-22.
100. Lewis E, Kritzinger A. Parental experiences of feeding problems in their infants with Down Syndrome. Down Syndr Res Pract 2004;9:45-52.
101. Lizama CM, Retamales MN, Mellado SC. Recommendations for health care of people with Down Syndrome from 0 to 18 years of age. Rev Med Chil 2013;141:80-9.
102. Carr J. Six weeks to twenty-one years old: a longitudinal study of children with Down's Syndrome and their families. Third Jack Tizard memorial lecture. J Child Psychol Psychiatry 1988;29:407-31.
103. Shepperdson B. Two longitudinal studies of the abilities of people with Down's Syndrome. J Intellect Disabil Res 1995;39:419-31.
104. Selikowitz M. Down Syndrome The Facts. 3rd ed Newyork: Oxford University Press 2008.

105. Spanò M, Mercuri E, Randò T, Pantò T, Gagliano A, Henderson S. Motor and perceptual-motor competence in children with Down Syndrome: variation in performance with age. *European Journal of Paediatric Neurology*: EJPN 1999;3:7-13.
106. Bruni M. Fine motor skills in children with Down Syndrome. In: Bruni M. (eds). *A guide for parents and professionals*. 2nd edition Bethesda: Woodbine House 2006.p.55-197.
107. Connolly BH, Morgan S, Russell FF. Evaluation of children with Down Syndrome who participated in an early intervention program. Second follow-up study. *Phys Ther* 1984;64:1515-9.
108. Fidler DJ, Hepburn SL, Mankin G, Rogers SJ. Praxis skills in young children with Down Syndrome, other developmental disabilities, and typically developing children. *Am J Occup Ther* 2005;59:129-38.
109. Connolly BH, Michael BT. Performance of retarded children, with and without Down Syndrome, on the Bruininks Oseretsky Test of Motor Proficiency. *Phys Ther* 1986;66:344-8.
110. Moore DG, Oates JM, Hobson RP, Goodwin J. Cognitive and social factors in the development of infants with Down Syndrome. *Down Syndrome Research and Practice* 2002;8:43-52.
111. Dolva AS, Coster W, Lilja M. Functional performance in children with Down Syndrome. *Am J Occup Ther* 2004;58:621-9.
112. Miranda Simón B, Fantz Robert L. Recognition Memory in Down's Syndrome and Normal Infants. *Child Dev* 1974;45:651-61.
113. Ganiban J, Wagner S, Cicchetti D. Temperament and Down Syndrome. In: Ganiban J, Wagner S, Cicchetti D. (eds). *Children with Down Syndrome: A developmental perspective*. Cambridge University Press. Cambridge, UK. 1990.p.63-100.
114. Roizen NJ. Down Syndrome. In: Batshaw ML (eds). *Children with disabilities*. 5th ed. Baltimore 2002.p.307-20.
115. Stores R. Sleep problems in children with Down Syndrome: A summary report. *Down Syndr Res and Pract* 1993;1:72-4.
116. Van Dyke DC. Problems in feeding. In: Van Dyke DC, Lang DJ, Heide F, Van Duyne S, Soucek MJ. (eds). *Clinical perspectives in the management of Down Syndrome*. New York: Springer-Verlag. 1990.p.102-6.

117. Rosenbloom ST, McGregor TL, Chen Q, An AQ, Hsu S, Dupont WD. Specialized Pediatric Growth Charts For Electronic Health Record Systems: the example of Down Syndrome. *AMIA Annu Symp Proc* 2010;687-91.
118. Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Dev Disabil Res Rev* 2008;14:147-57.
119. Baer MT, Waldron J, Gumm H. Nutritional Assessment of the child with Down Syndrome. In: Van Dyke DC, Lang DJ, Heide F, Van Duyne S, Soucek MJ. (eds). *Clinical perspectives in the management of Down Syndrome*. New York: Springer-Verlag:1990.p.107-25.
120. Hennequin M, Allison PJ, Veyrune JL. Prevalence of oral health problems in a group of individuals with Down Syndrome in France. *Dev Med Child Neurol* 2000;42:691-8.
121. Ertem, İ. Ö. Early childhood development in developing countries. In S. Parker, B. Zuckerman, (Eds.). *Behavioral and developmental pediatrics: A handbook for primary care*. Lippincot Williams and Wilkins. Boston. 2004.
122. Özbey Ç. Özel Çocuklar ve Terapi Yöntemleri. İnkılap Kitabevi. İstanbul 2007.
123. Shields N, Taylor NF, Fernhall B. A study protocol of a randomised controlled trial to investigate if a community based strength training programme improves work task performance in young adults with Down Syndrome. *BMC Pediatr* 2010;10:17.
124. Kobal, G. Erken eğitim programına devam eden Down Sendromlu bebeklere verilen motor beceri eğitiminin büyük kas gelişimlerine etkisinin incelenmesi. *Fen Bilimleri Enstitüsü: Ev Ekonomisi Anabilim Dalı. Yüksek Lisans Tezi. Ankara Üniversitesi. 2000.*
125. Winders PC. Gross motor milestone statistics. In: Winders PC. (eds). *Gross motor skills in children with Down syndrome: A guide for parents and professionals*, Woodbine House, Baltimore 1997. p.228.
126. Connolly BH, Morgan SB, Russell FF, Fulliton WL. A longitudinal study of children with Down Syndrome who experienced early intervention programming. *Phys Ther* 1993;73:170-9.
127. Buckley S, Bird G, Sacks B, Archer T. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down Syndrome; implications for parents and teachers. *Down Syndrome News and Update* 2002;2:46-54.

128. Connolly BH, Morgan SB, Russell FF, Richardson B. Early intervention with Down Syndrome children: follow-up report. *Phys Ther* 1980;60:1405-8.
129. Aparicio TS, Balaña JM. A study of early fine motor intervention in Down's Syndrome children. *Early Child Develop and Care*. 2009;179:631-6.
130. Louw B, Kritzinger A. Infants with Down Syndrome: description of an early intervention approach. *S Afr J Commun Disord* 1991;38:25-31.
131. Çetin Z. 3–6 Yaş arasındaki Down Sendromlu çocuklarda büyük kas motor gelişiminin incelenmesi. Sağlık Bilimleri Enstitüsü. Yüksek Lisans Tezi. Hacettepe Üniversitesi. 1995.
132. Metin-Baysal NE. Okul öncesi dönemdeki Down Sendromlu ve normal gelişim gösteren çocukların entegrasyonunda sosyal iletişim davranışlarının incelenmesi. Sağlık Bilimleri Enstitüsü. Yüksek Lisans Tezi. Hacettepe Üniversitesi. 1989.