

T.C.  
NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

Anatomi Anabilim Dalı

Yüksek Lisans Tezi

**DOWN SENDROMLU BİREYLERDE KULAK VE BURUN  
MORFOMETRİSİNİN VE 2/4 EL PARMAK UZUNLUK ORANININ  
İNCELENMESİ**

**Zeynep Sena COŞAR**

Danışman  
Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI

**Konya-2022**

## TEZ ONAY SAYFASI

Necmettin Erbakan Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Anatomi Anabilim Dalı Yüksek Lisans Öğrencisi **Zeynep Sena COŞAR**'ın "**Down Sendromlu Bireylerde Kulak ve Burun Morfometrisinin ve 2/4 El Parmak Uzunluk Oranının İncelenmesi**" başlıklı tezi tarafımızdan incelenmiş; amaç, kapsam ve kalite yönünden Yüksek Lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

KONYA/ 02/02/2022

Tez Danışmanı

Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI  
N.E.Ü/Meram Tıp Fak/Anatomi A.D

İmzası

Üye

Dr.Öğr.Üyesi Gülay AÇAR  
N.E.Üniversitesi/Meram TıpFak/Anatomi A.D

İmzası

Üye

Prof. Dr. Taner ZİYYLAN  
KTO Karatay Üniversitesi/Tıp Fak/Anatomi A.D

İmzası

Yukarıdaki tez, Necmettin Erbakan Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim Kurulunun 09/02/2022 tarih ve 04/03 sayılı kararı ile onaylanmıştır.

Prof. Dr. Kısmet Esra NURULLAHOĞLU ATALIK

Enstitü Müdürü

İmzası

## BEYANAT

Bu tezin tamamının kendi alıřmam olduėunu, planlanmasından yazımına kadar hibir ařamasında etik dıřı davranıřımın olmadıėını, tezdeki bütn bilgileri akademik ve etik kurallar iinde elde ettiėimi, tez alıřmasıyla elde edilmeyen btn bilgi ve yorumlara kaynak gsterdiėimi ve bu kaynakları kaynaklar listesine aldıėımı, tez alıřması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarımı ihlal edici bir davranıřımın olmadıėını beyan ederim.

18.01.2022

Zeynep Sena COŐAR



## BENZERLİK RAPORU

**Tezin Tam Adı:** Down Sendromlu Bireylerde Kulak ve Burun Morfometrisinin ve 2/4 El Parmak Uzunluk Oranının İncelenmesi

**Öğrencinin Adı Soyadı:** Zeynep Sena COŞAR

**Dosyanın Toplam Sayfası:** 76

Tez

ORJİNALLİK RAPORU

% **13**

BENZERLİK ENDEKSİ

% **12**

İNTERNET KAYNAKLARI

% **2**

YAYINLAR

% **4**

ÖĞRENCİ ÖDEVLERİ

**Danışman Öğretim Üyesi Adı Soyadı:** Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI  
**İmza:**

## ÖNSÖZ VE TEŞEKKÜR

Yüksek lisans eğitimim boyunca ilgi ve desteğini hiçbir zaman esirgemeyen, tez çalışmam boyunca bana zaman ayıran, yardımcı olan Anatomi Anabilim Dalı Başkanı ve tez danışmanım sayın **Prof. Dr. Aynur E. ÇİÇEKÇİBAŞI**'na,

Bilgilerini ve tecrübelerini tüm çalışma boyunca paylaştan hocam sayın **Dr. Öğr. Üyesi Gülay AÇAR**'a,

Ders dönemi boyunca değerli bilgilerini aktaran sayın **Prof. Dr. Muzaffer ŞEKER**, sayın **Prof. Dr. İsmihan İlknur UYSAL**, sayın **Prof. Dr. Mehmet Tuğrul YILMAZ**, sayın **Öğr. Gör. Dr. Anıl Didem AYDIN KABAĞCI**, sayın **Öğr. Gör. Dr. Duygu AKIN SAYGIN** hocalarıma,

Her zaman ve her konuda destek olan, bana güç veren sevgili babam **Halil İbrahim COŞAR**'a, annem **Sümeyye Neşe COŞAR**'a, her daim yanımda olan kardeşlerim **Meryem Sıla COŞAR** ve **Ahsen Neva COŞAR**'a, bu süreçte hep yanımda olan kuzenim **Yeşim KELEŞ**'e sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Zeynep Sena COŞAR

## İÇİNDEKİLER

Tez Kapağı Ve İç Kapak.....	i
Tez Onay Sayfası .....	ii
Tez Beyan Sayfası.....	iii
Benzerlik Raporu .....	iv
Önsöz Ve Teşekkür.....	v
İçindekiler .....	vi
Kısaltmalar Ve Simgeler Listesi .....	viii
Şekiller Listesi.....	x
Resimler Listesi.....	xi
Tablolar Listesi.....	xii
<b>ÖZET</b> .....	xiii
<b>ABSTRACT</b> .....	xiv
<b>1. GİRİŞ VE AMAÇ</b> .....	1
<b>2. GENEL BİLGİLER</b> .....	3
2.1. Down Sendromu .....	3
2.2. Kulak .....	14
2.3. Burun.....	18
2.4. El (Manus).....	23
2.5. 2P:4P Oranı .....	27
<b>3. GEREÇ VE YÖNTEM</b> .....	29
3.1. Ölçüm Aletleri.....	30
3.2. Vücut Bileşenleri Ölçümleri .....	31
3.3. Kulak Morfometrik Ölçümleri .....	32
3.4. Burun Morfometrik Ölçümleri .....	33
3.5. El Antropometrik Ölçümleri .....	35
3.6. İstatistiksel Analiz.....	36
<b>4.BULGULAR</b> .....	37
4.1. Vücut Bileşenlerinin Genel İstatistiki Analizi .....	37
4.2. Vücut Bileşenlerinin Cinsiyete Göre Analizi.....	38
4.3. Kulak Morfometrik Ölçümlerinin Genel İstatistiki Analizi.....	38

4.4. Burun Morfometrik Ölçümlerinin Genel İstatistiki Analizi .....	39
4.5. 2P:4P Oranının Genel İstatistiki Analizi.....	40
4.6. Kulak Morfometrik Parametrelerinin Cinsiyete Göre Analizi.....	40
4.7. Burun Morfometrik Parametrelerinin Cinsiyete Göre Analizi.....	41
4.8. 2P:4P Oranı ile İlgili Parametrelerin Cinsiyete Göre Analizi.....	41
4.9. Kulak ile İlgili Morfometrik Parametrelerin Lateralizasyona Göre.....	42
İstatistik Analizi .....	42
4.10. 2P:4P Oranı ile İlgili Parametrelerin Lateralizasyona Göre İstatistiki Analizi.	43
4.11. Sağ Tarafa Ait Olan Verilerin Korelasyon Tablosu.....	44
4.12. Sol Tarafa Ait Olan Verilerin Korelasyon Tablosu .....	46
<b>5. TARTIŞMA .....</b>	<b>47</b>
<b>6. SONUÇ VE ÖNERİLER.....</b>	<b>53</b>
<b>7. KAYNAKLAR .....</b>	<b>56</b>
<b>8. ÖZGEÇMİŞ.....</b>	<b>61</b>
<b>9. EKLER.....</b>	<b>62</b>

## KISALTMALAR VE SİMGELER LİSTESİ

<b>AC:</b>	Anthelical curvature
<b>AL:</b>	Alar
<b>BU:</b>	Burun uzunluğu
<b>BG:</b>	Burun genişliği
<b>BY:</b>	Burun yüksekliği
<b>BKA:</b>	Burun kanatları alare-pronasale arası
<b>BKB:</b>	Burun kanatları alare-subnasale arası
<b>BKG:</b>	Burun kök genişliği
<b>CU:</b>	Konka uzunluğu
<b>CG:</b>	Konka genişliği
<b>CS:</b>	Konka superior
<b>CM:</b>	Santimetre
<b>DS:</b>	Down Sendromu
<b>IAAP:</b>	Incisura anterior auris posterior
<b>INF:</b>	Incisura intertragia inferior
<b>KU:</b>	Kulak uzunluğu
<b>KG:</b>	Kulak genişliği
<b>KMU:</b>	Kulak memesi uzunluğu
<b>KMG:</b>	Kulak memesi genişliği
<b>LA:</b>	Lobulus anterior
<b>LP:</b>	Lobulus posterior
<b>N:</b>	Nasion
<b>NFA:</b>	Nasofrontal açısı
<b>NTA:</b>	Nazal tip açısı
<b>PRN:</b>	Pronasale
<b>PA:</b>	Postaurale

<b>PRA:</b>	Preaurale
<b>SA:</b>	Supraaurale
<b>SBA:</b>	Subaurale
<b>SN:</b>	Subnasale
<b>VKİ:</b>	Vücut kitle indeksi



## ŞEKİLLER LİSTESİ

- Şekil 2.1.** Down Sendromunda 21. kromozomun gen haritası ..... 4
- Şekil 2.2.** Normal bir erkek (46, XY) cinsiyete ait kromozomların karyotipi .....6
- Şekil 2.3.** Down Sendromlu bir kadının 21. kromozomunun karyotipi.....7
- Şekil 2.4.** Anne yaşı-DS görülme sıklığı arasındaki ilişki..... 12
- Şekil 2.5.** A’da birinci faringeal yarığın dorsal ucunu çevreleyen 6 auricular çıkıntıyı gösteren embriyo başının yandan görünümü; B, C, D’de bu çıkıntıların kaynaşması ve gelişimi ile kulak kepçesinin oluşumu şematize edilmiştir ..... 15
- Şekil 2.6.** Elin embriyolojik gelişimi: A, Ekstremitte tomurcukları. B, Ekstremitte plakları, C, Digital çizgiler. D, Digital çizgiler arasında çentiklenmenin oluşumu. E, Perdeli parmaklar. F, Parmakların ayrı yapılar halinde oluşumu. ....25
- Şekil 2.7.** El kemikleri. .... 25
- Şekil 2.8.** Prenatal östrojen ve prenatal testosteron ile 2P:4P arasındaki ilişki ..... 28

## RESİMLER LİSTESİ

<b>Resim 2.1.</b> Down Sendromlu olgunun yüz görünümü (önden).....	9
<b>Resim 2.2.</b> Kulak yapıları koronal kesit. ....	14
<b>Resim 2.3.</b> Auricula'nın yandan (auricula dexter) görünüşü.....	17
<b>Resim 2.4.</b> Burun embriyolojik gelişimi (yüzün önden görünümü). Yedi haftalık embriyo ve on haftalık embriyo. ....	19
<b>Resim 2.5.</b> Burun dış iskeleti.....	20
<b>Resim 2.6.</b> Os nasale.....	21
<b>Resim 2.7.</b> Cavitas nasi koronal kesiti.....	23
<b>Resim 2.8.</b> Down Sendromlu bireyin el görüntüsü (supinasyonda).....	24
<b>Resim 3.1.</b> Dijital kumpas. ....	30
<b>Resim 3.2.</b> Baskül.....	30
<b>Resim 3.3.</b> Mezura.....	31
<b>Resim 3.4.</b> Fotoğraf makinesi.....	31
<b>Resim 3.5.</b> Kulak kepçesi antropometrik noktaları .....	33
<b>Resim 3.6.</b> Burun ile ilgili antropometrik noktaların Down Sendromlu birey üzerinde gösterimi (önden). ....	34
<b>Resim 3.7.</b> Burun ile ilgili açıların (nasofrontal açı ve nasal tip açısı) Down Sendromlu birey üzerinde gösterimi (yandan).....	35
<b>Resim 3.8.</b> Dijital kumpas ile 2P ve 4P uzunluk ölçümü . ....	36

## TABLULAR LİSTESİ

<b>Tablo 2.1.</b> DS'nin tarihçesi .....	4
<b>Tablo 2.2.</b> DS'li bireylerde görülen fenotipik özellikler ve görülme yüzdeleri. ....	11
<b>Tablo 3.1.</b> Kulak kepçesi ölçüm isimleri, ölçüm noktaları ve kısaltmaları .....	32
<b>Tablo 3.2.</b> Burun ölçüm isimleri, ölçüm noktaları ve kısaltmaları.....	33
<b>Tablo 4.1.</b> Cinsiyete göre yaş dağılımına ilişkin demografik veriler .....	37
<b>Tablo 4.2.</b> Yaş, boy, kilo, VKI'nin genel istatistiki analizi.....	37
<b>Tablo 4.3.</b> Yaş, boy, kilo, VKI'nin cinsiyete göre istatistiki analizi .....	38
<b>Tablo 4.4.</b> Cinsiyet ve sağ-sol farkı gözetmeksizin kulak ile ilgili morfometrik ölçümler.....	39
<b>Tablo 4.5.</b> Cinsiyet farkı gözetmeksizin burun ile ilgili morfometrik ölçümler .....	39
<b>Tablo 4.6.</b> Cinsiyet ve sağ-sol farkı gözetmeksizin 2P:4P oranının istatistiki analizi .....	40
<b>Tablo 4.7.</b> Kulak ile ilgili morfometrik parametrelerin sağ-sol farkı gözetmeksizin cinsiyete göre istatistiki analizi .....	40
<b>Tablo 4.8.</b> Burun ile ilgili morfometrik parametrelerin cinsiyete göre istatistiki analizi .....	41
<b>Tablo 4.9.</b> 2P:4P oranının sağ-sol farkı gözetmeksizin cinsiyete göre istatistiki analizi .....	42
<b>Tablo 4.10.</b> Kulak ile ilgili morfometrik parametrelerin lateralizasyona göre istatistiki analizi .....	42
<b>Tablo 4.11.</b> 2P:4P oranı ile ilgili morfometrik parametrelerin lateralizasyona göre istatistiki analizi .....	43
<b>Tablo 4.12.</b> Korelasyon tablosu (sağ taraf ölçüm değerleri) .....	44
<b>Tablo 4.13.</b> Korelasyon tablosu (sol taraf ölçüm değerleri).....	46

# ÖZET

T.C.

NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

## **Down Sendromlu Bireylerde Kulak ve Burun Morfometrisinin ve 2/4 El Parmak Uzunluk Oranının İncelenmesi**

Zeynep Sena COŞAR

Anatomi Anabilim Dalı

Yüksek Lisans Tezi / Konya -2022

Down Sendromu (DS) insanda 21. kromozomun tamamının ya da bir parçasının triploidisi, mozaizmi veya translokasyonu sonucunda oluşan dünya çapında canlı doğan bebekler arasında en yaygın rastlanan kromozom anomalisidir. DS fenotipinde bireyden bireye farklılık görülse de karakteristik bulgular mevcuttur. Bu çalışmada kulak ve burun morfometrisi ve 2P:4P el parmak oranı incelendi. DS'li bireylerin kulak ve burun morfometrisinin bilinmesi, 2P:4P el parmak oranının belirlenerek bu ölçümlerin her birinin vücut bileşenleri (boy, kilo, VKİ) ile korelasyonunun ortaya konulması amaçlandı.

Çalışma, Konya'daki rehabilitasyon merkezlerinde eğitim almakta olan 1-13 yaş aralığında 20 kız 20 erkek olmak üzere 40 DS'li birey üzerinde gerçekleştirildi. Ölçümlerde antropometrik yöntemler ve foto analiz yöntemi kullanıldı. Burun morfometrisinde burun genişliği, burun uzunluğu, burun yüksekliği, burun kanatları alare-pronasale ve alare-subnasale arası mesafe, burun kök genişliği, nasofrontal açı ve nasal tip açısı incelendi. Kulakta; kulak genişliği, kulak uzunluğu, kulak memesi genişliği, kulak memesi uzunluğu, konka genişliği, konka uzunluğu ölçüldü. Ayrıca 2P:4P oranı hesaplandı.

Cinsiyete göre sadece 2P:4P oranında kız ve erkek bireyler arasında anlamlı farklılık ( $p<0.05$ ) tespit edildi. Lateralizasyona göre sağ ve sol arasında anlamlı bir fark gözlenmedi.

Çalışma sonucunda elde edilen verilerin DS'li çocukların gelişimlerinin izlenmesi, 2P:4P oranının belirlenmesi, kulak ve buruna ait morfometrik farklılıklarının ortaya konması ile literatüre katkı sağlayacağı kanaatindeyiz.

**Anahtar Kelimeler:** Burun morfometrisi, down sendromu, kulak morfometrisi, 2P:4P oranı.

## ABSTRACT

REPUBLIC OF TURKEY  
NECMETTİN ERBAKAN UNIVERSITY  
HEALTH SCIENCES INSTITUTE

### **Investigation of Ear and Nose Morphometry and 2/4 Finger Length Ratio in Individuals with Down Syndrome**

Zeynep Sena COŞAR

Department of Anatomy

Master Thesis / Konya-2022

Down Syndrome is the most common chromosomal abnormality among live-born babies worldwide, resulting from triploidy, mosaicism, or translocation of all or part of the 21st chromosome in humans. Although the DS phenotype differs from individual to individual, there are characteristic findings. In our study, ear and nose morphometry and 2D:4D finger length ratio were examined. In this study, it was aimed to know the ear and nose morphometry of individuals with DS, to determine the 2P:4P hand finger ratio and to reveal the correlation of each of these measurements with body components (height, weight, BMI).

The study was carried out on 40 individuals with DS, 20 girls and 20 boys, between the ages of 1-13, who are receiving education in rehabilitation centers in Konya. Anthropometric methods and photo analysis method were used in the measurements. Nasal width, nose length, nose height, nasal wings alare-pronasale and alare-subnasale distance, nasal root width, nasofrontal angle and nasal tip angle were examined in nasal morphometry. In the ear; the 2D:4D finger length ratio was calculated by measuring ear width, ear length, earlobe width, earlobe length, concha width and concha length.

According to gender, only 2D:4D ratio was found to be significantly different between male and female individuals ( $p < 0.05$ ). There was no significant difference between right and left according to lateralization.

We believe that the data obtained as a result of our study will contribute to the literature by monitoring the development of children with Down Syndrome, determining the 2D:4D ratio, and revealing the morphometric differences of the ear and nose.

**KeyWords:** Down syndrome, ear morphometry, nose morphometry, 2D:4D ratio.

## 1. GİRİŞ VE AMAÇ

Down Sendromu (DS), bilişsel ve gelişimsel sorunların dünya çapında en yaygın nedeni ve canlı doğan bebekler arasında en yaygın kromozom bozukluğudur (De Graaf ve ark. 2009). Sağlıklı bireylerde 23 çift yani 46 adet kromozom vardır. Trizomi 21 olarak da bilinen bu sendrom insanda 21. kromozomun tamamının ya da bir parçasının triploidisi, mozaizmi veya translokasyonu sonucunda oluşmaktadır (Megarbane ve ark 2009). Dünya genelinde görülme sıklığı 1/700-1/1000 arasındadır. Ülkemizde canlı doğan DS'li bebek oranı ortalama 1/600-1/800 olarak bilinmektedir (Apak 2010). Her yıl yaklaşık 6000 çocuk Down Sendromu tanısı almaktadır (Carey ve ark. 2005; Parker ve ark. 2010).

DS'lilerde saptanan bulgular bireyden bireye değişse de ortak olan bazı özellikler mevcuttur. Karakteristik yüz bulgusu, oksipital bölgede düzlük, brakisefali, oval ve yassı yüz formu bunlardan bazılarıdır. Burun kemikleri gelişmemesinin sonucu olarak burun köprüsü düz ve burun kökleri basıktır. Kulakları küçük ve düşük yerleşimlidir. Hipertelorizm gözlenir. Parmaklar kısa ve geniştir, 5. parmakta klinodaktili, orta falanks hipoplazisi ve avuç içinde Simian çizgisine rastlanır. Ayrıca parmak izlerinde anormallikler saptanır (Kobal 2003).

DS'li yenidoğanda ilk bulgu hipotonidir. Kas tonusları yaşla birlikte artış gösterse de denge ve hareket gelişimlerinde desteğe ihtiyaç duyarlar. Özellikle doğumlarından sonraki ilk üç yıl büyüme hızları yavaş olmakla beraber yaşamları boyunca gelişim geriliği mevcuttur (McPherson ve ark. 2000).

2. ile 4. el parmak uzunluklarının birbirine oranını (2P:4P) inceleyen çalışmalarda, erkeklerde dördüncü parmak (yüzük parmağı), dişilerde ikinci parmak (işaret parmağı) diğerine göre daha uzun bulunmuştur (Burton 2013). İşaret parmağının daha uzun olması (2P:4P oranının büyük olması) prenatal östrojen hormonu baskınlığını, yüzük parmağının daha uzun olması (2P:4P oranının düşük olması) ise testosteron hormonu baskınlığına işaret etmektedir. Ayrıca, kadın ve erkek 2P:4P oranının bilişsel yeteneklerle, el becerileri ve vücut formu ve ile ilişkili olduğu bilinmektedir (Lutchmaya 2004).

Sağlıklı kişilerde ayrı ayrı kulak ve burun morfometrisinin, 2P:4P el parmak uzunluk oranının tespit edilmesi ve bu sonuçların vücut bileşenleri ile ilişkisini ele

alan alıřmalar bulunmasına raėmen DS'li bireyler zerinde yapılan alıřmalar olduka az ve dar kapsamlıdır.

Bu alıřmada DS'li bireylerin kulak ve burun morfometrisinin foto analiz yntemi ile incelenmesi, 2P:4P el parmak oranının belirlenmesi ve bunların her birinin vcut bileřenleri (boy, kilo, vcut ktle indeksi) ile gsterdiėi korelasyonun bir arada ortaya konulması amalandı. alıřmamızın DS tanısı almıř bireylerin geliřimlerinin izlenmesinde, kulak ve buruna ait morfometrik lmlerinin bilinip 2P:4P oranının belirlenmesi ile literatre katkı saėlayacaėı kanaatindeyiz.



## 2. GENEL BİLGİLER

### 2.1. Down Sendromu

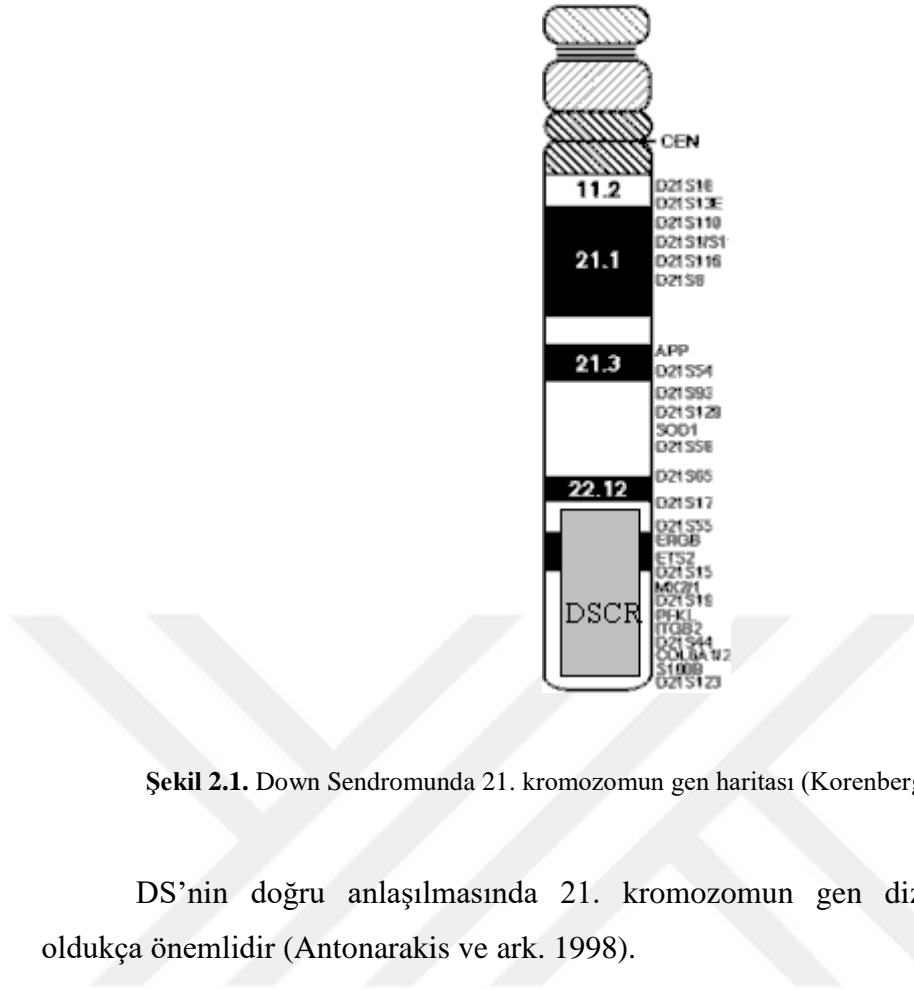
#### 2.1.1. Tanım ve Tarihçe

Down Sendromu (DS) ya da Trisomi 21, çok yönlü gelişimsel geriliği olan, birçok organ ve sistem anomalileri ile fiziksel ve mental retardasyon görülen, kendine özgü fenotipik özelliklere sahip en sık rastlanan kromozom bozukluğudur (Yasas ve ark. 2017).

DS'li bireylerle ilgili fenotipik özellikler ilk olarak psikoz ve mental retardasyon ile fenotipik farklılıklar arasındaki ilişkilerle ilgilenen psikiyatrist Esquirol tarafından 1838 yılında kaleme alınmıştır. Bu veriler DS'li bireylerin binlerce yıldır insan hayatının bir parçası olduğuna delildir (Megarbane ve ark. 2009).

DS, Mongol ırkının yüz biçimine benzer görüldüğünden ötürü belirli bir dönem mongolizm olarak isimlendirilmiştir. Mongolizm teriminden ilk kez Edouard Onesimus Seguin tarafından 1846 yılında bir konferansta bahsedilmiştir (Cicchetti ve Beeghly 1990). Sendromun klinik belirtileri ise ilk defa 1866 yılında John Langdon Down tarafından bildirilmiş ve mongolizm yerine Down Sendromu terimi kullanılması önerilmiştir (Down 1995). Dr. Jerome Lejuene ve arkadaşları 1959 yılında sendromun sebebinin fazladan bir kromozom olduğunu belirtmişler ve bu fazlalığın 21. kromozom üzerinde olmasından ötürü Trisomi 21 olarak da adlandırılmıştır (Papoulidis ve ark. 2013).

Daha sonra sendromun patogenezinde rol oynayan genler üzerinde çalışmalar yapılmış ve patogeneze sebep olan genleri içeren 21. kromozom araştırılmıştır. Bu kromozom üzerinde sendroma sebep olan bir bölge olduğu (Down Syndrome Critic Region; DCR) ve bu bölgenin major anomalilerden (konjenital kalp hastalıkları, karakteristik yüz ve el bulguları gibi) sorumlu olduğu ileri sürülmüştür (McCormick ve ark. 1989; Korenberg ve ark.1990) (Şekil 2.1).



**Şekil 2.1.** Down Sendromunda 21. kromozomun gen haritası (Korenberg ve ark. 1990).

DS'nin doğru anlaşılmasında 21. kromozomun gen dizisinin bilinmesi oldukça önemlidir (Antonarakis ve ark. 1998).

DS'nin tarihçesi Tablo 2.1'de özetlenmiştir.

**Tablo 2.1.:** DS'nin tarihçesi (Megarbane ve ark. 2009).

1838: Esquirol tarafından ilk fenotip tanımlanmıştır.
1846: Sequin 'aptallar eğitimi' tedavisiyle geniş bir şekilde tanımlamıştır.
1866: John Langdon Down Trizomi 21'li çocukların fenotiplerini tanımlamıştır.
1932: Waardenburg ve Davenport muhtemel bir kromozomol orjin olduğundan şüphelenmiştir.
1959: Lejeune ve ark. ekstra bir kromozom 21 bulmuşlardır.
1961: Genetikçiler mongolizm terimi yerine Down Sendromu ya da Trizomi 21 anomolisi teriminin kullanılmasını daha uygun görmüşlerdir.
1989: Down Sendromu Kritik Bölgesi ( <i>Down Syndrome Critic Region; DCR</i> ) tanımlanmıştır.
1990: Trizomik fareler üretilmiştir.
2000: Hattori ve ark. tarafından 21. kromozomun sekanslaması yapılmıştır.

### 2.1.2. Epidemiyoloji

İnsanlarda en sık rastlanan kromozom anomalisi olan DS her yaştan, uyruktan, ekonomik seviyeden insanda görülmektedir. Prevalansının anne yaşı arttıkça arttığı düşünülmektedir. 15-29 yaş arası gebelikte 1/1500, 30-34 yaş arası 1/800,35-39 yaş arası 1/270 ve 40-49 yaş arası 1/100 oranında görülmektedir (Parker ve ark 2010).

Amerika Birleşik Devletleri'nde canlı doğan her 772 bebekten biri DS'lidir. Libya'da 10.000 canlı doğumda 18, Katar'da 20, Umman'da 25.9, Suudi Arabistan'da 23, Kuveyt'te 29, Dubai'de 31'dir. Genel olarak Arap ülkelerinde DS prevalansı yüksektir ve bu duruma akraba evliliğinin, ileri yaşlarda gebeliğin yaygın olması ve hamileliğin sonlandırılmasının iyi karşılanmamasının neden olduğu düşünülmektedir (Alsubie ve Rosen 2018).

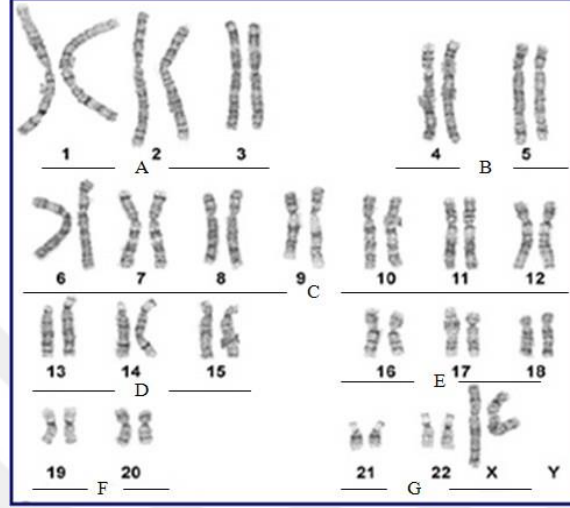
Dünya genelinde görülme sıklığı 1/700-1/1000 olup ülkemizde 1/600-1/800 oranında görülmektedir (Apak 2010).

Hamilelikte tanısı konan DS sayısı oldukça fazladır ancak bunların %75'i birinci trimesterde, %50'si de ikinci trimesterde yaşamını yitirmektedir. DS'li bireylerin %90'ı 5 yaşına kadar ulaşabilmektedir. Cinsiyet analizinde kız çocukların sayısının erkeklere oranla daha az olduğu bilinmektedir (Spencer ve ark. 2000).

### 2.1.3. Etiyoloji ve Patogenez

DS ülkeler, ırklar ve sosyoekonomik gruplar arasında önemli değişiklik göstermez. Önceki çocuklarda DS veya başka bir kromozomal hastalık varlığının, anne ya da babadan en az birinde kromozomal hastalık bulunmasının, maternal yaş, radyasyon, viral ajanların, sigara ve tütün ürünleri kullanımının DS için bir risk taşıyabileceği düşünülmekle beraber bunları doğrulayan kanıtlanmış bir çalışma bulunmamaktadır. DS tanısı alan çocukların ileride kardeşlerinde DS'li doğma riskinin 1/100 olduğu ortaya konulmuştur (Davidson 2008; Ghosh ve ark. 2011; Yang ve ark. 2013).

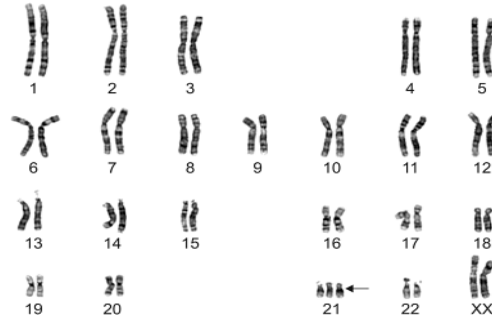
İnsanda üreme hücreleri dışındaki tüm hücreler somatik hücreler olarak adlandırılır. Bu hücrelerde 46 kromozom 23 çift halinde bulunur ve 22'si kadın ve erkeklerde benzer olan otozomal kromozomlardır. 22 çift otozomal kromozom 7 grupta sınıflandırılır (A-G). Diğerleri ise X ve Y kromozomları olup cinsiyet kromozomları olarak bilinmektedir (46, XX dişi, 46, XY erkek) (Şekil 2.2).



Şekil 2.2: Normal bir erkek (46, XY) cinsiyete ait kromozomların karyotipi (Gersen ve Keagle 2005).

Haploid kromozom sayısının (n) tam katları şeklindeki anomaliler öploid (euploid), geriye kalan kromozom sayısı farklı anomalilerse anöploidi (aneuploid) olarak bilinmekte olup kromozomal bozukluklar içinde en sık rastlanan tip anöploididir. Bu vakaların tamamında ya trizomi (bir kromozomun iki yerine üç adet bulunması) ya da daha nadir görülen monozomi (bir kromozomdan bir adet bulunması) görülür. Bebeklerde en sık görülen trizomi DS'li bireylerin büyük çoğunluğunda görülen kromozom 21'in trizomisi (XY,+21 ya da 47, XX). Anöploidinin en bilindik nedeni mayotik non-disjunction (ayrılmama)'dır (Nusbaum ve Turkel 2005).

DS olgularının %95'inin nedeni 21. kromozom çiftinin mayotik ayrılmamasından dolayı 21. kromozomun trizomisi veya mayozdaki anormal ayrılımla fazladan bir 21. kromozomun varlığıdır (Şekil 2.3). Geriye kalan %5'lik kısım somatik hücre mitozundaki hatalardan kaynaklanmaktadır (Antonarakis ve ark. 1993; Azman ve ark. 2007).



Şekil 2.3: Down Sendromlu bir kadının 21. kromozomunun karyotipi (Gardner ve Sutherland 2004).

#### 2.1.4. Tipleri

Klinik bulgular açısından önemli fark göstermeyen fakat sitogenetik bulguların belirlenmesi, tekrarlanma riskinin analiz edilebilmesi ve ailelere verilecek genetik danışma açısından farklı olan üç tip DS vardır.

##### Regüler Trisomi (Serbest Trisomi)

1959'da Lejeune ve arkadaşları tarafından ilk kez tarif edilen tiptir. DS'nin en sık görülen tipi olup olguların yaklaşık %94'ünü oluşturur. Regüler trizomi 21 genellikle maternal mayozdaki (%85) hatadan kaynaklanır. 21. Kromozomun ayrılamama sonucu 2 adet olması gerekirken 3 adet bulunmasıyla (kadında 47, XX, 21+; erkekte 47, XY, 21+) gelişmektedir. Regüler trizomili bebeğe sahip ebeveynlerde tekrarlama olasılığı yaklaşık %1'dir.

##### Translokasyon Tip

1960'da Polani ve arkadaşları tarafından DS'li bir kız çocuğunda tespit edilmiştir. Translokasyon tipinde toplam kromozom sayısı 46 olup, iki serbest 21. kromozoma ek olarak bu kromozomlardan birine üçüncü bir 21. kromozomun transloke olmasıyla oluşur. Görünüşte kromozom sayısı fazlalığı yoktur ancak kromozomun şeklinde ve gen dağılımında farklılık vardır. Translokasyon en sık 14. kromozomla gerçekleşmekte olup iki akrosentrik kromozomun uzun kollarının translokasyonu görülür. Bu translokasyona sentriolde yapışma (centric fusion) tipi translokasyon ya da Robertsonian translokasyon denir.

DS'li olguların %4-6'sını oluşturmaktadır. Bu translokasyon tipinde anne yaşının etkili olmadığı bilinmekle beraber translokasyon taşıyıcısı olmaları halinde ebeveynlerin daha sonraki hamileliklerinde artmış bir risk söz konusudur. Bir sonraki gebelikte tekrar etme riski annenin translokasyon taşıyıcısı olması durumunda %10-15, babanın translokasyon taşıyıcısı olması durumunda ise %1-3'tür. Robertsonian translokasyonlu DS tanısı alan çocukların anne-babalarına karyotip analizi yapılması ve genetik danışma verilmesi gerekmektedir (Apak 2010).

### **Mozaik Tip**

1961 yılında Clarke ve arkadaşları tarafından tesbit edilmiş olup DS'li çocukların %1-2'sinde görülür. Bu tipte normal ve trizomik hücrelerin bir arada bulunduğu hücre karışımı vardır. Bazı hücreler normal bir çift kromozom 21'e sahipken bazı hücreler üç kopya barındırır (46, XY / 47, XY, 21+).

Fenotip, regüler trizomi 21'den daha hafif olmakla birlikte, embriyodaki trizomi 21 içeren hücrelerin oranına göre değişiklikler görülür. Mozaisizm oranı düştükçe fenotipik bulgular hafifler ve tanı zorlaşabilir.

Bu üç temel tip dışında ender görülen iki çeşit DS daha vardır. Bunlar ikili (double trisomy) ve kısmi (partial trisomy) trizomidir.

**İkili Trizomi:** Bir bireyde aynı hücrede iki aynı trizominin birlikte bulunmasına ikili trizomi denir. İkili trizomide her hücrede toplam kromozom sayısı 48'dir.

**Kısmi Trizomi:** 21. kromozomun yapısal veya sayısal anomalisi nedeniyle DS ile ilişkili kromozom bölgelerinin üç kopya halinde görülmesidir.

### **2.1.5. Klinik Özellikler**

DS birtakım morfolojik anomaliler, doğumsal malformasyonlar, mental retardasyon, dil-konuşma problemleri, gelişim geriliği gibi karakteristik bulgular taşır (Hall JG, 2000). Kendilerine özgü yüz şekilleri vardır (Resim 2.1). DS'li çocukların boyları genel olarak kısa olup ortalama boy 140-160 santimetre (cm) civarındadır. Erkekler infertile, kızlar nadiren fertildir. Erkeklerde kısırılık, kusurlu spermatogeneze bağlanmıştır (Tayşi 1982; Çavuş 1988). Ancak son yıllardaki

arařtırmalar DS'li erkeklerin de her zaman kısır olmadığını göstermiştir. Bir çalışmada mozaik olmayan trizomi 21'i kanıtlanmış, iki sağlıklı erkek çocuk babası olan 36 yaşında bir DS'li bireyde babalık analizi ile iki sağlıklı oğlunun biyolojik babası olduğu kanıtlanmıştır (Jazayeri ve Gorjizah 2020).



**Resim 2.1.:** Down Sendromlu olgunun yüz görünümü (önden).

Yeni doğanda başlıca ayırt edici 10 bulgu vardır. Bulgulardan 6 tanesinin aynı anda bulunması tanı koymada yardımcı niteliktedir. Bu bulgular Hall kriterleri olarak bilinir (Ahmed ve ark. 2005). Hall Kriterleri:

1. Hipotoni %80
2. Moro refleksi zayıflığı %85
3. Yüz profilinin basık görünümü %90
4. Palpebral fissür'ün yukarı çekikliği %80
5. Küçük ve düşük yerleşimli kulak görünümü %60
6. Ense kısmında fazla deri katlantısı %80
7. Fazla esnek eklemler %80
8. Kalça çıkıklığı %70
9. Orta falanks displazisi (beşinci parmakta) %60

#### 10. Simian çizgisi (tek avuç içi çizgisi) %45

DS'de bulgular her bireye göre değişiklik gösterse de ortak olan birçok özellik vardır. Baş ve yüz şekli çok tipiktir. Baş mikro ve brakisefalik olup sütür ve fontaneler geç kapanır. Düz oksiput, basık ve yuvarlak yüz görülür. Dilin yüzeyi fissürlerle kaplı (skrotal dil) olup küçük mandibula ve maksilla nedeniyle dil genellikle ağızdan dışarı sarkar.

Burun küçük ve yukarı kalkık, burun köprüsü düzdür. Bunun nedeni nazal kemiğin iyi gelişmemesidir. Burunda sekresyonda artış görülür ve ağız köşelerinde ragadlar vardır. Dişler geç çıkar ve düzensizdir. Kulaklar küçük ve düşük yerleşimlidir.

Gözde; benekli iris (brushfield lekeleri), oblik palpebral fissürler ve göz kapağının iç tarafında fazladan cilt kıvrımları (epikantus katlantıları) görülür.

Yeni doğanda ensede fazladan bir deri katlantısı bulunur ve bu katlantı sonraki aylarda kaybolur. Boyun kısa ve geniş görünümlüdür.

Ekstremiteler sağlıklı akranlarından kısadır, eller kısa ve geniş, parmaklar kısa, geniş ve künttür. Avuç içinde simian çizgisi, beşinci parmakta orta falanks displazisi görülür. Ayakta baş parmak ile ikinci parmağın arasındaki boşluk olması gerekenden fazladır (sandal açıklığı), deri çizgileri artmıştır (Marcdante ve ark. 2002; Güven 2015).

DS'de görülen fenotipik özellikler özetle (Tablo 2.2):

**Tablo 2.2:** DS'li bireylerde görülen fenotipik özellikler ve görülme yüzdeleri (Dinçer 2014).

<b>Kranio-fasial</b>	<b>(%)</b>
Düz oksiput	60-80
Mikrosefali	50
Antral yerleşimli oksipital saç kıvrımı	50
Küçük ve düşük yerleşimli kulak	95
Ensele fazla deri kıvrımı	80
Yukarı çekik gözler	70-90
Epikantus	60-70
Basık burun yapısı	60-80
Dar damak	60-90
Dilin dışarıya sarkması	40-60
Brushfield lekeleri	30-80
<b>Ekstremiteler</b>	<b>(%)</b>
Kısa geniş eller	70
Klinodaktili	60
Simian çizgisi	40-60
Kuru ve alerjik cilt	90
Ayak 1. ve 2. parmak arasının geniş olması	50-90
Ayak tabanında çizgilerde artma	65
<b>Nörolojik</b>	<b>(%)</b>
Hipotoni	40-80

Bunların dışında bazı organ ve sistem anomalileri de sendromda göze çarpar. Hipotoni yeniden doğanda görülen en önemli bulgu olup zamanla azalarak neredeyse yok olur. Konjenital kalp hastalığı (vakaların %40'ında) ve gastrointestinal sistem anomalileri ilk yaşlarda en önemli ölüm sebebidir. Diabet, tiroid disfonksiyonu gibi endokrinolojik problemlere de sık rastlanır. Hematolojik hastalıklardan olan lösemnin gelişme riski sağlıklı akrantlarından on kat fazladır. Pulmoner sistem anomalileri, alt ve üst solunum yolu enfeksiyonlarına yatkınlardır (Suzuki ve ark.1997; Kearney ve ark. 2008; Charleton ve ark. 2010; Lott ve ark. 2011).

Gelişim geriliği ve öğrenme güçlüğü görülür. IQ genellikle 50 veya daha düşük olup fazla görülmesi halinde mozaizim düşünülmelidir (Başaran 2003; Malak ve ark. 2015).

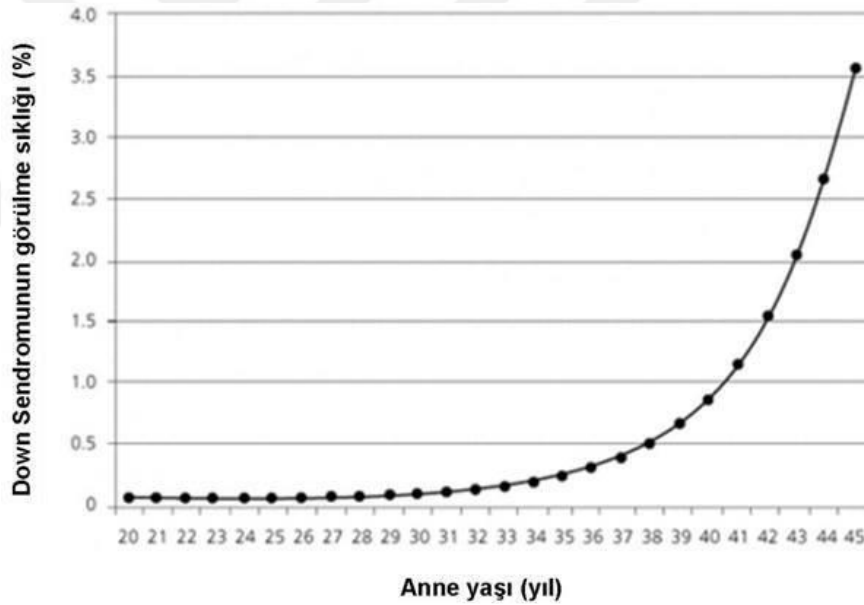
#### **2.1.6. Prenatal Tanı ve Tarama Endikasyonları**

Aile genetiğinde herhangi bir anomalinin olup olmadığını belirlemek için yapılan tüm işlemler prenatal tanı olarak adlandırılır.

Prenatal tanı endikasyonları içindeki en önemli yeri ileri anne yaşı (35 yaş ve daha üstü) tutar. Özellikle DS gibi fetal kromozom anomalilerinde ilk olarak değerlendirilir. DS riskinin anne yaşı arttıkça orantılı olarak arttığını gösteren çalışmalar mevcuttur (Şekil 2.4). Annenin daha önce geçirmiş olduğu hastalıklar (kronik hipertansiyon, böbrek hastalığı, diyabet, epilepsi, anemi, kalp damar hastalığı, kanser türevleri, maddeve alkol bağımlılığı, tiroid hastalıkları, psikiyatrik problemler vb.) diğer önemli prenatal tanı endikasyonudur.

Annenin geçmişte yaptığı erken doğum, ölü doğum, yenidoğan ölüm hikayesi, tekrarlayan düşük, önceki bebekte kromozom anomalisi de yine prenatal tanı endikasyonlarındandır.

Aile geçmişinde yer alan kalıtsal hastalıklar (kistik fibrozis, orak hücreli anemi vb.) da önemli prenatal tanı endikasyonlarındandır (Ayhan ve Türköz 2012).



Şekil 2.4.: Anne yaşı-DS görülme sıklığı arasındaki ilişki (Prenatal Risk Assessment and Diagnosis 2000).

Gebeliğin 11. ve 20. haftaları arasında yapılan tarama testleri ile DS'ye dair azımsanamayacak oranda risk saptanabilmesine karşın kesin tanı konulamamaktadır. Bu testlerden, birinci trimesterde hamileliğin 11-14. haftalarında yapılan fetal ense kalınlık testi ile maternal serumda PAPP-A (pregnancy associated plasma protein A) ve hCG (human chorionic gonadotropin) seviyesine bakılarak yapılmaktadır. DS'li

fetüslerin %67-75'i bu testle belirlenirken testin %5 oranında yalancı pozitifliği bulunmaktadır.

İkinci trimesterde gebeliğin 16-18. haftaları arasında yapılan test üçlü test olarak da bilinmektedir. MSAFP (maternal serum alpha-fetoprotein), f-hCG (free-human 6 chorionic gonadotropin), uE3 (unconjugated estriol) düzeyine bakılarak tanı konulmaktadır. DS'li bireylerin %65-70'i bu test ile saptanabilmesine karşın testin yalancı pozitiflik oranı %5'tir. Bazı durumlarda bu teste maternal serum da ilave edilerek dördümlü test yapılır ve böylece güvenilirlik oranı %81'e kadar çıkabilmektedir (American College of Obstetricians and Gynecologists 2007).

İkinci trimesterde ultrasonografide görülen bazı unsurlarla DS'li fetüsler belirlenebilmektedir. Ultrasonografide kardiyak anomaliler, mikrosefali, duodenal atrezi gibi major belirteçlere; kısa femur ve humerus, hafif piyelektazi, hiperekomen bağırsak ve koroid pleksus kistleri gibi minor belirteçlere bakılmaktadır. Ultrasonografide anomali bulunmayan gebelerde DS riski %60-65 kadar düşebilmektedir. Ultrasonografik ve biyokimyasal belirteçler birlikte değerlendirildiğinde Down Sendromu belirlenme oranı %94'e kadar yükselmektedir (Bahado- Singh ve ark. 1999).

Kesin tanı için koryonik villus biyopsisi ya da amniyosentez ile karyotip incelemesi yapılmalıdır (Antonarakis 1998).

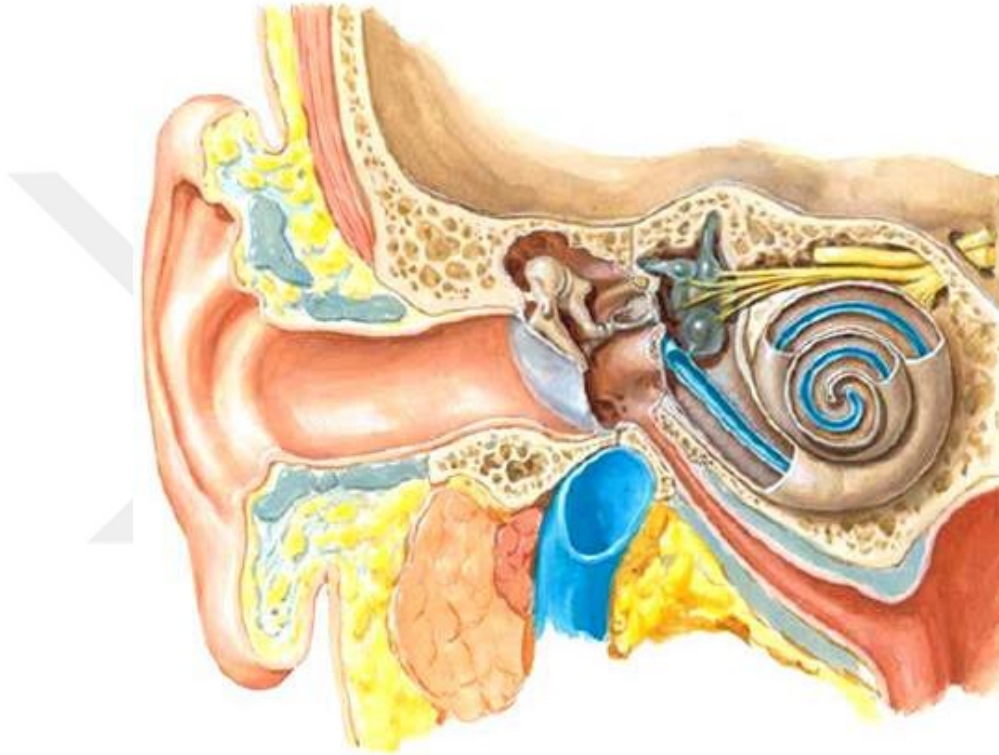
### **2.1.7. Down Sendromlu Çocuklarda Büyüme ve Gelişme**

İntrauterin dönemden başlayıp devam eden somatik, mental, motor büyüme ve gelişme geriliği vardır. DS'li yenidoğanlar düşük doğum ağırlığı ve sağlıklı yenidoğanlara göre kısa doğum boyuna sahiptirler. Özellikle yaşamlarının ilk yıllarında büyüme hızları düşük olup bunun oral kavite küçüklüğü, hipotoni gibi anomalilerden kaynaklı beslenme sorunlarıyla ilişkili olduğu düşünülmektedir. İlk yaşları atlatan DS'lilerde ilerleyen dönemlerde obeziteye eğilim görülür. Buna bazal metabolizmalarındaki yavaşlığın, hipotiroidizmin ve leptin düzeyinin yüksek olmasının sebep olduğu düşünülmektedir. Bu çocuklarda kilo alışverişi kontrol altında tutulmalı ve büyüme-gelişme düzenli olarak takip edilmelidir (Tayşi ve ark. 1974; Özel ve ark. 2017). DS'li çocuklarda motor ve fonksiyonel beceriler akranlarına göre yavaş gelişmektedir. Yürüme, koşma, zıplama, denge-koordinasyon

ve ince motor becerilerde belirgin derecede gerilik söz konusudur. Kız çocuklarında bu beceriler erkek çocuklarına kıyasla daha ileri seviyededir (Cunningham 1987; Conolly ve Michael 1986; Bilginer 2002).

## 2.2. Kulak

İşitme ve dengeden sorumlu olan kulağın; dış (auris externa), orta (auris media) ve iç (auris interna) olmak üzere üç farklı bölümü vardır (Resim2.2).



**Resim2.2.:** Kulak yapıları koronal kesit (Netter 2015).

Kulak kepçesi (auricula) ve dış kulak yolu (meatus acusticus externus) dış kulağı oluşturan kısımlardır (Arıncı ve Elhan 2016).

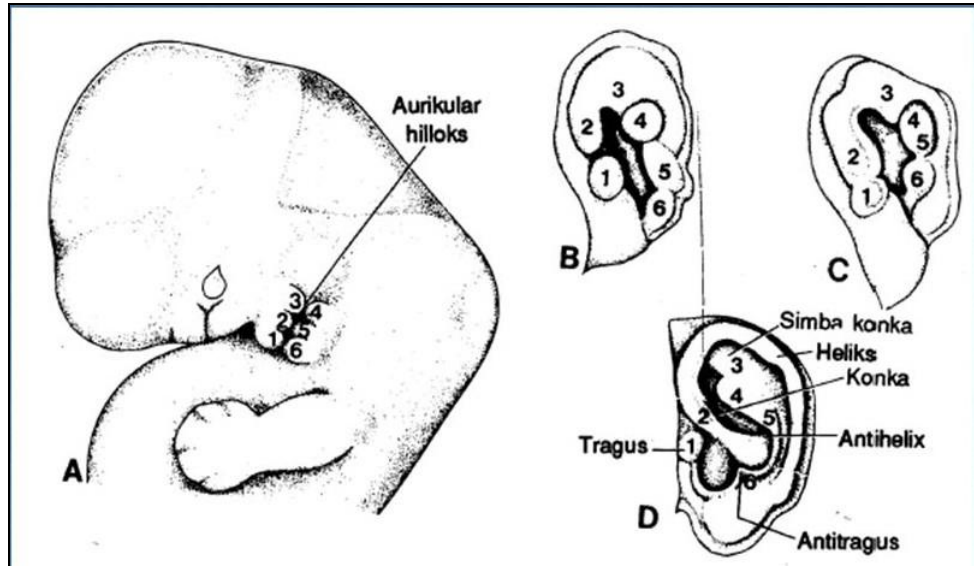
Başın sağ ve sol yan taraflarında bulunan kulak kepçesinin dış görünüşü yüzün belirleyici özelliklerinden biri olup parmak izi kadar benzersiz yapıdadır. Kulak morfolojisinin (şekil, boyut, pozisyon) kişiye özgü oluşu adli tıpta kimlik olarak kullanılmaktadır. Kulağın normal boyut ve pozisyonunun bilinmesi medikal cihaz tasarımı (işitme cihazı gibi) ve cerrahiye de yardımcı olmaktadır (Meijerman ve ark. 2007; Sullivan ve ark. 2010; Alexander ve ark. 2011; Shireen ve Karadkhelkar 2015).

Kulak kepçesinin anatomik yapısı klinikte cinsiyet ayrımı, konjenital anomalilerin ve sendromların tanısında referans alınmaktadır. DS'li bireylerde kulak küçük ve düşük yerleşimli olup sağlıklı yenidoğanlara göre daha yüksek oranda işitme sorunları görülmektedir. Kulak yapılarındaki anomaliden kaynaklı kulak enfeksiyonlarına daha yatkındırlar (Shott ve ark. 2006; Purkait ve Singh 2007).

### 2.2.1. Auricula Embriyolojisi

Oluşacak olan kulağın ilk şekli otik plakod olup intrauterin dönemin 3. haftasında görülür. 1. ve 2. brankial arkların mezoderminden gelişen auricula'nın büyümesi His'in 6. düğümünün 6. haftada büyüüp gelişmesi ile gerçekleşir. Düğümler 12. haftada birleşir (Petersson ve ark 2008).

7. haftada kıkırdak oluşumu başlar ve birinci brankial yarığın ektoderminden konka gelişir. Simba konka üst kısımdan, kavum konka orta kısımdan, intertragal insisura alt kısımdan şekillenir. Ayrıca 8. ve 12. haftada helikal kenar ayrı olarak 4. ve 5. düğümlerin kaudalindeki deri katlantısından oluşur. 6. ayda helix, 12-16. haftalarda antihelix kıvrılır, kıvrılmadaki hatalar çıkıntılı scaphaya sebep olur (Şekil 2.5).



**Şekil 2.5.:** A'da birinci faringeal yarığın dorsal ucunu çevreleyen 6 auricular çıkıntıyı gösteren embriyo başının yandan görünümü; B, C, D'de bu çıkıntıların kaynaşması ve gelişimi ile kulak kepçesinin oluşumu şematize edilmiştir (Ballenger ve Snow 2000).

Auricular büyümenin %85'i üç yaşlarında ve kıkırdak büyümenin büyük bir bölümü de beş yaşlarında tamamlanmakta olup auricula büyümesi 11-12 yaşına kadar devam etmektedir (Naumann 2009; Adamson 2007).

### 2.2.2. Auricula Anatomisi

Dışarıdan gelen ses dalgalarını toplayan kulak kepçesi kıkırdak, yağ ve bağ dokudan meydana gelir. Kulak kepçesi kafatasına deri, kas, dış kulak yolu kıkırdağı, bağlar ile bağlanmıştır (Arıncı ve Elhan 2016).

Dış yüzü konkav olan kulak kepçesinin cranium'a bakan yüzleri girintili çıkıntılı olup elipse ya da deniz kabuğuna benzetilmektedir (Ozan 2014).

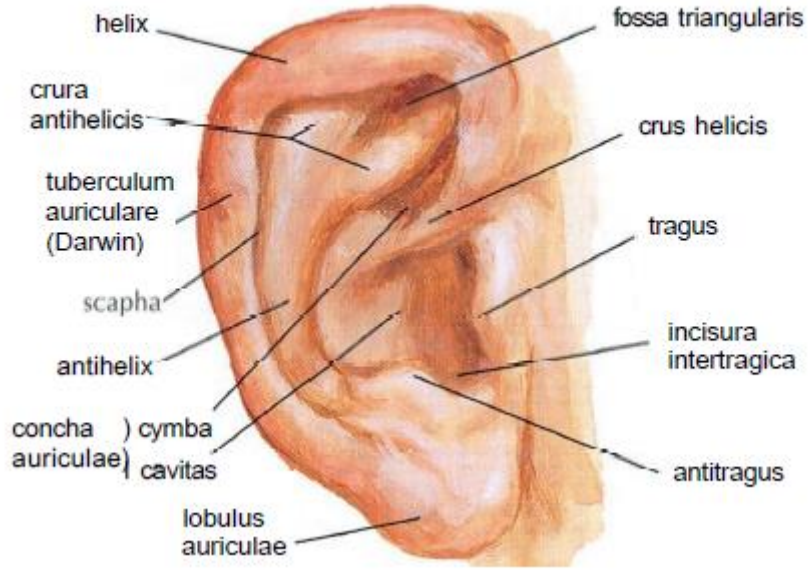
Auricula'yı dış taraftan sınırlayan kenara **helix** adı verilir. Bu yapı kulak deliğinin arka bölümünde crus helicis olarak sonlanır ve alt kısımda bağ dokusu ve yağ dokusundan meydana gelen kulak memesi (**lobulus auriculae**) ile birleşir. Lobulus auriculae kişiye göre çok farklı şekil ve boyutta görülebilir ve üst sınırını intertragal çentik oluşturur. Daire, kare, üçgen veya ön kenara tamamen yapışık veya tamamen ayrık biçimde izlenebilen lobulus auriculae toplam kulak yüksekliğinin yaklaşık %20-25'ini kapsar. Bazı etnik yapı ve ırklarda lobül görülmeyebilir (Tollet 1978; Thome 2010).

Helix'in orta noktasında öne doğru uzanan küçük çıkıntıya **tuberculum auriculare (Darwintüberkülü)** denir (Ozan 2014).

Helix'in paralelinde ondan daha sığ bir kabarıntı olan antitragus'tan başlayıp öne ve üst kısma doğru uzanıp iki crusa ayrılan **antihelix** bulunur. Bu crusların arasındaki çukurluk **fossa triangularis**, helix- antihelix arasındaki oluk ise **scapha** olarak adlandırılır (Cumhur 2008).

Antihelix'in önündeki çukurluğa **concha auricularis** denir ve bu çukurluk crus helicis ile iki bölüme ayrılır. Crus helicis' in üst kısmı **cymba conchalis**, alt kısmı ise **cavum conchalis** olarak bilinir (Cumhur 2008).

Concha auricularis'in önündeki çıkıntıya **tragus**, tragus'un karşısındaki kabarıntıya ise **antitragus** denilir. Tragus ile antitragus arasında kalan çentik ise **incisura intertragica** olarak adlandırılır (Arıncı ve Elhan 2016) (Resim 2.3).



**Resim 2.3.:** Auricula'nın yandan (auricula dexter) görünüşü (Netter 2015).

### 2.2.3. Auricula Antropometrisi

Auricula'nın (kulak kepçesi) antropometrik ölçümlerinin bilinmesi morfolojik farklılıkların analizi, işitme cihazı gibi medikal cihazların tasarımı, cerrahi operasyonlarda doğru zamanı belirlemek ve landmarkların oluşturulması açısından önemlidir. Ayrıca özellikle plastik cerrahi için auricula'nın baş ile yaptığı açının ve normal pozisyonun saptanması gerekir. Bu veriler cinsiyet, yaş ve boya göre değişmekte olup çocuk veya yetişkinlerde rekonstrüktif cerrahi uygulanacağı zaman yetişkinliklerinde ulaşacakları tahmini boy hesaplanmalı ve işlem ona göre yapılmalıdır. Bu hesaplama yapılırken çocuğun anne babasının boyu baz alınmalı ve kulak uzunluğu boy ilişkisi cetveli kullanılmalıdır. Kulak genişliği ise kulak boyu ile orantılı olarak artmakta olup kulak boyunun yaklaşık %50-60'ı olarak hesaplanabilir (Farkas 2005).

Kulak kepçesi uzunluğu yetişkinlerde ortalama 6-6,5 cm kulak genişliği ise ortalama 3-3,5 cm civarındadır. Ancak bu boyutlar farklı etnik yapılar arasında değişiklik göstermektedir. Kulağın görünümü, şekil, boyut ve yapısı yaş unsurundan etkilenir. Örneğin yer çekimi ilerleyen yaşlarda kulak memesinin sarkarak uzamasına neden olacaktır. Anomaliler analiz edilirken kulağın baş ile olan pozisyonu ve simetrisi dikkate alınmalıdır. Sağ ve sol kulak arasında küçük farklılıklar olsa da her

iki kulak arasında belirli bir oranda simetri olması gerektiği göz önünde bulundurulmalıdır (McDowell 1968; Weerda 2007).

### **2.3. Burun**

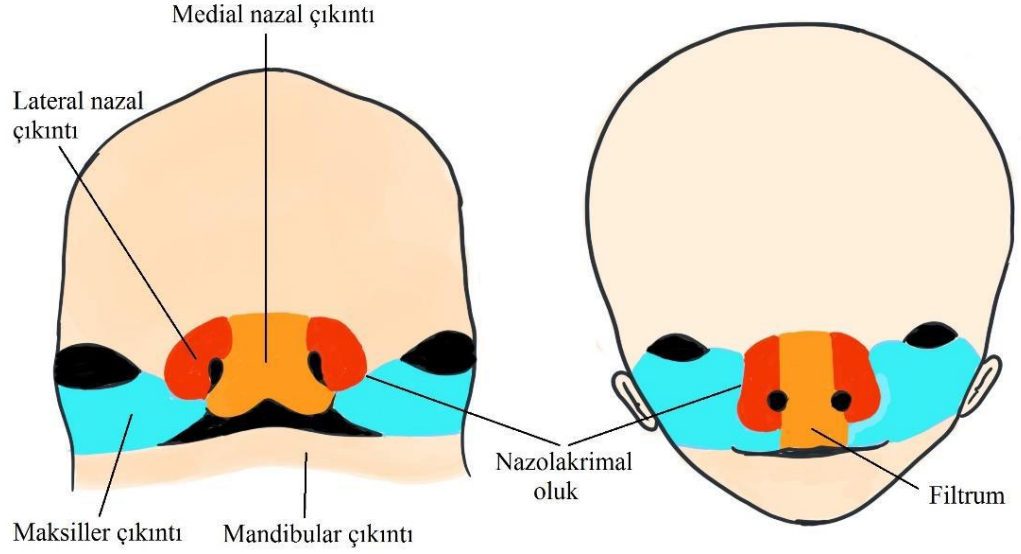
Burun (nasus) solunum yolunun girişi olup hava iletimi, alınan havanın temizlenmesi, ısıtılması, nemlendirilmesinden ve bağışıklığın artırılmasından sorumlu organdır. Bunun yanında solunum organlarının korunması, seslerin açığa çıkması, koku duyusunun alınması, hapşırma gibi özel reflekslerin oluşturulmasında görevlidir. Dıştan görülebilen kısmına nasus externus, iç kısmına cavitas nasi (burun boşluğu) denilir (Paulsen 2016).

#### **2.3.1. Burun Embriyolojisi**

Embriyonik gelişimin 4. haftası sonunda meydana gelen frontonazal çıkıntı nazal plağı oluşturur. Frontonozal çıkıntidaki ektodermal kalınlaşmalar invajin olarak nazal çukurları ve nazal çıkıntıları (medial ve lateral) oluşturur (Sadler 2017).

Lateral nazal çıkıntılar ala nasi'leri oluştururken, medial nazal çıkıntılar üst dudağın orta kısmını, philtrum'u, septum nasi'nin mebranöz bölümünü ve primer damağı oluşturur. Cavitas nasi (burun boşluğu) gelişimi sekonder damak gelişimi ile direkt ilişkilidir. Primer damağın arkasında oluşan septum nasi aşağıya doğru gelişir ve sağ-sol primer ağız boşluğunun yan duvarlarından büyüyen damak uzantıları ile bir dikiş oluşturarak birleşir (Paulsen 2016).

Böylece oluşan sekonder damak uzantıları ile burun septum'unun primer damak ile karşılaştığı yerde bir kanal (ductus nasopalatinus) oluşur. Vestibulum nasi, regio olfactoria, cavitas nasi (bir kısmı) burun kanalı materyalinden diğer kısımlar ise ağız boşluğu materyalinden gelişir. Cartilago septi nasi, nasus externus'un kıkırdağı kemikleşmeden kalırken septum nasi düz bir duvar şeklinde kalır. Cavitas nasi'nin içindeki epitelyal çıkıntılardan gelişen concha nasalis'ler başta kıkırdak yapıda olup fetal evrenin 5. ayında kemikleşirler (Nishamura 1993, Erol 2018) (Resim 2.4).



**Resim 2.4:** Burun embriyolojik gelişimi (yüzün önden görünümü). 7 ve 10 haftalık embriyo (Sadler 2017).

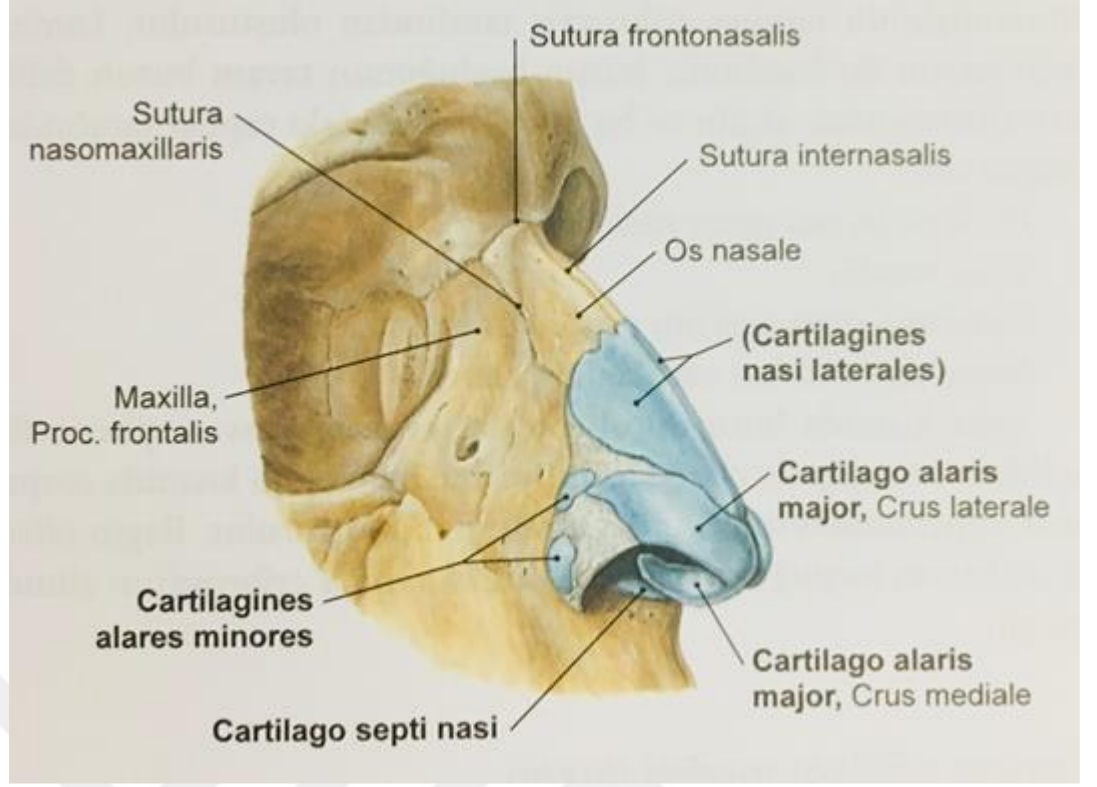
### 2.3.2. Burun Anatomisi

Kas, kemik ve kıkırdak dokudan oluşan solunum organı olup tabanı aşağıda üç yüzlü bir piramiti andırmaktadır. Anatomik olarak dış burun (nasus externus) ve burun boşluğu (cavitas nasi) şeklinde iki bölümde incelenir (Ozan 2014).

#### 2.3.2.1. Dış Burun (Nasus Externus)

Yüzün orta kısmında bulunan dış burun kemik ve kıkırdak iskeletten oluşmakta olup mimik kasları ve deri ile örtülüdür. Uzunluğu, tam konumu, şekli ve genişliği kişiden kişiye farklılık göstermektedir.

Dış burnun sırt kısmı dorsum nasi, tepesi apex nasi, kökü radix nasi olarak adlandırılır. Taban kısmında nares adı verilen burun delikleri ile dış ortama açılır (Yıldırım 2013) (Resim 2.5).

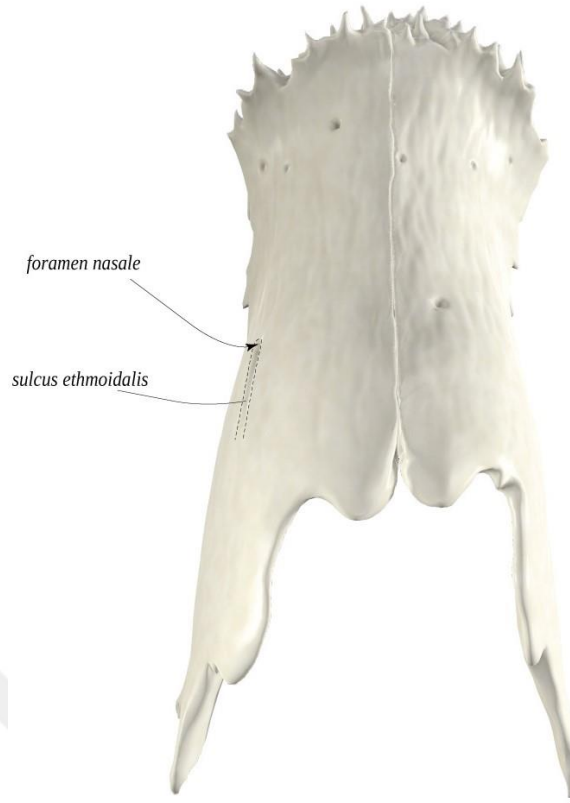


**Resim2.5:** Burun dış iskeleti (Sobotta 2016)

### 2.3.2.2. Burun Yapısına Katılan Kemikler

#### Os nasale

Maxilla'nın processus (proc.) frontalis'leri arasında yer alan dörtgen şekilli iki yassı kemiktir. Dişli dış kenarı os frontale'nin incisura nasalis'i ile eklenmiştir. İç kenarda ise os nasale'ler birbiri ile eklem yapar. Burun kıkırdakları os nasale'nin derin çentikler bulunduran taban kısmına tutunur. Os frontale, os ethmoidale, maxilla ve karşı taraf os nasale olmak üzere dört kemikle eklenmiştir (Arıncı ve Elhan 2016) (Resim 2.6).



**Resim2.6:** Os nasale (<https://www.anatomystandard.com>).

### **Os frontale**

Squama frontalis, pars nasalis, pars orbitalis olmak üzere üç bölümden oluşan os frontale neurocranium'un tek kemiklerindedir. Squama frontalis içine çift taraflı sinus frontalis yerleşmiştir. Kaşlar squama frontalis'te bulunan arcus superciliaris'lere yerleşmiş olup bu arkusların arasında glabella yer almaktadır. Os frontale; os parietale, os sphenoidale, os zygomaticum, os nasale, maxilla ve os lacrimale ile eklemler (Brauer 2016).

### **Os ethmoidale**

Neurocranium'un tek kemiklerinden olup cavitas nasi'nin duvar ve septum yapısına katılır. Lamina cribrosa, lamina perpendicularis ve bir çift labyrinthus ethmoidalis olmak üzere dört bölümden oluşur. Os sphenoidale, os nasale, vomer ile eklemler (Snell 2004, Arıncı ve Elhan 2016).

### **Os lacrimale**

Cranium'un en ince ve en küçük kemiđi olan os lacrimale çift kemiktir. Os lacrimale; os frontale, os ethmoidale, maxilla ve concha nasalis inferior ile eklenleşir (Cumhur 2001, Arıncı ve Elhan 2016).

### **Vomer**

Viscerocranium'un tek kemiklerinden olan vomer tam orta hatta bulunmayıp sađ veya sol tarafa deviasyon gösterebilir. Os ethmoidale ve cartilago septi nasi ile eklenleşir (Arıncı ve Elhan 2016).

### **Os palatinum**

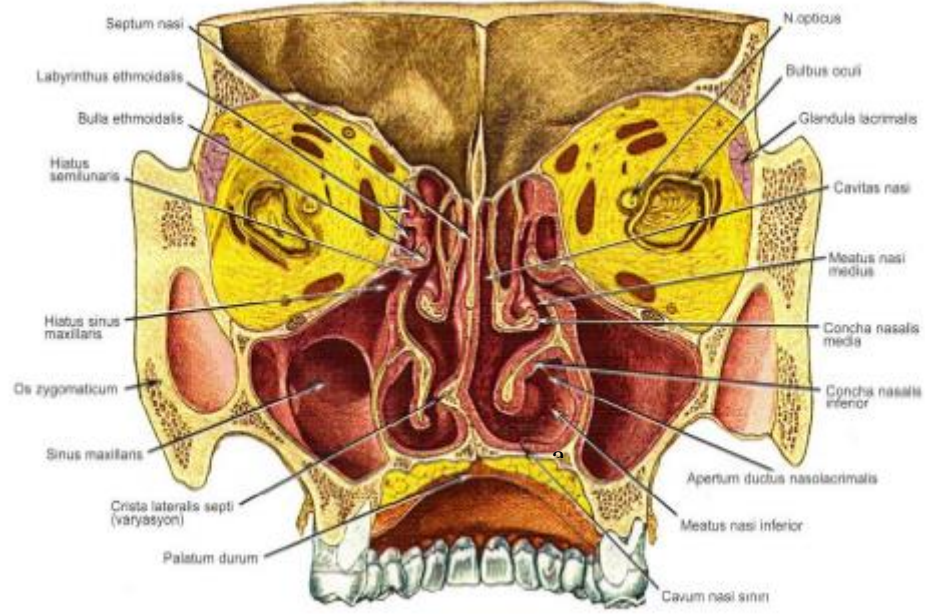
'L' şeklindeki os palatinum çift kemiklerden olup burun boşluđunun ve ađız boşluđunun yapısını oluşturur. Os sphenoidale, lamina perpendicularis ve maxilla ile eklenleşir (Brauer 2016).

### **Maxilla**

Viscerocranium'un çift kemiklerinden olan maxilla orbita tabanını, ađız boşluđu tavanını, burun boşluđu tabanını ve lateral duvarını oluşturur. İçindeki boşluklara sinus maxillaris adı verilir. Os ethmoidale, os zygomaticum, os nasale, os lacrimale, os palatinum, concha nasalis inferior, vomer ve karşı tarafın maxilla'sı ile eklem yapar (Cumhur 2001, Brauer 2016).

#### **2.3.2.3. Burun Boşluđu (Cavitas Nasi)**

Sađ ve sol iki bölümden oluşan cavitas nasi kama şeklinde olup solunum sisteminin girişinde bulunur. Nares isimli burun delikleriyle dış ortama açılır ve dışarıdan alınan havayı vestibulum nasi'ye ulaştırır. Burun boşluklarını örten mukoza burnu destekleyen iskelet yapıya yapışmış şekilde bulunmaktadır (Moore ve Agur 2007) (Resim 2.7).



**Resim2.7:** Cavitas nasi koronal kesiti (Yücel 2018).

### 2.3.3. Burun Antropometrisi

Yüz şeklinin önemli unsurlarından biri olan burun; yaş, cinsiyet, ırk, iklim ve coğrafi koşullara göre farklı şekillenmektedir. Birbirine yakın coğrafi bölgelerde yaşayan bireylerin burun tipleri benzerlik göstermektedir.

Sağlıklı yüzde belirli bir orana sahip olması gereken burun morfometrisinin bilinmesi DS gibi genetik sendromların tanısında, cerrahi operasyonlarda landmarkların belirlenmesinde, adli tıpta kimlik tespitinde yardımcı olmaktadır. Burun morfometrisiyle ilgili bir çok çalışma bulunmakta ve yeni çalışmalar yapılmaktadır (Daniele ve ark. 1998; Garip 2005).

### 2.4. El (Manus)

El günlük hayatta en sık kullandığımız kavrama, dokunma ve ince motor beceriler gibi en önemli fonksiyonları yerine getiren vücut bölümüdür. El parmak gelişimi ve yapılanması genetik faktörlere ve mesleki uğraşlara göre farklılık göstermektedir (Demirel 2005).

DS'li bireylerde ekstremiteler sağlıklı bireylerden kısadır. Eller kısa ve geniş parmaklar ise kısa, geniş ve künттür. Elde 5. parmakta klinodaktili denilen içe doğru kıvrıklık mevcuttur. Bu olgularda 5. parmakta iki yerine tek bir fleksiyon çizgisinin

bulunmasından dolayı üç yerine iki bölme bulunur. DS'li bireylerin yaklaşık yarısında avuç içinde normalde iki adet bulunan çizgiler birleşip tek bir çizgi oluşturur (Simian çizgisi). Bu çizgi nadiren sağlıklı bireylerde de tek taraflı olarak görülebilir (Marcdante ve ark. 2002) (Resim2.8).

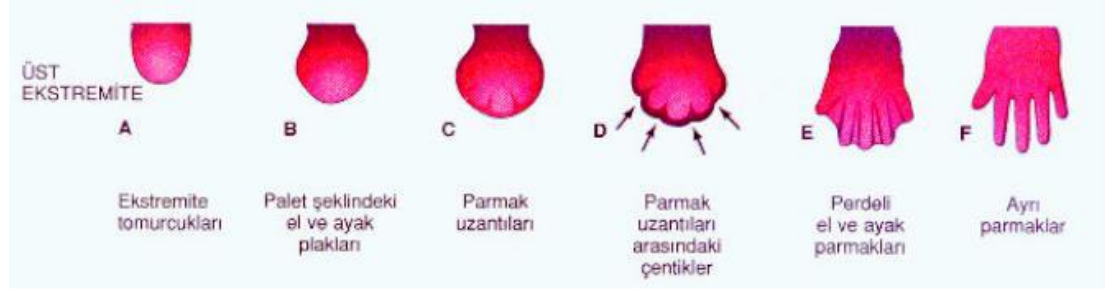


**Resim 2.8:** Down Sendromlu bireyin el görüntüsü (supinasyonda).

#### **2.4.1.El İskeleti Embriyolojisi**

İntrauterin dönemin 4. haftasında ekstremitelerin oluşacağı kol tomurcukları 5. haftada ise ekstremitte mezenkim tomurcukları belirginleşmeye başlar (Malas ve ark. 2005).

Başlangıçta kısa kürek şeklinde görülen kol çekirdek mezenşim tabakası ve tabakanın üstünü örten epidermis tabakasından meydana gelmiştir. Uç bölgelerde kalınlaşan epidermis apikal ektoderm kabarıklığı oluşturur. İlerleyen evrelerde ekstremitte proksimalinde humerus'u oluşturacak tek bir kıkırdak yapı meydana gelmektedir. Az bir süre sonunda Y şeklinde bir yoğunlaşma olur ve Y'nin kollarından radius ve ulna taslakları meydana gelir. Ardından el bileği ve parmak taslakları görülmeye başlar (Doğan 2006) (Şekil 2.6).

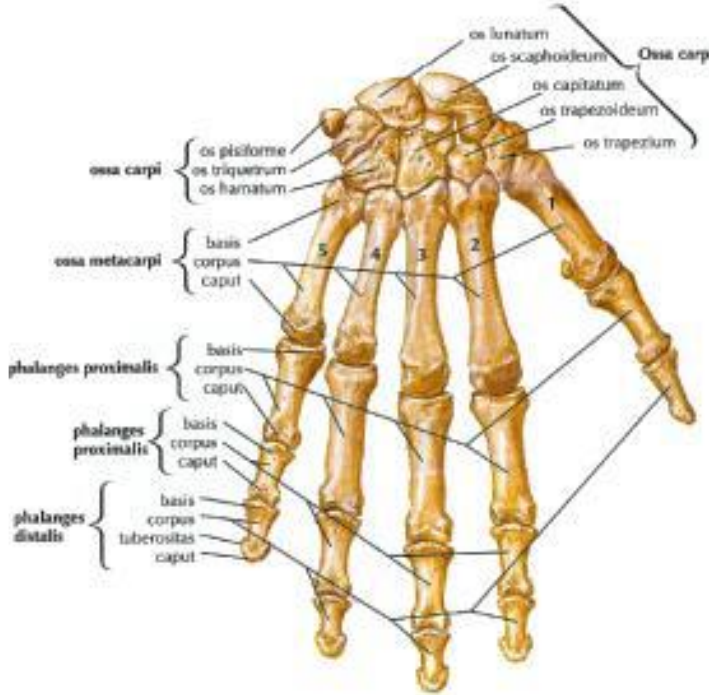


**Şekil 2.6:** Elin embriyolojik gelişimi: A, Ekstremité tomurcukları. B, Ekstremité plakları, C, Digital çizgiler. D, Digital çizgiler arasında çentiklenmenin oluşumu. E, Perdeli parmaklar. F, Parmakların ayrı yapılar halinde oluşumu (Moore 2002).

## 2.4.2. El İskeleti Anatomisi

### El Kemikleri

27 adet kemikten oluşan el iskeleti kemikleri; ossa carpi (8 adet), ossa metacarpi (5 adet) ve ossa digitorum (14 adet) olmak üzere üç grupta incelenir (Şekil 2.7)



**Şekil 2.7:** El kemikleri (Netter 2015).

### 1. Ossa Carpi

İki sıra şeklinde dizilmiş 4 proksimal 4 distal sırada olmak üzere toplam 8 adet kemikten oluşur. Anatomik pozisyonda proksimal sırada lateralinden mediale doğru: os scaphoideum, os lunatum, os triquetrum, os pisiforme şeklinde dizilmiş

olup distal sırada ise lateralde mediale doğru os trapezium, os trapezoideum, os capitatum, os hamatum şeklinde konumlanmışlardır (Yıldırım 2013).

Proksimal sıranın en büyük kemiği olan os scaphoideum proksimalde bulunan konveks yüzü ile radius'la, distal yüzü ile de os trapezium ve os trapezoideum'la eklem yapar.

Proksimal sıranın ortasında yarım ay şeklindeki os lunatum bulunur. Distaldeki konkav yüzü os capitatum ile konveks olan proksimal yüzü ise radius'la ve os hamatum'la eklem yapar. Dış yüzüyle os scaphoideum, iç yüzüyle os triquetrum ile eklem yapar (Arıncı ve Elhan 2016).

Proksimal sıranın ulnar tarafında bulunan os triquetrum piramite benzemektedir. Radialde os lunatum, önde os pisiforme, distalde os hamatum ve proksimalde ise ulna ile eklem yapar.

En küçük karpal kemik olan os pisiforme küçük bir bezelyeye benzetilmektedir. Dorsal yüzünde os triquetrum ile eklem yapmakta olup başka eklem yüzü bulunmaz (Uzun 2017).

El bileğinin radial kısmında 1. metakarpal kemik ile os scaphoideum arasında bulunan os trapezium eyer şeklindeki distal yüzü ile ayırt edilir ve 1. metakarpal kemiğin proksimal yüzüyle eklem yapar. Üst yüzü os scaphoideum ile iç yüzü os trapezoideum ile eklenir.

Distal sıradaki en küçük kemik olan os trapezoideum çocuk patiğine benzetilmektedir. Proksimalde os scaphoideum, distalde 2. metakarpal kemik, lateralde os trapezium, medialde os capitatum ile eklem yapar (Yıldırım 2013).

En büyük karpal kemik olan os capitatum küreye benzetilmektedir. Proksimalde os lunatum ve os scaphoideum ile distalde ikinci, üçüncü ve dördüncü metakarpal kemiklerle, lateralde os trapezoideum ve medialde de os hamatum ile eklem yapar.

Os hamatum hamulus ossis hamati adlı çengel şeklindeki çıkıntısıyla bilinen kemik elin palmar kısmında yer alır. Proksimalde os lunatum, distalde 4. ve 5.

metakarpal kemiklerle, medialde os triquetrum ve lateralde os capitatum ile eklem yapar (Uzun 2017).

## **2. Ossa Metacarpi**

Beş adet uzun kemikten oluşan metakarpal kemiklerin bir gövdesi ve iki ucu vardır.

Proksimal uçta her bir kemikte dörtgen şekilli basis ossis metacarpi bulunur. Orta kısımda corpus ossis metacarpi, distalde ise caput ossis metacarpi denilen uç vardır (Yıldırım 2013, Arıncı ve Elhan 2016).

## **3. Ossa Digitorum**

Başparmakta iki ve diğer parmaklarda üç adet olmak üzere bir elde toplam 14 falanks vardır. Falankslar proksimalden distale doğru phalanx proximalis, phalanx media ve phalanx distalis şeklinde sıralanmıştır. Bir gövdesi ve iki ucu bulunan falanksın proksimal kısmı basis phalangis, gövde kısmı corpus phalangis ve distal kısmı da caput phalangis olarak adlandırılır (Yıldırım 2013).

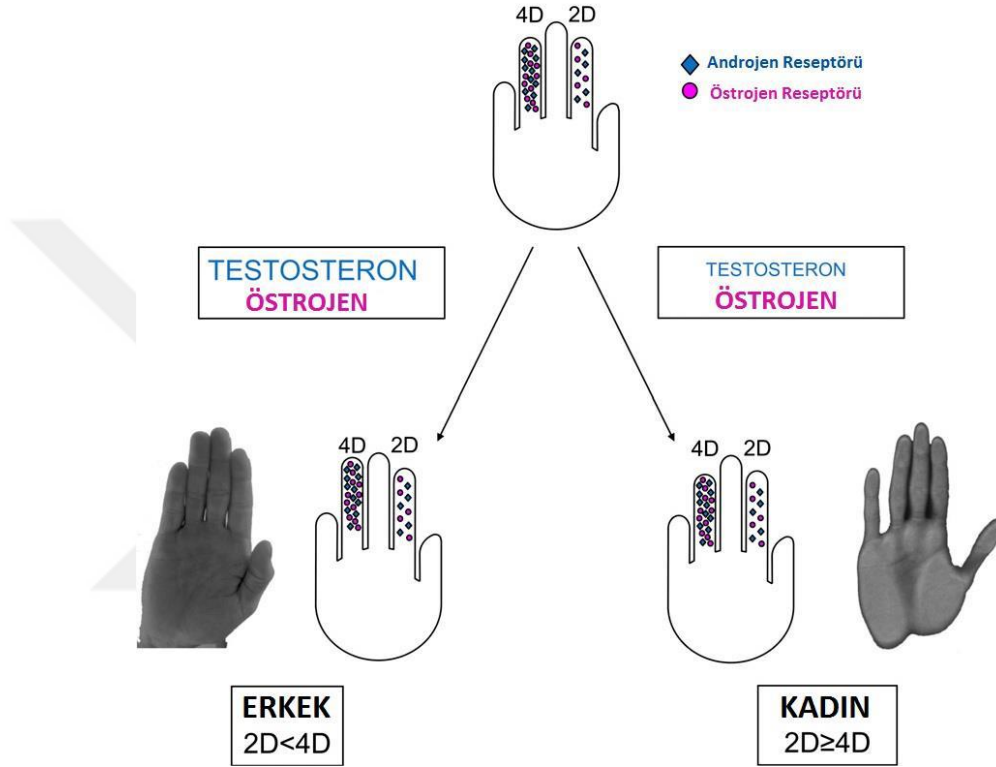
### **2.5. 2P:4P Oranı**

El parmaklarının kendine özgü morfolojik özellikleri mevcuttur. Bunlardan en belirgin olanı 2P:4P oranı olup intrauterin hayatın 14. haftasından itibaren tüm yaşam sürecinde sabit kalmaktadır. Yüzük (4. parmak) ve işaret parmak (2. parmak) uzunluklarının prenatal cinsiyet hormon düzeyinin etkisi altında olduğu düşünülmektedir. Eldeki ikinci (2P) ve dördüncü parmağın (4P) uzunluk ve oranlarının (2P:4P) fetal östrojen ve testosteron etkisiyle biçimlendiğine dair birçok çalışma bulunmaktadır (Williams ve ark. 2003).

Çalışmalara göre kadınlarda östrojen hormon yüksekliği ile 2. parmak, erkeklerde ise testosteron hormon yüksekliği ile 4. parmak uzunluğu arasında ilişki saptanmıştır. Buna binaen 2P:4P oranı kadınlarda yüksekken ( $>0.98$ ) erkeklerde düşük ( $<0.98$ ) ölçülmektedir (Lutchmaya ark. 2004). Sonuç olarak intrauterin hayatta maruz kalınan yüksek testosteron/östrojen konsantrasyonu 2P:4P oranını düşürürken, düşük testosteron/östrojen konsantrasyonu 2P:4P oranının yükselmesine sebep olmaktadır (Manning ve ark. 2000).

Fetal testosteron hormon yoğunluğu, erkek çocuklarda kız çocuklarına oranla kayda değer biçimde yüksek olup fetal östrojen yoğunluğunda cinsiyetler arasında önemli bir fark bulunmamaktadır (Lutchmaya ve ark. 2004) (Şekil 2.8).

2P:4P oranı klinikte Down Sendromu gibi genetik hastalıklar, otizm, şizofreni ve kalp-damar hastalıklarının erken tanısında yardımcı olabilmektedir (Palanduz ve ark. 1998).



Şekil 2.8: Prenatal östrojen ve prenatal testosteron ile 2P:4P arasındaki ilişki (Manning 2011).

### 3. GEREÇ VE YÖNTEM

Çalışma, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi İlaç ve Tıbbi Cihaz Dışı Araştırmalar Etik Kurulu'ndan (10.01.2020 tarihli ve 2020/2274 sayılı karar) onay alındıktan sonra gerçekleştirildi.

Çalışmaya Konya ilindeki özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde eğitim görmekte olan, yaşları 1-13 yaş arasında değişen, 20 kız 20 erkek olmak üzere toplam 40 DS tanısı almış çocuk dahil edildi. Çalışma öncesinde ailelere çalışma hakkında detaylı bilgi verilerek gönüllü onam formu imzalatılıp sözlü ve yazılı onayları alındı.

#### **Çalışmaya dahil edilme kriterleri:**

- Çalışma katılımı için gönüllü olmak (ebeveynin gönüllü olması)
- 1-13 yaş aralığında olmak
- Down Sendromu tanısı almış olmak
- Yüz bütünlüğünün tam olarak bulunması
- Yüz ve vücut bileşenlerine dair herhangi bir cerrahi girişimin bulunmaması.

#### **Çalışmadan dışlanma kriterleri:**

- Yüz bütünlüğünde belirgin bir bozukluk olması (travmaya bağlı skar, şekil bozukluğu vb.)
- Yüz ve vücut bileşenlerini etkileyecek herhangi bir operasyon geçirmiş olması
- Ellerinde el parmak ölçüm değerlerini etkileyecek ödem, şişlik, kırık gibi anomalilerin bulunması
- Koopere olmayı engelleyen bir durumun bulunması.

Çalışmaya dahil edilen bireylerin yüz fotoğrafları aynı kişi tarafından aynı fotoğraf makinesi ile çekildi. Çekimler 100 cm uzaklıktan yapıldı. Açı farklılığını ortadan kaldırmak için bireylerin baş konumları ölçüm yapan kişi tarafından

ayarlandı ve katılımcıların belirlenen aynı sabit noktaya bakmaları sağlandı. Katılımcıların çekilen yüz fotoğraflarında (ön, yan ve eğik (30 derece açıyla) çene altı) “Image J 1.50 version “ dijital ölçüm programı kullanılarak burun ve kulak morfometrik ölçümleri yapıldı.

Çalışmamızda el, burun, kulak ve vücut bileşenleri (boy, kilo, VKİ) için antropometrik ölçümlerden de yararlanılmıştır.

### 3.1.Ölçüm Aletleri

Ölçümler için dijital kumpas (Resim3.1), baskül (Resim3.2), mezura (Resim 3.3) ve fotoğraf makinesi (Resim 3.4) kullanılmıştır.



**Resim3.1:** Dijital kumpas.



**Resim3.2:** Baskül.



**Resim 3.3:** Mezura.



**Resim 3.4:** Fotoğraf makinesi.

### **3.2. Vücut Bileşenleri Ölçümleri**

#### **Boy Ölçümü**

Düz bir zemin üzerinde, topuk ucu ile başın tepe noktası arasındaki dikey mesafe mezura kullanılarak ölçüldü.

#### **Kilo Ölçümü**

Vücut ağırlığı ölçümünde birey çıplak ayakla ve mümkün olabildiğince ince giysilerle baskül kullanılarak ölçüldü.

#### **Vücut Kitle İndeksi (VKİ)**

Kilogram cinsinden vücut ağırlığının, metre cinsinden boy uzunluğunun karesine bölünmesiyle hesaplandı.

$$VKİ = \frac{\text{Ağırlık (kg)}}{\text{Boy uzunluğu (m)}^2}$$

### 3.3. Kulak Morfometrik Ölçümleri

DS'li çocuklardan sağ ve sol kulak kepçesi üzerinden belirlenmiş anatomik ölçüm noktaları kullanılarak 6 farklı ölçüm alındı (Tablo 3.1).

**Tablo 3.1:** Kulak kepçesi ölçüm isimleri, ölçüm noktaları ve kısaltmaları (Purkait ve ark 2007).

Ölçüm İsmi	Antropometrik Noktalar	Kısaltma
Kulak kepçesi uzunluğu	Supraaurale- subaurale	sa-sba
Kulak kepçesi genişliği	Preaurale- postaurale	pra- pa
Kulak memesi uzunluğu	Subaurale- incisura intertragica inferior	sba- inf
Kulak memesi genişliği	Lobulus anterior- lobulus posterior	la- lp
Konka uzunluğu	Concha superior- incisura intertragica inferior	cs- inf
Konka genişliği	Incisura anterior auris posterior- anthelical curvature	iaap- ac

#### Ölçümlerde Kullanılan Anatomik Noktalar

**Supraaurale (SA):** Kulak kepçesinin en tepe noktası

**Subaurale (SBA):** Kulak memesinin en alt noktası

**Preaurale (PRA):** Kulak kepçesinin yüze yakın ön kısmı

**Postaurale (PA):** Kulak kepçesinin yüze uzak arka kısmı

**Incisura intertragica inferior (INF):** Tragus'un iç alt çentik noktası

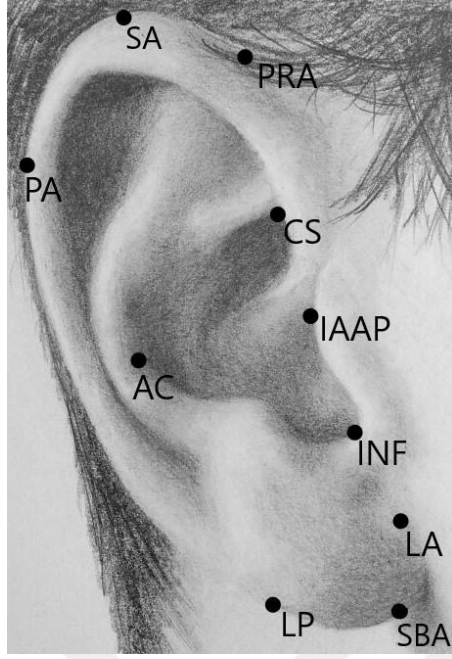
**Concha superior (CS):** Konka üst noktası

**Lobulus anterior (LA):** Kulak memesi yüze yakın ön kısmı

**Lobulus posterior (LP):** Kulak memesi yüze uzak arka kısmı

**Incisura anterior auris posterior (IAAP):** Kulak kepçesi ön çentik noktası

**Anthelical curvature (AC):** Anthelical eğimin en keskin noktası (Resim 3.5).



**Resim 3.5:** Kulak kepçesi antropometrik noktaları

### 3.4. Burun Morfometrik Ölçümleri

DS'li çocuklardan burun üzerinden 6 adet uzunluk ölçümü 2 adet açı ölçümü olmak üzere toplam 8 ölçüm yapılmıştır (Tablo 3.2).

**Tablo 3.2:** Burun ölçüm isimleri, ölçüm noktaları ve kısaltmaları (Uzun 2006; Dong 2010; Sforza 2010).

Ölçüm İsmi	Antropometrik Noktalar	Kısaltma
Burun uzunluğu	Nasion – pronasale	n- prn
Burun genişliği	Alare – alare	al- al
Burun yüksekliği	Nasion – subnasale	n- sn
Burun kanatları	Alare – pronasale	al- prn
Burun kanatları	Alare – subnasale	al- sn
Burun kök genişliği	Maksillofrontale - maksillofrontale	mf-mf
Nasofrontal açı	Glabella - nasion – pronasale	g-n-prn
Nasal tip açısı	Nasion - pronasale - subnasale	n-prn-sn

### Ölçümlerde Kullanılan Antropometrik Noktalar

**Nasion (n):** Sutura internasalis ve sutura frontonasalis'in kesişim noktasıdır. Parmak ile kolayca palpe edilir (Yeşilyurt 2006) (Resim 3.6).

**Subnasale (sn):** Columella tabanının üst dudağa katıldığı yerin orta noktasıdır (Dong 2010) (Resim 3.6).

**Pronasale (prn):** Lateral pozisyonda burun ucunun en çıkıntılı noktasıdır (Dong 2010) (Resim 3.6).

**Alare (al):** Yüze anteriordan bakıldığında alar kurvaturların en lateral noktalarıdır (Uzun 2006) (Resim 3.6).

**Maksillofrontale (mf):** Maksillofrontal ve nasofrontal kanalın kesiştiği noktadır (Uzun 2006) (Resim 3.6).



**Resim 3.6:** Burun ile ilgili antropometrik noktaların Down Sendromlu birey üzerinde gösterimi (önden).

### Burun Antropometrik Açıları

**Nasofrontal Açı (NFA):** Os nasale ile os frontale'nin birleşim yerinde, glabella'nın ön yüzünde oluşan açıdır. Başka bir deyişle dorsum nasi'nin altına doğru devamında, burunla alın arasında oluşan açıdır (Garip 2005) (Resim 3.7).

**Nasal Tip Açısı (NTA):** Nasion, pronasal ve subnasal noktalarının birleşmesiyle oluşan açıdır (Dong 2010) (Resim 3.7).



**Resim 3.7:** Burun ile ilgili açılarının (nasofrontal açı ve nasal tip açısı) Down Sendromlu birey üzerinde gösterimi (yandan).

### **3.5. El Antropometrik Ölçümleri**

#### **2P Uzunluk Ölçümü**

İşaret parmağında (2. parmak) parmak kökü ile el ayasını birbirinden ayıran proksimal çizginin orta noktası ile parmağın en uç noktası arasındaki mesafedir (Resim 3.8).

#### **4P Uzunluk Ölçümü**

Yüzük parmağında (4. parmak) parmak kökü ile el ayasını birbirinden ayıran proksimal çizginin orta noktası ile parmağın en uç noktası arasındaki mesafedir (Resim 3.8).



**Resim3.8:** Dijital kumpas ile 2P ve 4P uzunluk ölçümü

(<https://www.hakanbuzoglu.com/images/isaret-ve-yuzuk-parmak-oranlari.jpg>).

#### **2P:4P Oranı**

2. parmak uzunluğunun 4. parmak uzunluğuna oranlanması ile hesaplanır.

$$2P:4P = \frac{2P}{4P}$$

### **3.6. İstatistiksel Analiz**

Çalışmamızda elde edilen veriler SPSS 22.0 programı kullanılarak analiz edildi. Verilerin cinsiyete göre dağılımı yüzdeler ile gösterildi. Tüm ölçümlerin tanımlayıcı istatistiksel analizi yapıldı.

Tanımlayıcı istatistikler için sayı, yüzde, ortalama ve standart sapma; sayısal değişkenler için parametrik testler (Student t-testi, Oneway ANOVA) kullanıldı. Morfometrik parametreler için minimum (min.), maksimum (max.), ortalama (ort.) ve standart sapma (SS) değerleri verildi. Veriler arasındaki ilişki Pearson Korelasyon Analizi ile araştırıldı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi  $p < 0.05$  olarak kabul edildi.

#### 4. BULGULAR

Çalışmamıza Konya ilindeki rehabilitasyon merkezlerinde eğitim görmekte olan DS tanısı almış 1-13 yaş grubu arasındaki çocuklar dahil edildi. DS tanılı çocukların kulak ve burun morfometrisi, 2P:4P oranı, boy, kilo, vücut kitle indeksi (VKİ) değerlendirildi. Uzunluklar santimetre (cm), açılar derece (°) cinsinden verildi.

Çalışmamızdaki DS'li çocukların %50'si erkek (n=20), %50'si kız (n=20) olmak üzere toplam 40 çocuğun morfometrik ölçümleri yapıldı ve sonuçlar tablolarla özetlendi. DS'li çocukların cinsiyetlerine göre yaş dağılımına ilişkin demografik veriler özetlenmiştir (Tablo 4.1).

**Tablo 4.1** Cinsiyete göre yaş dağılımına ilişkin demografik veriler

	n	Min	Max	Ort ± SS
Erkek	20	2	12	5.75 ± 3.26
Kız	20	2	13	6.75 ± 3.35
Genel	40	2	13	6.25 ± 3.3

(n: Birey sayısı, Min: Minimum, Max: Maksimum, Ort ± SS: Ortalama ± Standart Sapma)

#### 4.1 Vücut Bileşenlerinin Genel İstatistiksel Analizi

Vücut bileşenlerinden yaş, boy, kilo ve vücut kitle indeksinin (VKİ) genel istatistiksel analizi cinsiyet farkı gözetmeksizin tabloda özetlenmiştir (4.2).

**Tablo 4.2** Yaş, boy, kilo, VKİ'nin genel istatistiksel analizi

Ölçümler	Min.	Max.	Ort ± SS
Yaş	2	13	6.25 ± 3.30
Boy (cm)	75	158	107 ± 0.25
Kilo (kg)	9.50	53	23.85 ± 12.94
VKİ	14.48	32.86	19.28 ± 3.87

(VKİ: Vücut kitle indeksi, Min: Minimum, Max: Maksimum, Ort ± SS: Ortalama ± Standart sapma)

## 4.2 Vücut Bileşenlerinin Cinsiyete Göre Analizi

Vücut bileşenlerinden yaş, boy, kilo ve vücut kitle indeksinin (VKİ) cinsiyete göre analizi ve p değerleri tabloda özetlenmiştir (4.3). Vücut bileşenleri ile ilgili parametreler arasında cinsiyete göre anlamlı bir fark bulunmamıştır.

**Tablo 4.3** Yaş, boy, kilo, VKİ'nin cinsiyete göre istatistiki analizi

	Erkek	Kız	Genel	
Ölçümler	Ort ± SS	Ort ± SS	Ort ± SS	p değer
Yaş	5.75 ± 3.26	6.75 ± 3.35	6.25 ± 3.30	0.34
Boy (cm)	107 ± 0.27	107 ± 0.23	107 ± 0.25	0.93
Kilo (kg)	24.42 ± 14.89	23.27 ± 11.01	23.85 ± 12.94	0.78
VKİ	19.18 ± 4.26	19.38 ± 3.55	19.28 ± 3.87	0.86

(VKİ: Vücut kitle indeksi, Ort ± SS:Ortalama ± Standart sapma)

Yapılan morfometrik ölçümler kulak, burun ve el ölçümleri olmak üzere üç gruba ayrılmıştır. Grupların ölçüm sonuçları cinsiyete göre istatistiki olarak incelenmiş ve elde edilen sonuçlar tablolarda gösterilmiştir.

## 4.3. Kulak Morfometrik Ölçümlerinin Genel İstatistiki Analizi

Kulak uzunluğu, kulak genişliği, kulak memesi uzunluğu, kulak memesi genişliği, konka uzunluğu, konka genişliği olmak üzere 6 morfometrik parametre cinsiyet ve sağ-sol farkı gözetmeksizin gösterilmiştir (Tablo 4.4).

**Tablo 4.4** Cinsiyet ve sađ-sol farkı gzetmeksizin kulak ile ilgili morfometrik lmler

Morfometrik lmler	Min.	Max.	Ort $\pm$ SS
KU (cm)	3	4.30	3.66 $\pm$ 0.34
KG (cm)	1.90	3	2.29 $\pm$ 0.26
KMU (cm)	0.54	1.70	1.15 $\pm$ 0.29
KMG (cm)	0.76	1.96	1.39 $\pm$ 0.34
CU (cm)	1.50	2.98	2.15 $\pm$ 0.39
CG (cm)	0.90	2.21	1.43 $\pm$ 0.32

(KU: Kulak uzunluđu, KG: Kulak geniřliđi, KMU: Kulak memesi uzunluđu, KMG: Kulak memesi geniřliđi, CU: Konka uzunluđu, CG: Konka geniřliđi, Min: Minimum, Max: Maksimum, Ort  $\pm$  SS: Ortalama  $\pm$  Standart sapma)

#### 4.4. Burun Morfometrik lmlerinin Genel İstatistiki Analizi

Burun uzunluđu, burun geniřliđi, burun yksekliđi, burun kanatları alare-pronasale arası, burun kanatları alare-subnasale arası, burun kk geniřliđi, nasofrontal aı, nasal tip aısı olmak zere 8 morfometrik parametre cinsiyet farkı gzetmeksizin gsterilmiřtir (Tablo 4.5).

**Tablo 4.5** Cinsiyet farkı gzetmeksizin burun ile ilgili morfometrik lmler

Morfometrik lmler	Min.	Max.	Ort $\pm$ SS
BG (cm)	2.00	4.00	2.79 $\pm$ 0.49
BY (cm)	2.10	4.04	3.19 $\pm$ 0.53
BU (cm)	2.56	5.14	3.87 $\pm$ 0.57
BKA (cm)	1.01	2.20	1.58 $\pm$ 0.30
BKB (cm)	0.95	1.99	1.40 $\pm$ 0.28
BKG (cm)	1.36	2.45	1.96 $\pm$ 0.32
NFA ( $^{\circ}$ )	110	150	138.52 $\pm$ 7.03
NTA ( $^{\circ}$ )	76	102	88.40 $\pm$ 6.68

BG: Burun geniřliđi, BY: Burun yksekliđi, BU: Burun uzunluđu, BKA: Burun kanatları alare-pronasale arası, BKB: Burun kanatları alare-subnasale arası, BKG: Burun kk geniřliđi, NFA: Nasofrontal aı, NTA: Nasal tip aısı, Min: Minimum, Max: Maksimum, Ort  $\pm$  SS: Ortalama  $\pm$  Standart sapma)

#### 4.5 2P:4P Oranının Genel İstatistik Analizi

2. parmağın uzunluğu, 4. parmağın uzunluğu, 2. parmağın uzunluğunun 4. parmağın uzunluğuna oranı cinsiyet ve sağ-sol farkı gözetmeksizin verilmiştir (Tablo 4.6).

**Tablo 4.6** Cinsiyet ve sağ-sol farkı gözetmeksizin 2P:4P oranının istatistik analizi

Morfometrik ölçümler	Min.	Max.	Ort ± SS
2P (cm)	2.80	5.40	4.08 ± 0.78
4P (cm)	2.50	5.50	4.14 ± 0.83
2P:4P	0.80	1.20	1.00 ± 0.10

2P: El ikinci parmak uzunluğu, 4P: El dördüncü parmak uzunluğu, 2P:4P: İkinci parmak uzunluğunun dördüncü parmak uzunluğuna oranı, Min: Minimum, Max: Maksimum, Ort ± SS:Ortalama ± Standart sapma)

#### 4.6 Kulak Morfometrik Parametrelerinin Cinsiyete Göre Analizi

Kulak uzunluğu, kulak genişliği, kulak memesi uzunluğu, kulak memesi genişliği, konka uzunluğu, konka genişliğinin sağ-sol farkı gözetmeksizin cinsiyete göre analizi ve p değerleri tabloda özetlenmiştir (Tablo 4.7). Kulak ile ilgili parametreler arasında cinsiyete göre anlamlı bir fark bulunmamıştır.

**Tablo 4.7** Kulak ile ilgili morfometrik parametrelerin sağ-sol farkı gözetmeksizin cinsiyete göre istatistik analizi

Morfometrik ölçümler	Erkek	Kız	Genel	p değer
	Ort ± SS	Ort ± SS	Ort ± SS	
KU (cm)	3.77 ± 0.29	3.56 ± 0.35	3.66 ± 0.34	0.33
KG (cm)	2.33 ± 0.26	2.25 ± 0.26	2.29 ± 0.26	0.32
KMU (cm)	1.12 ± 0.27	1.18 ± 0.32	1.15 ± 0.29	0.60
KMG (cm)	1.35 ± 0.37	1.42 ± 0.31	1.39 ± 0.34	0.53
CU (cm)	2.10 ± 0.40	2.19 ± 0.38	2.15 ± 0.39	0.50
CG (cm)	1.41 ± 0.32	1.46 ± 0.32	1.43 ± 0.32	0.64

(KU: Kulak uzunluğu, KG: Kulak genişliği, KMU: Kulak memesi uzunluğu, KMG: Kulak memesi genişliği, CU: Konka uzunluğu, CG: Konka genişliği, Ort ± SS:Ortalama ± Standart sapma)

#### 4.7 Burun Morfometrik Parametrelerinin Cinsiyete Göre Analizi

Burun uzunluğu, burun genişliği, burun yüksekliği, burun kanatları alare-pronasale arası, burun kanatları alare- subnasale arası, burun kök genişliği, nasofrontal açı, nasal tip açısının cinsiyete göre analizi ve p değerleri tabloda özetlenmiştir (Tablo 4.8). Burun ile ilgili parametreler arasında cinsiyete göre istatistiki olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır.

**Tablo 4.8** Burun ile ilgili morfometrik parametrelerin cinsiyete göre istatistiki analizi

Morfometrik ölçümler	Erkek	Kız	Genel	p değeri
	Ort ± SS	Ort ± SS	Ort ± SS	
BG (cm)	2.70 ± 0.48	2.87 ± 0.49	2.79 ± 0.49	0.27
BY (cm)	3.07 ± 0.57	3.30 ± 0.47	3.19 ± 0.53	0.18
BU (cm)	3.69 ± 0.61	4.04 ± 0.48	3.87 ± 0.57	0.05
BKA (cm)	1.51 ± 0.31	1.66 ± 0.30	1.58 ± 0.30	0.13
BKB (cm)	1.33 ± 0.28	1.47 ± 0.27	1.40 ± 0.28	0.12
BKG (cm)	1.92 ± 0.35	1.99 ± 0.30	1.96 ± 0.32	0.52
NFA (°)	136.5 ± 8.92	140.5 ± 3.69	138 ± 7.03	0.07
NTA (°)	87.3 ± 4.23	89.5 ± 8.43	88.4 ± 6.68	0.30

BG: Burun genişliği, BY: Burun yüksekliği, BU: Burun uzunluğu, BKA: Burun kanatları alare-pronasale arası, BKB: Burun kanatları alare- subnasale arası, BKG: Burun kök genişliği, NFA: Nasofrontal açı, NTA: Nasal tip açısı, Ort ± SS: Ortalama ± Standart sapma)

#### 4.8. 2P:4P Oranı ile İlgili Parametrelerin Cinsiyete Göre Analizi

2. parmağın uzunluğu, 4. parmağın uzunluğu, 2. parmağın uzunluğunun 4. parmağın uzunluğuna oranının cinsiyete göre analizi ve p değerleri sağ-sol farkı gözetmeksizin tabloda özetlenmiştir (Tablo 4.9). 2P:4P oranına ait ölçüm parametresine göre kızlara ait ölçümlerin erkeklere ait ölçümlere göre anlamlı derecede büyük olduğu görülmüştür.

**Tablo 4.9** 2P:4P oranının sağ-sol farkı gözetmeksizin cinsiyete göre istatistiki analizi

Morfometrik ölçümler	Erkek	Kız	Genel	p değeri
	Ort ± SS	Ort ± SS	Ort ± SS	
2P (cm)	4.02 ± 0.76	4.14 ± 0.81	4.08 ± 0.78	0.50
4P (cm)	4.31 ± 0.77	3.96 ± 0.87	4.14 ± 0.83	0.17
2P:4P	0.94 ± 0.07	0.98 ± 0.23	1 ± 0.10	0.00

2P: El ikinci parmak uzunluğu, 4P: El dördüncü parmak uzunluğu, 2P:4P: İkinci parmak uzunluğunun dördüncü parmak uzunluğuna oranı, Ort ± SS:Ortalama ± Standart sapma)

#### 4.9. Kulak ile İlgili Morfometrik Parametrelerin Lateralizasyona Göre

##### İstatistik Analizi

Kulak uzunluğu, kulak genişliği, kulak memesi uzunluğu, kulak memesi genişliği, konka uzunluğu, konka genişliğinin lateralizasyona göre analizi tabloda özetlenmiştir (Tablo 4.10). Lateralizasyona göre ölçüm parametreleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır.

**Tablo 4.10** Kulak ile ilgili morfometrik parametrelerin lateralizasyona göre istatistiki analizi

Morfometrik ölçümler	Sağ	Sol	p değeri
	Ort ± SS	Ort ± SS	
KU (cm)	3.66 ± 0.33	3.65 ± 0.33	0.20
KG (cm)	2.29 ± 0.25	2.28 ± 0.26	0.70
KMU (cm)	1.15 ± 0.29	1.14 ± 0.29	0.50
KMG (cm)	1.38 ± 0.34	1.38 ± 0.34	0.53
CU (cm)	2.14 ± 0.38	2.14 ± 0.38	0.53
CG (cm)	1.43 ± 0.31	1.43 ± 0.31	0.41

(KU: Kulak uzunluğu, KG: Kulak genişliği, KMU: Kulak memesi uzunluğu, KMG: Kulak memesi genişliği, CU: Konka uzunluğu, CG: Konka genişliği, Ort ± SS:Ortalama ± Standart sapma)

#### 4.10. 2P:4P Oranı ile İlgili Parametrelerin Lateralizasyona Göre İstatistiki Analizi

2. parmağın uzunluğu, 4. parmağın uzunluğu, 2. parmağın uzunluğunun 4. parmağın uzunluğuna oranının lateralizasyona göre analizi tabloda özetlenmiştir

(Tablo 4.11). Lateralizasyona göre ölçüm parametreleri arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır.

**Tablo 4.11** 2P:4P oranı ilgili morfometrik parametrelerin lateralizasyona göre istatistiki analizi

Morfometrik ölçümler	Sağ	Sol	p değeri
	Ort ± SS	Ort ± SS	
2P (cm)	4.08 ± 0.77	4.10 ± 0.76	0.26
4P (cm)	4.13 ± 0.83	4.11 ± 0.81	0.25
2P:4P	0.99 ± 0.99	1.00 ± 0.98	0.12

(2P: El ikinci parmak uzunluğu, 4P: El dördüncü parmak uzunluğu, 2P:4P: İkinci parmak uzunluğunun dördüncü parmak uzunluğuna oranı, Ort±SS:Ortalama±Standart sapma)

#### 4.11. Sağ Tarafa Ait Olan Verilerin Korelasyon Tablosu

Çalışmamızda elde ettiğimiz ölçüm sonuçları arasındaki ilişkiyi değerlendirmek için Pearson korelasyon analizi yapıldı. Sağ taraf verilerine ait korelasyon tablosu verildi (Tablo 4.12).

Yaş ile; diğer tüm sağ taraf ölçüm parametreleri arasında pozitif korelasyon görülürken 2P:4P oranı ve nasal tip açısı arasında negatif korelasyon görüldü.

Sağ taraf kulak uzunluğu ile kulak genişliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü. Kulak parametrelerinden kulak memesi uzunluğu ile kulak memesi genişliği, konka uzunluğu ve konka genişliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sağ taraf konka uzunluğu ile konka genişliği, burun yüksekliği, burun genişliği ve burun uzunluğu arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sağ taraf konka genişliği ile burun yüksekliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sağ taraf burun parametrelerinden burun genişliği ile burun yüksekliği ve burun uzunluğu arasında; burun yüksekliği ile de burun uzunluğu arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Tablo 4.12 Korelasyon tablosu (sağ taraf ölçüm değerleri)

	YAŞ	KU	KG	KMU	KMG	CU	CG	2P/4P	VKI	BG	BY	BU	NFA	NTA
YAŞ	r	1												
	p													
KU	r	,050	1											
	p	,761												
KG	r	,188	,670	1										
	p	,245	,000											
KMU	r	,370	,154	,053	1									
	p	,019	,343	,743										
KMG	r	,324	,257	,045	,858	1								
	p	,042	,110	,784	,000									
CU	r	,469	,207	,234	,519	,507	1							
	p	,002	,200	,147	,001	,001								
CG	r	,179	,278	,098	,587	,615	,634	1						
	p	,268	,083	,549	,000	,000	,000							
2P/4P	r	-,114	-,177	,008	-,027	,096	,007	,007	1					
	p	,485	,275	,961	,572	,871	,965							
VKI	r	,354	-,035	,058	,262	,168	-,011	,030	,251	1				
	p	,025	,828	,720	,102	,301	,597	,854	,357	,251				
BG	r	,419	,259	,229	,163	,186	,554	,317	,357	,251	1			
	p	,007	,106	,156	,314	,252	,000	,046	,024	,119	,000			
BY	r	,338	,224	,096	,167	,253	,583	,476	,316	,077	,835	1		
	p	,033	,165	,557	,304	,115	,000	,002	,047	,638	,000	,000		
BU	r	,502	,075	,046	,243	,211	,506	,376	,392	,188	,872	,775	1	
	p	,001	,647	,779	,131	,192	,001	,017	,012	,245	,000	,000	,000	
NFA	r	,246	-,145	-,119	,165	,113	-,092	,022	,137	,071	,137	,140	,322	1
	p	,126	,372	,464	,310	,489	,571	,891	,398	,665	,399	,388	,043	,043
NTA	r	-,076	-,056	-,088	-,135	-,041	-,016	-,057	-,055	,109	,203	,059	,254	,123
	p	,643	,732	,588	,406	,803	,923	,726	,735	,502	,210	,719	,114	,449

(KU: Kulak uzunluğu, KG: Kulak genişliği, KMU: Kulak memesi uzunluğu, KMG: Kulak memesi genişliği, CU: Konka uzunluğu, CG: Konka genişliği, BG: Burun genişliği, BY: Burun yüksekliği, BU: Burun uzunluğu, BKG: Burun kökü genişliği, NFA: Nasofrontal açı, NTA: Nasal tip açısı, 2P-4P: İkinci parmak uzunluğunun dördüncü parmak uzunluğuna oranı, VKI: Vücut kitle indeksi)

#### 4.12. Sol Tarafa Ait Olan Verilerin Korelasyon Tablosu

Sol taraf ölçüm parametrelerini değerlendirmek için Pearson korelasyon testi yapıldı. Sol tarafa ait korelasyon tablosu verildi (Tablo 4.13).

Yaş ile; diğer tüm sol taraf ölçüm parametreleri arasında pozitif korelasyon görülürken 2P:4P oranı ve nasal tip açısı arasında negatif korelasyon görüldü.

Sol taraf kulak uzunluğu ile kulak genişliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü. Kulak memesi uzunluğu ile kulak memesi genişliği, konka uzunluğu ve konka genişliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sol taraf konka uzunluğu ile konka genişliği, burun yüksekliği, burun genişliği ve burun uzunluğu arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sol taraf konka genişliği ile burun yüksekliği arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Sol taraf burun genişliği ile burun yüksekliği ve burun uzunluğu arasında; burun yüksekliği ile de burun uzunluğu arasında anlamlı kuvvetli pozitif korelasyon görüldü.

Tablo 4.13 Korelasyon tablosu (sol taraf ölçüm değerleri)

	YAŞ	KU	KG	KMU	KMG	CU	CG	2P/4P	VKI	BG	BY	BU	NFA	NTA
YAŞ	r	1												
	p													
KU	r	,047	1											
	p	,771												
KG	r	,201	,682 <sup>**</sup>	1										
	p	,214	,000											
KMU	r	,363 <sup>**</sup>	,127	,022	1									
	p	,021	,436	,852										
KMG	r	,313 <sup>**</sup>	,242	,039	,860 <sup>**</sup>	1								
	p	,049	,133	,810	,000									
CU	r	,471 <sup>**</sup>	,198	,232	,512 <sup>**</sup>	,512 <sup>**</sup>	1							
	p	,002	,222	,149	,001	,001								
CG	r	,177	,244	,052	,586 <sup>**</sup>	,617 <sup>**</sup>	,632 <sup>**</sup>	1						
	p	,275	,130	,570	,000	,000	,000							
2P/4P	r	-,136	-,193	-,028	-,002	-,063	,120	,026	1					
	p	,402	,232	,862	,992	,701	,461	,875						
VKI	r	,354 <sup>**</sup>	-,024	,051	,256	,154	,092	-,005	-,043	1				
	p	,025	,881	,756	,110	,343	,572	,976	,794					
BG	r	,419 <sup>**</sup>	,256	,247	,143	,182	,561 <sup>**</sup>	,323 <sup>**</sup>	,318 <sup>**</sup>	,251	1			
	p	,007	,111	,125	,379	,262	,000	,042	,046	,119				
BY	r	,338 <sup>**</sup>	,208	,109	,152	,246	,587 <sup>**</sup>	,482 <sup>**</sup>	,324 <sup>**</sup>	,077	,835 <sup>**</sup>	1		
	p	,033	,198	,502	,348	,125	,000	,002	,041	,638	,000			
BU	r	,502 <sup>**</sup>	,065	,063	,225	,209	,510 <sup>**</sup>	,383 <sup>**</sup>	,366 <sup>**</sup>	,188	,872 <sup>**</sup>	,775 <sup>**</sup>	1	
	p	,001	,589	,598	,163	,196	,001	,015	,020	,245	,000	,000		
NFA	r	,246	-,146	-,121	,159	,108	-,086	,024	,177	,071	,137	,140	,322 <sup>**</sup>	1
	p	,126	,367	,458	,328	,505	,598	,865	,275	,665	,399	,388	,043	
NTA	r	-,076	-,035	-,073	-,146	-,044	-,014	-,058	,024	,109	,203	,059	,254	,123
	p	,643	,832	,654	,369	,788	,932	,721	,885	,502	,210	,719	,114	,449

(KU: Kulak uzunluğu, KG: Kulak genişliği, KMU: Kulak memesi uzunluğu, KMG: Kulak memesi genişliği, CU: Kulak uzunluğu, CG: Kulak genişliği, BG: Kulak genişliği, BY: Burun yüksekliği, BU: Burun uzunluğu, BKG: Burun kökü genişliği, NFA: Nasofrontal açısı, NTA: Nasal tip açısı, 2P-4P: İkinci parmak uzunluğunun dördüncü parmak uzunluğuna oranı, VKI: Vücut kitle indeksi)

## 5. TARTIŞMA

Down Sendromu 21. kromozomun tamamının ya da bir parçasının triploidisi, mozaizmi veya translokasyonu sonucunda ortaya çıkan ve dünya genelinde en sık görülen kromozom bozukluğu olarak bilinmektedir (Leverson D 2009; Megarbane ve ark. 2009). Regüler trisomi, translokasyon tip, mozaik tip olmak üzere klinik bulgular açısından belirgin fark göstermeyen, ebeveynlere yönelik genetik danışma ve tekrarlanma oranının belirlenmesi açısından farklı olan üç temel tipi mevcuttur. Dünya genelinde ortalama 700 canlı doğumda 1 görülürken ülkemizde 600-800 canlı doğumda 1 görülmektedir. Dünya genelinde her yıl yaklaşık 6000 çocuk DS tanısı almaktadır (Cassidy ve Allanson 2010; Parker ve ark. 2010; Apak 2010; Yu ve ark. 2012).

Down Sendromunda tipik yüz görünümü ve karakteristik el bulguları dikkat çeken ve tanı koyduran unsurların başında gelmektedir. Gelişmemiş burun kemiklerinin sonucu olarak burun köprüsü düz ve burun kökleri basıktır. Burun kökü sağlıklı bireylere göre daha geniş görünür. Kulakları normal gelişim gösteren bireylerden daha küçük ve düşük yerleşimlidir. Parmaklar kısa, geniş ve künttür. Avuç içinde Simian çizgisi gözlenebilir, 5. parmakta orta falanks hipoplazisi ve klinodaktili görülür. Parmak izlerinde anormallikler saptanmıştır (Kobal 2003; Perluigi ve Butterfield 2012; Burton 2013).

Dış kulak kişiye has morfolojik yapısı (şekli, boyutu, pozisyonu) ile birçok araştırmacı tarafından incelenmiş, adli tıpta parmak izi gibi ayırt edici özelliği ile kullanılmıştır. Kulağın normal boyut ve pozisyonunun bilinmesi ile sendromların ve konjenital anomalilerin saptanmasında, cerrahi operasyonlarda, medikal cihaz tasarımında (işitme cihazı vb.), yaş ve cinsiyete bağlı ayırım ve gelişim sürecinin izlenmesinde kullanılmıştır (Purkait ve Singh 2007; Sforza ve ark. 2009; Shireen ve Karadkhelkar 2015).

Literatürde kulak morfometrisini, burun morfometrisini, 2P:4P parmak uzunluk oranını ayrı ayrı inceleyen çalışmalar bulunmaktadır. Ancak bu çalışmaların çoğu sağlıklı yetişkin, çocuk ve yenidoğanlarda yapılmıştır. DS'li bireylerle ilgili

kısıtlı morfometrik çalışma mevcuttur. Bizim çalışmamızda kulak morfometrisi, burun morfometrisi ve 2P:4P oranı birlikte incelendi. Çalışma yaşları 2-13 arasında değişen DS tanısı almış kız ve erkek çocuklarda (20 kız 20 erkek) gerçekleştirildi.

Çalışmamızda kulak ile ilgili kulak uzunluğu (KU), kulak genişliği (KG), kulak memesi uzunluğu (KMU), kulak memesi genişliği (KMG), konka uzunluğu (CU), konka genişliği (CG) parametreleri incelendi. Cinsiyete bakılmaksızın KU ortalama değeri 3.66 cm, KG 2.29 cm, KMU 1.15 cm, KMG 1.39 cm, CU 2.15 cm, CG 1.43 cm bulundu. Oludiran ve Omotoso (2012) tarafından yaş ortalaması bizim çalışmamıza yakın olan sağlıklı ilkökul çocuklarında sağ ve sol kulak asimetrisini inceledikleri çalışmalarında sağ ve sol kulak uzunluğu, kulak genişliği, kulak memesi uzunluğu ve kulak memesi genişliğini ölçmüşlerdir. KU ortalama 5.56 cm, KG 3.24 cm, KMU 1.40 cm, KMG 1.6 cm bulunmuştur. Sağ ve sol parametreler arasında anlamlı bir fark olmadığını bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızla karşılaştırıldığında ortak ölçüm parametrelerinden olan kulak genişliği, kulak uzunluğu, kulak memesi genişliği, kulak memesi uzunluğu değerlerinin her biri sağlıklı akranlarına göre DS'li çocuklarda daha düşüktür. Bunun nedeni DS'li bireylerin kulak yapısı genel olarak küçük olmasından kaynaklanmaktadır.

Jayaratne ve ark. (2017) yaş ortalaması  $7.49 \pm 4.86$  arasında değişen 63 Kafkasyalı DS'li bireyde dış yumuşak doku ve kraniofasiyal değişiklikleri 3D görüntüleme yöntemi ile inceledikleri çalışmalarında DS'li bireylerin sağlıklı yaşlıtlarına göre genel yüz görünümünün küçüldüğünü, bireylerin sağlıklı yaşlıtlarına göre daha küçük kulaklara sahip olduğunu ortaya koymuşlardır. Sağ ve sol kulak derinlik ve uzunluklarını ölçüp sağ ve sol ölçüm değerleri arasında anlamlı bir fark bulunmadığını bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda da yaş ortalaması 6.25 olan 40 DS'li bireyde cinsiyete bakılmaksızın sağ ve sol kulak arasında anlamlı bir fark bulunmadı. Sağ kulak uzunluğu ortalama değeri 3.66 cm, sol kulak uzunluğu 3.65 cm, sağ kulak genişliği 2.29 cm, sol kulak genişliği 2.28 cm olarak kaydedilmiştir.

Sforza ve ark. (2005) 3 boyutlu antropometrik ölçüm yaptıkları çalışmalarında 12-45 yaş arası (ortalama 26.8) 28 DS'li birey (17 erkek, 11 kadın) ile aynı yaş aralığında 449 sağlıklı kontrol grubu bireyin morfometrik ölçümlerini değerlendirmişlerdir. Sağ ve sol kulak uzunluğu, kulak genişliği ve kulak alanına

bakmışlardır. Hem erkek hem de kadınlar için tüm lineer boyut ve alanlar kontrol grubunda DS'li bireylerden önemli ölçüde büyük bulunmuştur ( $p < 0.001$ ). Yaş ile erkeklerde sol kulak genişliği dışında tüm lineer ölçümlerde artış görülmüştür. Kontrol grubunda tüm ölçüm parametrelerinde erkeklerde kadınlardan daha büyük değerler kaydedilmiştir. DS'li bireylerde kadın erkek arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır. Bizim çalışmamızda da kız ve erkek bireylerde kulağın tüm ölçüm değerlerinde (KU, KG, KMU, KMG, CU, CG) yaş ile birlikte artış görülmüştür. Kulak ölçüm parametreleri arasında cinsiyete bağlı anlamlı fark bulunmamıştır.

DS'li bireyler üzerinde yapılan diğer birçok yüz morfolojisi çalışmalarında da cinsiyetler arası anlamlı bir fark bulunmamıştır (Farkas ve ark. 2001; Bagic ve Verzak 2003; Brucker ve ark. 2003). Genel olarak sonuçlar önceki literatür sonuçlarıyla uyumludur. DS'li bireylerde sağlıklı akranlarına göre kulak uzunluğu ve kulak genişliğinde önemli ölçüde azalmalar vardır. KMU, KMG, CU ve CG ile ilgili daha öncesinde DS'liler üzerinden veri bildirilmediği için karşılaştırma yapmak zordur. Bizim çalışmamızda KMU, KMG, CU, CG parametrelerinde cinsiyete ve lateralizasyona bağlı anlamlı bir fark bulunmamıştır.

Ferrario ve ark. (2004) DS'li bireylerde nazolabial morfolojiyi inceledikleri çalışmalarında burun uzunluğu, burun yüksekliği, burun genişliği, burun tip açısını ölçmüşlerdir. Çalışmada 17 erkek 11 kadın DS'li birey ile yaş ve cinsiyetleri örtüşen sağlıklı kontrol grubu ele alınmıştır. DS'li bireylerde burun kontrol grubuna göre önemli ölçüde küçüktü (hacim ve alan). Burun uzunluğu, nasal tip açısı, burun yüksekliği küçülürken; alar genişlik burun deliklerinin üst ve alt genişliği kontrol grubuna göre artmış bulundu. Ek olarak alt dudak ve ağız genişliğinin önemli ölçüde küçük olduğu kaydedildi. Bizim çalışmamızda da NTA literatürdeki sağlıklı bireylerin nasal tip açısına göre azalmış bulundu. Ayrıca burun yüksekliği, burun uzunluğu azalırken alar genişlik artmış bulundu. Nasal tip açısının ortalama değeri 88.40° olarak hesaplandı. Burun yüksekliği 3.19 cm, burun genişliği 2.79 cm, burun uzunluğu 3.87 cm olarak ölçüldü.

DS'li bireylerde kraniyofasyal morfometriyi değerlendiren bir çalışmada yaşları 7-57 arasında değişen 104 DS'li ve 365 kontrol grubu birey değerlendirildi. Baş çevresi, burun uzunluğu, burun yüksekliği, yüz derinliği, maxilla ve mandibula

üzerinde ölçümler yapıldı. Her değişken ve varyasyon için Z skoru (-2'den +2'ye) hesaplandı. Normalin üstünde (+2 üzerinde) hiçbir sonuç bulunmadı. Baş çevresi, burun uzunluğu, burun yüksekliği ve yüz derinliği normalin altında (-2 altında) bulundu. Brakisefali, küçük burun ve yuvarlak yüz literatürü destekledi. Ayrıca maxilla ve mandibula ölçümleri de normalin altında bulundu ancak diğerlerinden daha düşük frekansa sahiptiler (Bagic ve Verzak 2003).

Bir başka çalışmada DS'li bireylerde (63 DS'li, 35 kontrol grubu birey) obstrüktif uyku apnesi ile burun morfolojisi arasındaki ilişki incelenmiş burun yüksekliği, burun uzunluğu kontrol grubuna göre düşük bulunmuş; burun genişliği ve burun deliklerinin genişliği ise kontrol grubuna göre artmış bulunmuştur. Obstrüktif uyku apnesinin düşük burun yüksekliği ve basık burun formu nedeniyle DS'lilerde yüksek prevalansta görülebileceğini, ancak daha fazla araştırmaya ihtiyaç duyulduğunu bildirmişlerdir (Jayaratne ve ark. 2017).

Literatürde DS'lilerle ilgili az sayıda morfolojik çalışma bulunmasından ötürü yaş aralığı bizim çalışmamızla örtüşen bazı çalışmalarını ele aldık. Farkas ve ark. (1992) Kanada'da yaptıkları çalışmalarında burun yüksekliği ve burun genişliğini 7-8-9-10-11 yaşlarındaki kız ve erkek çocuklarında ayrı ayrı ölçmüşlerdir. Burun yüksekliğini 7 yaş erkeklerde 4.11 cm, kızlarda 4.07 cm, 8 yaş erkeklerde 4.21 cm, kızlarda 4.15 cm, 9 yaş erkeklerde 4.37 cm, kızlarda 4.36 cm, 10 yaş erkeklerde 4.5 cm, kızlarda 4.45 cm, 11 yaş erkeklerde 4.5 cm, kızlarda ise 4.57 cm olarak ölçmüşlerdir. Burun genişliğini ise 7 yaş erkeklerde 2.88 cm, kızlarda 2.86 cm, 8 yaş erkeklerde 2.98 cm, kızlarda 2.85 cm, 9 yaş erkeklerde 2.94 cm, kızlarda 2.92 cm, 10 yaş erkeklerde 3.02 cm, kızlarda 2.96 cm, 11 yaş erkeklerde 3.01 cm, kızlarda ise 2.99 cm olarak ölçmüşlerdir. Bir başka çalışmada burun yüksekliği 7 yaş erkeklerde 4.41 cm, kızlarda 4.39 cm, 8 yaş erkeklerde 4.49 cm, kızlarda 4.47 cm, 9 yaş erkeklerde 4.61 cm, kızlarda 4.58 cm, 10 yaş erkeklerde 4.78 cm, kızlarda 4.74 cm, 11 yaş erkeklerde 4.83 cm, kızlarda ise 4.79 cm olarak ölçülmüştür. Burun genişliği ise 7 yaş erkeklerde 2.96 cm, kızlarda 2.92 cm, 8 yaş erkeklerde 3.09 cm, kızlarda 3.02 cm, 9 yaş erkeklerde 3.18 cm, kızlarda 3.13 cm, 10 yaş erkeklerde 3.31 cm, kızlarda 3.24 cm, 11 yaş erkeklerde 3.41 cm, kızlarda ise 3.39 cm olarak tespit edilmiştir (Karakas ve ark. 1999). Bizim çalışmamızda ise yaş ortalaması 6.25 olup burun yüksekliği erkeklerde 3.07 cm, kızlarda 3.30 cm; burun genişliği erkeklerde

2.70 cm kızlarda 2.87 cm olarak saptandı. Burun yüksekliğinin sağlıklı yaşlılarından küçük burun genişliğinin ise sağlıklı yaşlılarına yakın olduğu gözlemlendi. Ayrıca çalışmalarda yaş ile birlikte ölçüm değerlerinin arttığı görülmektedir. Bizim çalışmamız için de geçerli olan bu özellik literatürle benzerlik gösterir.

DS'li bireylerin genel olarak burun uzunluğu ve burun yüksekliği düşüktür, burunları sağlıklı yaşlılarına göre küçüktür. Bu durumun nazal kemiklerin yeterince gelişmemesinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Cicero ve ark. (2001) DS'li fetusların %73'ünde nazal kemiğin olmadığını, Otano ve ark (2002) sağlıklı fetusların yalnızca %0.5'inde nazal kemiğin olmadığını bildirmişlerdir. DS'li ve normal fetuslarda nazal kemiğin varlığını ve uzunluğunu araştıran diğer çalışmalarda da DS'li bireylerin büyük çoğunluğunda nazal kemiğin var olmadığı, az geliştiği veya aynı trimesterdeki normal fetuslardan kısa olduğu bildirilmiştir (Orlandi ve ark. 2003; Maymon ve ark. 2005; Has ve ark. 2006; Ramalho ve ark. 2011).

Kişiden kişiye en çok farklılık gösteren yüz bölgesinin antropometrik olarak nicel değerlendirilmesi yalnızca anatomik alandaki tanımlamalara değil aynı zamanda klinik uygulamalara da hizmet eder. Klinikte bu elde edilen veriler yüz değişikliği, simetrisi ve estetiğinin tanımını da destekleyerek cerrahi müdahalelerde belirteç olarak kullanılabilir. Değişmekte olan yüz özelliklerinin bilinmesi sınırdan olan, kararsız kalınan vakaların tanısında yardımcı olabilir (Farkas ve ark. 2001; Meintjes ve ark. 2002; Ferrario ve ark. 2003; Horn ve ark. 2004).

2P:4P oranı el parmaklarına özgü bir özellik olup intrauterin hayatın 14. haftasından itibaren hayat boyu sabit kalmaktadır. Kadınlarda östrojen hormon yüksekliği ile 2. parmak (işaret parmağı), erkeklerde ise testosteron hormon yüksekliği ile 4. parmak (yüzük parmağı) uzunluğu arasında doğru orantı bulunmaktadır. 2P:4P oranının bütün toplumlarda kadınlarda yüksek (>0,98), erkeklerde ise düşük (<0,98) olduğu bildirilmiştir. 2P:4P oranı hiperaktivite bozuklukları, dikkat dağınıklığı, otizm, erkeklerde saldırganlık, sportif yetenek ve el becerisi yönünden de araştırmacıların ilgisini çekmiş bir konudur (Manning 2002; Luttmaya ve ark.2004). Fetal testosteron hormonunun etkisi altında kalan dördüncü parmak ikinci parmağa göre daha fazla uzamaktadır (Krajmer ve ark. 2011).

DS'li bireylerde yaptığımız çalışmamızda da 2P:4P oranı kızlarda yüksek ( $1.07\pm 0.23$ ) erkeklerde ise daha düşük ( $0.94\pm 0.07$ ) bulunmuştur. Ayrıca ikinci parmak uzunluğu ortalama değeri kızlarda 4.14 cm, erkeklerde 4.02 cm; dördüncü parmak uzunluğu ortalama değeri ise kızlarda 3.96 cm, erkeklerde 4.31 cm olarak ölçüldü. Çalışma sonucu literatürü destekler niteliktedir.

Putz ve ark. (2004) çalışmalarında erkeklerin 2P:4P oranının kadınlara kıyasla daha düşük olduğunu, cinsiyetler arası farkın istatistiksel olarak anlamlı bulunduğunu bildirmişlerdir. Literatürde yapılan diğer birçok çalışmada aynı şekilde 2P:4P oranı erkeklerde düşük kadınlarda ise daha yüksek bulunmuştur (Manning 2000; Williams ve ark. 2003; Fink ve ark 2003, Malas ve ark. 2006). Manning ve ark. (2000) çalışmalarında 2P:4P oranının kadınlarda erkeklere göre daha yüksek olduğunu ancak bu farkın yalnızca sağ elde anlamlı olduğunu bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda ise lateralizasyona göre anlamlı bir fark bulunmamış, sağ elin ortalama 2P:4P oranı  $0.99 \pm 0.99$ , sol elinki ise  $1.00 \pm 0.98$  olarak ölçülmüştür.

Bidarkotimathe ve ark. (2011) 13 erkek 10 kadın toplam 23 DS'li birey ve 50 çocuktan oluşan kontrol grubu ile 2P:4P oranını incelemiş ve DS'li kadınlarda normal popülasyonun aksine 2P:4P oranını erkeklerden daha düşük bulmuşlardır. Ancak örneklem grubun sayıca az olduğunu daha gerçekçi yorumlar için daha fazla çalışmaya ihtiyaç olduğunu bildirmişlerdir. Lateralizasyona göre erkeklerle kadınlar arasında anlamlı fark bulunmamıştır. Erkeklerde sağ el ortalaması  $0.961\pm 0.042$ , kadınlarda  $0.90\pm 0.053$ ; sol el ortalama değerleri ise erkeklerde  $0.977\pm 0.067$ , kadınlarda  $0.939\pm 0.075$  olarak ölçülmüştür. Bizim çalışmamızda da sağ ve sol el arasında anlamlı fark görülmemiştir ancak kadınlarda 2P:4P oranı erkeklerden anlamlı düzeyde yüksek bulunmuştur.

Çalışmamızın DS'li bireylerde kulak ve burun morfometrisi, 2P:4P el parmak uzunluk oranı ölçüm sonuçlarının bilinmesiyle literatüre katkıda bulunabileceği, DS'li bireylerin büyüme ve gelişmelerinin, morfolojik değişikliklerinin izlenmesinde yardımcı olabileceği kanaatindeyiz.

## 6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışmamızda DS tanısı almış 1-13 yaş aralığındaki çocukların kulak ve buruna ait uzunluk, genişlik, ve açı ölçümleri ile el parmak uzunluk oranı (2P:4P) ele alındı. Kulakta KU, KG, KMU, KMG, CU, CG; burunda BG, BY, BU, BKA, BKB, BKG, NFA, NTA ölçülürken elde 2P, 4P uzunluğu ve 2P:4P oranı ölçüldü. Veriler cinsiyet, lateralizasyon, yaş, vücut bileşenleri yönünden karşılaştırıldı.

Sonuçlarımız:

1. Sağ-sol ve cinsiyet farkı gözetmeksizin kulak ile ilgili KU, KG, KMU, KMG, CU, CG verilerinin ortalama değerleri sırasıyla  $3.66 \pm 0.34$ ,  $2.29 \pm 0.26$ ,  $1.15 \pm 0.29$ ,  $1.39 \pm 0.34$ ,  $2.15 \pm 0.39$ ,  $1.43 \pm 0.32$  cm şeklindedir.
2. Kulak ile ilgili KU, KG, KMU, KMG, CU, CG verilerinin kız çocuklarındaki ortalama değerleri sırasıyla  $3.56 \pm 0.35$ ,  $2.25 \pm 0.26$ ,  $1.18 \pm 0.32$ ,  $1.42 \pm 0.31$ ,  $2.19 \pm 0.38$ ,  $1.46 \pm 0.32$  cm şeklindedir.
3. Kulak ile ilgili KU, KG, KMU, KMG, CU, CG verilerinin erkek çocuklarındaki ortalama değerleri sırasıyla  $3.77 \pm 0.29$ ,  $2.33 \pm 0.26$ ,  $1.12 \pm 0.27$ ,  $1.35 \pm 0.37$ ,  $2.10 \pm 0.40$ ,  $1.41 \pm 0.32$  cm şeklindedir.
4. Kulak ile ilgili KU, KG, KMU, KMG, CU, CG verilerinin sağ kulaktaki ortalama değerleri sırasıyla  $3.66 \pm 0.33$ ,  $2.29 \pm 0.25$ ,  $1.15 \pm 0.29$ ,  $1.38 \pm 0.34$ ,  $2.14 \pm 0.38$ ,  $1.43 \pm 0.31$  cm şeklindedir.
5. Kulak ile ilgili KU, KG, KMU, KMG, CU, CG verilerinin sol kulaktaki ortalama değerleri sırasıyla  $3.65 \pm 0.33$ ,  $2.28 \pm 0.26$ ,  $1.14 \pm 0.29$ ,  $1.38 \pm 0.34$ ,  $2.14 \pm 0.38$ ,  $1.43 \pm 0.31$  cm şeklindedir.
6. Cinsiyet farkı gözetmeksizin burun ile ilgili BG, BY, BU, BKA, BKB, BKG uzunluklarının ortalama değerleri sırasıyla  $2.79 \pm 0.49$ ,  $3.19 \pm 0.53$ ,  $3.87 \pm 0.57$ ,  $1.58 \pm 0.30$ ,  $1.40 \pm 0.28$ ,  $1.96 \pm 0.32$  cm şeklindedir.
7. Cinsiyet farkı gözetmeksizin burun ile ilgili NFA ve NTA açılarının ortalama değerleri sırasıyla  $138.52 \pm 7.03$  ve  $88.40 \pm 6.68$  derece şeklindedir.
8. Burun ile ilgili BG, BY, BU, BKA, BKB, BKG uzunluklarının kız çocuklarında ortalama değerleri sırasıyla  $2.87 \pm 0.49$ ,  $3.30 \pm 0.47$ ,  $4.04 \pm 0.48$ ,  $1.66 \pm 0.30$ ,  $1.47 \pm 0.27$ ,  $1.99 \pm 0.30$  cm şeklindedir.

9. Burun ile ilgili BG, BY, BU, BKA, BKB, BKG uzunluklarının erkek çocuklarında ortalama deęerleri sırasıyla  $2.70 \pm 0.48$ ,  $3.07 \pm 0.57$ ,  $3.69 \pm 0.61$ ,  $1.51 \pm 0.31$ ,  $1.33 \pm 0.28$ ,  $1.92 \pm 0.35$  cm şeklindedir.
10. Burun ile ilgili NFA ve NTA açılarının kız çocuklarında ortalama deęerleri sırasıyla  $140.5 \pm 3.69$  ve  $89.5 \pm 8.43$  derece şeklindedir.
11. Burun ile ilgili NFA ve NTA açılarının erkek çocuklarında ortalama deęerleri sırasıyla  $136.5 \pm 8.92$  ve  $87.3 \pm 4.23$  derece şeklindedir.
12. El parmak verilerinden 2P, 4P ve 2P:4P oranının ortalama deęeri cinsiyet ve lateralizasyon farkı gözetmeksizin sırasıyla  $4.08 \pm 0.78$ ,  $4.14 \pm 0.83$  ve  $1.00 \pm 0.10$  şeklindedir.
13. El parmak verilerinden 2P, 4P ve 2P:4P oranının kız çocuklarında ortalama deęeri sırasıyla  $4.14 \pm 0.81$ ,  $3.96 \pm 0.87$  ve  $1.07 \pm 0.23$  şeklindedir.
14. El parmak verilerinden 2P, 4P ve 2P:4P oranının erkek çocuklarında ortalama deęeri sırasıyla  $4.02 \pm 0.76$ ,  $4.31 \pm 0.77$  ve  $0.94 \pm 0.07$  şeklindedir.
15. El parmak verilerinden 2P, 4P ve 2P:4P oranının saę taraf ortalama verileri sırasıyla  $4.08 \pm 0.77$ ,  $4.13 \pm 0.83$  ve  $0.99 \pm 0.99$  şeklindedir.
16. El parmak verilerinden 2P, 4P ve 2P:4P oranının sol taraf ortalama verileri sırasıyla  $4.10 \pm 0.76$ ,  $4.11 \pm 0.81$  ve  $1.00 \pm 0.98$  şeklindedir.
17. Vücut bileşenlerinden boy, kilo ve vücut kitle indeksinin ortalama deęerleri sırasıyla  $107 \pm 0.25$ ,  $23.85 \pm 12.94$  ve  $19.28 \pm 3.87$  şeklindedir.
18. Vücut bileşenlerinden boy, kilo ve vücut kitle indeksinin kız çocuklarında ortalama deęerleri sırasıyla  $107 \pm 0.23$ ,  $23.27 \pm 11.01$  ve  $19.38 \pm 3.55$  şeklindedir.
19. Vücut bileşenlerinden boy, kilo ve vücut kitle indeksinin erkek çocuklarında ortalama deęerleri sırasıyla  $107 \pm 0.27$ ,  $24.42 \pm 14.89$  ve  $19.18 \pm 4.26$  şeklindedir.
20. Cinsiyet fark etmeksizin tüm bireylerde yaş ile birlikte ölçüm parametrelerinde artış görülmektedir.
21. Down Sendromlu bireylerde hayatları boyunca gelişim gerilięi mevcuttur, boyları kısadır. Yaşamlarının ilk yıllarında düşük kilolarda olup daha sonra obeziteye eğilim göstermektedirler. Bu nedenle kiloları devamlı izlenmelidir.

22. Ölçüm parametrelerinde lateralizasyona göre anlamlı bir fark bulunmamıştır.
23. 2P:4P oranı kızlarda erkeklere oranla anlamlı derecede yüksek bulunmuştur.
24. Burun kemikleri gelişmemiş, burun kökleri basık ve geniştir. DS'lilerde gözlük tasarlanırken burun morfometrik verilerinden yararlanılabilir.
25. Kulakları küçük ve düşük yerleşimlidir. Kulak enfeksiyonları ve duyma problemleri çok sık görülmekte olup işitme cihazı tasarımında kulak morfometrik verilerinden yararlanılabilir.

Tez çalışmamızda elde ettiğimiz bulguların DS'li çocukların kulak ve burun morfometrisinin, 2P:4P oranlarının, boy, kilo ve vücut kitle indeksi verilerinin bilinmesiyle yeni çalışmalara yardımcı olacağı ve literatüre katkı sağlayacağı kanaatindeyiz.

## 7. KAYNAKLAR

- De Graaf L, Roelofs J, Huibers MJ. Measuring dysfunctional attitudes in the general population; the dysfunctional attitude scale (form A) revised. *Cognit Ther Res*. 2009; 33:345-55.
- Megarbane A, Ravel A, Mircher C, Sturtz F, Grattau Y, et al. The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: the past, present, and future of research and treatment of Down syndrome. *Genetics in Medicine*. 2009; 11(9):611-6.
- Apak MY. Tıbbi Genetik ve Genetik Hastalıklar İçinde Pediatri (Neyzi O, Ertuğrul T). Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul. 2010; 150-89.
- Carey JC, Cassidy SB, Allanson JE. Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. Management of genetic syndromes, 2. ed. New York: Wiley-Liss. 2005; 555-68.
- Parker SE, Mai CT, Canfield MA, Rickard R, Wang Y, et al. Updated National Birth Prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 2010; 88(12):1008-16.
- Kobal G. Erken eğitim programına katılan down sendromlu bebeklerde fizyoterapi programının büyük kas gelişimine etkisinin incelenmesi. *Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi*. 2003; 4(02):31-8.
- McPherson K, Stee CM, Dixon JM. ABC of breast diseases: Breast cancer-epidemiology, risk factors, and genetics. *British Medical Journal*. 2000; 321(7261):624-8.
- Burton CE, Anderson DH, Prater MA, Dyches TT. Video self-modeling on an iPad to teach functional math skills to adolescents with autism and intellectual disability. *Focus Autism Other Dev. Disabil*. 2013; 28(2):67-77.
- Lutchmaya S, Baron-Cohen S, Raggatt P. 2nd to 4th digit ratios, fetal testosterone and estradiol. *Early Hum Dev*. 2004; 77:23-8.
- Yasas SN, Jayaratne I, Elsharkawi EA, Macklin L, Voelz GW, et al. The facial morphology in Down syndrome: A 3D comparison of patients with and without obstructive sleep apnea. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2017; 173(11):3013-21.
- Cicchetti D, Beeghly M. Children with Down syndrome: A developmental perspective. Cambridge University Press. 1990.
- Down J, Langdon H. Mental Retardation. Washington. 1995; 33(1):54.
- Papoulidis I, Papageorgiou E, Siomou E, Oikonomidou E, Thomaidis L, et al. Patient with partial trisomy 21 and 7q deletion expresses mild Down syndrome phenotype. *Gene*. 2013; 536:441-3.
- McCormick M, Schinzel K, Petersen A, Stetten MB, Driscoll G, et al. Molecular genetic approach to the characterization of the "Down syndrome region" of chromosome 21. *Genomics*. 1989; 5(2):325-31.
- Korenberg JR, Croyle ML, Cox DR. Isolation and regional mapping of DNA sequences unique to human chromosome 21. *Am J Hum Genet*. 1987; 41(6):963-78.
- Antonarakis SE. 10 years of genomics, chromosome 21 and Down syndrome. *Genomics*. 1998; 51:1-16.
- Alsudie HS, Rosen D. The evaluation and management of respiratory disease in children with Down syndrome (DS). *Paediatr Respir Rev*. 2018; 26:49-54.
- Spencer K, Ong CY, Liao AW, Munim S, Nicolaidis KH. First trimester maternal serum free beta human chorionic gonadotrophin and pregnancy associated plasma protein A as predictors of pregnancy complications. *BJOG: Int J Obstet Gynaecol*. 2000; 107:1265-70.
- Davidson MA. Primary care for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatr Clin North Am*. 2008; 55:1099-113.
- Ghosh S, Hong CS, Feingold E, Ghosh P, Ghosh P, et al. Epidemiology of Down Syndrome: New Insight Into the Multidimensional Interactions Among Genetic and Environmental Risk Factors in the Oocyte. *American Journal of Epidemiology*. 2011; 174(9):1009-16.

- Yang F, Wang H, Shi JC, Hu M. Validity of different methods to prenatal screening for Down syndrom during first and second trimester pregnancy of Chinese-women. *Biomed Environ Sci.* 2013; 26(2):87-93.
- Gersen JCK, Keagle MB. The principles of clinical cytogenetics 2nd edn. Humana Press. Hum Genet. 2005; 117:292–3.
- Nusbaum I, Turkel H. Medical Treatment of Down Syndrome and Genetic Diseases. Ubiotica. 2005.
- Antonarakis SE. 10 years of genomics, chromosome 21 and Down syndrome. *Genomics.* 1998; 51:1-16.
- Azman BZ, Ankathil R, Siti MI, Suhaida MA, Norhashimah M, et al. Cytogenetic and clinical profile of Down syndrome in Northeast Malaysia. *Singapore Medical Journal.* 2007; 48(6):550.
- Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome abnormalities and genetic counseling 3rd edition. New York: Oxford University Press. 2004.
- Taysi K, Sparkes RS, O'Brien TJ, Dengler DR. Down's syndrome phenotypes and autosomal gene inactivation in a child with presumed (X;21) de novo translocation. *J Med Genet.* 1982; 19:144–8.
- Çavuş H. Down Sendromunda Pelvis Ölçümleri. İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı . Uzmanlık Tezi. 1988.
- Jazayeri O, Gorjizadeh N. A male Down syndrome with two normal boys: Cytogenetic, paternity and andrological investigations. *Andrologia.* 2020; 52(3):13(5):21.
- Ahmed I, Ghafoor T, Samore NA, Chattha MN. Down syndrome: clinical and cytogenetic analysis. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2005; 15:426-9.
- Marcdante K, Kliegman RM, Behrman RE. Nelson Essentials of pediatrics. 4. Baskı, 2002.
- Güven MN. Down sendromlu çocuklarda bantlamının basma ve yürüme üzerindeki etkilerinin kantitatif yöntemlerle araştırılması. Yüksek lisans Tezi. 2005.
- Diñer S. Down Sendromlu Çocukların Gelişimsel Durumlarının Genişletilmiş-Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (G-Gidr) İle Değerlendirilmesi. Yayımlanmamış Uzmanlık Tezi. İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi. 2014.
- Suzuki Y, Yoshitomo K, Maruyama K, Suyama A, Sugano S. Construction and characterization of a full length-enriched and 5'-end-enriched cDNA library. *Gene.* 1997; 200:149-56.
- Kearney L, Gonzalez CD, Yeung J, Procter J, Horsley SW, et al. A specific JAK2 mutation (JAK2R683) and multiple gene deletions in Down syndrome acute lymphoblastic leukaemia. *Blood*, Prepublished online. October 16. 2008.
- Charleton PM, Dennis J, Marder E. Medical management of children with Down syndrome. *Paediatrics and Child Health.* 2010; 20(7):331-7.
- Lott IT, Doran E, Nguyen VQ, Toumay NA, Head E, et al. Down syndrome and dementia: a randomized, controlled trial of antioxidant supplementation. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2011; 155(8):1939-48.
- Başaran N. Tıbbi Genetik, 11.baskı. Güneş & Nobel Tıp Kitabevi. Bursa. 2003; 180-195,250-6.
- Malak R, Kotwicka M, Krawczyk-Wasielewska A, et al. Motor skills, cognitive development and balance functions of children with Down syndrome. *Ann Agric Environ Med.* 2013; 20(4):803–6.
- Ayhan B, Türköz Ç. Sendromlar ve eşlik ettikleri kraniyofasiyal anomaliler. 2012.
- Bahado-Singh RO, Cole LA, Shahabi S, Rinne KM, Oz UA, Mahoney MJ. Urinary screening tests for fetal Down syndrome. II. Hyperglycosylated hCG. *Prenat Diagn.* 1999; 19:351-9.
- Özel Ş, Engin Y, Avşar F. Türkiye’de gebelik terminasyonunun yasal durumu. *Jinekoloji-Obstetrik ve Neonatoloji Tıp Dergisi.* 2017; 14:34-38.
- Cunningham,CC. Early intervention in Down’s syndrome. In G. Hosking and G. Murphy (Eds) *Prevention of mental handicap: A World View.* London. Royal Society of Medicine Services. 1987.
- Conolly BH and Michael BT. Performance of retarded children, with and without Down syndrome, on the Bruininks Osere retsky Test of Motor Proficiency. *Phys Ther.* 1986; 66:344-8.

- Bilginer H. Down sendromlu çocuklarda dil gelişimi. Hacettepe Üniversitesi Edebiyat Fakültesi Dergisi. 2002; 19(1).
- Arıncı K, Elhan A. Anatomi. 6. Baskı. Güneş Tıp Kitabevleri. Ankara, Türkiye. 2016; 370-88.
- Meijerman L, Lugt C, Maat GJR. Crosssectional anthropometric study of the external ear. J. Forensic Sci. 2007; 52:286-93.
- Sullivan PK, Brucker MJ, Patel J. A morphometric study of the external ear: age and sex related differences. Plastic and Reconstructive Surgery. 2010; 112(2):647-52.
- Alexander KS, Stott DJ, Sivakumar B, Kang NA morphometric study of the human ear. Journal of Plastic Reconstructive & Aesthetic Surgery. 2011; 64:41-7.
- Shireen S, Karadkhelkar VP. Anthropometric measurements of human external ear. J of Evolution of Med and Dent Sci. 2015; 10334-38.
- Shott SR. Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations. American Journal of Medical Genetics Part C, Seminars in Medical Genetics. 2006; 142(3):131-40.
- Purkait R, Priyanka S. Anthropometry of the Normal Human Auricle: A Study of Adult Indian Men. Aesth Plast Surg. 2007; 31(4):372-9.
- Peterson J, Kirchner HL, Xue W, Minnes S, Singer LT, et al. Fatty acid ethyl esters in meconium are associated with poorer neurodevelopmental outcomes to two years of age. The Journal of Pediatrics. 2008; 152(6):788-92.
- Ballenger J. Burun ve Paranasal Sinüslerin Klinik Anatomi ve Fizyolojisi. 2000; 10-3.
- Naumann A, Hochstein N, Weber S, Fanning E, Doerfler W. A distinct DNA-methylation boundary in the 5'-upstream sequence of the FMR1 promoter binds nuclear proteins and is lost in fragile X syndrome. The American Journal of Human Genetics. 2009; 85(5):606-16.
- Adamson PC, Matthay KK, O'Brien M, Reaman GH, Sato JK, et al. A phase 2 trial of all-trans-retinoic acid in combination with interferon- $\alpha$ 2a in children with recurrent neuroblastoma or Wilms tumor: A Pediatric Oncology Branch, NCI and Children's Oncology Group Study. Pediatric blood & cancer. 2007; 49(5):661-5.
- Ozan H. Ozan anatomi. 3. Baskı. Ankara Klinisyen Tıp Kitabevleri. 2014; 594-610.
- Tolleth H. Artistic anatomy, dimensions and proportions of the external ear. Clin Plast Surg. 1978; 5: 337-45.
- Thorne CH, Beasley RW, Aston SJ, Bartlett SP, Gurtner GC, et al. Türkçe çeviri editörü Gülten SM. Grabb and Smith's Plastik Surgery. Güneş Tıp Kitabevi. Ankara. 2010; (6):389-90,517-25.
- Cumhur M, Sancak B. Fonksiyonel anatomi: Baş-boyun ve iç organlar. 4. Baskı, Ankara, ODTÜ Yayıncılık. 2008; 1-17, 35-7, 78-97.
- Farkas LG, Katic MJ, Forrest CR. International anthropometric study of facial morphology in various ethnic groups/races. Journal of Craniofacial Surgery. 2005; 16(4):615-46.
- McDowell, Allyn J. Goals in otoplasty for protruding ears. Plast Reconstr Surg. 1968; 41(1):17-27.
- Weerda H. Surgery of the Auricle: Tumors, trauma, defects, abnormalities. Stuttgart, Thieme. 2007.
- Paulsen F. Sobotta Anatomi Konu Kitabı. 1. Baskı. Güneş Tıp Kitabevi. Ankara. 2016; 501-8.
- Nishamura Y. Embryological Study of Nasal Cavity Development In Human Embryos with Referances to Congenital Nostril Atresia. 1993; 147(3):140-4.
- Erol O. Septorinoplastide nazal tip desteği değişikliklerinin değerlendirilmesi. Uzmanlık tezi. 2018.
- Sadler TW. Medikal Embriyoloji (Langman's medical embryology). 6. Baskı, Palme Yayıncılık. Ankara. 2017.
- Yıldırım M. Resimli sistematik anatomi. 1. Baskı, Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul. 2013.
- Bräuer L. Sbotta Anatomi Konu Kitabı. 1. Baskı, Güneş Tıp Kitabevi. Ankara. 2016; 419-32.
- Snell RS. Türkçe çeviri Yıldırım M. Klinik Anatomi. Nobel Tıp Kitabevi ve Yüce Yayınları A.Ş. 2004; 6:664-8,743-7.

- Cumhur M. Temel Anatomi, 1. Baskı. Metu Pres, Ankara. 2001;308.
- Moore KL, Agur A. Temel Klinik Anatomi. 2. Baskı, Güneş Kitabevi, Ankara. 2007.
- Daniele D, Olivier B, Carole BA. Biometric Study of The Eye, Orbit, and Face in 205 Normal Human Fetuses. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 1998; 39:2232-8.
- Garip B, KTÜ Öğrencileri Arasında Doğu Karadeniz Bölgesi Kökenli Olanların Burun Analizi Yüksek Lisans Tezi, Karadeniz Teknik Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Anatomi Anabilimdalı, Trabzon. 2005.
- Demirel P. El Antropometrik Ölçümleri ve El Kavrama Kuvvetinin Farklı Spor Branşlarında Karşılaştırılması. Yüksek Lisans Tezi, Zonguldak: Karaelmas Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü. 2005.
- Malas MA, Doğan S, Evcil EH, Desdicioglu, K. Fetal development of the hand, digits and digit ratio (2D: 4D). *Early human development*. 2006; 82(7):469-75.
- Doğan A. Elin ikinci ve dördüncü parmak uzunluk oranının saldırganlık ve öfke ile ilişkisinin araştırılması. Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Disiplinlerarası Adli Tıp Anabilim Dalı, Adli Biyoloji Programı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara Üniversitesi, Ankara. 2006.
- Moore KL, Persaud TVN. Klinik Yönleri ile İnsan Embriyolojisi. Yıldırım M, Okar İ, Dalçık H (Çeviri Editörleri). 6. Baskıdan Çeviri (Türkçe 1. Baskı), İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri. 2002.
- Netter FH. İnsan Anatomisi Atlası. Cumhuriyet M (Çeviren). 6. Baskı, Ankara: Nobel Tıp Kitabevi. 2015.
- Uzun Ö. Üst ekstremite antropometrik ölçümlerinin boy ve cinsiyet tahmini açısından değerlendirilmesi. Karadeniz Teknik Üniversitesi Sağlık Bilimleri Üniversitesi Anatomi Anabilim Dalı. Doktora tezi, Trabzon. 2017.
- Williams JHG, Greenhalgh KD, Manning JT. Second to fourth finger ratio and possible precursors of developmental psychopathology in preschool children. *Early Human Development*. 2003; 72:57-65.
- Manning JT. Resolving the role of prenatal sex steroids in the development of digit ratio. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2011; 108(39):16143-4.
- Palanduz Ş, Polat MH, Öztürk Ş. Three sibling with alopecia areata: clinical features and dermatoglyphics. *Med Bull*. 1998; 31:22-6.
- Uzun A, Akbas H, Bilgic S, Emirzeoglu M, Bostancı O, et al. The Average Values of The Nasal Anthropometric Measurements in 108 Young Turkish Males. *Auris Nasus Larynx*. 2006; 33:31-5.
- Dong Y, Zhao Y, Bai S, Wu G, Wang B. Three Dimensional Anthropometric Analysis of The Chinese Nose. *Journal of Plastic Reconstructive and Aesthetic Surgery*. 2010; 6:1832-9.
- Sforza C, Grandi G, Marcio DM, Tartaglia GM, Ferrario VF. Age and Sex Related Changes in The Normal Human External Nose. *Forensic Science International*. 2010; 204:1-9.
- Yeşilyurt S. Yüzün Yeniden Yapılandırılmasında Burun Tiplerinin Önemi ve Ankara İlinde Yaşayanların Burun Tiplerinin İncelenmesi. Adli Tıp Anabilim Dalı Fiziki İncelemeler ve Kriminalistik, Yüksek Lisans Tezi, Ankara. 2006.
- Cassidy SB, Allanson JE. Management of genetic syndromes. John Wiley & Sons. 2010.
- Yu B, Zhang B, Wang J, Wang QW, Huang RP, et al. Preliminary proteomic-based identification of a novel protein for Down's syndrome in maternal serum. *Experimental Biology and Medicine*. 2012; 237:530-9.
- Perluigi M, Butterfield DA. Oxidative Stress and Down Syndrome: A Route toward Alzheimer-Like Dementia. *Current Gerontology and Geriatrics Research*. 2012; 724-904.
- Oludiran OO, Omotoso DR. A morphometric study of the external ears at benin city. *Nigerian Journal of Plastic Surgery*. 2012; 1-5.
- Bagic I, Verzak Z. Craniofacial anthropometric analysis in Down's syndrome patients. *Collegium antropologicum*. 2003; 27(2):23-30.

- Brucker MJ, Patel J, Sullivan PK. A Morphometric Study of the External Ear: Age and Sex-related Differences. *Plast Reconstr Surg.* 2003; 112:647-52.
- Ferrario VF, Dellavia C, Colombo A, Sforza C. Threedimensional assessment of nose and lip morphology in subjects with down syndrome. *Annals of Plastic Surgery.* 2004; 53(6):577–83.
- Farkas LG, Posnick JC, Hreczko TM. Anthropometric Growth Study of the Ear. *Cleft Palate Craniofac J.* 1992; 29(4):324-9.
- Karakaş S, Kavaklı A, Uzun A, Cihan Ö. Malatya Merkez İlkokul Öğrencilerinin Yüz ve Kulak İle İlgili Antropometrik Ölçümlerinin İncelenmesi. *Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi.* 1999; 6(1):25-7.
- Cicero S, Curcio P, Papageorghiou A, Sonek J, Nicolaidis K. Absence of Nasal Bone in Fetuses With Trisomy 21 at 11-14 Weeks of Gestation. An Observational Study. *Lancet.* 2001; 258:1665-7.
- Otano L, Aiello H, Igarzabal L, Matayoshi T, Gadow EC. Association Between First Trimester Absence Of Fetal Nasal Bone On Ultrasound and Down Syndrome. *Prenatal Diagnosis.* 2002; 22:930-2.
- Orlandi F, Bilardo CM, Campogrande M, Krantz, D, Hallahan T, et al. Measurement of nasal bone length at 11–14 weeks of pregnancy and its potential role in Down syndrome risk assessment. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.* 2003; 22(1):36-9.
- Maymon R, Levinsohn O, Cuckle H, Tovbin Y, Dreazen E, et al. Second trimester ultrasound prenatal thickness combined with nasal bone length: a new method of Down syndrome screening. *Prenatal Diagnosis: Published in Affiliation With the International Society for Prenatal Diagnosis.* 2005; 25(10):906-11.
- Has R, Kalelioglu I, Ermis H, Ibrahimoglu L, Yuksel A, et al. Screening for fetal chromosomal abnormalities with nuchal translucency measurement in the first trimester. *Fetal Diagn Ther.* 2006; 21:355-9.
- Ramalho C, Brandao O, Matias A, Montenegro N. Phenotypic variability in fetuses with Down syndrome: a case-control pathological evaluation. *Fetal diagnosis and therapy.* 2001; 30(3):207-14.
- Meintjes E, Fernyhough C, Wainwright R, Das GM, Fradley E, et al. Maternal mind-mindedness and attachment security as predictors of theory of mind understanding. *Child Development.* 2002; 73:1715-26.
- Krajmer P, Spajdel M, Kubranska A, et al. 2D:4D finger ratio in Slovak autism spectrum population. *Bratisl Lek Listy.* 2011; 112:377-9.
- Putz DA, Gaulin SJC, Sporter RJ, Mcburney DH. Sex hormones and finger length what does 2D:4D indicate. *Evolution and Human Behavior.* 2004; 25:182-199.
- Manning JT, Barley L, Lewis DI, Walton J, Trivers RL, et al. The 2nd to 4th digit ratio, sexual dimorphism, population differences and reproductive success: evidence for sexually antagonistic genes. *Evolution and Human Behavior.* 2000; 21:163-83.
- Fink B, Manning JT, Neave N. Second to fourth digit ratio and the ‘big five’ personality factors. *Personality and Individual Differences.* 2003; 37:495-503.
- Malas M, Doğan Ş, Evcil EH, Desdicioğlu K, Tağıl SM ve ark. Fetal dönemde üst ve alt ekstremite arasındaki büyüme oranları. *Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi.* 2005; 12(2):11-8.
- Bidarikothmath AA, Viveka S, Kumar A. Reverse sexual dimorphism in digit ratios detected in Down syndrome. *International Journal of Forensic Practice & Research.* 2011; 1(1).

## 8.ÖZGEÇMİŞ

### Kişisel Bilgiler

<b>Adı</b>	Zeynep Sena	<b>Soyadı</b>	COŞAR
<b>Doğum Yeri</b>		<b>Doğum Tarihi</b>	
<b>E-mail</b>		<b>Uyruğu</b>	

### Eğitim Düzeyi

	<b>Mezun Olduğu Kurumun Adı</b>	<b>Mezuniyet Yılı</b>
<b>Yüksek Lisans</b>	Necmettin Erbakan Üniversitesi Anatomi Anabilim Dalı	2022
<b>Lisans</b>	Dumlupınar Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü	2017
<b>Lise</b>	Bülent Ecevit Anadolu Lisesi	2012

### İş Deneyimi (Sondan geçmişe doğru sıralayın)

<b>Görevi</b>	<b>Kurum</b>	<b>Süre (Yıl - Yıl)</b>
Fizyoterapist	Konya Melekler Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi	2018-2021
Fizyoterapist	Çare Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi	2017-2018

<b>Yabancı Dil</b>	İngilizce
--------------------	-----------

## 9. EKLER

### EK1. ETİK KURUL KARARI

T.C.  
NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ  
İLAÇ VE TIBBİ CİHAZ DIŞI ARAŞTIRMALAR ETİK KURUL KARARI

Toplantı Sayısı:101

Toplantı Tarihi: 10 Ocak 2020

**Karar Sayısı:2020/2274:**Fakültemiz Temel Tıp Bilimleri Bölümü Anatomi Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI' nın "Down sendromlu bireylerde kulak ve burun morfometrisinin ve 2/4 el parmak uzunluk oranının incelenmesi" başlıklı yüksek lisans tez çalışması ile ilgili 07.01.2020 tarihli dilekçesi ve ekleri görüşüldü, Fizt. Zeynep Sena COŞAR' ın yüksek lisans tez çalışmasının Fakültemiz Temel Tıp Bilimleri Bölümü Anatomi Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI' nın sorumluluğunda yürütülmesinin uygun olduğuna oybirliği ile karar verilmiştir.

Not: Çalışma ile ilgili gerekli izin ve yasal sorumluluk araştırmacılara aittir.

Sorumlu Araştırmacı: Prof. Dr. Aynur Emine ÇİÇEKÇİBAŞI

Yardımcı Araştırmacılar: Fizt. Zeynep Sena COŞAR, Dr. Öğr. Üyesi Gülay AÇAR