

PRADER WILLİ SENDROMU OLAN BİREYLERDE OBEZİTE KONTROLÜNDE EGZERSİZİN ROLÜ

Ayşegül ATLI¹, 0000-0003-4879-1553

¹Ankara Üniversitesi, Haymana SHMYO, Terapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye

Geliş Tarihi/Received
30.09.2020

Kabul Tarihi/Accepted
18.03.2021

Yayın Tarihi/Published
30.04.2021

Correspondence: Ayşegül ATLI, E-mail: atlia@ankara.edu.tr

Cite this article as:

ATLI A. (2021). PRADER WILLİ SENDROMU OLAN BİREYLERDE OBEZİTE KONTROLÜNDE EGZERSİZİN ROLÜ. IAAOJ Health Sciences.

ÖZ

Prader willi sendromu (PWS); beslenme bozuklukları hipotoniye bağlı olarak gelişen obezite sonucu osteoporoz, fiziksel inaktivite, skolyoz ve gelişimsel gerilikler ile bireyi olumsuz etkileyen genetik bir bozukluktur. Sendrom ilk olarak 1956'da Dr. Prader, Labhart ve Willi tarafından tanımlanmıştır. Paternal olarak türetilen kromozom 15'in uzun kolunda 11-13 segmentinin olmamasından kaynaklanır. Bebeklik döneminde zayıf emme beslenme eksikliğine neden olurken ilerleyen dönemlerde aşırı yeme davranışı obeziteye neden olur. Her iki durumda bireyin gelişimine olumsuz etki eder. PWS'ye bağlı obezitenin ayırt edici özelliği normal obez olan bireylere göre gövde ve bacaklarda daha fazla yağ kütlesi artışı olduğu görülmektedir. Cinsiyet farklılığına bakıldığında erkek bireylerde kadınlardan daha fazla yağ kütlesi artışı olduğu görülmektedir. Hipotoni ve obezite arasında bağlantı vardır. Azalmış fiziksel aktivite ve aşırı beslenme davranışı obeziteye zemin hazırlar. Hipotoni, fiziksel inaktivite ve obezite için uygun egzersiz reçetelerine yönelik çalışmalar sendromun görülme sıklığına bağlı olarak vaka çalışmaları ile yer almaktadır. Gerek kilo kaybını sağlamak gerekse mevcut kiloyu korumak için fiziksel aktivitelerin her çeşidi hayati bir öneme sahiptir. Ayrıca PWS'li bireyde ince ve kaba motor becerilerin geliştirilmesi, solunum kapasitesinin artırılması ve osteoporozun önlenmesinde amaca uygun egzersizlerin önemi büyüktür. Bu amaç doğrultusunda, amaca yönelik olarak yapılandırılmış her türlü fiziksel aktivite veya egzersiz PWS'li bireylerin hem bireysel hem de sosyal özelliklerini geliştirir. Bu çalışmanın amacı genetik bir bozukluk olan PWS'li bireylerin gelişimde obezite için egzersizin önemini vurgulamaktır.

Anahtar Kelimeler: PWS, egzersiz, obezite.

THE ROLE OF EXERCISE IN OBESITY CONTROL IN INDIVIDUALS WITH PRADER WILLI SYNDROME

ABSTRACT

Prader willi syndrome (PWS); it is a genetic disorder that negatively affects the individual with nutritional disorders, osteoporosis, physical inactivity, hypotonia, obesity, mental retardation, scoliosis and developmental retardation. The syndrome was first described in 1956 by Dr. It was defined by Prader, Labhart and Willi. It is caused by the absence of 11-13 segments on the long arm of paternally derived chromosome 15. Studies are carried out on appropriate exercise prescriptions for hypotonia, physical inactivity and obesity that trigger each other. While poor sucking in infancy causes nutritional deficiency, excessive eating behavior causes obesity in the later periods. In both cases, it affects the development of the individual negatively. The typical feature of obesity due to PWS is a greater increase in fat mass in the trunk and legs compared to normal obese individuals. When looking at the gender difference, it causes more fat mass increase in males than females. The behavior of craving food, hoarding or searching for food, stealing food or money to buy food is common. There is a link between hypotonia and obesity. Decreased physical activity and increased eating behavior predispose to obesity. It is very important to achieve and maintain weight loss by increasing energy consumption with both aerobic and anaerobic activities. Improving fine and gross motor skills, increasing respiratory capacity, and preventing osteoporosis in individuals with PWS can be achieved with moderate and mild exercises. Both individual training and group exercises have a great social impact on the individual's development. The aim of this study is to emphasize the importance of exercise for obesity in the development of individuals with PWS, which is a genetic disorder.

Keywords: PWS, exercise, obesity.

GİRİŞ

Prader-Willi Sendromu (PWS), neonatal dönemde hipotonus, beslenme problemi ve hipogonadizm ile karakterize olup gelişimin ilerleyen evrelerinde yeme davranışındaki problemler ve fiziksel inaktivite nedeniyle obezitenin (çoğunlukla morbid obezite) görüldüğü katılımsal bir hastalıktır (1). Paternal olarak türetilen kromozom 15'in uzun kolunda 11-13 segmentinin olmamasından kaynaklanan sendrom ilk olarak 1956'da Dr. Prader, Labhart ve Willi tarafından tanımlanmıştır (2). PWS' nin prevalansı değişkenlik göstermekle birlikte 15.000-10,000 canlı doğumda 1 olarak görülür ve insanlarda genomik imprinting (belirli bir genin ifadesinin ebeveyne bağlı olarak değişmesi) ile ilgili ilk tanınan bozukluktur (3). PWS cinsiyet farklılıkları göz önüne alındığında erkek ve kadın etkilenimi eşit olmaktadır (4). Etkilenen bebeklerde sendromun ilk evresinde hipotoni, beslenme güçlükleri ve gelişim geriliği daha ön planda iken, ikinci evresinden itibaren bireyin hayatı boyunca kademeli olarak artan obezite gelişimi, mental bakımdan zihinsel yetersizlik, psikolojik bakımdan davranış sorunları- öfke nöbetleri ve fiziksel bakımdan ise kısa boy daha ön plandadır (Tablo 1).

Klinik tanı kriterleri için ilk yıllarda bireylerin karakteristik özellikleri yeterli iken daha sonra PWS'nin kesin tanısı için moleküler genetik testler yer almaya başlamıştır. DNA metilasyon

analizi klinik olarak PWS'den şüpheleniliyorsa teşhisi doğrulamanın en etkili yol olmakla birlikte neonatal dönemde hipotonus varlığı PWS'yi düşündürülen en önemli kriterdir.

Normalde insanlar her bir ebeveynin bir kopyasını devralırlar. PWS genlerin işlev kaybından kaynaklanır. İşlev kaybına neden olan delesyon; genetikte bir kromozomun bir parçasının kopması veya kaybolmasıyla meydana gelen kromozom anomalileri olarak tanımlanır. PWS ile sonuçlanan üç ana moleküler mekanizma paternal delesyon, maternal uniparental disomi 15 ve imprinting defektini içerir.

Paternal Delesyon15q11.2-q13: Prader-Willi- Sendromunda 15. Kromozomda küçük bir parçanın (15q11.2-q13) kaybolması ile ortaya çıkar. Bu tür vakalar tüm Prader-Willi-Sendromu vakalarının % 70'ni oluşturur (5).

Maternale Uniparentale Disomie 15: Bu hata bir adet anneden, bir adet de babadan gelmesi gereken 15. kromozomun genetik bir hatadan dolayı her ikisinin de anneden gelmesinden kaynaklanır. Bu tür Prader-Willi- Sendromu vakaları tüm vakaların % 25 ila %30'nu oluşturur (2).

Imprinting center mutations: 15 Kromozomun her ikisinde de imprinting merkezde çalışmaz. 15 kromozomda anneye ait küçük bir bölgenin babanın 15 kromozomunda yer almasından kaynaklanır. Prader-Willi sendromunun nadir bir formudur. PWS vakalarının sadece % 1'i bu hatadan kaynaklanır (6).

Tablo 1: PWS görülen belirtiler (7)

Yaş	Ana özellikleri	Küçük Karakteristikler
0-2y	Yenidoğan hipotoni	Azalmış fetal hareket, infantil zayıf ağlama
	Yaygın gelişimsel gerilik	İnfantil letarji
2y-6y	Obezite ile aşırı ve hızlı kilo alımı	Davranışsal problemler
	Karakteristik yüz bulguları- Dar yüz ve bifrontal çap darlığı, Badem göz, İnce üst dudak, Küçük ve açık ağız görünümü	Uyku apnesi
12y-yetişkinlik	Hiperfaji ve gıda takıntısı (12 aydan sonra, 6 yaştan önce hızlı kilo alımı)	Kısa boy

Genital hipoplazili hipogonadotropik gonadizm, gecikmiş veya eksik pubertal progresyon	Davranış Bozuklukları (öfke nöbetleri, obsesif kompulsif bozukluk)
Bilişsel bozulma, öğrenme güçlüğü	Yaşına göre küçük el ve ayaklar

PWS ve Obezite

Obezite; bireyin boyuna oranla fazla vücut ağırlığı olarak tanımlanır (8). Basit tanımın etiyojisine bakıldığında obez bireylerde yağ kütlesi artışı obez olmayan bireylere oranla daha fazla olduğu görülmektedir. Yağ kütlesinde meydana gelen artışın fazla olmasıyla birlikte yağ dokusunun biriktiği bölgeler de farklılık gösterebilir. PWS'ye bağlı obezitenin tipik özelliği normal obez olan bireylere göre gövde ve bacaklarda daha fazla yağ kütlesi artışı olmasıdır. Bu durum bireyde sadece kilo artışına neden olmaz. Ayrıca, birçok kronik hastalığa (depresyon, tip 2 diyabet, kardiyovasküler hastalıklar, kanser vb.) neden olarak bireyin morbidite ve mortalite riskini de artırmaktadır. Cinsiyet açısından bakıldığında erkek bireylerde kadınlardan daha fazla yağ kütlesi artışı olduğu görülmektedir. PWS erkek bireylerde testosteron seviyesinin azalması bu durumun altında yatan neden olarak görülmekle birlikte aynı zamanda azalmış testosteron seviyesi küçük gonad ve gecikmiş cinsel gelişime de neden olur (9).

Obezitenin başlangıcı 1 ile 6 yaş arasındadır ve başlangıcından itibaren ortalama 2 yıl içinde ortaya çıkar. Giderek artan iştah yaklaşık 8 yaşında PWS'li bireyin doyumsuz bir hal alır. Bu zaman aralığında nöropsikomotor gelişimde (çocukta oturma, yürüme ve konuşma gibi becerilerde) gecikme olur (11). Egzersiz programı bebeklik döneminde başlayıp ihtiyaca göre değişerek bireyin yetişkinlik dönemi boyunca devam ederek PWS'li bireyin nöropsikomotor faaliyetlere katkıda bulunur.

Hiperfaji, genellikle obezite ile ilişkili bir grup kalıtsal bozukluğun ayırt edici özelliği olarak tanımlanır. PWS'de ortaya çıkan hiperfajinin, tokluk eksikliği ile sonuçlanan hipotalamik bir anormallikten kaynaklandığı düşünülmektedir. Hipotalamusun arkuat çekirdeğinde insülin ve leptine duyarlı reseptör konsantrasyonları bulunmaktadır. Yapılan hayvan deneylerinde yağ dokusuna duyarlı leptin hormonuna karşı direnç geliştiği bu durumda hiperfajiyi tetiklediği görülmüştür. Tetiklenen bu durum bireyi sosyal açıdan da etkileyerek bireyde yiyecek isteme

davranışını, istifleme yapmayı, yiyecek aramayı, yiyecek almak için yiyecek veya para çalmak gibi olumsuz davranışlara yönelmektedir. Bu davranışlar bireyin kilo almasına neden olarak obezitenin oluşumuna katkı sağlamaktadır.

Mideden salınan ve tokluk hissi veren ghrelin hormonu; PWS'li bireylerde sağlıklı bireylere göre kan düzeyi daha düşük olduğu görülmektedir. Ghrelin hormonun görevi, hipotalamusu etkileyerek açlık ve tokluk döngüsünü düzenlemektir. Kanda dolaşan ghrelin seviyeleri aç kaldıktan sonra artar ve gıda alımı tarafından baskılanır. Normale göre düşük olan ghrelin seviyesi kişinin gıda alınımını sürekli olarak tetiklemektedir.

PWS ve Diyabet

Obezite ve insülin direncinin tip 2 diabetes mellitus gelişme riskini arttırdığı bilinmektedir. Tip 2 diabetes mellitus gelişimini önlemek için kilo kontrolü sağlamak PWS 'de temel amacı oluşturur. PWS'de tip 2 diabetes mellitus prevalansı %7-24 arasındadır (12). Yapılan çalışmalarda diyabeti kontrol altına almanın çok zor olduğu bunun için bebeklik döneminden itibaren egzersiz kontrolünün olması aynı zamanda kalori alımının azaltılmasının gerekli olduğu üzerinde durulmaktadır. PWS'li bireylerin ebeveynlerine enerji alımlarını azaltmalarını ve aynı zamanda kompleks karbonhidratlar olarak verilen karbonhidratlarla, sağlıklı, dengeli bir şekilde yaklaşık % 30 yağ, % 45 karbonhidrat ve % 25' protein olacak şekilde beslenmesi önerilir (13). Psikomotor becerilerin önlenmesi için sürekli yeme davranışı ve yiyecek arayışı için fizyoterapi programı biyopsikososyal açıdan desteklenmelidir.

PWS ve Beslenme

PWS klasik olarak iki beslenme aşamasına sahip olduğu bilinen karmaşık bir nörodavranışsal durumdur. Erken bebeklik döneminde beslenme güçlükleri ile karakterizedir; yetersiz beslenme, sıklıkla bebeklik döneminde gelişmemesi daha sonraki çocuklukta obeziteye yol açan hiperfaji ve morbid obezitenin gelişimi (yeme dışarıdan kontrol edilmediği sürece) takip eder (14). Zayıf emmek, uyuşukluk ve kötü iştah, erken bebeklik döneminde bebeğin gelişim geriliği ile sonuçlanır. Çocuğun bir bardaktan su içtiği veya katı yiyeceği yediği zaman, yaklaşık normal yeme davranışları görülür (15). Çocukluk döneminde yemek yeme dışarıdan kontrol edilmedikçe düşük enerji harcaması ile morbid obeziteye yol açar (16). Şiddetli hiperfaji, psikiyatrik semptomlar ve tedavilerin yetersizliği, PWS hastalarının bakımında

benzersiz zorluklar yaratmaktadır (17). Klasik değerlendirme dışında son çalışmalarda genişletilmiş 7 beslenme aşaması da kullanılmaktadır (Tablo-2).

Tablo 2: PWS'de Beslenme Aşamaları

Faz	Dönem	Klinik özellikleri
0	Doğum öncesi – doğum	Azalan fetal hareketler ve düşük doğum ağırlığı
1 A	0-9 ay	Beslenme zorluğu ve hipotoni
1b	9-25 ay	Gelişmiş beslenme ve iştah; uygun büyüme
2a	2,1-4,5 yıl	İştahsız veya aşırı kaloriziz ağırlık artışı
2b	4.5-8 yıl	Artan iştah ve kalorili yiyeceklerin tüketimi
3	8 yıl - yetişkinlik	Hiperfazik, nadiren tokluk hissi
4	Yetişkinlik	Obezite

PWS ve Hipotiroidi

PWS'li çocukların üçte birinde, düşük Tiroid Uyarıcı Hormonu (TSH) ve hipotalamik hipofiz disfonksiyonuna bağlı hipotiroidi meydana gelir. Tiroid hormonu, yaşamın ilk üç yılında uygun nörogelişim için gereklidir. Hipotiroidi büyüme hormonu sentezini ve sekresyonunu engelleyebilir (18).

PWS ve Hipotoni

Hipotoni; kas tonusunda azalma olarak tanımlanır ve PWS'li bireylerde zamanla gelişir (19). Hipotonisi olan bireyler daha az hareket kabiliyetine sahiptir. Gelişim döneminde olan PWS'li bireyler bu durumdan olumsuz etkilenir. Normal gelişim basamaklarında gecikmeler veya bulunduğu zaman aralığında olması gereken basamakta yer alamaz. Zayıf emiş, uyuşukluk ve iştahsızlık erken bebeklik döneminde gelişememeye sonuçlanır ve enteral tüp beslemesi veya özel meme kullanımı gereklidir. Bebeklik döneminin erken dönemlerinde ortaya çıkması büyük sinaptojenik dönemler sırasında yani temel sinaptik bağlantıların oluşturulduğu dönemde oluşan merkezi sinir sisteminde meydana gelen bozukluklarla ilgili olabileceği düşünülmektedir. Geçici olarak ortaya çıkan hipotoni kalıcı olarak görülen spinal kaslar distrofiden ayrılır. Hipotonide azalma meydana geldiğinde ve çocuk daha uyanık olduğunda, iştah ve kilo alımında artış olur. Hipotoni ve obezite arasında bağlantı vardır. Azalmış fiziksel aktivite ve yeme davranışındaki artma obeziteye zemin hazırlar.

PWS ve Egzersiz

Egzersiz, vücudun bir bölümünü iyileştirmek, korumak veya geliştirmek amacıyla yapılan planlı, yapılandırılmış ve tekrarlayan fiziksel aktivitelerden oluşmaktadır. Egzersizin amacı kardiyovasküler, solunum, kas-iskelet sistemi, nörolojik ve psikososyal yönden kişiye fayda sağlamaktır (20). İnaktivite kardiyovasküler hastalıklar, obezite ve tip 2 diyabet için değiştirilebilir risk faktörüdür. Bireyin sağlığını, yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen aynı zamanda mortalite ve morbidite insidansı artıran bu kronik hastalıklar için egzersiz hem koruma hem de tedavi sürecinde yer almaktadır. PWS'li bireylerde uygulanan egzersiz programı bireyin ihtiyaçlarına göre şekillenmekle birlikte sendromun karakteristik özellikleri doğrultusunda bebeklik ve çocukluk döneminde nöromotor gelişim üzerine kurulu iken yetişkinlik döneminde hem aerobik hem de anaerobik aktiviteler kilo kaybı ve korumak için çok önemlidir (21). Çocuklar için egzersiz miktarı ve türü bireysel olarak belirlenmelidir. Egzersiz seçenekleri beceri düzeyleri, önceki egzersiz deneyimleri ve tıbbi durumundan etkilenir (21).

PWS'li bireylerde vücut kompozisyonuna egzersizin etkisini inceleyen bir çalışmada; egzersizin ilgili özelliğe olumlu yönde katkı sağladığı aynı zamanda sürdürülebilir bir programın bu etkiyi açığa çıkarmakta daha etkili olduğu bildirilmiştir (22). Yapılan egzersiz programının sürdürülebilir olması rehabilitasyonun etkinliğini doğrudan etkileyen bir faktördür. Bunun için 10 hafta boyunca ilerleyici dirençli egzersiz uygulamasını yürüten fizyoterapistler ile yapılan

bir çalışmada PWS'li kişilerin egzersize katılımını en üst düzeye çıkarmak için kritik faktörün fizyoterapist tarafından olumlu bir ilişki geliştirmesinin olduğu ve bu ilişkinin temelini PWS'li kişilerin özgüvenlerini geliştirmek ve bağımsızlıklarını teşvik ederek egzersiz yapmaya motive etmek olduğu bildirilmiş (23).

Rehabilitasyonun sadece fizyoterapistle olan kısmının dışında kalan zamanda ev tabanlı egzersiz modeli birey için önem kazanır. Etkili ve basit bir ev tabanlı eğitim programı sağlamak, kronik durumlarda çok önemli bir sorun olan hastane dışındaki rehabilitasyon sürecinin bir sürekliliğini temsil eder. Ev tabanlı egzersizin 2 ve 6 hafta boyunca değerlendirildiği çalışmada uzun süreli egzersiz programının yürüme üzerine olumlu kanıtlar sunduğu ortaya çıkmış (24).

Egzersiz programı için bazı rehberler oluşturulmaktadır. Bu rehberlerin temelinde F.I.T.T. prensipleri yer alır. F.I.T.T. prensibinde yer alan parametreler şunlardır:

F = Faaliyetin sıklığı veya düzenliliği: Birey haftanın her günü faaliyete katılmalıdır.

I = Aktivitenin yoğunluğu: Egzersizin yoğunluğu orta şiddette olmalıdır. Bu bireyin kalp atış hızının biraz yükseldiği ve solunum hızında artış olduğu yoğunluk yeterlidir. Daha düşük bir yoğunlukta egzersiz yapmaya başlamalı ve devam ettikçe kademeli olarak yüksek bir seviyeye yükseltilmelidir.

T = Aktivitenin süresi: Bireyler için en az 30 dk egzersizi sürdürmek amaçlanmalıdır. Her gün planlanan ve yapılandırılmış egzersiz ile sürdürülmelidir.

T = Aktivite türü: Bireyler çeşitli etkinliklere katılmaya teşvik edilmelidir. Tüm ana kas gruplarını içeren aktivitelere yer verilmelidir. Ayrıca optimize etmek için ağırlık taşıma faaliyetlerini de üstlenmelidirler. Temel becerileri geliştirme, kilo yönetimi, aerobik egzersiz ve kemik mineral içeriği geliştirerek osteoporoz, obezite, kaba ve ince motor becerilerdeki gecikmelerin önüne geçilebilir (25, 26).

PWS olan bireyler için aerobik egzersiz uzun bir süre boyunca düşük veya orta yoğunlukta aktiviteler önerilmektedir. Bu egzersiz;

- Yürüyüş
- Bisiklet sürmek
- Koşu gibi aktiviteleri içerir.

Aerobik egzersizde kaslar enerji üretmek için oksijen ile birlikte birincil yakıt kaynakları olarak glikojen ve yağ kullanırlar. Bu nedenle kilo kontrolünde egzersiz programında önemlidir. Aerobik egzersiz;

- Aşırı enerjiyi yakarak (öncelikle yağ depoları) kilo kontrolü sağlar.
- Kardiovasküler fonksiyonunu iyileştirir ve vücudun oksijeni daha iyi kullanımını sağlar (27).
- Osteoporozun önlenmesi sağlar.
- Kasları, tendonları, eklemleri ve bağları güçlendirir.
- Dinlenme sırasında ve egzersiz sırasında farklı sıcaklık düzenlemelerini geliştirir.
- Tansiyon kontrolünü geliştirir.

Anaerobik enerji sistemi kısa süreli (2 dakikadan az) hız ve güce ihtiyaç duyar. Anaerobik egzersiz kas kuvvetini artırmak için aerobik egzersizi tamamlar. Anaerobik faaliyetler şunlardır:

- Sprint
- Atlama
- Top Atma
- Jimnastik

Anaerobik egzersizler

- Kas dayanıklılığını artırır.
- Yorgunluğa dayanma yeteneği artar
- Geliştirilmiş bir kardiyolo-solunum sistemi bireyin yaşam kalitesini artırır.

Uzun süre TV izleyen ve inaktif olan PWS'li bireylerde skolyoz gelişme riski fazladır. Deformitenin ilerlemesini önlemek ve komplikasyonlara neden olmaması için gözlem önemlidir (28). Meydana gelen skolyozu önlemek için postür egzersizleri, üç boyutlu egzersiz, üç boyutlu kendi kendini düzeltme, hasta eğitimi, günlük yaşam aktiviteleri, denge eğitimi, kas

kuvvetlendirme egzersizleri solunum egzersizleri, nöromotor kontrol, propriyoseptif skolyozun apeksine, şekline ve bulunduğu omurga segmentine uygun egzersizler tedaviye eklenir (29).

Amerikan spor hekimliği koleji yetişkin bir bireyin haftada 5 gün en az 30 dakika veya haftada en az 3 gün 150 dakika toplam enerji harcaması $\geq 500-1000$ MET · dak · hafta elde etmek için orta ve şiddetli yoğunlukta egzersizin bir kombinasyonu önermektedir. Aynı zamanda haftada 2-3 gün ana kas gruplarının her biri için direnç egzersizleri ve denge, çeviklik ve koordinasyonu içeren nöromotor egzersizi yapılmalıdır. Eklem hareket aralığını korumak için çok önemlidir, Her bir ana kas-tendon grubu için bir dizi esneklik egzersizinin (egzersiz başına toplam 60 sn) ≥ 2 gün / haftada tamamlanması önerilmektedir. Egzersiz programı, bir bireyin alışılmış fiziksel aktivitesine, fiziksel fonksiyonuna, sağlık durumuna, egzersiz yanıtına ve belirtilen hedeflere göre değiştirilmelidir (30). Yapılan çalışmalarda egzersiz sırasında PWS 'de max O₂ enerji harcaması Amerikan spor hekimliği koleji tarafından önerilen değerden çok daha düşük olduğu gözlemlenmiştir. PWS 'de daha düşük insülin direnci gözlenmesi nedeniyle egzersiz sonrası toparlanma döneminde obez olmayan çocuklara göre daha erken dönemde yağ kaybı meydana geldiği bildirilmiştir (31).

Harry ve ark. yaptığı çalışmada dirençli egzersiz sonrasında 30 ve 60 dk ölçümlerde kreatin kinaz miktarının kontrol grubuna oranla daha az olduğu bulunmuş ve PWS'li bireylerde daha az kitlesi olduğunu destekleyen sonuçlar bulmuşlar. Normal obez bireylere oranla daha az kitlesine sahip olmaları egzersizin önemini vurgulamaktadır (32).

Joung ve ark. yaptıkları vaka çalışmasında 24 hafta boyunca yapılan kuvvet ve aerobik egzersizlerden oluşan programın PWS 'li bireyin insülin miktarının artırdığını aynı zamanda kan şekeri oranının normale düştüğünü belirtmişler. 20. haftanın sonunda insülin enjeksiyonunu kestiklerini ifade etmişler. Büyüme faktörü olarak görev yapan IGF-1 miktarının arttığı sonuç olarak egzersizin 24 hafta uygulamasının bireyin diyabet ve obezite üzerine olumlu etkilerinin olduğu ortaya konmuş (33).

PWS olan bireylerde uyku bozukluğunun altında yatan neden hipotalamustaki hipokretin içeren nöronların işlev bozukluğu olarak görülmektedir ve yeme davranışını etkilemede önemli bir rol oynadığı da düşünülmektedir (34). Hipokretin içeren nöronların işlevi uyanıklığın sürdürülmesidir ve gündüz aşırı uyku halinin PWS'li yetişkinlerin % 70-100 kadar yüksek oranda görülmesinde bu nöronların sorumlu olduğu bilinmektedir (34). Gün içinde sürekli uyku hali egzersiz programının uygulanabilirliğini olumsuz yönde etkilemektedir. Aşırı yeme

davranışı ile sürekli uyku halinin obezitenin boyutunu artıran ve bireyin yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen faktörlerdir. Bu döngüyü kırmak için egzersiz programının kişi özel olduğu frekans, yoğunluk vb. parametrelerin yanında bireyin istediği aktiviteleri yapmak hem programa odaklanmayı hem de sürdürülebilirlik bakımından en az diğerleri kadar önem kazanmaktadır.

Ağrıya duyarlılığın azalmasıyla yaralanma riski ve hasarın şiddeti artabilir (35). Yaralanmaların önüne geçmek için bilgilendirme önemlidir. Duyu eğitimi ile denge ve koordinasyon egzersizleri programda yer almalıdır. Denge; görsel, vestibular ve pozisyon hissinden (proprioepsiyon) gelen duyular ile motor ve kognitif fonksiyonların entegrasyonunu içermektedir. Denge vücudun destek yüzeyi içinde yerçekimine karşı koyabilme yeteneğidir. Statik ve dinamik olmak üzere ikiye ayrılır. Statik denge; stabil yüzeyde dengeyi koruyabilme yeteneğidir. Dinamik denge, hareket ederken dengeyi sağlayabilme yeteneğidir ve yürüyüş yapma, merdiven çıkıp inme, sandalyeden kalkıp oturma gibi faaliyetleri içermektedir. Denge problemleri hastaların yaralanmalarına hatta düşme riskini artırarak mortalite riskini yükseltir. Denge eğitimi hastaların fiziksel uygunluk düzeyini artırarak düşme riskini azaltır. Denge eğitimi aşamalı olarak zorlaşan yüzeylerde denge egzersizlerinden oluşmaktadır. Eğitim sırasında yorgunluğu önlemek için setler arasında ve egzersizler arasında dinlenme molaları verilmelidir. Motor gelişim basamakları izlenerek statik pozisyondan dinamik pozisyona ilerleyerek önce gözler açık-şuurlu sonra gözler kapalı-şuursuz olacak şekilde yapılmalıdır. Denge ve koordinasyon egzersizlerinde çok ve sık tekrar önemlidir. Bir egzersiz programının, bireyin yeteneklerine uyarlanması ve spesifik fiziksel sınırlamalarını geliştirmeye odaklanması gerekmektedir.

SONUÇ VE ÖNERİLER

PWS'li bireylerde egzersiz önemli bir unsurdur. Hem fiziksel hem de sosyal yönden geliştirir. Bireyin sağlık durumu göz önüne alındığında becerileri geliştiren kardiovasküler sistemi destekleyen egzersizler birçok yönden yarar sağlar. PWS 'li bireylerde obeziteyi etkileyen birçok etmen olduğu için kapsamlı olarak bireyin değerlendirilmesi ve multidisipliner yaklaşımla obezite kontrol altına alınmalıdır. Obeziteye bağlı kardiovasküler komplikasyonlardan kaynaklı mortalite riski yüksek olduğu için obezitenin kontrol altına alınması önemlidir. Boy, vücut kompozisyonu, kuvvet, dayanıklılık, kemik mineral yoğunluğu, solunum katsayısı ve iyi olma hissi üzerindeki yararlı etkileri vardır. Nöromotor gelişim

basamakları bireyin bebeklik ve çocukluk döneminde gelişim gerilinin önüne geçmek için egzersiz programı bireye katkı sağlarken yetişkinlik döneminde kilo kontrolü için önem kazanmaktadır.

Maddi Destek ve Çıkar İlişkisi: Çalışmayı maddi olarak destekleyen kişi/kuruluş yoktur ve yazarların herhangi bir çıkar dayalı ilişkisi yoktur.

KAYNAKLAR

1. Butler MG, Rogan PK. Atypical Clinical Findings in Prader-Willi Syndrome Patients: Analysis of Survey Data. *Prader Willi Perspect.* 1996;4(3):3-6.
2. Drissi Touzani K, Marrakchi M, Chraibi F, Abdellaoui M, Benatiya Andaloussi I, Tahiri H. [The syndrome of Prader-Willi (A case report)]. *J Fr Ophtalmol.* 2018;41(4):e165-e6.
3. Theodoro MF, Talebizadeh Z, Butler MG. Body composition and fitness patterns in Prader-Willi syndrome: comparison with simple obesity. *Obesity (Silver Spring, Md).* 2006;14(10):1685-90.
4. WHO Child Growth Standards based on length/height, weight and age. *Acta Paediatr Suppl.* 2006;450:76-85.
5. Lam MY, Rubin DA, White E, Duran AT, Rose DJ. Test-retest reliability of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition for youth with Prader-Willi syndrome. *Ann Phys Rehabil Med.* 2018;61(5):355-7.
6. Yang A, Kim J, Cho SY, Jin DK. Prevalence and risk factors for type 2 diabetes mellitus with Prader-Willi syndrome: a single center experience. *Orphanet journal of rare diseases.* 2017;12(1):146.
7. Vijayakumar P, Narayanasamy A, Vellingiri B. Excessive carbohydrate consumption and body mass index: the risk factors for type 2 diabetes mellitus in patients with Prader-Willi syndrome in Tamil Nadu population. *The Journal of Basic and Applied Zoology.* 2018;79(1):54.
8. Mackenzie ML, Triador L, Gill JK, Pakseresht M, Mager D, Field CJ, et al. Dietary intake in youth with prader-willi syndrome. *Am J Med Genet A.* 2018.
9. Woods SG, Knehans A, Arnold S, Dionne C, Hoffman L, Turner P, et al. The associations between diet and physical activity with body composition and walking a timed distance in adults with Prader-Willi syndrome. *Food Nutr Res.* 2018;62.
10. Key AP, Dykens EM. Eye Tracking as a Marker of Hyperphagia in Prader-Willi Syndrome. *Dev Neuropsychol.* 2018;43(2):152-61.
11. Duran AT, Wilson KS, Castner DM, Tucker JM, Rubin DA. Association between physical activity and bone in children with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2016;29(7):819-26.

12. Deal CL, Tony M, Hoybye C, Allen DB, Tauber M, Christiansen JS. GrowthHormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013;98(6):E1072-87.
13. Irizarry KA, Miller M, Freemark M, Haqq AM. Prader Willi Syndrome: Genetics, Metabolomics, Hormonal Function, and New Approaches to Therapy. *Advances in pediatrics.* 2016;63(1):47-77.
14. Fridman C, Kok F, Koiffmann CP. [Hypotonic infants and the Prader-Willi Syndrome]. *J Pediatr (Rio J).* 2000;76(3):246-50.
15. Krasinska A, Skowronska B. Prader-Willi Syndrome - nutritional management in children, adolescents and adults. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab.* 2017;23(2):101-6.
16. Amaro AS, Teixeira MC, de Mesquita ML, Rodrigues GM, Rubin DA, Carreiro LR. Physiological adaptation after a 12-week physical activity program for patients with Prader-Willi syndrome: two case reports. *Journal of medical case reports.* 2016;10(1):181.
17. Abel F, Tan HL, Negro V, Bridges N, Carlisle T, Chan E, et al. Hypoventilation disproportionate to OSAS severity in children with Prader-Willi syndrome. *Arch Dis Child.* 2018.
18. Viardot A, Purtell L, Nguyen TV, Campbell LV. Relative Contributions of Lean and Fat Mass to Bone Mineral Density: Insight From Prader-Willi Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2018;9:480.
19. Oore J, Connell B, Yaszay B, Samdani A, Hilaire TS, Flynn T, et al. Growth Friendly Surgery and Serial Cast Correction in the Treatment of Early-onset Scoliosis for Patients With Prader-Willi Syndrome. *J Pediatr Orthop.* 2018.
20. Rubin DA, Clark SJ, Haqq AM, Castner DM, Ng J, Judelson DA. Hormonal and Metabolic Responses to a Single Bout of Resistance Exercise in Prader-Willi Syndrome *Hormone Research in Paediatrics.* 2017;87(3):153-61.
21. Amaro AS, Teixeira MC, de Mesquita ML, Rodrigues GM, Rubin DA, Carreiro LR. Physiological adaptation after a 12-week physical activity program for patients with Prader-Willi syndrome: two case reports. *Journal of medical case reports.* 2016;10(1):181.
22. Eiholzer U, Nordmann Y, l'Allemand D, Schlumpf M, Schmid S, Kromeyer-Hauschild K. Improving body composition and physical activity in Prader-Willi Syndrome. *J Pediatr.* 2003;142(1):73-8.
23. Shields N, Westle A, Bennell KL, Taylor NF. Physiotherapists perceived developing positive rapport facilitates participation in exercise among people with Prader-Willi Syndrome: a qualitative study. *Disabil Rehabil.* 2019:1-6.
24. Vismara L, Cimolin V, Grugni G, Galli M, Parisio C, Sibilio O, et al. Effectiveness of a 6-month home-based training program in Prader-Willi patients. *Res Dev Disabil.* 2010;31(6):1373-9.
25. Viardot A, Purtell L, Nguyen TV, Campbell LV. Relative Contributions of Lean and Fat Mass to Bone Mineral Density: Insight From Prader-Willi Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2018;9:480.

26. Duran AT, Wilson KS, Castner DM, Tucker JM, Rubin DA. Association between physical activity and bone in children with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2016;29(7):819-26.
27. Abel F, Tan HL, Negro V, Bridges N, Carlisle T, Chan E, et al. Hypoventilation disproportionate to OSAS severity in children with Prader-Willi syndrome. *Arch Dis Child.* 2018.
28. Weiss HR, Moramarco MM, Borysov M, Ng SY, Lee SG, Nan X, et al. Postural Rehabilitation for Adolescent Idiopathic Scoliosis during Growth. *Asian Spine J.* 2016;10(3):570-81.
29. Oore J, Connell B, Yaszay B, Samdani A, Hilaire TS, Flynn T, et al. Growth Friendly Surgery and Serial Cast Correction in the Treatment of Early-onset Scoliosis for Patients With Prader-Willi Syndrome. *J Pediatr Orthop.* 2018.
30. Garber CE, Blissmer B, Deschenes MR, Franklin BA, Lamonte MJ, Lee IM, et al. American College of Sports Medicine position stand. Quantity and quality of exercise for developing and maintaining cardiorespiratory, musculoskeletal, and neuromotor fitness in apparently healthy adults: guidance for prescribing exercise. *Med Sci Sports Exerc.* 2011;43(7):1334-59.
31. Rubin DA, Clark SJ, Haqq AM, Castner DM, Ng J, Judelson DA. Hormonal and Metabolic Responses to a Single Bout of Resistance Exercise in Prader-Willi Syndrome. *Hormone Research in Paediatrics.* 2017;87(3):153-61.
32. Hirsch HJ, Gross-Tsur V, Sabag Y, Nice S, Genstil L, Benarroch F, et al. Myokine levels after resistance exercise in young adults with Prader-Willi syndrome (PWS). *Am J Med Genet A.* 2020;182(1):115-21.
33. Joung HJ, Lim IS. Changes in body composition, blood lipid profile, and growth factor hormone in a patient with Prader-willi syndrome during 24 weeks of complex exercise: a single case study. *J Exerc Nutrition Biochem.* 2018;22(1):35-40.
34. Maas AP, Didden R, Bouts L, Smits MG, Curfs LM. Scatter plot analysis of excessive daytime sleepiness and severe disruptive behavior in adults with Prader-Willi syndrome: a pilot study. *Res Dev Disabil.* 2009;30(3):529-37.
35. Krasinska A, Skowronska B. Prader-Willi Syndrome - nutritional management in children, adolescents and adults. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab.* 2017;23(2):101-6.