

## West sendromunda otistik bozukluk

### Autistic spectrum in West syndrome

Selda Hançerli, Mine Çalışkan\*, Nahit Motavallı Mukaddes\*\*, Burak Tatlı\*\*\*, Nur Aydınli\*\*\*, Meral Özmen\*\*\*

*İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

*\*İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Enstitüsü Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

*\*\*İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

*\*\*\*İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

#### Özet

**Amaç:** Erken başlangıçlı ve ciddi seyirli epilepsilerde otizm riski bilinmektedir. Ancak West sendromu (WS) ve otizm birlikteliği konusunun çok az araştırıldığı dikkate alınarak, WS'li hastalarda otistik bozukluk taraması amaçlandı.

**Gereç ve Yöntem:** Çalışmamızda 267 hastanın bilgileri geriye dönük olarak incelendi, ulaşılabilen 90 hastaya Otizm Davranış Kontrol Listesi (ODKL) uygulanarak yüksek olasılıklı otistik hastalar tespit edildi. İncelenen bulgular ile ODKL'de yüksek olasılıklı saptanan veriler bilgisayarda SPSS 12.0 for Windows paket programında incelendi. Değişkenler ortalama  $\pm$  standart sapma, standart hata ve yüzde olarak ifade edildi. Verilerin karşılaştırılmasında sürekli değişkenler için Student t-testi, belirtilebilen değişkenler için ki-kare testi kullanıldı. İstanbul Tıp Fakültesi Dekanlığı Yerel Etik Kurul onayı ( proje no: 2007/ 1289) alınmıştır.

**Bulgular:** Toplam 267 olgunun yaş ortalaması 56,2 $\pm$ 38 ay idi. Olguların %80'inde nöbetlerin ilk 6 ayda başladığı ve ortalama 12 ay izlem sonrası %26,5 'inde spazmların durduğu görüldü. Ölüm oranı %16,1, psikomotor gerilik %86 idi. Otizm davranış kontrol listesi uygulanan 90 olgudan 68 puan alan 17 olguda (%18,9) yüksek olasılıkla otizm düşünüldü. Bu olgulara 54-67 arası puan alan 14 olgu da eklendiğinde oranın %34,5'e yükseldiği görüldü. Yüksek olasılıklı otistik olguların %94,1'i belirti veren grupta yer alıyordu.

**Çıkarımlar:** West sendromunda otistik bozukluk göz ardı edilmeyecek kadar yüksek bir orandadır. Bu nedenle WS'li olgular otistik bozukluk açısından izlemleri sırasında taranmalıdırlar. (*Türk Ped Arş 2011; 46: 68-74*)

**Anahtar sözcükler:** Otistik bozukluk, Otizm Davranış Kontrol Listesi (ODKL), West sendromu

#### Summary

**Aim:** There is a close association between early-onset and severe epilepsies. The aim was to examine autistic features using Autism Behaviour Checklist (ABC) in West syndrome.

**Material and Method:** Details of 267 infants with WS were recorded and 90 cases were followed with ABC. Data were analyzed by SPSS 12.0 for Windows program. All data were signified as median  $\pm$  standard deviation, standard error and %. Student's t-distribution was used for constant variables and chi-square was used for qualitative variants in analyzing data. The study protocol was approved by the Ethics Committee of Istanbul University (number: 2007/1289).

**Results:** Mean age of 90 cases were 56.2 $\pm$ 38 months, onset of seizure was before the age of 6 months in 80% cases. The rate of mortality was 16.1% and mental retardation 86%. Seventeen cases (18.9%) who had total score of 67 or above from ABC was considered to indicate 'high probability'. If 14 cases who had 54-67 score were added, ratio would be found 34.5%. Symptomatic group ratio was 94.1%.

**Conclusions:** We suggested that West syndrome is frequently associated with autistic features. So cases with WS must be checked for autistic disorders at every visits. (*Turk Arch Ped 2011; 46: 68-74*)

**Key words:** Autism Behavior Checklist, autistic disorder, west syndrome

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Dr. Selda Hançerli, İstanbul Üniversitesi Çocuk Enfeksiyon/Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye E-posta: seldahan@yahoo.com **Geliş Tarihi/Received:** 18.01.2010 **Tarihi/Accepted:** 12.10.2010

*Türk Pediatri Arşivi Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır. / Turkish Archives of Pediatrics, published by Galenos Publishing*

## Giriş

West sendromu (WS), çocukluk yaş grubunda ortaya çıkan epilepsiler içinde %4-10 sıklıkta görülen ve ilk yaşta ortaya çıkan epilepsilerin ise %25'ini oluşturan bir epileptik ansefalopatidir. West Sendromu'nun üç ana özelliği: 1. infantil spazmlar, 2. psikomotor gelişimde duraksama ve gerileme, 3. elektroansefalogram'da (EEG) hipsaritmi bulgusudur (1-4).

Seyir ön planda etioloji ile ilişkilidir. Kriptojenik/idiyopatik etioloji, geç başlangıç ve tedaviye hızlı yanıt iyi seyirle ilişkilidir. Tüm olguların %50'sinde spazmlar iki yaşından önce kaybolur, olguların %70'inde ağır zeka geriliği, otizm, davranış bozukluğu (hiperaktivite), diğer tür epilepsiler ve %25-50'sinde Lennox-Gastaut sendromu (LGS) gelişir. Yalnızca % 5-10 olgu normal veya normale yakın zihinsel gelişim gösterebilir (5,6).

Epilepsi ve otizm arasındaki neden-sonuç ilişkisi uzun süredir araştırılmaktadır. Erken miyoklonik ansefalopati, Ohtahara sendromu, WS Dravet sendromu gibi ciddi epileptik ansefalopatilerin bilişsel işlevlerde, dil ve davranış gelişiminde gerileme ya da yavaşlamaya neden olduğu bilinmektedir (7). Bu gerileme iki yaş ve altında başlayan epilepsilerde daha ciddi olmaktadır.

Otizm davranış kontrol listesi (ODKL) (Ek 1), Krug ve ark.'ları (8) tarafından geliştirilen, pek çok ülkede otizmde tarama ve eğitimin değerlendirilmesi için sık başvurulan ölçekler arasındadır. Otizm davranış kontrol listesin'de otistik belirtileri tanımlayan 57 madde mevcuttur.

Otizm davranış kontrol listesi'nin Türkiye için uygun bir tarama aracı olduğu Yılmaz T. ve ark. (9) tarafından 2007'de gösterilmiştir. Otizm davranış kontrol listesi Türkçe'ye uyarlayarak ülkemiz için geçerliğini, güvenilirliğini ve kesme (eşik) puanının saptandığı bu çalışmada, kolay ve kısa sürede uygulanabilir olması, gelişimin farklı alanlarını değerlendirebilmesi, geçerli ve güvenilir bir değerlendirme aracı olması ODKL'nin otizm konusunda yapılacak araştırmalarda da tercih edilebileceğini düşündürmüştür.

Son yıllarda otizm ile yapılan çalışma sayısı çok artmasına karşın WS-otizm ilişkisini araştıran çalışma sayısı kısıtlıdır. Bu çalışma ülkemizde WS'de otistik bozukluk sıklığını araştırmak, WS'ye ilişkin birikimleri sunmak amacıyla yapıldı. West sendromlu hastalarda otizm taraması için davranış kontrol listesini kullanarak yüksek olasılıklı olanlar otistik bulgular olarak değerlendirildi ve çocuk psikiyatrisi polikliniğine yönlendirildi.

## Gereç ve Yöntem

Çalışmaya 1995-2007 yılları arası İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'na başvuran 165' i erkek 102'si kız 267 WS olgusu alındı. Hastaların dosyaları geriye dönük olarak incelendi. Tanı; olguların yaşları, ailelerin nöbeti tanımlaması ve/veya muayene sırasında nöbetin

gözlenmesi, EEG'de hipsaritmi bulgusunun görülmesi ile kondu. Elektroansefalogram'lar Çocuk Nörolojisi Bilim Dalında bulunan Micromed 18 kanallı dijital video EEG aleti, uluslararası 18-20 elektrot sistemi ile çekildi. Elektroansefalogramlar Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'ndaki öğretim üyeleri tarafından değerlendirildi.

İlk başvurularda olguların yaş, cinsiyet, başvuru yaşı, izlem süresi, doğum öncesi, doğum sonrası öyküleri, psikomotor gelişim basamakları, fizik ve nörolojik muayeneleri, spazm şekilleri, kraniyal görüntülemeleri, laboratuvar bulguları incelendi. Laboratuvar incelemelerinden metabolik hastalıklar tarama testleri (tandem ms, ince tabaka kromatografi ile idrar organik asitleri, biyotinidaz tarama testi), biyokimyasal incelemeler (tiroid hormonları, serum amonyak ve laktat düzeyleri, ve..) yapıldı. Kraniyal görüntüleme yöntemlerinden bilgisayarlı tomografi/ manyetik rezonans görüntüleme (BT/MRG) biri veya ikisi uygulandı. Olguların psikomotor gelişimi klinik ve Denver tarama testi ile değerlendirildi.

West sendromu alt grupları 1991 İLAE (International League Against Epilepsy) sınıflamasına göre belirlendi. Spazmlar başlamadan önce psikomotor gelişim normal olan, baş çevresi persantilleri normal sınırlar içinde kalan, nörolojik muayeneleri, laboratuvar incelemeleri ve radyolojik değerlendirmeleri normal olan hastalar kriptojenik WS grubuna alındı. Bunların dışındakiler ise bulgu veren WS grubuna alındı. Bulgu veren WS grubundakiler öykü, fizik, nörolojik muayene, laboratuvar ve radyolojik incelemeler sonucunda etkilendikleri döneme göre doğum öncesi, doğum ve doğum sonrası alt gruplarına ayrıldı.

Otizm davranış kontrol listesi, 57 maddeden oluşan, sonuçları "var" veya "yok" tarzında işaretlenen bir ölçektir. Çocuğu en iyi tanımlayan ifadenin karşısındaki sayı daire içine alınır, ifade çocuğu tanımlamıyorsa boş bırakılır. Test, 5 skaladan oluşmaktadır; duyuşsal, ilişki kurma, beden ve nesne kullanımı, dil becerileri, sosyal ve öz bakım puanlama 0-158 arası yapılmaktadır. Bireylerin 54-67 aralığındaki bir bölümünde otizme özgü yaygın özelliklerin bulunabileceği ya da bu kişilerin yüksek işlevli olabilecekleri belirtilerek daha ayrıntılı inceleme yapılması gerekmekte, 67 ve üzeri yüksek olasılıklı otizm düşündürmektedir.

Geriye dönük olarak incelenen 267 WS'li olgudan 43'ünün öldüğü anlaşıldı. İki yüz yirmi dört olgudan ulaşılabilen ve polikliniğe gelen, üç yaştan büyük olan toplam 90 olguya ailelerden onay alındıktan sonra ODKL uygulandı (Ek 1). Bu olguların anne ve/veya babasına aynı kişi (yardımcı araştırmacı) tarafından 57 madde soruldu.

İncelenen bulgular ile ODKL'de yüksek olasılıklı saptanan veriler bilgisayarda SPSS 12.0 for Windows paket programında incelendi. Değişkenler ortalama±standart sapma, standart hata ve yüzde olarak ifade edildi. Verilerin karşılaştırılmasında sürekli değişkenler için student t-testi, belirtilebilen değişkenler için ki-kare testi kullanıldı.

**Etik kurul onayı:** İstanbul Tıp Fakültesi Dekanlığı Yerel Etik Kurul onayı (proje no: 2007/ 1289) alınmıştır.

## Bulgular

İncelenen 267 olgunun yaşı, cins dağılımı, nöbet başlama yaşı, etiyolojik dağılımı, seyirleri Tablo 1'de sunulmuştur. Çalışmamızda bulgu veren grupta 243 (%91) olgu vardı. Hipoksik iskemik ansefalopati başta olmak üzere doğumda etkilenen grup %38,2, sırasıyla da doğum öncesi grup %24,3, nedeni bilinmeyenler %22,6, doğum sonrası grup %14,9 oranında saptandı. Doğuma ait etmenlerin çoğunu hipoksik iskemik ansefalopati, erken doğum oluştuyordu. Olguları, ortalama 12 aylık izlem (1ay-180 ay, ort: 12 ay) sonrası değerlendirdiğimizde; 71 olgunun spazmlarının durduğu, 149'unun spazm ve/veya diğer tip nöbetlerinin devam ettiği, 43 olgunun öldüğü öğrenildi.

### Otistik bozukluk ve ODKL taraması

Otizm davranış kontrol listesi uygulanan 90 olgu içinde işitme ve/veya görme kaybı olan olgu yoktu. Test uygulanan olguların en küçüğü 36 ay, en büyüğü 192 aylık olup yaş ortalaması 85,6±55,7 ay idi.

Testte 67 ve üzeri puan alan 17 WS'li olguda (%18,9) yüksek olasılıklı otizm düşünüldü (Tablo 2). Bu olgular cinsiyet, nöbet yaşı, etiyoloji, kraniyal görüntüleme, tedavi yanıtı, seyir açısından 67'den düşük puan alan WS olgular ile karşılaştırıldı.

Yüksek olasılıklı otizm olan olguların dokuzu (%52,9) erkek, sekizi (%47,1) kız idi. Cinsiyet dağılımı istatistiksel açıdan anlamsızdı ( $p=0,56$ ,  $p>0,05$ ). Elli dört-altmış yedi puan arasındaki olguları da eklersek erkek/ kız oranı 1,3/1 olarak saptandı.

Yüksek olasılıklı otistik olguları etiyolojik açıdan incelendiğinde %5,9'unun kriptojenik grupta, %94,1'inin bulgu veren grupta olduğu görüldü. Bulgu veren grupta doğuma ait nedenler %53 ile ilk sırada yer alıyordu (Şekil 1). Bulgu veren gruptaki nedenlerin dağılımı, istatistiksel açıdan anlamsızdı ( $p=0,78$ ,  $p>0,05$ ).

	Dağılım	ort.±SS	
Yaş (ay)	5-180	56,2±38,8	
Cinsiyet (n/ %)	Kız	Erkek	
	102/ 38,3	165/ 61,7	
Nöbet başlama yaşı (n/ %)	1-≤12 ay	12 ay üstü	
	265/ 99,3	2/ 0,7	
Etiyolojik dağılım (n/ %)	Kriptojenik	Bulgu veren	
	24/ 8,9	243/ 91,1	
Seyir (n/ %)	Nöbet kontrolü tam	Devam	Ölüm
	73/ 27,4	151/ 56,5	43/ 16,1

	Olgu sayısı	%
Yüksek olasılık (≥67)	17	18,9
54-67 puan	14	15,6
≤54 puan	59	65,5

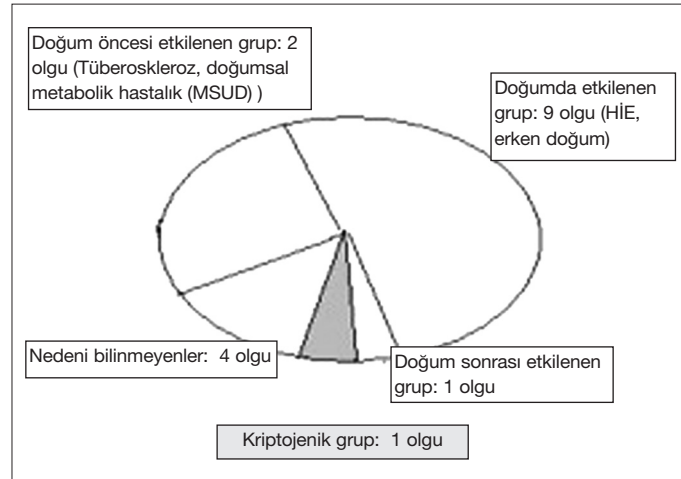
Nöbet başlangıç yaşlarına bakıldığında 16 olgunun spazmlarının 12 ay ve altında başladığı bulundu. Bu WS olgularımızla karşılaştırıldığında istatistiksel açıdan anlamsızdı ( $t=0,36$   $p=0,72$ ) (Tablo 3).

Olgularımızın BT ve/veya MRG ile yapılan kraniyal görüntülemesinde beyin atrofisi (sekiz olgu) başta olmak üzere miyelinizasyonda gecikme (iki olgu), tüberoskleroz ile uyumlu bulgular (iki olgu), korpus kallozum agenezisi (iki olgu), lizensefali (iki olgu) saptandı ve 17 olgunun biri normal bulundu. Bu veriler testte düşük puan alan olguların görüntülemeleriyle karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamsızdı ( $p=0,20$ ,  $p>0,05$ ).

Toplam 90 olgunun Denver gelişim testi ile değerlendirilmesinde 78'inde (%87) psikomotor gerilik saptandı. Yüksek olasılıklı otistik olan hastalarımızda 67'den yüksek puan alanların oranı %100'dü. Ancak bu sonuç istatistiksel olarak anlamlı değildi ( $p:0,08$ ,  $p>0,05$ ).

Tedaviye yanıt açısından olgularımızın değerlendirilmesinde ilk ilaç olarak %71 valproik asit başlandığı, ilk ilaç sonrası spazmları duran olguların %11,8 olduğu belirlendi.

Yüksek olasılıklı otistik olguların izleminde dördünde (%23,5) spazmlarının durduğu, 13'ünde (%76,5) spazm ve/veya diğer tip nöbetlerin devam ettiği görüldü. Bu sonuçlar düşük puan alan WS olguları ile karşılaştırıldığında istatistiksel açıdan anlamsızdı ( $p=0,20$ ,  $p>0,05$ ).



**Şekil 1. Olgularımızın etiyolojik dağılımı (n:17)**

Nöbet başlangıç yaşı	>67 puan alanlar		≤67 puan alanlar	
	N	%	N	%
1-≤3 ay	9	53	38	52,1
3-≤6 ay	4	23,5	18	24,6
6-≤9 ay	2	11,8	9	12,3
9-≤12 ay	1	5,9	4	5,4
>12 ay	1	5,9	4	5,4
Toplam	17	100	73	100

Otizm Davranış Kontrol Listesi'ndeki 57 madde yüksek olasılıklı olgularla, 54 puan altı alan olgularda karşılaştırıldığında üç maddenin ortak olarak en sık gözlemlendiği belirlendi. Bu sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı bulundu. Bunlar; madde 41 "tuvalet eğitime ilişkin sorunları vardır"; madde 45 "yardımsız kendisi giyinemez"; madde 55 "gelişimsel gecikme belirtileri 30. ayda ya da daha önce ortaya çıkmıştır". Yüksek olasılıklı olan olgularda 3. ve 22. maddelerin sıklığı istatistiksel olarak anlamlı bulundu. Bu maddeler sırayla; madde 3; "sosyal/çevresel uyaranlara çoğu zaman dikkat etmez" madde 22; "ellerini amaçsızca sallar". Tablo 4'de ODKL'deki yüksek oranda saptanan maddeler gösterilmiştir.

## Tartışma

West sendromunda seyir ön planda etioloji ile ilişkilidir. Kriptojenik olguların iyi seyre sahip olduğu bilinmektedir (1,5). Çalışmada 267 olgu izlem (1ay-180 ay, ort:12 ay) sonrası değerlendirildiğinde %27,3'ünün spazmlarının durduğu, %56,5'inin spazm ve/veya diğer tip nöbetlerinin devam ettiği, %16,1'inin ise öldüğü belirlendi. Kriptojenik olgularda ölüm oranı %8, bulgu veren olgularda ise %16,8 saptandı.

West sendromunda psikomotor gelişim kötüdür (4,6). Çalışmamızda Denver gelişim testi ile hastalar değerlendirildi ve 232 olguda (%86) psikomotor gerilik, 32 olguda (%2) normal psikomotor gelişim saptandı. Olgularımızın %91'inin bulgu verdiği göz önüne alınırsa bu veriler literatürle uyumlu bulundu.

**Tablo 4. Otizm davranış kontrol listesinin'de maddelerin incelenmesi (n:90)**

Madde (%)	55	45	41	38	24	23	22	3
>67 puan alan olgularda	100	83	76	58	70	47	83	76
saptanma yüzdesi (n)	(17)	(14)	(13)	(10)	(12)	(8)	(14)	(13)
54-67 puan alan olgularda	85	92	85	71	57	50	50	50
saptanma yüzdesi (n)	(12)	(13)	(12)	(10)	(8)	(7)	(7)	(7)
<54 puan alan olgularda	68	48	40	37	40	38	40	25
saptanma yüzdesi (n)	(37)	(26)	(22)	(20)	(22)	(21)	(22)	(14)
Tüm olgularda	77	62	55	47	49	42	50	40
Saptanma yüzdesi (n)	(66)	(53)	(47)	(40)	(42)	(36)	(43)	(34)
p değeri	0,01	0,00	0,00	-	-	-	0,02	0,00

**Tablo 5. WS- otizm ile ilgili çalışmalar**

Araştırmacı	Ülke	İnfantil spazm olgu sayısı (n)	Otistik bozukluk (%)	Uygulanan test
Saemundsen E. (2007)	İzlanda	20	17,6	Sosyal iletişim anketi "Social Communication Questionnaire"
Riikonen R. (1982)	Finlandiya	192	12,5	13-noktalı skala "13-point scale"
Çalışmamız	Türkiye	90	18,9 (yüksek olasılıklı)	Otizm davranış kontrol listesi

Epilepsi ile otizm arasında ilişki son yıllarda çeşitli araştırmalarda konu edilmiştir (7,10-13). Tüberoskleroz, epilepsi ve otizm için önemli bir örnek oluşturmaktadır (14). Son çalışmalarda, yalnızca temporal bölümde (lopta) tuberlerin değil, bu bölgedeki lokal epileptik faaliyetin de otizm ile ilişkili olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızda iki tüberosklerozlu olgunun birinde yüksek olasılıklı otizm saptandı. Olgularımızın her ikisinin de kraniyal görüntülemesinde temporal bölümleri de içeren yaygın tüberler mevcuttu.

Aşan İ. ve ark.'larının (14) çalışmasında tüberosklerozda otizm sıklığı %35,3 olarak bulunmuştur. Bu çalışmada otizm olan grupta, olmayan gruba göre infantil spazm belirgin oranda fazla görülmüş, ancak bu sonuç istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır.

Chugani ve ark.'ları (15) PET (Positron emission tomography) ile yaptıkları bir araştırmada 110 WS'li hastanın 18'inde temporal bölümlerde metabolizmada yavaşlama tespit etmişlerdir. Bu hastaların ortalama üç yıllık izleminde 14'ünde otistik bozukluk saptanmıştır.

Özgün bir EEG bulgusu olmamasına karşın otistik çocukların %17-60'ı çeşitli EEG anormallikleri gösterirler. Bulgular sıklıkla frontal, temporal, paryeto-temporal, sentro-temporal bölgelerde gözlenir. Kayaalp ve ark.'ları (11) otistik olan ve olmayan WS'li hastaların video-EEG'lerini ve yaşlarını karşılaştırmışlardır. Bu çalışmada 28 hastadaki hipsaritminin ileri yaşlarda devam etmesi ve frontal bölgelerde baskın olan diken-dalga bulgularının otizm gelişmesine yol açtığı düşünülmüştür. Hipsaritminin bilişsel işlev ve davranış yetilerinde kalıcı hasar verdiği sonucuna varılmıştır. Otizm ve WS ile ilgili olan diğer çalışmalar Tablo 5'de verilmiştir. Saemundsen E. ve ark.'ları (12) İzlanda'da 1981-1998 yılları arasında tanı almış 20 infantil spazmlı olguda otizm sıklığına bakmışlardır. Olguların üçü çalışma sırasında kaybedilmiş ve 17 olgunun ailelerinden onay alındıktan sonra sosyal iletişim anketi uygulanmış ve psikiyatrist tarafından değerlendirme yapılmıştır. Olguların dördünün kriptojenik grupta olduğu belirlenmiştir. Bulgu veren grupta neden olarak hipoksik iskemik ansefalopati, tüberoskleroz, hipertansif ansefalopati, subdural hemoraji, Down sendromu, Aicardi sendromu saptanmıştır. Olguların altısında otistik bozukluk (%35,3) gözlenmiştir. Yaş sınırı 24 ay ve üstü olarak alındığında bu oranı %17,6 olarak hesaplanmıştır.

Çalışmamızda test yapılan 90 olgudan 68 puan ve üstünü alan 17'sinde (%18,9) yüksek olasılıkla otizm düşünüldü. Bu olgulara 54-67 arası puan alan 14 olguyu da eklersek %34,5 gibi yüksek bir rakama ulaşıldığını görüldü. Ancak 54-67 puan aralığındaki bireylerin bir bölümünde otizme özgü yaygın özelliklerin bulunabileceği ya da bu

kişilerin yüksek işlevli olabilecekleri bilinmektedir. Klinik değerlendirme tanı için test sonuçlarının, çocuğun gelişim öyküsü ve gözlem verileriyle birlikte değerlendirilmesi gerekir. Özellikle sınır puanı olan çocuklar için değerlendirme işlemi belirli aralıklarla yinelenmelidir. Daha ayrıntılı inceleme gerektiren bu olgular çocuk psikiyatri polikliniklerine yönlendirildi.

Yılmaz ve ark.'larının (9) çalışmasında, otizmi olan ve olmayan grupları ODKL'nin ayırt edici olup olmadığı araştırılmış ve 57 davranış tanımından 53'ünün otizm ile zeka geriliği gruplarını ayırt ettiği saptanmıştır. Ayırt edici bulunmayan maddeler; madde 34: "gözlerine parlak bir ışık tutulduğunda genellikle gözlerini kırpmaz", madde 41: "tuvalet eğitimine ilişkin sorunları vardır", madde 54: "çok zarar vericidir, oyuncaklarını ve ev eşyalarını kısa zamanda kırar", madde 56: "gün içinde kendiliğinden iletişimi başlatmak için kullandığı ifadelerin sayısı otuzu geçmez"dir. Bu maddeler incelendiğinde hem otizm hem de ağır zeka geriliğinde karşılaşılan sorunlara işaret ettiği görülmüştür. Çalışmamızda yüksek olasılıklı olgular ile 54 puan altı alan olgularda arasında üç maddeyi ortak olarak en sık kullandığı gözlemlendi. Bu maddeler; madde 41: "tuvalet eğitimine ilişkin sorunları vardır", madde 45: "yadımsız kendisi giyinemez", madde 55: "gelişimsel gecikme belirtileri 30. ayda ya da daha önce ortaya çıkmıştır" dı. Bu maddelerin çalışmamızda hem WS'de beklenebilen davranışlar, hem de otistik bozukluklarda görülebilen davranışlar olarak benzer oranda benzerlik taşıdığı düşünüldü.

Otistik bozukluk, erkek çocuklarda kız çocuklarına oranla 3-5 kez daha fazla görülmektedir (16-18). Çalışmamızda bu oran 1,2/1 idi. Elli dört-67 puan alan gruptakiler eklenecek olursa erkek/kız oranı 1,3/1 olarak saptandı.

Yüksek olasılıklı otistik olgular etiolojik açıdan incelendiğinde kriptojenik grubun %5,9 (n:1), bulgu veren grubun ise %94,1 (n:16) oranında olduğu görüldü. Bulgu veren grupta doğuma ait nedenler ilk sırada yer alıyordu. Saemundsen'nin (12) çalışmasında otistik olguların %83'ü bulgu veriyordu. Bu sonuç literatür ile uyumlu bulundu.

Otistik hastaların %75'inde zeka geriliği vardır (19). Gillberg ve ark.'ları (20) zeka geriliği olan hastaların %27'sinde otistik bozukluk olduğunu saptamışlardır. Çalışmamızda psikomotor gerilik, WS olan olgularımızda %86 oranında bulunurken, yüksek olasılıklı otistik olanların hepsinde saptandı. Olgularımızda literatüre benzer şekilde psikomotor gerilik ile otizm arasında yüksek oranda birlik-telik gösterildi, ancak otizm olmayan WS olguları ile kıyaslandığında istatistiksel anlamlılık saptanmadı. Yüksek olasılıklı otistik olguların tedaviye yanıt ve seyirlerinin WS'de saptanan sonuçlara benzer olduğu görüldü.

West sendromunda otistik bozukluk göz ardı edilmeyecek kadar yüksek bir orandadır. Otizm yaşam boyu süren bir bozukluk olması nedeniyle tedavinin tipi, kişinin yaşı ve gelişimine göre değişir. Otizmin tedavisi konusunda yapılan birçok çalışma sonucuna göre en iyi tedavinin eğitim olduğu anlaşılmıştır. Bu nedenle eğitime olabildiğince erken yaşta başlamak çok önemlidir. Bu nedenle West sendromlu olgular otistik bozukluk açısından izlemeleri sırasında taranmalıdır. Yüksek olasılıklı ve sınırda bulunan olgular

çocuk psikiyatristine yönlendirilmelidir. Bunların yanısıra otizme eşlik eden nörolojik hastalıklara ilişkin daha fazla çalışmalara gereksinim duyulmaktadır.

West sendromlu çocuğun ihtiyacı olan her alanda yönlendirme yapabilecek ve özellikle fakültelerin Çocuk Nöroloji Bilim Dallarına bağlı "çok merkezli" oluşumlara gereksinim bulunmaktadır. Böyle merkezlerde bulunan ekip ve yardımcıları ile çocuğun tıbbi bakımı, eğitimi ve rehabilitasyonu sağlanacaktır.

**Çıkar çatışması: Bildirilmedi.**

## Kaynaklar

1. Aicardi J. Infantile spasms and related syndromes. In: Aicardi J (ed). *Epilepsy in Children*. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia. 2004; 3:14-38.
2. Dulac O, Tuxhorn I. Infantile spasms and West syndrom. *Epileptic syndromes in infancy, Childhood and Adolescence*. 3rd ed. London: John Libbey & Company Ltd, 2002: 47-63.
3. Baran ZT. Myoclonus, myoclonic seizures, and infantile spasms. In: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, (eds). *Pediatric Neurology, Principles and Practice*. 4th ed. Missouri: Mosby Company, 2006: 1063-78.
4. Hrachovy RA, Frost JD. Infantile spasms. *Pediatr Clin North Am* 1989; 36: 311-30.
5. Favata I, Leuzzi V, Curatolo P. Mental outcome in West syndrome. *J Ment Defic Res* 1987; 31: 9-15. (Abstract)
6. Guzzetta F. Cognitive and behavioral outcome in West Syndrome. *Epilepsia* 2006; 47: 49-52. (Abstract) / (Full Text) / (PDF)
7. Tuchman R. Autism and epilepsy. *Epilepsy Curr* 2006; 6: 107-11. (Abstract) / (Full Text) / (PDF)
8. Sevin JA, Matson JL, Coe DA. A comparison and evaluation of three commonly used autism scales. *J Autism Dev Disord* 1991; 21: 417-32. (Abstract)
9. Yılmaz T, Tekinsav S, Aydın A. Otizm Davranış Kontrol Listesinin Geçerlilik ve Güvenilirliğinin İncelenmesi. *Çocuk ve Gençlik Ruh Sağlığı Derg* 2007; 14: 1.
10. Deonna T, Roulet E. Autistic spectrum disorder: Evaluating a possible contributing or causal role of epilepsy. *Epilepsia* 2006; 47: 79-82. (Abstract) / (Full Text) / (PDF)
11. Kayaalp L, Dervent A, Saltık S, et al. EEG abnormalities in West syndrome: Correlation with the emergence of autistic features. *Brain Dev* 2006; 29: 336-45. (Abstract) / (Full Text) / (PDF)
12. Saemundsen E, Ludvigsson P, Rafnsson V. Autism spectrum disorders in children with a history of infantile spasms: a population-based study. *J Child Neurol* 2007; 22: 1102-7. (Abstract) / (Full Text)
13. Tuchman R, Rapin I. Epilepsy in autism. *Lancet Neurol* 2002; 1: 352-8. (Abstract) / (Full Text) / (PDF)
14. Aşan İ, Gökçay A, Türe S. Tuberoskleroz kompleksi ve otizm. *J Neurol Sciences* 2006; 312-7.
15. Chugani HT, Da Silva E, Chugani DC. Infantile spasms: III. Prognostic implications of bitemporal hypometabolism on positron emission tomography. *Ann Neurol* 1996; 39: 643-9. (Abstract)
16. Fombonne E. The epidemiology of autism: a review. *Psychol Med* 1999; 29: 769-86. (Abstract)
17. Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psych* 2005; 66: 3-8. (Abstract)
18. Merrick J, Kandel I, Morad M. Trends in autism. *Int J Adolesc Med Health* 2004; 16: 75-8.
19. Rapin I. Autism. *N Engl J Med* 1997; 337: 97-104.
20. Steffenburg S, Gillberg C, Steffenburg U. Psychiatric disorders in children and adolescents with mental retardation and active epilepsy. *Arch Neurol* 1996; 53: 904-12. (Abstract) / (PDF)

Ek 1: Otizm davranış kontrol listesi kayıt formu (5 yaş) (9)					
OTİZM DAVRANIŞ KONTROL LİSTESİ KAYIT FORMU					
Adı Soyadı;					
Görüşme Tarihi;		Görüşmeyi Yapan Dr;			
YÖNERGE: Çocuğu en iyi tanımlayan maddenin karşısındaki sayıyı daire içine alınız.					
	Duyusal	İlişki kurma	Beden ve nesne kullanımı	Dil Becerileri	Sosyal ve öz bakım
1- Kendi etrafında uzun süre döner			4		
2- Basit bir işi öğrenir fakat çabucak unuttur					2
3- Sosyal/çevresel uyaranlara çoğu zaman dikkat etmez		4			
4- Basit emirleri bir kere söylendiğinde yerine getirmeyebilir (örn. otur, buraya gel, ayağa kalk)				1	
5- Oyuncakları uygun şekilde kullanmaz (örn. tekerlekleri döndürür)			2		
6- Öğrenme sırasında görsel ayırt etmesi zayıftır (büyüklük, renk ya da pozisyon gibi bir özelliğe takılır kalır)	2				
7- Sosyal gülümsemesi yoktur		2			
8- Zamirleri ters kullanır (ben yerine sen)				3	
9- Belirli nesnelere bırakmamak için ısrar eder			3		
10- İştihyasız gibi görünür, bu nedenle bir iştihya kaybı olduğu kuşkusunu uyandırır	3				
11- Konuşması detone ve aritmiktir				4	
12- Kendi kendine uzun süre sallanır			4		
13- Kendisine uzanıldığında kollarını uzatmaz (ya da bebekken uzatmazdı)		2			
14- Günlük programındaki/çevredeki değişikliklere aşırı tepkiler verir					3
15- Başka insanların arasındayken çağırıldığında kendi ismine tepki vermez (Ayşe, Can, Zeynep)				2	
16- Kendi etrafında dönme, parmak ucunda yürüme, el çırpma gibi davranışları keserek birden bağırır ve ani hareketler yapar			4		
17- Başka insanların yüz ifadelerine ve duygularına tepkisizdir		3			
18- "Evet" veya "ben" sözcüklerini nadiren kullanır				2	
19- Gelişimin bir alanındaki özel yetenekleri zeka geriliği kuşkusunu dışlar niteliktedir					4
20- Yer bildiren sözcükleri içeren basit emirleri yerine getirmeyebilir (örn. "topu kutunun üstüne koy" yada "topu kutunun içine koy")					1
21- Bazen yüksek bir sese sağır olduğunu düşündürürcesine "irkilme" tepkisi göstermez.	3				
22- Ellerini amaçsızca sallar			4		
23- Büyük öfke nöbetleri ya da sık sık küçük öfke nöbetleri geçirir					3
24- Göz temasından aktif bir şekilde kaçınır		4			
25- Dokunulmaya ya da tutulmaya karşı koyar		4			
26- Bazen çürükler, kesikler ve iğne yapılma gibi acı verici uyaranlara hiç tepki vermez	3				
27- Gergin ve kucaklanılması güçtür (şimdi ya da bebekken)		3			
28- Kucaklandığında pelte gibidir (sarılmaz, tutunmaz)		2			
29- İsteddiği şeyleri göstererek elde eder				2	
30- Parmak uçlarında yürür			2		
31- Başkalarını ısırarak, vurarak, tekmeleyerek incitir					2
32- Cümleleri defalarca tekrarlar				3	
33- Oyun oynarken başka çocukları taklit etmez		3			
34- Gözlerine parlak bir ışık tutulduğunda genellikle gözlerini kırpmaz	1				
35- Başını vurarak, ellerini ısırarak kendine zarar verir			3		
36- İhtiyaçlarının hemen yerine getirilmesini ister, bekleyemez					2

Ek 1: Otizm davranış kontrol listesi kayıt formu (5 yaş) (9)					
	Duyusal	İlişki kurma	Beden ve nesne kullanımı	Dil Becerileri	Sosyal ve öz bakım
37- İsmi söylenen beş nesneden daha fazlasını işaret ederek gösteremez				1	
38- Hiç arkadaşlık ilişkisi geliştiremez		4			
39- Bir çok sese kulaklarını kapatır	4				
40- Sık sık nesnelere döndürür, çevirir ve çarpar			4		
41- Tuvalet eğitimine ilişkin sorunları vardır					1
42- İsteklerini ve ihtiyaçlarını belirtmek için ya hiç konuşmaz ya da bir günde kendiliğinden kullandığı sözcük sayısı beşi geçmez.					2
43- Çoğunlukla korkar ya da çok kaygılanır		3			
44- Gün ışığı karşısında gözlerini kısar, kaşlarını çatar ya da gözlerini kapatır	3				
45- Yardımsız kendisi giyinemez					1
46- Sesleri ya da sözcükleri sürekli tekrar eder				3	
47- Bakışları insanları "delip geçer"		4			
48- Başkalarının cümlelerini ya da ve sorularını tekrarlar				4	
49- Çoğunlukla çevresindekilerin ve tehlikeli durumların farkında değildir					2
50- Cansız şeylerle oynamayı ve zaman geçirmeyi tercih eder					4
51- Çevresindeki nesnelere dokunur, koklar ve/veya tadar.			3		
52- Yeni bir kişiyle karşılaştığında sıklıkla hiç bir görsel tepki vermez	3				
53- Nesnelere sıralama gibi karmaşık ritüeller içine girer			4		
54- Çok zarar vericidir, oyuncaklarını ve ev eşyalarını kısa zamanda kırar			2		
55- Gelişimsel gecikme belirtileri 30. ayda ya da daha önce ortaya çıkmıştır.					1
56- Gün içinde kendiliğinden, iletişimi başlatmak için kullandığı ifadelerin sayısı otuzu geçmez.		3			
57- Uzun süreler boşluğa bakar	4				
TOPLAM :					