

Çocuk Kas ve Sinir Hastalıklarında Görülen Engellilik Çeşitleri

ŞENAY HASPOLAT
ÖZLEM YAYICI KÖKEN

Özet

Nöromusküler hastalıklarda fiziksel engellilik, öğrenme güçlüğü, farklı derecelerde zihinsel engellilik, görme ve/veya işitme engeli yanı sıra duygusal ve davranışsal sorunlar, kronik hastalığa ilişkin sorunlar ve bunlardan birden fazlasının bir arada olduğu çok engellilik durumu gözlenebilir. Ülkemizde her yaş grubunda en sık görülen engellilik şekli olan fiziksel engellilik, nöromusküler hastalıklarda da en sık görülen engellilik şeklini oluşturur. Çocukluk çağında gözlenen nöromusküler hastalıkların ilerleyici doğası ve çok engelliliğin birlikteliği nedeniyle hasta yönetiminde çok disiplinli yaklaşım büyük önem taşımaktadır.

Anahtar kelimeler: nöromusküler hastalıklar, engellilik, fiziksel engellilik, zihinsel engellilik

Abstract

Physical disability, learning disability, different degrees of mental disability, visual and/or hearing disability, as well as emotional and behavioral problems, problems related to chronic diseases and multiple disabilities could be observed in pediatric neuromuscular diseases. The most common form of disability is

– GÖRÜŞ/DERLEME –

ŞENAY HASPOLAT, shaspolat@akdeniz.edu.tr
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3596-1816>

ÖZLEM YAYICI KÖKEN, ozlemkoken@akdeniz.edu.tr
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2112-8284>

doi: <https://doi.org/10.47646/CMD.2022.283>

physical disability which is the most seen disability form in every age group in our country, is also the most common form of disability in neuromuscular diseases. Due to the progressive nature of neuromuscular disorders observed in childhood and the coexistence of multiple disabilities, a multidisciplinary approach is of great importance in patient management.

Keywords: neuromuscular diseases, disability, physical disability, mental disability

Giriş

Ülkemizde 5378 sayılı Engelliler Kanununun 3. maddesine göre, “kişilerin fiziksel, zihinsel, ruhsal ve duyuşal yetilerinde çeşitli düzeyde kayıplarından dolayı topluma diğer bireyler ile eşit koşullarda tam ve etkin bir şekilde katılımını kısıtlayan tutum, davranış ve çevre koşulları” engellilik olarak tanımlanmaktadır. Dünya Sağlık Örgütü tarafından ise ‘engellilik’ bir kişinin bedensel, zihinsel, ruhsal, duyuşal ve sosyal yeteneklerinde yapabileceği beklenen işlevlerinin bir veya daha fazlasında olumsuz etkilenmesi - işlevlerin kısıtlanması veya yerine getirilememesi - olarak tanımlanmıştır (World Health Organization,1981). Engelli bireyler; engelleri nedeniyle yaşama uyum sağlama ve günlük gereksinimlerini karşılama güçlükleri olan ve bu nedenle de korunma, bakım, rehabilitasyon, danışmanlık ve destek hizmetlerine ihtiyaç duyan kişilerdir. Ailede engelli bir bireyin varlığı hem çocuk hem de ebeveynlerde fiziksel, duyuşal, sosyal yönden olumsuz etkilenmeye neden olur. Öte yandan, çocuğun/bireyin sağlık sorunları için harcanan maliyet ise aile ekonomisine olumsuz etki yapar (Gürel Kerem, Mutlu, Livanelioğlu, 2007; Aksoy, 2002)

Nöromusküler hastalıklar; kas ve sinirlerin doğal işlevini veya her ikisini birden etkileyebilen, çok geniş spektrumlu ve aynı genin etkilenmesi halinde dahi çok farklı klinik özellikler taşıyabilen, moleküler genetik ve prognostik yelpazede hastalıklardan oluşan bir grup bozukluk bulunur. Çocuk kas hastalıkları denilince akla ilk olarak musküler distrofi alt grubunda yer alan ve yaklaşık 3500 ile 5000’de 1 erkekte görülme sıklığı ile başı çeken Duchenne musküler distrofi (DMD) ve daha hafif klinik formu olan ve yaklaşık 18 binde 1 erkekte görülen Becker musküler distrofi (BMD) gelir ve gelmelidir. Musküler distrofiler başlığı altında distrofinopatiler olarak da sınıflandırılan DMD, BMD ve ara form distrofinopatiler dışında konjenital musküler distrofiler, limb-girdle musküler distrofiler, myotonik musküler distrofiler, fasioskapulohumeral distrofiler gibi

farklı semptomatoloji, moleküler genetik özellik ve prognoza sahip, hasta yönetiminin birbirinden çok farklı olduğu gruplar da bulunur (Mercuri, Bönneman, Muntoni, 2019). Kas hastalıkları başlığı altında konjenital miyopatiler, konjenital veya kazanılmış miyasteniler, distrofik veya distrofik olmayan miyotoniler gibi daha nadir görülen ancak pediatrik çağda engelliliğe neden olan nöromusküler hastalıklar da dahil edildiğinde nadir de görülseler; yarattıkları engellilik nedeniyle sosyal etkilerinin nedensel büyük olduğu tahmin edilebilir (Claeys, 2020). Öte yandan spinal kas atrofisi (SMA) gibi nöronopatiler ile herediter nöropatiler adını verdiğimiz sinir hastalıkları da göz önüne alındığında, her geçen gün yenisi eklenen hastalık modifiye edici tedaviler ile uzayan yaşam süreleri ve artan hayat kaliteleri ile nöromusküler hastalıklarda engellilik ve engelliliğin yol açtığı sosyal, psikolojik, tıbbi sorunların ve çözümlerinin önemi daha net anlaşılabilir. Serebral palsi, meningo-myelose, spinal kord kazaları/doğumsal anomalileri de nöromusküler bozukluklar içinde değerlendirilebilir ve herediter gruplardan daha sık rastlanır. Bu nedenle 'engellilik' denilince, nöromusküler hastalıkların bu başlık altındaki yeri önemsenmeli ve kas ve sinir hastalarının psikolojik, sosyal ve tıbbi açıdan en sık 'engellilik' ile savaşıyor hasta grupları olduğu unutulmamalıdır.

Çocuk Kas ve Sinir Hastalıklarında Fiziksel Engellilik

Hareket, yaşamsaldır ve yaşamı sürdürmenin en önemli işlevlerinden biridir. Fiziksel engellilik söz konusu olduğunda - kas ve sinir hastalıklarında genellikle ilk gözlenen ve en önemsenengeldir - kişi toplumda özel bir konuma yerleştirilir. Bu bireylerin toplumla ve akranları ile bütünleştirilmeleri, kaynaştırılmaları, yaşama uyum sağlamaları ve farklılıklarını, dezavantajlarını giderecek yaşamsal kolaylıkların sağlanması gerekir. Bu noktada, bu amaçları içeren bir kavram olarak 'yaşam kalitesi' hasta yönetiminin önemli bir parçası haline gelir. Nöromusküler hastalığa sahip fiziksel engelli çocukların yaşam kalitelerini arttırmak veya düşmesini önlemek rehabilitasyon programları, tıbbi tedavi ve moleküler genetik tedavilerin birincil hedefleri haline gelmiş durumdadır (Dowling, Gonorazky, Cohn, Campbell, 2018).

Nöromusküler hastalıklarda fiziksel engelin ciddiyeti değişken olmakla birlikte kalıcıdır, hatta daha sıklıkla ilerleyicidir (Kennedy, Carroll, McGinley, Paterson, 2020). Örneğin, en sık görülen herediter kas hastalıklarından DMD'de, bir bireyin bağımsız ambulasyonu kazandıktan

sonra 1. dekat veya 2. dekat başlarında kaybetmeye başladığı, ilerleyici distrofin kaybı ile paralel kas kaybının önce ve daha yüksek oranda alt zamanla üst ekstremitayı etkilediği ve ciddi bir hareket kısıtlılığını beraberinde getirdiğini biliyoruz. Becker musküler distrofi bireyler için bu sürecin daha geç yaşlarda başlayıp, daha yavaş ilerlediği söylenebilir. Ancak, görülen şudur ki; çocuk yaşta ambulasyonun ve bağımsız hareketin kaybı ile psikolojik açıdan olumsuz etkilenme, devamlı bakım veren ihtiyacı ile sosyal ve ruhsal etkilenme, ambule olamamanın; hareketin azalması ve kaybolması ile başlayan tıbbi sorunlar, doğrudan kasların kaybına bağlı tıbbi sorunlar ile bu hastalıklarda durum fiziksel engel yanında ruhsal ve tıbbi engelleri de beraberinde getirmektedir. Öte yandan, distrofinin beyinde de kodlandığı ve genetik mutasyona bağlı ilerleyici yıkımının/kaybının beyinde nöron harabiyetine neden olduğunu, bu nedenle de hafif veya orta derecede bir zihinsel engelliği de beraberinde getirdiği düşünülürse hastaların yaşam kalitesini arttırmak için çok disiplini içeren alt yapıda bir rehabilitasyon ihtiyaçları olduğu açıktır.

Öte yandan, hareketsizliğe ikincil olarak gelişen kalça ve ekstremita kontraktürleri, eklem çıkıkları ve birincil hastalığa doğrudan bağlı veya ikincil olarak gelişebilen skolyoz; morbiditeyi çok yönlü artırırken mevcut hareket olanağında da kısıtlayıcı rol oynar (Wishart, Kivlehan, 2021). Kalça displazisine bağlı kalça subluksasyonu ve çıkığı nöromusküler hastalık tanılı çocuklarda sıklıkla karşılaşılan bir durumdur. Eklem komplikasyonlarına ek olarak, kemik sağlığı da önemli ölçüde etkilenir. Hareketlilikte azalma, kuvvetsizlik ve Duchenne kas distrofisi (DMD) için uzun dönem glukokortikoid tedavisi gibi ilaç yan etkileri kemik sağlığını da doğrudan olumsuz etkiler ve 'engellilik' kavramına dolaylı olarak başka bir tıbbi sorunun katkısı ile sonuçlanır (Skalsky, Dalal, 2015).

Pediyatrik çağdaki tüm kas ve sinir hastalıklarında görülebilen farklı derecelerdeki fiziksel engellilik bireyin eğitim hayatını sektete uğratabilir. Fiziksel engeli olan bireylerin %50'sinden fazlasının engeli nedeniyle istihdam edilemediği göz önüne alınırsa bu kişilerin yaşamlarındaki sorunların bir başka boyutu da ortaya çıkar (Arıkan, Ayyıldız, 2018).

Çocuk Kas ve Sinir Hastalıklarında Öğrenme Güçlükleri ve Zihinsel Engellilik

Öğrenme güçlükleri, beceri veya bilgi edinmeyi, okuma yazmayı veya matematik yapmayı ve öğrenmeyi zorlaştıran nöronal işleme problemleridir.

Ayrıca organizasyon becerileri, zaman yönetimi, soyut akıl yürütme, hafıza ve dikkat süresinin öğrenme güçlüğü varlığında olumsuz etkilendiği bilinmektedir. Zihinsel yetersizlik ise, yeni veya karmaşık bilgileri anlama, yeni becerileri öğrenme ve uygulamada kısıtlı yetenek anlamına gelir. Bu, bağımsız bir birey olarak başa çıkma yeteneğinin azalmasına neden olur yani sosyal işlevsellikte bozulmaya da neden olur.

Pediyatrik nöromusküler hastalıklarda tipe özgü doğrudan bir öğrenme güçlüğü veya zihinsel yetersizlik eşleşmesi yapılamaz. Farklı nöromusküler hastalıklarda nedensel ilişkileri daha iyi anlamak için daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulmasına rağmen, optimal bir bilişsel işlevsellik olmayışı hepsinin ortak bir özelliği gibi görünmektedir.

Kas güçsüzlüğüne neden olan mutasyonların normal beyin fonksiyonlarında da görevli proteinlerin fonksiyonlarını olumsuz etkilediğinin gösterildiği bir grup nöromusküler hastalık vardır. Yapısal proteinler, normal beyin fonksiyonu için hayati önem taşıyan hücre-hücre etkileşimlerinin çoğunun düzenlenmesinden sorumludur; DMD, BMD gibi distrofinopatiler ile miyotonik distrofi için bu durum ve patofizyolojik yolak en iyi şekilde tanımlanmıştır. Öte yandan; DMD'li bireyler, farklı bilişsel profiller sergilerler ve ayrıca dikkat eksikliği/ hiperaktivite bozukluğu (DEHB), otizm spektrum bozuklukları (OSB) ve obsesif-kompulsif bozukluk gibi nöro-davranışsal komorbiditeler sergilerler (Ricotti ve diğerleri, 2016). DMD'li genç erkekler yaşlandıkça ve sorumluluk beklentileri arttıkça, planlama, organizasyon, başlama ve öz değerlendirme ile ilgili sorunlar belirginleşebilir, kısa süreli hafızanın etkilenmesi nedeniyle ödevleri ve projeleri takip etme ve verimli bir şekilde tamamlama yetenekleri de etkilenmektedir. DMD'li ve BMD'li çocuklarda okul öncesi dönemden başlayarak bilişsel fonksiyonların tespiti önemlidir, bu nedenle sağlanacak özel eğitim ve rehabilitasyonun ilerleyen yaşlarda kazanç sağlayacağı düşünülmektedir.

Konjenital musküler distrofiler (KMD) açısından durum daha farklıdır. Bu grupta geniş bir klinik ve genetik heterojenite olduğundan zihinsel engelliliğin sınıflandırılması kolay olmayacaktır. Kas ve santral sinir tutulumunun birlikte görüldüğü formlarda; santral sinir sistemi tutulum derecesine bağlı zihinsel etkilenim olması kaçınılmazdır. Ancak, mutasyona uğrayan genin üretimini etkilediği proteinin yol açtığı sonuca göre bir etkilenim söz konusudur ve bu yelpaze de geniştir. Örneğin POMT mutasyonuna bağlı bir KMD fenotipi veya LGMD fenotipi veya ara formlar

ortaya çıkabilir. Bu durumda tek bir gendeki mutasyon tek bir sonuç ile karşımızda değildir. Mutasyonun tipine, protein fonksiyonuna etkisine, proteinin dokudaki ifadesine göre aynı mutasyona sahip kardeşlerde dahi benzer olmayan bir fenotip ve bilişsel etkilenme düzeyi ile karşılaşabiliriz. Daha kısa ve öz bir cümle ile KMD tanılı bireylerde hiç zihinsel etkilenmenin olduğu formlardan çok ağır etkilenmenin olduğu formlara kadar geniş bir yelpaze söz konusudur ve bu neden olan gende bile ciddi farklılıklar içeren bir yelpazededir.

Miyotonik distrofi tip 1 tanılı bireylerin %10 ile %24'ü, özellikle konjenital formdan etkilenenler olmak üzere, zeka geriliği gösterir. Bununla birlikte, hiperaktivite bozukluğu ve anksiyete bozukluğu (DEHB) gibi psikopatolojiler de gösterilmiştir.

Konjenital miyopatiler, birkaç istisna dışında, iskelet kası ile sınırlı bozukluklar olarak kabul edilir. Ancak, anektodal olarak, konjenital miyopati bireylerin sadece motor beceriler sırasında değil, aynı zamanda bilişsel çalışmalar sırasında da yorgunluk yaşadıklarını göstermektedir. Konjenital miyopatide veya yorgunluğun çerçevesinin bir parçası olduğu bu tür nöromusküler bozukluklarda (yani metabolik miyopatiler veya konjenital miyastenik sendrom) bilişsel sürecin katılımını desteklemek için, kalıcı veya tekrarlayan olarak tanımlanan ergen kronik yorgunluk sendromu üzerine planlanan bir çalışmada kronik yorgunluk sendromu olan bireylerin % 80'inden fazlasının yürütücü işlevlerle ilgili bilişsel sorunlardan şikayet ettiğini bildirmiştir. Ayrıca, bu çalışma, kronik yorgunluğu olan ergenlerin, işlem hızı, çalışma belleği, sözlü öğrenme ve bilişsel engelleme tepki süresi ölçümlerinde sağlıklı kontrolden daha kötü performans gösterdiğini, ancak bilişsel esneklik veya gecikmiş hatırlama üzerinde olmadığını göstermektedir (Astrea ve diğerleri, 2016). Bu nedenle her ne kadar izole miyopatiler olduğunu düşünsek de konjenital miyopati bireylerin bilişsel işlevler açısından sorgulanması ve izlenmesi gerektiği savunulmaktadır (Perini ve diğerleri,1999).

SMA'lı çocuklar evrensel olarak "bilişsel açıdan normal" veya hatta "ortalamadan daha parlak" olabilir şeklinde kabul edilir. SMA Tip 2 ve 3 için uzun yaşam süreleri nedeniyle bu açıdan bir izlem ve doğrulama mümkün olmuştur ancak SMA Tip 1 hastaları için yeterince sürede izlem verileri yoktur. Ancak günümüzde, hastalık modifiye edici tedaviler ile fiziksel fonksiyonlarına olumlu katkı sağlanan bu hasta grubunda paralel olarak uzayan yaşam sürelerinde bu durumun daha netlik kazanacağı ve değişen hastalık doğal seyri izlemi açısından önemli olacağı açıktır.

Sonuç

Pediyatrik çağda en sık fiziksel engellilik ile karşıımıza çıkan kas ve sinir hastalıklarında tüm engellilik tipleri görülebilir ve bu bireylerin engelli çocuklar ve bireyler olarak gerekli ve çok disiplinin bir arada koordineli ve uyumlu bir şekilde çalıştığı merkezlerde ‘yaşam kalite’lerini arttırmaya yönelik rehabilitasyon ve hastalık modifiye edici tedavileri alma imkanı sunulmalıdır.



Senay Haspolat



Özlem Yayıcı Köken

Kaynakça

- Aksoy, M. (2002). Türkiye Özürlüler Araştırması
- Arikan, S. ve Ayyıldız, E. (2018). Engelli Bireylerin Destekli İstihdamı (4)
- Astrea, G. Battini, R. Lenzi, S. (2016). Learning disabilities in neuromuscular disorders: a springboard for adult life. *Acta Myol*, 35(2):90-95.
- Claeys, K.G. (2002). Congenital myopathies: an update. *Dev Med Child Neurol*, 62(3):297-302. doi:10.1111/dmcn.14365
- Dowling, J.J, D Gonorazky, H, Cohn, R.D, Campbell, C. (2018). Treating pediatric neuromuscular disorders: The future is now. *Am J Med Genet A*, 176(4):804-841. doi:10.1002/ajmg.a.38418
- Günel Kerem, M., Mutlu, A., Livanelioğlu, A. (2007). An Investigation Of Parents' Problems According To Motor Functional Level Of Children With Cerebral Palsy. *Fizyoterapi Rehabilitasyon*, 18(2): 51-58.
- Kennedy, R.A, Carroll, K., McGinley, J.L, Paterson, K.L.(2020). Walking and weakness in children: a narrative review of gait and functional ambulation in paediatric neuromuscular disease. *J Foot Ankle Res*, 13(1):10.. doi:10.1186/s13047-020-0378-2
- Mercuri, E., Bönnemann, C.G., Muntoni, F. (2019). Muscular dystrophies. *Lancet*, 394(10213):2025-2038. doi:10.1016/S0140-6736(19)32910-1
- Perini, G.I, Menegazzo, E., Ermani, M. (1999). Cognitive impairment and (CTG)n expansion in myotonic dystrophy patients. *Biol Psychiatry*, 46:425-31.

- Ricotti, V., Mandy, W.P., Scoto, M. (2016). Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Dev Med Child Neurol*, 58:77-84.
- Skalsky, A.J, Dalal, P.B.(2015). Common complications of pediatric neuromuscular disorders. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 26(1):21-28. doi:10.1016/j.pmr.2014.09.009
- Wishart, B.D, Kivlehan, E.(2021). Neuromuscular Scoliosis: When, Who, Why and Outcomes. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 32(3):547-556. doi:10.1016/j.pmr.2021.02.007
- World Health Organization (1981). Disability Prevention and Rehabilitation. Report Of The WHO Expert Committee on Disability Prevention and Rehabilitation. Geneva, Switzerland: World Health Organization . WHO Technical Reprt Series, No.668, Genava.