



Seval KUTLUTÜRK¹,
Yasin YILDIRIM¹,
Gökhan ÇELİK², Z.
Candan ALGUN¹

*Sorumlu Yazar e mail:
skutluturk@medipol.edu.tr

¹İstanbul Medipol
Üniversitesi, Sağlık Bilimleri
Fakültesi, Fizyoterapi ve
Rehabilitasyon Bölümü,
İstanbul.

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Zeynep Kâmil Kadın ve
Çocuk Hastalıkları Eğitim ve
Araştırma Hastanesi

Kutlutürk S, Yıldırım Y, Çelik
G, Algun ZC. Charcot-Marie
Tooth(Tip 1C) Tanılı Olguda
Kaba Motor Performans Ve
Duyusal İşleme Sonuçları.
Haliç Üniv Sağ Bil Der.
2020;3(3) 195-199

Kutlutürk S, Yıldırım Y,
Çelik G, Algun ZC. Gross
Motor Performance And
Sensory Processing Results In
Charcot-Marie Tooth (Type
1C) Diagnosis. Halic Uni J
Health Sci, 2020;3(3) 195-199

Geliş Tarihi: 24.08.2020
Kabul Tarihi: 28.08.2020

OLGU SUNUMU

CHARCOT-MARIE TOOTH(TİP 1C) TANILI OLGUDA KABA MOTOR PERFORMANS VE DUYUSAL İŞLEME SONUÇLARI

Özet

Charcot-Marie-Tooth (CMT), kalıtsal motor ve duyuşal nöropati olarak tanımlanmaktadır. Ekstremitelerin distalinde kas zayıflığı ve duyuşal kayıp, azalmış veya ortadan kalkmış derin tendon refleksleriyle birlikte düşük ayak, pes kavus, çekikç parmak, koşmada ve yürümede zorluk ana bulgularıdır. Bu çalışmanın amacı, 7 aylık CMT Tip 1C (CMT1C) tanılı kız olgunun klinik özellikleri, duyuşal profili ve kaba motor performans değerlendirme sonuçlarını sunmaktır. CMT1C tanısına eşlik eden mikrosefali, intrauterin hipoksi ve gelişimsel gerilik şüphesiyle İstanbul Medipol Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ünitesi'ne başvuran olgunun kaba motor performansı Alberta İnfant Motor Skala ile, duyuşal işleme yeteneği Erken Çocukluk Çağı Duyuşal Profili 2 (EÇÇDP-2) anketiyle değerlendirildi. Gestasyonel yaşı 38 hafta olan bebek 2630 gr doğum ağırlığına sahipti. Gövdede hipotoni ve sol üst ekstremitede tekrarlayıcı spontan hareketlerin varlığı ilk göze çarpan bulgularıdır. EÇÇDP-2 alt skor sonuçlarına göre işitsel, görsel, hareket, oral ve davranışsal duyuşal alanlarda normal gelişim gösteren çocuklardan "daha fazla", genel duyuşal alanda "çok daha fazla", dokunsal duyuşal alanda "normal" reaksiyon gösterdiği saptandı. Normal yaşlılarına göre motor ve duyuşal işlemede gelişimsel gerilik ve tekrarlayıcı hareketlerin görüldüğü olguda, erken dönemde yapılacak fizyoterapi değerlendirmesi ve gelişimsel takibin önemli olduğu sonucuna varıldı.

Anahtar Kelimeler: Charcot Marie Tooth, Duyuşal profili, Motor gelişim, Fizyoterapi.

CASE REPORT

GROSS MOTOR PERFORMANCE AND SENSORY PROCESSING RESULTS IN CHARCOT-MARIE TOOTH (TYPE 1C) DIAGNOSIS

Abstract

Charcot-Marie-Tooth (CMT) is defined as hereditary motor and sensory neuropathy. Muscle weakness and sensory deficiency in the distal parts of the extremities, decreased or eliminated deep tendon reflexes in addition to ekin deformity, pes cavus, hammer toe, difficulty in running and walking are the findings of CMT. The aim of this study is to present the clinical features, sensory profile and gross motor performance evaluation results of a 7-month-old CMT Type 1C (CMT1C) patient. Patient who applied to the Physiotherapy and Rehabilitation Unit of Istanbul Medipol University with suspicion of microcephaly, intrauterine hypoxia and developmental retardation accompanying CMT1C diagnosis was evaluated the gross motor function with the Alberta Infant Motor Scale, and sensory processing ability was evaluated with the Infant-Toddler Sensory Profile 2 (ITSP-2) questionnaire. The case who has a gestational age of 38 weeks, has a birth weight of 2630 g. Hypotonia in the trunk and the presence of repetitive movements in the left upper extremity were the first noticeable findings. According to the results of the ITDP-2 sub-score, it was determined that there were more reactions in the auditory, visual, movement, oral and behavioral sensory processes than in children, much more in general sensory processes, and normal reaction in the tactile sensory processes. The case did not have the ability to turn, sit and crawl. The AIMS total score was 18, and it was found to have atypical development in terms of motor development by showing gross motor performance skills in the range of 0-5 percent. It is concluded that early physiotherapy evaluations are important in this case, where developmental delays and repetitive movements are found in motor and sensory processes compared to their normal peers.

Keywords: Charcot Marie Tooth, Sensory profile, Motor development, Physiotherapy.

1. Giriş

Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığı, kalıtsal motor ve duyuşal nöropati olarak tanımlanmaktadır (1). Bu hastalığın ilk ayrıntılı klinik tanımları 1886'da Fransa'da Jean-Martin Charcot ve Pierre Marie, İngiltere'de Howard Henry Tooth tarafından eş zamanlı olarak yapılmış olup 2500'de 1 insanda görülmektedir (1, 2).

Sinir iletim çalışmaları ve sinir patolojisi temelinde CMT hastalığı iki ana gruba ayrılır. CMT Tip 1, sinir biyopsisinde yavaşlamış sinir iletim hızları ve belirgin miyelin anormallikleri ile karakterize bir demiyelinizan tipidir. CMT Tip 2 ise korunmuş veya sadece hafif yavaşlamış sinir iletim hızları ve kronik aksonal dejenerasyon ve rejenerasyonun patolojik kanıtı olan bir aksonal tip olarak görülmektedir (3). CMT Tip 1A en sık görülen tiptir (4).

Yaşamın ilk on yılında hipotoni ve atrofi ile ilişkili olarak alt ekstremitelerde distal tutulum ile başlamaktadır. İlk belirtileri yürürken takılma ve düşme, ayak bileği burkulması, özellikle M. Gastrocnemius'da kas krampı olarak görülmektedir. Yetersiz diz kontrolü ve sık düşmeler, hastanın tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duymasına neden olabilmektedir. Üst ekstremitelerde ince motor becerilerde kayıp söz konusudur (5). Pes cavus, çekiç ayak parmakları, koşmada zorluk, yürüme zorluğu, düşük ayak, stepaj yürüyüşü, alt ve sonra üst ekstremitelerin distal segmentlerinde zayıflık ve duyuşal kayıp, azalmış veya ortadan kalkmış derin tendon refleksi CMT'nin bilinen temel bulgularıdır (3). Duyuşal ve motor bozuklukların görüldüğü bu kalıtsal hastalıkta erken çocukluk döneminden itibaren düzenli takip ve tedavi programlarının araştırılmasına ihtiyaç duyulmaktadır.

Bildiğimiz kadarıyla daha önce CMT Tip 1C ile ilgili duyuşal işleme ve kaba motor performansı inceleyen bir çalışma yapılmamıştır. Bu çalışmanın amacı ise kliniğimize başvuran 7 aylık CMT Tip 1C tanılı olgunun klinik özellikleri, duyuşal profili ve kaba motor performans değerlendirme sonuçlarını sunmaktır.

2. Gereç ve Yöntem

Çalışmamızda Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma

Hastanesi Göz Polikliniği ve Çocuk Nörolojisi Polikliniği tarafından Charcot-Marie-Tooth Tip 1C tanısıyla takip edilen olgu incelemeye alınmıştır. CMT Tip 1C tanısına ek intrauterin hipoksi ve mikrosefali bulguları görülen 7 aylık kız olgu, gelişimsel gerilik şüphesiyle İstanbul Medipol Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ünitesi'ne başvurmuştur. Çalışmaya katılmadan önce "Aydınlatılmış onam formu" alınmıştır. Çalışmaya alınan olgunun demografik özellikleri, prenatal, natal ve postnatal döneme ait özellikleri sorgulanmıştır. Alanında uzman fizyoterapist (Y.Y.) tarafından olgunun kaba motor performans ve duyuşal gelişiminin değerlendirmesi yapılmıştır.

Değerlendirme yöntemi olarak Erken Çocukluk Çağı Duyuşal Profili 2 (EÇÇDP-2) ve Alberta İnfant Motor Skalası kullanılmıştır.

2.1. Değerlendirme Yöntemleri

2.1.1. Erken Çocukluk Çağı Duyuşal Profili 2 (EÇÇDP-2)

Duyuşal Profili 2 (Infant - Toddler Sensory Profile 2), 0-36 aylık çocukların bakım verenlerinin gözlemlerini kullanarak duyuşal işleme yeteneğini ve günlük yaşam aktiviteleri üzerindeki etkisini ölçen standart norm referanslı bir ankettir. Duyuşal Profili 2'nin biri 0-6 aylık çocuklar için diğeri 7-36 aylık çocuklar için olmak üzere iki bölümü vardır. Olgumuzun yaş aralığına göre, bu çalışmada 7-36 aylık çocuklar için olan EÇÇDP-2 kullanılmıştır. EÇÇDP-2'deki sorular beş duyuşal işleme bölümüne (İşitsel, Görsel, Vestibüler, Dokunsal ve Oral Duyuşal İşleme) veya dört çeyreğe (Düşük Kayıt, Duyum Arayışı, Duyuşal Hassasiyet ve Duyuşal Kaçınma) ayrılmıştır. Bakım verenler her madde sorusundaki bir çocuğun davranışının sıklığını 1 puandan (neredeyse her zaman) 5'e (neredeyse hiç) 5 puanlık Likert ölçeğinde rapor eder. Normal skor aralığından daha düşük (aşırı duyarlılık) veya daha yüksek (yetersiz yanıt verme) puanı, zayıf işleme yeteneklerini gösterir. Norm ortalamasının $\pm 1SD$ 'si arasındaki bir puan tipik performansı temsil eder; $\pm 1-2SD$ arasındaki bir puan olası bir farkı gösterir; 2 SD'den daha düşük veya daha yüksek bir puan, kesin bir farkı gösterir (6,7).

2.1.2. Alberta İnfant Motor Skala

Piper ve Darrah tarafından 1992 yılında geliştirilmiştir. Bebekleri 0-18 ay arasında değerlendirilen ve motor performans gecikmesini, tedavi öncesi ve sonrası motor performans gelişimini ölçmeyi sağlayan norm referanslı güvenilir bir testtir. Belirli bir postüral kontrol ile çocuğun spontan motor davranışları gerçekleştirmesi gözlenmektedir. Atipik hareket şekilleri gösteren bebeklerin, uygun olmayan hareket şekillerini zaman içerisinde takip etmek amacıyla kullanılmaktadır. Sırtüstü, yüzüstü, oturma ve ayakta durma pozisyonlarında postür, ağırlık aktarma ve antigravite hareketlerini 58 madde ile değerlendirmektedir. Onsekiz aylık gelişimi tamamlayan çocuk 58 tam puan olarak testin son maddesini tamamlar. Ortalama uygulama süresi 15-20 dakikadır (8).

3. Bulgular

HÖ, 7 aylık kız olguda; nesne takibi ve göz teması kurmada güçlük, gövdede hipotoni ve sol üst ekstremitede tekrarlayıcı hareketlerin varlığı ilk göze çarpan bulgularıdır. Gestasyonel 38. haftada 2630 gram doğum ağırlığıyla dünyaya gelen olguda intrauterin hipoksi ve mikrosefali bulguları saptandı (Tablo 1.). Doğum sonrası 18 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan olgunun hikayesinde, ailede bu anomaliye sahip başka bir bireyin olmadığı belirlendi. Gebelik öncesi 3 düşük doğum öyküsü ve gebelik yaşı 34 olan annenin gebelik süresince ilaç kullanımı, X-ray maruziyeti ve ciddi bir hastalık öyküsünün olmadığı öğrenildi.

Tablo 1. Olgunun prenatal - natal - postnatal klinik özellikleri

Doğum ağırlığı	2630 gr
Gestasyonel haftası	38
Kronolojik yaş	7 ay
Baş çevresi uzunluğu	31.5 cm
Prenatal, natal, postnatal tanılar	Mikrosefali İntrauterin hipoksi Yenidoğan konvülsiyonu Yenidoğan bakteriyel sepsis

Beyin Magnetik Rezonans sonuçları incelendiğinde sol frontal, bilateral oksipital, sol parietal lobda, sağ serebellar hemisferde ve corpus callosum trasesinde akut iskemik alanların olduğu görüldü.

EÇÇDP-2 skorları normatif referans aralıklarıyla karşılaştırıldığında; işitsel, görsel, hareket, oral ve davranışsal duyuşal işlemede normal gelişim gösteren çocuklardan daha fazla reaksiyon gösterdiği, dokunma duyuşal işlemlerinin normal gelişim gösteren çocuklarla benzer özellik taşıdığı görüldü. Genel duyuşal işleme paterni incelendiğinde, normal gelişim gösteren çocuklardan duyuşal uyarılara daha çok reaksiyon gösterdiği saptandı.

Olgu, yüzüstü pozisyonda önkolları üzerine ağırlık vererek başını kaldırma ve elleri üzerine kalkabilme becerisine sahipken, yüzüstü pozisyondan sırtüstü pozisyona dönememektedir. Sırtüstü pozisyonda elleri ile ayaklarını tutabilme, chin tuck yapabilme becerisi görülürken sırtüstünden yüzüstüne dönememektedir. Desteksiz oturma becerisine sahip değildir. Ayakta durma pozisyonunda destekli ayakta durabilmekte ve ayaklarıyla yerden destek alabilmektedir.

Alberta İnfant Motor Skala'ya göre total skoru 18 olan olgunun, normatif yüzdelik eğrisine göre 5. yüzdelik alanın altında kaldığı saptandı. Buna göre kaba motor performans becerisi açısından olgunun "atipik gelişim" gösterdiği belirlendi.

4. Tartışma

Charcot-Marie-Tooth hastalığının kesin tedavisine dair kanıtlara sahip tedavi şekli bulunmamaktadır. Bu noktada rehabilitasyon uygulamaları önemli bir dayanak noktasıdır. Kanıtlar, egzersizin gücü ve genel zindeliği geliştirmede etkili olduğunu göstermektedir (2). Duyusal ve motor becerilerde görülen bozuklukların eşlik ettiği bu kalıtsal hastalığın rehabilitasyon programlarının oluşturulmasında değerlendirme aşaması oldukça önemlidir. Bu çalışma CMT Tip 1C tanılı olgunun kaba motor performans ve duyuşal profilini inceleyen ilk olgu sunumudur.

Kennedy ve ark. yaptığı bir çalışmada 4-13 yaş arasındaki CMT'li çocuğun yürüme hızı, adım uzunluğu, kadans ve düşme sıklığı incelenmiştir. Normal gelişim sergileyen çocuklara göre CMT'li çocukların yürüme hızı, adım uzunluğu ve kadansının daha düşük sonuçlar gösterdiği belirtilmiştir. Aynı zamanda düşme sıklığı karşılaştırıldığında CMT'li çocuklarda düşme sıklığının çok yüksek olduğu bulunmuştur (9). Costa ve ark. normal gelişim gösteren çocuklar ile CMT'li çocukların denge ve alt ekstremitte kas kuvvetini inceledikleri çalışmalarında CMT'li çocuklar hem alt ekstremitte kas kuvveti ölçümlerinde hem de Berg Balance Denge Testi ölçümlerinde daha düşük skorlara sahip oldukları ifade edilmiştir (10). Yapılan çalışmalardan yola çıkılarak çocukluk döneminde kas iskelet sisteminde motor ve duysal bozuklukların görülebildiği bilinmektedir. Bu çalışmada, 7 aylık CMT Tip 1C tanılı olgunun duyu profili değerlendirme sonuçlarına göre işitsel, görsel, hareket, oral ve davranışsal duysal alanlarda normal gelişim gösteren çocuklardan “daha fazla”, genel duysal alanda “çok daha fazla”, dokunsal duysal alanda “normal” reaksiyon gösterdiği saptandı. Normal yaşlıtlarına göre motor ve duysal alanlarda gelişimsel gerilik ve tekrarlayıcı hareketlerin görüldüğü olguda, erken dönemde yapılacak fizyoterapi değerlendirmesi ve gelişimsel takibin önemli olduğu sonucuna varıldı. Erken çocukluk döneminde düzenli olarak yapılan motor ve duysal değerlendirmeler neticesinde saptanan gelişimsel geriliğin tedavisi, ileriki yaşlarda görülen yürüme problemleri ve düşme sıklığını azaltabileceği öngörülebilmektedir. Sautreuil ve ark. yaptıkları çalışmanın sonucunda CMT'li bireylerde fizyoterapinin kişiye özel olması ve erken dönemde başlaması gerektiği belirtilmiştir (11). Literatür incelendiğinde CMT'li bireylere ait çalışmaların 4 yaş ve sonrasında başladığı görülmüştür. Bu durumun erken çocukluk döneminde uzun tanılama ve tedavi sürecinin bir sonucu olduğunu düşünmekteyiz. Daha sonra yapılacak çalışmaların bebeklik ve erken çocukluk döneminde daha geniş olgu serileriyle incelenmesini önermekteyiz.

5. Sonuç

Chatcot-Marie-Tooth Tip 1C tanılı olgunun kaba motor performans ve duysal işleme sonuçlarına göre gelişimsel gerilik yaşadığı görüldü. CMT Tip 1C'li olgularda en erken dönemde fizyoterapi açısından değerlendirme yapılması ve gelişimsel geriliğin görüldüğü alanlarda fizyoterapi programlarıyla desteklenmelerinin faydalı olacağı düşünüldü. Bu alanda yapılacak uzun takipli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar

1. Jani-Acsadi A, Ounpuu S, Pierz K, Acsadi G. Pediatric Charcot-Marie-Tooth Disease. *Pediatric Clinics of North America*. 2015; 62(3):767-86.
2. Kenis-Coskun O, Matthews DJ. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Rehabil Med*. 2016;9(1):31-4.
3. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *The Lancet Neurology*. 2009;8(7):654-67.
4. Panosyan FB, Laura M, Rossor AM, Pisciotto C, Piscoquito G, Burns J, et al. Cross-sectional analysis of a large cohort with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease (CMTX1). *Neurology*. 2017;89(9):927-35.
5. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Medicine (Baltimore)*. 2016;95(17):e3278.
6. Lu WP, Tsai WH, Lin LY, Hong R Bin, Hwang YS. The Beneficial Effects of Massage on Motor Development and Sensory Processing in Young Children with Developmental Delay: A Randomized Control Trial Study. *Dev Neurorehabil*. 2019;22(7):487-95.
7. Kayıhan H, Huri M, Yildirim G, Kars S, Kargalı C, Durmaz R, et al. Otizm Spektrum Bozukluğu Tanılı Çocuklarda Erken Çocukluk Çağı Duyu Profili 2'nin (7-35 ay) Türkçe Versiyonunun Kültürel Adaptasyonu, Geçerlilik ve Güvenirliliği. In: 1 Uluslararası Erken Müdahale ve Rehabilitasyon Kongresi. 30 Mart 2018, Ankara, Türkiye.
8. Fleuren KMW, Smit LS, Stijnen T, Hartman A. New reference values for the Alberta Infant Motor Scale need to be established. *Acta Paediatr Int J Paediatr*. 2007;96(3):424-7.

9. Kennedy RA, Carroll K, Hepworth G, Paterson KL, Ryan MM, McGinley JL. Falls in paediatric Charcot-Marie-Tooth disease: A 6-month prospective cohort study. *Arch Dis Child*. 2019;104(6):535-40.
10. de França Costa IMP, Nunes PS, de Aquino Neves EL, Lima Santos Barreto LC, Garcez CA, Souza CC, et al. Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease. *Gait Posture*. 2018;62:463-7.
11. Sautreuil P, Delorme D, Baron A, Mane M, Misaoui B, Thoumie P. Charcot Marie Tooth disease: Principles of rehabilitation, physiotherapy and occupational therapy. *Medecine/Sciences*. 2017; 33(1):49-54.

