

ORAK HÜCRE ANEMİSİ TANILI PEDIATRİK BİR OLGU İLE TİPİK GELİŞİM GÖSTEREN BİR ÇOCUĞUN FONKSİYONEL MOBİLİTE, YORGUNLUK VE AĞRI DÜZEYLERİNİN KARŞILAŞTIRILMASI

Yağmur ÇAM¹, İlke KESER², Çiğdem EL³, Gönül OKTAY⁴

¹ Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Hatay, Türkiye

² Gazi Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye

³ Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi, Tayfur Ata Sökmen Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Hatay, Türkiye

⁴ Hatay Devlet Hastanesi, Talasemi Merkezi, Hemoglobinopati Bölümü, Hatay, Türkiye

ÖZET

Orak hücre anemisi (OHA), patofizyolojik süreçlerin neden olduğu yorgunluk ve ağrı sonucunda fiziksel aktivitede kısıtlılıklara neden olmaktadır ve hastanın fonksiyonel kapasitesi olumsuz yönde etkilenmektedir. Bu olgu sunumunda OHA tanılı, 6 yaş 10 aylık bir kız çocuğu ile 6 yaş 11 aylık tipik gelişim gösteren bir kız çocuğu fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrı açısından karşılaştırılmıştır. Fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrı sırası ile Süreli Kalk ve Yürü Testi (TUG), Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği-Çok Yönlü Yorgunluk Skalası (PedsQL-MFS) ve Wong-Baker Yüz Ağrı Ölçeği kullanılarak değerlendirilmiştir. OHA tanılı çocukta hemoglobin ve eritrosit değerleri normal değer aralığından daha düşük idi ve sırasıyla 7.4 g/dL ve $2.23 \times 10^6/\mu\text{L}$ olarak kaydedildi. Hemoglobin S yüzdesi ise %61.1 idi. OHA tanılı çocuk TUG testini 6.46 saniyede tamamladı. PedsQL-MFS'nin alt parametreleri olan genel yorgunluk, uykudaki/dinlenmedeki yorgunluk ve bilişsel yorgunluk puanları sırasıyla 50, 50, 75 olarak kaydedildi. OHA tanılı çocuk herhangi bir kriz yaşamadığı günlerdeki ağrı şiddetini 4, ağrı krizi sırasındaki ağrı şiddetini 8 olarak puanladı. OHA tanılı çocukta, tipik gelişim gösteren çocuğa göre boy uzunluğu, vücut ağırlığı, vücut kütle indeksi ve fonksiyonel mobilitenin daha düşük, yorgunluk ve ağrı düzeyinin daha yüksek olduğu tespit edilmiştir. OHA'daki patofizyolojik süreç sonucunda hastada görülen semptomların fizyoterapi açısından çok boyutlu olarak değerlendirilmesinin, OHA tanılı çocukta fonksiyonelliğin optimal düzeyde olması açısından yol gösterici olacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme geriliği, genetik, hematolojik hastalıklar, pediatri.

COMPARISON OF FUNCTIONAL MOBILITY, FATIGUE AND PAIN LEVELS OF A PEDIATRIC CASE DIAGNOSED WITH SICKLE CELL ANEMIA AND A CHILD WITH TYPICAL DEVELOPMENT

ABSTRACT

Sickle cell anemia (SCA) causes limitations in physical activity as a result of fatigue and pain caused by pathophysiological processes and the patient's functional capacity is affected negatively. In this case report, a 6-year-10-month-old girl with SCA and a 6-year-11-month-old girl with typical development were compared in terms of functional mobility, fatigue, and pain. Functional mobility, fatigue, and pain were evaluated with the Timed Up and Go Test (TUG), Pediatric Quality of Life Inventory-Multidimensional Fatigue Scale (PedsQL-MFS), and Wong-Baker FACES Pain Rating Scale, respectively. Hemoglobin and erythrocyte values of the child with SCA were lower than the normal range and were recorded as 7.4 g/dL and $2.23 \times 10^6/\mu\text{L}$, respectively. The percentage of Hemoglobin S was 61.1%. The child diagnosed with SCA completed the TUG test in 6.46 seconds. General fatigue, fatigue at sleep/rest, and cognitive fatigue scores which are the subparameters of PedsQL-MFS were recorded as 50, 50, 75, respectively. The child with SCA scored the pain intensity as 4 on the days when did not experience any crisis, and during the pain crisis as 8. It was found that height, body weight, body mass index, and functional mobility were lower, and fatigue and pain levels were higher in the child diagnosed with SCA compared with the child with typical development. It is thought that multidimensional evaluation of the symptoms seen in the patient as a result of the pathophysiological process in SCA in terms of physiotherapy will be guiding in terms of optimal functionality in the child diagnosed with SCA.

Keywords: Growth retardation, genetic, hematologic diseases, pediatrics

İletişim/Correspondence

Yağmur ÇAM

Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi
Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Hatay

E-posta: yyagmurcam@gmail.com

Geliş tarihi/Received: 14.11.2020

Kabul tarihi/Accepted: 18.11.2020

GİRİŞ

Orak hücre anemisi (OHA), tek nükleotid mutasyonu sonucunda oluşan anormal bir hemoglobin türü olan Hemoglobin S (HbS)'in üretilmesi ve homozigot olarak görülmesi ile karakterize, otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalıktır (1,2). Hemoglobinde (Hb) oksijen saturasyonunun düşmesi ile birlikte kanda orak şekilli eritrositler meydana gelmektedir. Malformasyon sonucu oluşan bu eritrositlerin kapillere tutunmaya yatkın olması nedeniyle kan, kapillerden uygun şekilde akamamaktadır ve obstrüksiyon gözlenmektedir (3-5). Sonuç olarak vazooklüzyon ve doku hipoksisi meydana gelmektedir (3,4). Aynı zamanda hastada yorgunluk ve ağrı gibi birtakım sistemik problemler ortaya çıkmaktadır (2).

Yorgunluk, OHA'da sıklıkla görülen ve pediatrik hastaların yaşam kalitesini etkileyerek fiziksel ve kognitif yönden tükenmişlik hissi veren bir semptomdur. Hastalığın şiddeti, eritrositlerde oraklaşma, ağrılı vazooklüzif krizler, kronik inflamasyon, oksidatif stres, hipoksemi ve tedavi süreci gibi hastalığın patofizyolojisi ile ilgili faktörlerin akut ve kronik yorgunluk riskini arttırdığı düşünülmektedir (6). Sık periyotlarda ağrı tanımlayan OHA tanılı çocuklar, bu süreçler sonucunda fiziksel mobilitede azalma ve fonksiyonel özür düzeyinde artış görülmesine yatkın hale gelmektedir (7,8). OHA'nın yol açtığı bu sistemik bozukluklar daha sedanter bir yaşam tarzına neden olmakta, fiziksel aktivite seviyesinde azalmaya ve fonksiyonel kapasitede kayıplara yol açmaktadır (9).

Yapılan literatür taramasında, OHA tanılı çocuklarda hastalık sürecinin fiziksel ve fonksiyonel mobilite üzerine etkilerinin

değerlendirildiği oldukça sınırlı sayıda çalışmaya rastlanmıştır (7-9). Hastalığın neden olduğu ağrı ve yorgunluk gibi semptomların OHA tanılı çocuklarda fonksiyonelliği etkileyebileceği göz önünde bulundurularak, fizyoterapistler tarafından yapılan detaylı değerlendirmeler ile fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrının incelenmesinin gerekli ve yararlı olacağı düşünülmüştür. Bu olgu sunumunda OHA tanısı almış, 6 yaş 10 aylık bir kız çocuğu olan hastanın fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrı düzeyinin tipik gelişim gösteren ve aynı cinsiyetteki yaşıtına göre ne kadar değişim gösterdiği belirlenmiş ve sonuçları karşılaştırılmıştır.

OLGU SUNUMU

Anne ve babası orak hücre taşıyıcısı olan, 6 yaş 10 aylık OHA tanılı kız çocuk rutin klinik kontrolleri için Ekim 2019 tarihinde Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı polikliniğine başvurdu. Yorgunluk ve ağrı şikayetlerinin olduğunu belirten hasta fizyoterapistte yönlendirildi.

Prenatal dönemde yapılan testler sonucunda bebeğin orak hücre taşıyıcısı olduğu aileye bildirildiği için, bebeğe doğum sonrası OHA ile ilgili herhangi bir test yapılmadığı kaydedildi. Bebeğe OHA tanısının 15 aylık iken ateş, el-el bileği ve ayaklarında şişlik ve morarma nedeniyle ailesi hastaneye başvurduğunda konulduğu kaydedildi. Anne, bebeğin süttten kesildiği dönemden itibaren sık ağladığını, huzursuz olduğunu ve yürümeye başladığı dönemde ayaklarının üzerine basmakta zorluk yaşadığını, bastığında ise ağlamaya başladığını ifade etti. Aile tarafından verilen hikâyede, 6 ay-2 yaş kategorisindeki bebekler için ortalama 12.5 g/dL olması gereken Hb değerinin (10), hastada

3 g/dL'ye kadar düşmesi sonucunda, ilk kan transfüzyonunun bu hastane yatışında gerçekleştiği ve 2 ünite kan verildiği ifade edildi.

Hastanın kullandığı ilaçların etken maddeleri folik asit, hidroksiüre, çinko ve deferasiroks idi. Rutin kontroller sırasında analiz edilen hemogram değerleri ve HbS yüzdesi Tablo 1'de verilmiştir. Hasta şu ana kadar 2 kez vazooklüzif ağrı krizi geçirmiştir. Tanının konulduğu yıl içinde 3-4 ayda bir kez kan transfüzyonu gerçekleştirilen hasta büyüdükçe kan transfüzyonu sıklığı artmış, son 2 yılda ise bu sıklık azalarak 4 kez transfüzyon işlemi

gerçekleştirilmiştir. Hastanın splenomegali geçirmesi nedeni ile Şubat 2019'da splenektomi cerrahisi uygulanmıştır.

Günlük yaşamında yorgunluk ve ağrı şikayetlerinin olduğunu belirten hasta, pediatri alanında çalışan 6 yıllık tecrübeye sahip bir fizyoterapist tarafından boy uzunluğu, vücut ağırlığı, vücut kütle indeksi (VKİ), fonksiyonel mobilite, yorgunluk, ağrı şiddeti açısından değerlendirildi ve tipik gelişim gösteren, aynı yaşta ve cinsiyette olan bir çocuk ile karşılaştırıldı. Çocukların demografik bilgileri Tablo 2'de verilmiştir.

Tablo 1. OHA tanılı çocuk hastanın kan değerleri ve normal değer aralıkları (10)

KAN DEĞERLERİ	OHA Tanılı Çocuk	Normal Değer Aralığı
Hemoglobin S (%)	61.1	0
Lökosit ($10^3/\mu\text{L}$)	12.62	5.2-12.4
Eritrosit ($10^6/\mu\text{L}$)	2.23	4.2-5.4
Hemoglobin (g/dL)	7.4	12-16
Hematokrit (%)	21.5	36-48
Ortalama Eritrosit Volümü (fL)	96.2	80-99
Ortalama Eritrosit Hemoglobini (pg)	33.3	27-31
Ortalama Eritrosit Hemoglobin Konsantrasyonu (g/dL)	34.6	33-37
Platelet ($10^3/\mu\text{L}$)	584	130-400

Tablo 2. OHA tanılı çocuk hasta ve tipik gelişim gösteren çocuğa ait demografik bilgiler

DEMOGRAFİK BİLGİLER	OHA Tanılı Çocuk	Tipik Gelişim Gösteren Çocuk
Yaş	6 yaş 10 ay	6 yaş 11 ay
Boy Uzunluğu (cm)	120	125
Vücut Ağırlığı (kg)	20	25
Vücut Kütle İndeksi (kg/m^2)	13.89	16

Fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrı düzeyinin değerlendirilmesinde sırası ile Süreli Kalk ve Yürü Testi “Timed Up and Go (TUG)”, Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği-Çok Yönlü Yorgunluk Skalası “Pediatric Quality of Life Inventory Multidimensional Fatigue Scale (PedsQL-MFS)” ve Wong-Baker Yüz Ağrı Ölçeği “Wong-Baker FACES Pain Rating Scale (WBS)” kullanıldı.

Fonksiyonel Mobilite: TUG, sağlıklı ve herhangi bir özüre sahip çocuklarda fonksiyonel mobilitenin değerlendirilmesinde kullanılan geçerli ve güvenilir bir testtir. Bir sandalyeden kalkma, üç metre yürüme, geri dönüp sandalyeye oturma aktivitelerinin gerçekleştirildiği toplam süre saniye (sn) cinsinden kaydedilmektedir (11). Test üç defa tekrarlandı ve ortalama süre hesaplandı. Her bir tekrar arasında otuz saniye dinlenme aralığı verildi.

Yorgunluk: PedsQL-MFS, hastanın son 1 aydaki yorgunluk düzeyini değerlendiren ve çocuklarda kullanımı geçerli kapsamlı bir yorgunluk ölçeğidir. Hem çocuk hem aile tarafından çocuğun durumunun değerlendirildiği formları mevcuttur. Genel yorgunluk, uykudaki/dinlenmedeki yorgunluk ve bilişsel yorgunluk olmak

üzere 3 alt başlık ve toplam 18 maddeden oluşmaktadır. Daha yüksek puanlar daha düşük düzeyde yorgunluğu belirtmektedir (12). Bu olgu sunumunda yorgunluk değerlendirmesi, soruların çocuk tarafından yanıtlandığı “Çocuk Formu” ile yapıldı. Genel, uykudaki/dinlenmedeki ve bilişsel yorgunluk puanı kaydedildi.

Ağrı: WBS, çocuklarda ve genç erişkinlerde ağrı şiddetini değerlendirmek için sıklıkla kullanılan, geçerli ve güvenilir bir ölçektir. Gülen bir yüz (0 puan) ile çok üzgün ve ağlayan yüz (10 puan) arasında, ağrının altı farklı seviyesini belirten altı yüz çizimi ve onlara ait 0, 2, 4, 6, 8, 10 puanlarından oluşmaktadır (13). Hastadan kriz yaşamadığı gün içerisindeki ve ağrı krizi sırasındaki ağrı şiddetini yüz şekilleri arasından seçmesi istendi. Tipik gelişim gösteren çocuğun günlük yaşamındaki ağrı düzeyi de bu yöntemle değerlendirildi.

OHA tanımlı çocukta boy uzunluğu, vücut ağırlığı ve VKİ, tipik gelişim gösteren çocuktan daha düşük, TUG’yi tamamlama süresi daha uzun ve PedsQL-MFS puanları daha düşük bulundu. Hastanın ağrı krizi yaşamadığı günlerde bile WBS’ye göre 4 şiddetinde ağrısı mevcuttu. Her iki çocuğa ait test puanları Tablo 3’te verilmiştir.

Tablo 3. Fonksiyonel mobilite, yorgunluk ve ağrı değerlendirme sonuçları

TESTLER	OHA Tanılı Çocuk	Tipik Gelişim Gösteren Çocuk	Fark Yüzdesi (%)	
TUG (sn)	6.46	5.37	20.3	
PedsQL-MFS	Genel Yorgunluk Puanı	50	100	50
	Uykudaki/Dinlenmedeki Yorgunluk Puanı	50	100	50
	Bilişsel Yorgunluk Puanı	75	91.66	18.18
WBS-Günlük (Puan)	4	0	-	
WBS-Ağrı Krizi (Puan)	8	-	-	

TUG: Süreli Kalk ve Yürü Testi, PedsQL-MFS: Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği-Çok Yönlü Yorgunluk Skalası, WBS: Wong-Baker Yüz Ağrı Ölçeği.

TARTIŞMA

Bu olgu sunumu ile OHA tanılı çocuk hastanın, tipik gelişim gösteren yaş ve cinsiyet uyumlu çocuğa göre boy uzunluğu, vücut ağırlığı, VKİ ve fonksiyonel mobilite yönlerinden geride kaldığı, yorgunluk ve ağrı gibi semptomlar yaşadığı belirlenmiştir.

OHA tanılı çocuklarda ve adölesanlarda büyüme ve gelişim süreçlerinde birtakım farklılıklar söz konusudur. Bu çocuklarda tipik gelişim gösteren yaşlarına göre daha düşük boy uzunluğu, vücut ağırlığı ve VKİ görülmektedir (14,15). Yapılan bir çalışmada bu çocukların gelişim sürecinin daha uzun bir zaman aldığı ve sağlıklı Hb konsantrasyonunun az olmasının gelişim sürecini etkileyen bir neden olabileceği belirtilmiştir (15). Bu olgu sunumunda da hastalığa özgü anormal bir Hb türü olan HbS oranının %61.1 olması, OHA tanılı çocukta daha düşük boy uzunluğu, vücut ağırlığı ve VKİ tespit edilmesinin nedenini açıklar niteliktedir.

OHA tanılı hastaların büyük bir kısmı yorgunluklarını; enerjisi olmamak, uyku isteği ve günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirmede yetersizlik olarak tanımlamışlardır (16). Anderson ve arkadaşları (17) yapmış olduğu çalışmada, OHA tanılı çocuklarda yorgunluk düzeyinin artmış olduğunu ve yorgunluğun hastadaki birçok klinik semptomu etkilediğini belirtmiştir. Aynı zamanda bu hastalar yorgunluk ile ilgili endişelerini, ağrıdan daha sık olarak ifade etmektedir (16). Dampier ve arkadaşları (18), şiddetli ağrı semptomu olan OHA tanılı çocukların daha yüksek düzeyde yorgunluk deneyimlediklerini bildirmiştir. Bu olgu sunumunda da, OHA tanılı hastanın tipik gelişim gösteren yaşına göre daha yüksek

düzeyde yorgunluk ve ağrı krizi dışındaki günlerde 4 şiddetinde ağrı semptomu yaşadığını ifade etmesi literatür ile uyumlu niteliktedir.

OHA tanılı çocuklarda ağrının fonksiyonel özür üzerinde önemli bir etki oluşturduğu bilinmektedir (7). Zempsky ve arkadaşları (8), OHA tanılı çocuklarda fonksiyonel iyileşmenin değerlendirilmesi gerektiğini belirtmiş, bu değerlendirmelerin vazooklüzif ağrı krizlerinin neden olduğu problemlerin anlaşılmasında ve çözümünde önemli derecede katkıda bulunabileceğini savunmuşlardır. OHA tanılı çocuklarda ağrı ve yorgunluk semptomlarının fiziksel aktivite ve fonksiyonellik üzerindeki olumsuz etkileri göz önünde bulundurulduğunda, TUG testini tamamlama süresinin daha fazla olmasının ve daha düşük fonksiyonel mobilite düzeyinin tespit edilmesinin, hastanın yorgunluk ve ağrıya neden olan hastalık sürecine bağlı olabileceği düşünüldü.

SONUÇLAR

Bu çalışma, pediatrik bir OHA olgusunda hastalığın patofizyolojisi nedeniyle görülen yorgunluk ve ağrı semptomlarının şiddeti ile fonksiyonel mobilitedeki etkilenimin düzeyini ortaya koymuştur. OHA tanılı pediatrik hastaların fizyoterapi bakış açısıyla değerlendirilmesinin, hastalığın patofizyolojisini anlamaya yardımcı olabileceği, bu nedenle daha detaylı ve objektif değerlendirme yöntemlerinin kullanıldığı çok yönlü çalışmaların yapılması gerektiği düşünülmektedir. Tipik gelişim süreçlerindeki gecikmelerin belirlenmesi ve takip edilmesi, OHA tanılı çocukların ihtiyaçlarının tespit edilmesine katkı sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

1. Stypulkowski JB, Manfredini V. Changes in hemostasis in sickle cell disease patients. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2010;32(1):56–62.
2. Tinti G, Somera R Jr, Valente FM, Domingos CR. Benefits of kinesiotherapy and aquatic rehabilitation on sickle cell anemia. A case report. *Genet Mol Res.* 2010;9(1):360-364.
3. Kaul DK, Suzuka SM, Fabry M. Endothelial activation by sickle mouse red cells and their endothelial adhesion in vivo is abolished by catalase treatment of sickle cells, but not quiescent endothelium, implying a role of heme-mediated peroxide generation in sickle cell adhesion. *Blood.* 2009;114(22):902.
4. Hebbel RP, Boogaerts MA, Eaton JW, Steinberg MH. Erythrocyte adherence to endothelium in sickle-cell anemia. A possible determinant of disease severity. *N Engl J Med.* 1980;302(18):992-995.
5. Myers M, Eckes EJ. A novel approach to pain management in persons with sickle cell disease. *Medsurg Nurs.* 2012;21(5):293-298.
6. Ameringer S, Smith WR. Emerging biobehavioral factors of fatigue in sickle cell disease. *J Nurs Scholarsh.* 2011;43(1):22-29.
7. Peterson CC, Palermo TM. Parental reinforcement of recurrent pain: the moderating impact of child depression and anxiety on functional disability. *J Pediatr Psychol.* 2004;29(5):331-341.
8. Zempsky WT, Palermo TM, Corsi JM, Lewandowski AS, Zhou C, Casella JF. Daily changes in pain, mood and physical function in children hospitalized for sickle cell disease pain. *Pain Res Manag.* 2013;18(1):33-38.
9. Ohara DG, Ruas G, Walsh IA, Castro SS, Jamami M. Lung function and six-minute walk test performance in individuals with sickle cell disease. *Braz J Phys Ther.* 2014;18(1):79-87.
10. Celkan TT. What does a hemogram say to us? *Turk Pediatri Ars.* 2020;55(2):103-116.
11. Habib Z, Westcott S. Assessment of anthropometric factors on balance tests in children. *Pediatr Phys Ther.* 1998;10(3):101-109.
12. Varni JW, Burwinkle TM, Katz ER, Meeske K, Dickinson P. The PedsQL in pediatric cancer: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales, Multidimensional Fatigue Scale, and Cancer Module. *Cancer.* 2002;94(7):2090-2106.
13. Wong DL, Baker CM. Pain in children: comparison of assessment scales. *Pediatr Nurs.* 1988;14(1):9-17.
14. Thomas PW, Singhal A, Hemmings-Kelly M, Serjeant GR. Height and weight reference curves for homozygous sickle cell disease. *Arch Dis Child.* 2000;82(3):204-208.
15. Rhodes M, Akohoue SA, Shankar SM, et al. Growth patterns in children with sickle cell anemia during puberty. *Pediatr Blood Cancer.* 2009;53(4):635-641.
16. While AE, Mullen J. Living with sickle cell disease: the perspective of young people. *Br J Nurs.* 2004;13(6):320-325.
17. Anderson LM, Allen TM, Thornburg CD, Bonner MJ. Fatigue in Children With Sickle Cell Disease: Association With Neurocognitive and Social-Emotional Functioning and Quality of Life. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2015;37(8):584-589.
18. Dampier C, Lieff S, LeBeau P, Rhee S, McMurray M, Rogers Z et al. Health-related quality of life in children with sickle cell disease: a report from the Comprehensive Sickle Cell Centers Clinical Trial Consortium. *Pediatr Blood Cancer.* 2010;55(3):485-494.