

Parsiyel Trizomi 8q ve Monozomi 21p olan Dudak-Damak Yarıklı Bir Olguya Dil ve Konuşma Girişimi: Nadir Görülen Bir Olgu Sunumu

Emrah Cangi¹

Özet

Giriş: Parsiyel trizomi 8q ve 21p birlikteliği oldukça nadir yapısal kromozal bozukluklardandır. Parsiyel 8q duplikasyonlarında genellikle mental retardasyon, hipertelorizm, basık burun kökü, damak yarığı gibi bulgular görülmektedir. Bu çalışmada, daha önce rapor edilmiş maternal geçişli trizomi 8q ve monozomi 21p birlikteliği olan 5 yaş 7 aylık bir erkek olgunun dil ve konuşma terapisti perspektifiyle değerlendirilmesine ilişkin bulgular sunulmuştur. Bu kapsamda çift taraflı komplet dudak ve damak yarığı olan olgunun mental, gelişim, dil, konuşma, davranış ve psikolojik özellikleri sunulmuş ve dil ve konuşma girişimine ilişkin stratejiler açıklanmıştır. **Yöntem:** Olgunun değerlendirilmesinde, Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE), Denver II Gelişimsel Tarama Testi, Türkçe Sesletim ve Sesbilgisi Testi (SST), Kay PENTAX Nasometer II, Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi (TEDİL), SALT Windows Türkçe Clinical V9 Programı ve odyolojik değerlendirme gibi standart teknikler kullanılmıştır. İnfomal olarak ise oral-motor değerlendirme ve dil örneği analizi yapılmıştır. **Sonuç ve tartışma:** Yapılan tüm standart ve infomal değerlendirmeler sonucu olgunun, gelişimin tüm alanlarında, oral yapı ve fonksiyonlarında, dilin tüm bileşenlerinde, konuşma becerilerinde ve davranışlarında önemli eksikliklerin mevcut olduğu saptanmıştır. İncelenen olgu bağlamında kranofasiyal anomalilerde dil ve konuşma bozuklukları girişimine ilişkin önemli bulunan konular literatür ışığında tartışılmıştır.

Anahtar Sözcükler: *trizomi 8q, monozomi 21p, dudak damak yarıkları, dil, konuşma*

Language and Speech Intervention for a Case of Cleft Lip-Palate With Partial Trisomy 8q: Report of a Rare Case

Summary

Introduction: Partial trisomy 8q and 21p cooccurrences are quite rare structural chromosomal disorders. Partial 8q duplications usually include mental retardation, hypertelorism, a flattened nasal root and cleft palate. This study, aimed presents findings on the speech and language evaluation of a 5 year 7 months-old male with a previously reported maternal transitional trisomy 8q and monosomy 21p. The article presents the child's mental, developmental, language, speech, behavioral and psychological features and explains possible strategies of speech and language intervention. **Method:** In the evaluation of the subject, Ankara Developmental Screening Inventory (AGTE), Developmental Screening Test (Denver II), Turkish Articulation and Phonology Test (SST), Kay PENTAX Nasometer II, Turkish version of Test of Early Language Development (TELD-3) (TEDIL), SALT Windows Clinical V9 (Turkish) and audiological evaluation standard techniques were used. In addition, oral-motor evaluation and language sample analysis were informally performed. **Results and discussion:** All of the standardized and informal assessment tools used revealed that the subject had significant impairments in all areas of development, in oral structure and function and in all components of language and speech and behavior.

¹ Dr. Öğr. Üy., Üsküdar Üniversitesi, emrahcangi@gmail.com

Oral evaluation showed that the child had repaired bilateral complete cleft, 2-5 mm fistula at the incisive foramen and a bifid uvula, limited movement of the velum which explained the nasality (Table 1). The child could chew, swallow and had no drooling. According to Denver II Developmental Screening Test-Turkish (Yalaz, Anlar ve Bayoğlu, 2010), the subject showed delay in all areas of development except for fine motor skills. Ankara Developmental Inventory (Savaşır, Sezgin ve Erol, 1998), however, revealed delay in all areas of development, ranging from 22-23 months in gross motor skills to 3 years 3-5 months in social skills and language. Based on the spontaneous conversation sample taken, the subject was found to have, in his phonetic inventory, /b, d, h, m, v, j/ sounds in initial position, /b, m, n, v, j/ in medial position and /l, s, t, j/ in final position. On the picture-naming subtest of The Articulation and Phonology Test (SST) (Topbaş, 2005), the subject had an age equivalent of <2.0 and on the auditory discrimination subtest, an age equivalent of >3, which indicated that sound discrimination was not the reason for his articulatory and/or phonological problems. The subject was found to use a number of phonological processes which included metathesis in word-final position which included /s, z, dʒ, ʃ, ʒ/ sounds, syllable deletion, de-nasalization, fronting, devoicing and gliding. The subject was observed to be over-active, had trouble establishing joint attention, had low intelligibility, and trouble starting and maintaining conversation. Based on TEDİL, the Turkish Early Language Development Test (Topbaş and Güven, 2011), his receptive language age was 3 years 3 months and expressive age, 4.0 years. His MLU was found to be 1.02, which, according to Turkish norms (Ege, Acarlar and Güteryüz, 1998), has an age-equivalent of 18.59 months. He was occasionally observed to use only the past tense suffixes *-dı* (definite) and *-mİs* (story), the present continuous *-ıyor* and the dative *-e* and the accusative *-ı* as well as the possessive *-m*. Therapy with this case took place one a week for 8 weeks and was based on evidence based naturalistic techniques. The aims included awareness of articulation positions, producing bilabial /p, b/ and alveolar /t, d/ sounds, teaching the negative suffix and others. The family was also advised about how to increase his vocabulary. In this case-study, the subject with the partial trisomy 8q and 21p co-occurrence was found to have not only a developmental delay but also varying degrees of delays in all components of language. Particularly, his intelligibility was found to be more related to his phonological problems than his cleft palate. Also, most important issues of speech and language disorders related to craniofacial anomalies and the subsequent therapies are here discussed in light of the relevant literature.

Key Words: *trisomy 8q, monosomy 21p, cleft lip and palate, language, speech*

Giriş

Kromozom anomalileri birçok klinik özelliğin yanı sıra dil ve konuşma bozukluklarıyla birlikte de kendini göstermektedir (Trauner ve Nass, 2017). Bu anomalilerden olan parsiyel trizomi 8q nadir, ancak özgün bir sendromdur. Literatüre bakıldığında bu sendrom tanısını alan tüm olguların bebeklik ya da erken çocukluk döneminde tanılandığı görülmektedir (Schinzel, 2001, Chen, Lee, Pan, Kır ve Chen, 1998, Özdemir, Yüksel, Karaer, Tekin, Küçük, Erzurumluoğlu ve Çilingir, 2012). Parsiyel trizomi 8q olarak rapor edilen olguların çoğunluğu, tam trizomi 8 mozaisizmiyle daha tutarlı bir fenotip göstermektedir

(Warkany sendromu). Bunlar düşük doğum ağırlığı, gelişim geriliği, konjenital kalp defektleri, belirgin alın, düz oksiput, hiperlorizm, yukarı eğimli palpebral fisür, burun ve kulak anomalileri ve ince üst dudak gibi dismorfik yüz bulgularıdır (Özdemir ve ark., 2012).

Mozaik trizomi 8 sendromu ise kraniyofasiyal dismorfizm, hafiften şiddetli düzeye kadar değişebilen zihinsel yetersizlik, çoklu iskelet anomalileri, derin palmar-plantar çizgiler, kardiyak-renal anomaliler ve cilt pigmenti anomalileri gibi geniş bir çeşitlilikte klinik özellikler göstermektedir (Warkany, Rubinstein, Soukup ve Curless, 1962, Jones, Jones, Del Campo, 2013, Akt. Balasar ve Oltulu, 2017).

Bu olgu raporunda, daha önce rapor edilen (Özdemir ve ark., 2012), maternal geçişli trizomi 8q ve monozomi 21p translokasyonu görülen ve bilateral komplet dudak damak yarığı (DDY) olan 5 yaş 7 aylık bir olgu dil ve konuşma terapisti perspektifiyle incelenmiştir. Bu kapsamda olgunun mental, gelişim, dil, konuşma, davranış ve psikolojik özellikleri sunulmuş, olgu özellikleri literatür ışığında tartışılmış ve dil ve konuşma girişimine ilişkin stratejiler açıklanmıştır.

Yöntem

Katılımcı

5 yaş 7 aylık olan erkek olgu araştırmacı tarafından A. Ü., Dil ve Konuşma Bozuklukları Eğitim, Araştırma ve Uygulama Merkezi'nde (DİLKOM) değerlendirilmiştir. Değerlendirmeler 4 oturumda tamamlanmıştır. Tıbbi değerlendirmesi Osmangazi Üniversitesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nda yapılmıştır. Olgunun tıbbi, gelişim, zihinsel beceri, işitme, dil ve konuşma değerlendirilmesine ilişkin bilgiler ve bulgular aşağıda sunulmuştur.

Tıbbi Öykü

Olgunun tıbbi değerlendirme dosyasına ve olguya ilişkin genetik bulguları rapor eden Özdemir ve arkadaşlarına göre (2012), olgu 24 yaşında annenin ve 31 yaşında babanın ilk evliliğinden olan ilk gebelikten, sezaryen girişimi ile doğmuştur. Doğum tartısı 2850 kg, doğum boyu 50 cm ve kafa çevresi 34 cm'dir.

Olgunun sitogenetik tanısı yapısal kromozom anomalisidir (parsiyel 8q24-qter trizomisi). Ebeveynlerin genetik incelemesinde annede dengeli resiprokal tranlokasyon [46,XX,t(8;21)(q24.12;p11.2)] bulunmuştur. Fasiyel dismorfik görünüm şu şekildedir: Kaşların orta kısmında gürleşme, hipertelorizm, yukarı eğimli palpebral fisür, derin yerleşimli

gözler, uzun kirpikler, yüksek ve geniş burun kökü, belirgin kolumella, dudak damak yarığı operasyon skarı. Her iki elde geniş distal falankslar ve 5. parmakta klinodaktili görülmüştür. Her iki ayağın 3. parmağında yanlış yerleşim görülmüştür.

Ekokardiyografi değerlendirmesine göre olguda atriyal septal defekt (ASD) mevcuttur. Serebral MRI bulguları normaldir. Gelişimsel açıdan baş kontrolü 8-9. ayda, bağımsız oturma 18. ayda, yürüme 2 yaşta ve konuşma 2,5 yaşında başlamıştır. Uyku sırasında nefes almada güçlük ve horlama mevcuttur. Aile olgunun çok sık hasta olduğunu belirtmektedir. Olgu ailenin gözlemine göre tüm gelişim alanlarını akranlarına göre geriden takip etmektedir. Olguya doğumdan 3 ay, 9 ay ve 15 ay sonra olmak üzere üç kez damak-dudak yarığı operasyonu yapılmıştır.

Bulgular

Gelişim Değerlendirmesi

Araştırmacı tarafından olguya Ankara Gelişim Tarama Envanteri ile (Savaşır, Sezgin ve Erol, 1998) gelişim değerlendirme yapılmıştır. Test sonucuna göre olgunun genel gelişimi test normlarında 3 yaş 0-2 ay arasındaki dilimlere denk gelmektedir. Gelişim kategorilerine bakıldığında; dil ve bilişsel alanda 3 yaş 3-5 ay arasında, ince motor alanda 2 yaş 3-5 ay arasında, kaba motor alanda 22-23 ay arasında, sosyal beceri ve öz bakım alanında 3 yaş 3-5 ay arasında olduğu görülmüştür. Bu sonuçlara göre olgunun genel gelişiminde ve kaba motor hariç tüm gelişim kategorilerinde akranlarına göre bir gelişim geriliği mevcuttur. Denver II. Gelişimsel Tarama Testi'ne (Yalaz, Anlar ve Bayoğlu, 2010) göre ise olgunun test sonucu anormal (A) kategoridedir. Olgunun ince motor hariç diğer tüm gelişim alanlarında (kişisel-sosyal, dil ve kaba motor) gecikme gözlenmiştir.

Zihinsel Becerilerin Değerlendirilmesi

Olgunun varlıkları ayırt etme ve kavram bilgisi gibi becerilerindeki sınırlılığa dayanarak aileye zekâ değerlendirme önerilmiştir. Bunun için Eskişehir, Tepebaşı Rehberlik ve Araştırma Merkezi'ne başvurulmuştur. Olgunun şiddetli dil ve konuşma bozukluğu olmasından dolayı sözel olmayan bir test olan Leiter Uluslararası Performans Ölçeği (Leiter, 2005) kullanılmıştır. Ancak aşırı hareketlilikten dolayı test tamamlanamamıştır.

İşitme Değerlendirmesi

A.Ü. DİLKOM'da odyometrist tarafından ön kontrol amaçlı 2 kez odyolojik değerlendirme yapılmıştır. İlk yapılan değerlendirmede konuşmayı alma eşiği sol 10 dB ve

sağ 20 dB bulunmuştur. Sağ kulaktan Transient Otoakustik Emisyon (TEOAE) alınamamış ve yapılan impedansmetre ölçümlerinde -300 daPa orta kulak basıncı değerleri (Tip B) tespit edilmiştir. Sağ kulakta efüzyonlu otitis media şüphesiyle olgu bir KBB uzmanına yönlendirilmiştir. Medikal tedavi sonrası olgunun ikinci odyometrik değerlendirilmesinde orta kulak basıncı tip A bulunmuştur. Oyun odyometrisiyle 25 dB'de ve 250-6000 Hz arasında tarama yapılmıştır ve 25 dB'ye tepki alınmıştır. İpsilateral refleksleri mevcuttur ve konuşmayı alma eşiği 5 dB olarak bulunmuştur. Her iki kulaktan da TEOAE alınmıştır.

Dil ve Konuşma Değerlendirmesi

Dil ve konuşma kapsamındaki değerlendirmelerin başında olguyla yapılan sohbette, konuşma anlaşılabilirliğinin sınırlı olduğu, sohbet başlatma-sürdürme becerilerinde güçlük yaşadığı, konuşmasının önemli düzeyde nazal olduğu görülmüştür. Ayrıca ortak ilgiyi sürdürmediği, aşırı hareketli olduğu ve bazı davranış problemleri sergilediği gözlenmiştir.

Oral muayenede ise çift taraflı komplet yarık operasyonu skarı, insisif foremende yaklaşık 2-5 mm boyutunda bir fistül ve bifid uvula görülmüştür (Şekil 1). Çapraz kapanış (crossbite oklüzyon) ve büyük tonsiller mevcuttur ve dudaklar dinlenme anında açıktır.



Şekil 1. Dudak damak yarığı olan olgunun intraoral görünümü

Fonksiyonlara bakıldığında çene ranjı normaldir. Dilin yatay ve dikey açıdan hareket ranjının sınırlı olduğu görülmüştür. Dudak yarığı skarına da bağlı olarak dudak büzme ya da fistülle ve motor fonksiyonlarla ilişkilendirilebilecek şekilde yanak şişirme, tükürme ve emme becerilerini tam olarak gerçekleştirememektedir. Çiğneme ve salya kontrolü mevcuttur. Tüm kıvamlarda yiyip içebilmektedir.

Velofaringeal fonksiyonun değerlendirilmesinde olgunun hareketliliği ve yeterince işbirliği kurmaması nedeniyle bir KBB uzmanıyla birlikte nazofaringoskopi değerlendirmesine başvurulmamıştır. Algısal değerlendirmede konuşmanın genelinde algılanan nazaliteyle uyumlu, velar hareketin kısıtlı olduğu görülmüştür.

Konuşma rezonansının objektif olarak değerlendirilmesi, Aksu'nun (2010) nazometrik norm çalışması bulgularına dayanarak, Kay PENTAX Nasometer II, model 6400 ile yapılmıştır. Ancak bu değerlendirmede olgunun fonetik dağarcığında olan sesler incelenmiştir (Tablo 1). Tekrarlı anlamsız heceler ve uzatılmış seslere dayalı nazometrik değerlendirme bulgularına göre olgunun üretimleri normlara kıyasla oldukça yüksek değerlerdedir.

Tablo 1. *Hece tekrarı/uzatılmış ses alt testine ilişkin nazometrik bulgular*

Oral+/a/ Hecesi	Normlar	SS	Puan (Hipernazalite Eşiği: ≥ 11)
pa,pa,pa...	7	2	35
ka,ka,ka...	8	2	35
Oral+/i/ Hecesi	Normlar	SS	Puan (Hipernazalite Eşiği: ≥ 25)
pi, pi, pi...	12	6	42
Nazal+/a/ Hecesi	Normlar	SS	Puan (Hiponazalite Eşiği: $\Rightarrow 43$)
ma, ma, ma...	60	8	53
na, na, na...	58	8	57
Nazal+/i/ Hecesi	Normlar	SS	Puan (Hipernazalite Eşiği: $\Rightarrow 11$)
mi, mi, mi...	79	8	54
ni, ni, ni...	76	7	67
Uzatılmış sesler	Normlar	SS	Puan (Eşik: ± 2 SS)
Uzatılmış /a/	7	6	21
Uzatılmış /i/	13	0	53
Uzatılmış /m/	93	3	74

Olgunun konuşma anlaşılabilirliği informal ve formal olarak değerlendirilmiştir. Bu değerlendirmeler gelişimsel sesletim ve sesbilgisel hatalar, telafi edici hatalar ve diğer hatalar kapsamında yapılmıştır (Kummer, 2007; Henningsson ve ark., 2008).

Olgunun spontane konuşmasından elde edilen veriler doğrultusunda fonetik dağarcığında başta pozisyonda /b, d, h, m, v, j/, orta pozisyonda /b, m, n, v, j/ ve sonda pozisyonda /l, s, t, j/ sesleri bulunmaktadır. Seslerin taklit edilmesine dayalı uyarılabilirlik değerlendirmesinde başta pozisyonda /b, g, h, c, k, l, m, n, v, j/ seslerini sesletebilmektedir.

Olgunun sesletim ve sesbilgisi becerileri standart bir test olan Türkçe Sesletim ve Sesbilgisi Testi-SST (Topbaş, 2005) ile de değerlendirilmiştir. Sesletim Alt Testi (SET), İşitsel Ayırt Etme Alt Testi (İAT) ve Sesbilgisel Analiz Alt Testi (SAT) olmak üzere üç alt test kullanılmıştır. SET puanlarına göre Z-puanı “-6.41”, yüzdeler dilim “1<” ve eş değer test yaşı “<2.0” bulunmuştur. Buna göre olgunun resim adlandırma bağlamında fonetik

dağarcığında çeşitli pozisyonlarda /h, l, m, n, p, v/ sesleri bulunmaktadır. İAT verilerine göre ise Z-Puanı “-6.33”, standart puan “5”, yüzdelik dilim “1<” ve eşdeğer test yaşı “>3” olarak belirlenmiştir.

Olgu sözcük başında ya da içinde /s, z, dʒ, ʃ, z/ sesler mevcut olduğu durumların tamamında sözcük sonu pozisyonuna bir yer değiştirme yapmaktadır (syt→ys, ʃaj→Λ:s, pΛstΛ→ΛbΛs). Anlaşılabilirliği etkileyen bir diğer faktör hece ya da sözcük yitimidir. Olgu SST-SAT’ta kullanıldığı sözcüklerin %22’sinde hece yitimi işlemi yapmıştır (ΛjΛkkΛbu→Λbu). Diğer yapılan hatalar genizsizleştirme (beʃ→mεs), önleştirme (ΛdΛm→ΛbΛ) ötümlüleşme (kΛpu→Λbu), ötümsüzleşme (kuuz→us) ve akıcıların kayıcılaştırılmasıdır (ΛjΛbΛ). Buna göre olgunun sınırlı ses dağarcığı olduğu, tutarsız ya da sistematik çok sayıda sesbilgisel işlem yaptığı görülmüştür (%11; <2-3 yaş). Nazalitenin de etkisiyle konuşma anlaşılabilirliğinin oldukça düşük olduğu ifade edilebilir.

Olgudan alınan dil ve konuşma örneğinde çok sayıda sesbilgisel işlem bulunmaktadır. Bu nedenle konuşma anlaşılabilirliğinin oldukça düşük olduğu görülmüştür. Olgu durak seslerle başlayan sözcüklerin %100’üne yakın oranda sözcük başı ünsüz düşmesi (bΛbΛ→ΛbΛ) ya da ses düşmesine ek olarak yer değiştirme (bΛluk→Λbu) işlemi yapmıştır. Ünsüz düşmesinin sözcük sayısına oranı hece başı için %54 ve hece sonu için %52’dir. Buna göre olgunun fonetik envanterinde olan bazı seslerin de tutarlı şekilde kullanmadığı görülmüştür.

Dil analizi kapsamında olgudan SST-SAT ile 119 sözcüden oluşan bir dil örneği alınmıştır. Bu dil örneğinin, SALT Windows Türkçe Clinical V9 Programı (Acarlar, 2006) ile analizinde olgunun ortalama sözce uzunluğu (OSU) 1.02 bulunmuştur. Buna göre olgunun OSU düzeyi, Ege, Acarlar, ve Gülyüz’ün (1998) çalışmasındaki normlara göre 18.59 ay değerindedir (ranj=18.65-21.53, 1 SS). Bu veri ek kullanımı ve tümce kurmada bir güçlüğüne ilişkin bilgi vermektedir.

Olgunun kullandığı az sayıda ekler bilinen geçmiş zaman *-DI*, öğrenilen geçmiş zaman *-miş*, ve şimdiki zaman *-iyor* ekleridir. Ayrıca bazı sözcüklerde iyelik *-m*, belirtme *-I* ve yönelme *-E* eklerini de kullanmaktadır.

Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi-TEDİL (Topbaş ve Güven, 2011) ile yapılan dil değerlendirmesinde, Alıcı Dil Alt Testi ham puanı 18, standart puanı 69, %’lik dilim 5.2 ve eşdeğer yaş 3.3’tür. İfade Edici Dil Alt Testi ham puanı ise 22, standart puanı 75, %’lik dilim 5.2 ve eşdeğer yaş 4.0’dır. Testin norm verilerine göre olgu alıcı ve ifade edici dil becerileri bakımından geri durumdadır.

Olgunun annesiyle iletişimde alınan spontane konuşma örneği incelendiğinde olgunun genellikle tek sözcük kullandığı görülmektedir. Sözdizimsel becerileri kapsamında, özne/nesne ve yüklem gelişimi olsa da, Türkçenin sözdizimsel yapısını edinmede güçlük yaşamakta olduğu anlaşılmaktadır. Sözcük kategorilerinde ad ve eylem ağırlıklı sözcükler ve nadir olarak işaret zamirleri kullanılmaktadır. Anlambilgisel becerilerinin informal değerlendirilmesinde ise sınırlı kavram bilgisine paralel olarak yaşına uygun becerilere sahip olmadığı ifade edilebilir.

Olgunun spontane konuşmadaki ifadeleri genellikle nesne ya da eylem talep etme, betimleme ve itiraz etmeyi içermektedir. Karşılıklı konuşma becerilerine bakıldığında sorulara bazen uygun cevaplar vermediği, anlamsız sesletimler yaptığı, soruyla karşılık verdiği ya da söyleneni tekrarladığı gözlemlenmektedir. Bu durum olgunun bilişsel, duygusal, davranış ve dilbilgisel özellikleriyle açıklanabilir.

Olgu tüm bu mental, gelişimsel, dil ve konuşma becerilerindeki geriliğe rağmen bir yıl öncesinde kısa süreli bir uygulama dışında bu konuda herhangi bir tutarlı eğitim ya da terapi hizmeti almamıştır. Ailesinin önemli düzeyde danışmanlığa ihtiyacı olduğu görülmüştür.

Dil ve Konuşma Girişimi

Olguyla değerlendirme süreci bitirildikten sonra haftada 1 seans olmak üzere 8 oturum bireysel dil ve konuşma terapisi yapılmıştır. Terapide doğal dil yaklaşımları kullanılarak olgunun aktif bir katılımcı olmasına olanak sağlanmıştır. Terapi programı kanıt temelli uygulamalar perspektifine uygun olarak oluşturulmuştur (Johnson, 2006, Kummer, 2007, Henningsson ve ark., 2008). Kullanılan yaklaşımlar ve belirlenen hedefler olgunun özellikleri, terapötik ihtiyaçları ve ilgileri ve terapistin deneyimli olduğu girişimler doğrultusunda belirlenmiştir. Hedefler belirlenirken gelişimsel dizi ve uyarılabilirlik dikkate alınmıştır. Hedefler yalnızca konuşma anlaşılabilirliği değil tüm dilbilgisel ihtiyaçları içermektedir.

Konuşma üretimiyle ilgili ses üretimlerine ilişkin bolca geribildirim sunan, etkinlik temelli, küçük ancak kritik hedefler içeren, çaba göstermeye teşvik eden bir yaklaşım temel alınmıştır. Oturumlar olgu özelliklerine uygun olarak kısa süreli tutulmuştur. Terapilerde üretim hatalarını fark ettirme ve telafi edici üretimlerin yerine uygun olanların yerleştirilmesi üzerinde çalışılmıştır. Ayrıca olguyla uygun materyallerden yararlanarak hava akışı ve oral-nazal ses ayrımıyla ilgili farkındalık üzerinde çalışılmıştır. Terapide güncel literatüre uygun olarak herhangi bir velar, üfleme ya da çekme egzersizi çalışılmamıştır. Sesletim-sesbilgisel açıdan taklitte doğru üretilen çift dudaksız seslerin bağımsız şekilde üretilebilmesi ve tüm

pozisyonlarda kullanılması ilk hedef olarak belirlenmiştir. Bu yönde öncelikle çift dudaksıl /b, p/ ve diş yuvasil /d, t/ seslerinin sesletim şekli fark ettirilmiştir.

Diğer dilbilgisel bileşenlerin geliştirilmesi bakımından aileye sözcük dağarcığının arttırılmasına dönük çalışmalar önerilmiştir. Özne-nesne-yüklem sözdiziminin edinimine dönük cümle kartları kullanılmıştır. Olumsuzluk eki *-mA* ve vakanın repertuarında bulunan zaman ve durum eklerinin diğer sözcüklere transfer edilmesine yönelik çalışılmıştır. Olgunun işbirliği düzeyi süreci zorlu kılsa da kısa vadeli terapi hedeflerine ulaşılmıştır.

Ebeveynlerin terapi sürecinin önemli bir parçası olmasına çaba sarf edilmiş ve her seans danışmanlığa geniş yer verilmiştir. Yalnızca dil ve konuşma becerileri değil olgunun terapi için bir zemin niteliği taşıyan duygu, davranış ve dikkat gibi özellikleriyle ilgili önerilerde bulunulmuştur. Aile evde etkileşimleri arttırmaya, terapi hedeflerini doğal olarak pekiştirmeye ve telafi edici üretimleri pekiştirmemeye teşvik edilmiştir.

Tartışma

Bu çalışmada, maternal geçişli parsiyel trizomi 8q ve monozomi 21p olan bilateral komplet DDY olan 5 yaş 7 aylık erkek olgunun mental, duygusal, davranışsal, dil, konuşma, gelişim özellikleri ve uygulanan terapi programı sunulmuştur.

Yapılan tüm standart ve informal değerlendirmeler sonucu olgunun, gelişimin tüm alanlarında, oral yapı ve fonksiyonlarında, dilin tüm bileşenlerinde, konuşma becerilerinde ve davranışlarında önemli eksikliklerin ya da sorunların mevcut olduğu saptanmıştır.

Olgunun cerrahi cerrahi operasyonları ideal zamanlamalarda yapılmıştır. Tıbbi takip süreci devam etmektedir. Ancak test bulgularında görüldüğü ve konuyla ilgili güncel literatürde vurgulandığı üzere (Kummer, 2011) salt cerrahi operasyon uygulamaları, geciken ya da sorunlu tüm becerilerin kazanılmasında tek başına kimi olgularda yeterli olmayabilmektedir. DDY yönetimi multidisipliner bir süreçtir ve dil-konuşma terapisti de bu ekibin plastik cerrah, hemşire, ortodontist, KBB hekimi, genetik uzmanı, odyolog, çocuk psikiyatristi veya psikolog gibi önemli üyelerinden biridir.

Olgunun fonetik envanterinde çeşitli pozisyonlarda /b, d, h, l, m, n, s, t, v, j/ sesleri bulunmaktadır. Ancak olgu anlaşılabilirliği oldukça düşük olan spontane konuşmasında çok sayıda sesbilgisel işlem yapmaktadır. Bu işlemler sadece fistülle veya velofaringeal fonksiyonla açıklamak olanaksızdır, zira olgu taklitte sesletebildiği ya da bazı tek heceli sözcüklerde sesletebildiği sesleri sesletimlerinin tamamına yakınında kullanmamaktadır. Dolayısıyla bu hatalar, zorunlu hatalar olarak değil fonksiyonel hatalar olarak

tanımlanmaktadır ve bu sorunların birincil olarak dil ve konuşma terapisi endikasyonu vardır (Sarah ve Anette, 2011).

Literatürde, incelenen olguda görüldüğü gibi, DDY olgularına bilişsel, duygusal ya da davranışsal pek çok sorunun eşlik edebileceği bildirilmektedir (Kummer, 2007, Richman, McCoy, Conrad, Nopoulos, 2012, Feragen, Stock, Rumsey, 2014). DDY olgularında tüm gelişim alanlarına çok boyutlu bir yaklaşım zorunludur. Örneğin incelenen olguda erken dönemde özel eğitim, psikolojik yardım ya da okul öncesi eğitim gibi destekler dil ve konuşma terapisi sürecine uyumu kolaylaştırabilirdi.

Literatürde DDY olgularının dil ve konuşma eksikliklerine erken girişimin önemi vurgulanmaktadır (Hardin-Jones, Chapman, Scherer, 2006; Feragen ve ark., 2014). Bu çalışmada incelenen olguda da görüldüğü gibi erken girişimin olmadığı durumlarda erken girişimin sağladığı fırsatlar kaçırılmakta, telafi edici mekanizmalar kullanılmakta veya girişimlerden elde edilen çıktılar daha sınırlı olmaktadır. Bu durum, şüphesiz ince-kaba, bilişsel ve öz bakım gelişim gibi diğer eksiklik yaşanan alanlara yönelik desteklerde de geçerlidir.

Olgu ilk başvuru yaptığında odyolojik değerlendirmesinde otitis media şüphesi edinilmiş ve KBB uzmanına yönlendirilmiştir. Medikal tedavi sonrası odyolojik değerlendirmelerde olguda normal sınırlarda işitme eşikleri elde edilmiştir. Olguda da görüldüğü gibi DDY olan olgularda otitis media gibi orta kulak enfeksiyonları sıkça oluşmaktadır ve kronikleşebilmektedir. Bu durum intratemporal ve intrakranial komplikasyonlara vb. sebep olabilmektedir ve işitme kayıpları oluşmaktadır (Kummer, 2007). Düzenli takip edilmeyen olgularda otitis media gibi sorunlar kalıcı hasarlara neden olabilmekte ve bu hasarlar dil ve konuşma gelişimini sekteye uğratabilmektedir. Bu konuda başta ilgili uzmanların ve ailelerin özel bir hassasiyet göstermesi önem arz etmektedir.

Sonuç olarak düşük insidansı olan genetik sendromlar tanılandığında, olguların çeşitli alanlarda güçlü ve zayıf olan yönlerinin önceden farkında olunması oldukça önemlidir. Şüphesiz yalnızca bir olgudan alınan çıktılar tüm olgulara genellenemez. Bu konuda yapılacak sonraki araştırmalar monozomi 21p ve trizomi 8q kromozom anomalisinin daha da net olarak tanımlanmasına olanak sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Acarlar, F. (2006). *Systematic Analysis of Language Transcripts (SALT), Turkish (Version 9)* [Computer Software]. Language Analysis Lab, University of Wisconsin-Madison.
- Aksu, İ. (2010). *8-11 yaş grubundaki okul çağı çocuklarının nazometrik norm değerlerinin belirlenmesi* (Yayımlanmamış Yüksek Lisans Tezi). Anadolu Üniversitesi, Eskişehir.
- Balasar, M., Oltulu, P. (2017). Trisomy 8 mosaicism syndrome with pigmentation anomalies: A case report. *Pigmentary Disorders*, 4:1.
- Chen, C., Lee, C., Pan, C., Kır, T., Chen, A. B. (1998). Partial trisomy 8q and partial monosomy 15q associated with congenital hydrocephalus, diaphragmatic hernia, urinary tract anomalies, congenital heart defect and kyphoscoliosis. *Prenatal Diagnosis*, 18, 1289–1293. PMID: 9885021
- Ege, P., Acarlar, F., Güleriyüz, F. (1998). Türkçe kazanımında yaş ve ortalama sözce uzunluğunun ilişkisi, *Türk Psikoloji Dergisi*, 13 (41), 19-31.
- Feragen, K. B., Stock, N. M. Rumsey, N. (2014). Toward a reconsideration of inclusion and exclusion criteria in cleft lip and palate: Implications for psychological research. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 51(5):569-78.
- Hardin-Jones, M. A., Chapman, K. L., Scherer, N. J. (2006). Early intervention in children with cleft palate. *The ASHA Leader*, pp. 8–9, 32.
- Henningsson, G., Kuehn, D. P., Sell, D., Sweeney, T., Trost-Cardamone, J. E., Whitehill, T. L. (2008). Speech parameters group. Universal parameters for reporting speech outcomes in individual with cleft palate. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 45: 1–17.
- Johnson, C. J. (2006). Getting started in evidence-based practice for childhood speech-language disorders. *American Journal of Speech Language Pathology*, 15, 20–35.
- Kummer, A. (2007). *Cleft palate and craniofacial anomalies: Effects on speech and resonance* (2nd ed.). Clifton Park, NY: Delmar.
- Kummer, A.W. (2011). Disorders of resonance and airflow secondary to cleft palate and/or velopharyngeal dysfunction. *Seminars in Speech and Language*, 32 (2), 141-149.
- Leiter, R. G. (2005). *Uluslararası Leiter Performans Testi'nin yönerge ve değerlendirme kılavuzu* (Çev. F. Önen). Ankara: Milli Eğitim Bakanlığı Devlet Kitapları Müdürlüğü Basımevi.
- Otto, P. G., Toledo, S., Richieri-Costa, A., Otto, P. A., Vianna-Morgante, A. M., Kasahara, S. (1978). Partial monosomy 13 and 21 due to a familial 13/21 translocation. *Human Genetics*, 32, 1, 105-107. PMID: 649151
- Özdemir, M., Yüksel, Z., Karaer, K., Tekin, N., Küçük, H., Erzurumluoğlu, E., Çilingir, O. (2012). Partial trisomies of 8q and 15q due to maternal balanced translocations. *Genetic Counseling*, 23, 3, 375-382. PMID: 23072185
- Richman, L. C., McCoy, T. E., Conrad, A. L., Nopoulos, P. C. (2012). Neuropsychological, behavioral, and academic sequelae of cleft: early developmental, school age, and adolescent/ young adult outcomes. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 49(4):387–396.

- Sarah, H., Anette, L. (2011). *Cleft palate speech assessment and intervention*. Lohmander: John Wiley ve Sons,
- Savaşır, I., Sezgin, N., Erol, N. (1998). *Ankara Gelişim Envanteri El Kitabı*. Türk Psikologlar Derneği, 2. Ankara: Basım.
- Schinzel, A. (2001). *Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man*. Berlin: Walter de Gruyter.
- Topbaş, S. (2006). Türkçe sesletim-sesbilgisi testi: Geçerlik-güvenirlik ve standardizasyon çalışması. *Türk Psikoloji Dergisi*, 21(58), 39-56.
- Topbaş, S., Güven, S. (2011). *Türkçe Erken Dil Gelişim Testi-TEDİL*. Ankara: Detay Yay.
- Trauner, D. T. ve Nass, R. N. (2017). *Developmental language disorders*. Swaiman K. F. ve Stephen, S. (eds.), Swaiman's pediatric neurology e-book: Principles and practice (1062-1063). Edinburg: Elsevier.
- Yalaz, K., Anlar, B., Bayoğlu, B. U., (2010). *Denver II gelişimsel tarama testi*. Ankara: Gelişimsel Çocuk Nörolojisi Derneği.