

CASE REPORT

Silver-Russell sendromunda sanal gerçeklik uygulamalarının etkileri: olgu raporu

Aziz DENGİZ¹, Emre BASKAN¹, Erhan KIZMAZ²

Silver-Russell Sendromu, büyüme ve gelişim geriliğine neden olan nadir görülen bir hastalıktır. Bu çalışmanın amacı hipotonik Silver-Russell Sendromu'lu bir olguda sanal gerçeklik uygulamalarının etkilerinin incelenmesidir. Dokuz yaşındaki erkek hasta sık düşme, yürümede güçlük ve üst ekstremitte fonksiyonlarını yerine getirmede zorluk şikayetiyle tedaviye alınmıştır. Hastanın dengesi Pediatrik Berg Denge Ölçeği ile, kaba motor fonksiyonları Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü ile, fonksiyonel bağımsızlık düzeyi Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği ile, kas kuvveti Gross Kas Testi ile değerlendirilmiştir. Hasta 2 ay boyunca haftada 2 seans 45 dakika X Box 360 Kinect Sanal Gerçeklik Uygulaması ile rehabilitasyona dahil edilmiştir. Hastanın vücut ağırlığının 22 kg olduğu boy uzunluğunun 120 cm olduğu tespit edilmiştir. Pediatrik Berg Denge Ölçeği, Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü, Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği skorları tedavi öncesi-tedavi sonrası sırasıyla, 34-43, 213 (%79,54) - 240 (%90,9), 97-110 olarak ölçülmüştür. Kas kuvveti üst ve alt ekstremitede ilk değerlendirmede orta, tedavi sonrası iyi olarak tespit edilmiştir. Olgumuzun tedavi sonuçları Silver-Russell sendromlu çocuklara sanal gerçeklik uygulamalarının denge, fonksiyonel bağımsızlık düzeyi, kaba motor fonksiyonu ve kas kuvveti üzerine etkili olabileceğini göstermiştir. Bu alanda yapılacak geniş örneklemli çalışmalarla sanal gerçeklik uygulamalarının etkinliği daha net bir şekilde ortaya konacaktır.

Anahtar kelimeler: Sanal gerçeklik, Silver-Russell Sendromu, Rehabilitasyon.

Effects of virtual reality applications in Silver-Russell syndrome: a case report

Silver-Russell Syndrome is a rare syndrome that causes growth and developmental delay. The aim of this study is to examine the physiotherapy results of virtual reality application in a patient with hypotonic Silver-Russell syndrome. Nine-year-old male patient was started to treat with the complaints of frequent fall, difficulty in walking and performing upper extremity functions. The patient's balance, gross motor functions, functional independence level, and muscle strength were evaluated with Pediatric Berg Balance Scale, Gross Motor Function Scale, Functional Independence Scale and Gross Muscle Test, respectively. The patient was included in rehabilitation with 2 sessions of 45 minutes X Box 360 Kinect Virtual Reality Application per week for 2 months. The patient's body weight was measured as 22 kg and height was 120 cm. Pediatric Berg Balance Scale score, Gross Motor Function Scale score, Functional Independence Measure score pre-treatment/after treatment were 34/43, 213 (79.54%) /240 (90.9%), 97/110 points, respectively. Muscle strength was found to be moderate in the upper and lower extremities at the first evaluation and good after treatment. The treatment results of our case showed that virtual reality applications can be effective on balance, functional independence level, gross motor function and muscle strength in children with Silver-Russell syndrome. The effectiveness of virtual reality applications will be revealed more clearly with large samples studies in this field.

Keywords: Virtual reality, Silver-Russell Syndrome, Rehabilitation.

1: Pamukkale University, School of Physical Therapy and Rehabilitation, Department of Neurology Rehabilitation, Denizli, Turkey.

2: Pamukkale University, School of Physical Therapy and Rehabilitation, Department of General Rehabilitation, Denizli, Turkey.

Corresponding Author: Aziz Dengiz: ptazizdengiz@gmail.com

ORCID IDs (order of authors): 0000-0003-3492-7448; 0000-0001-7069-0658; 0000-0001-7069-0658

Received: December 30, 2020. Accepted: February 22, 2022.



Silver-Russell Sendromu (SRS) ilk defa 1953 yılında Silver ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır.¹ Klinik ve genetik olarak heterojen bir hastalık olan SRS, tipik olarak düşük doğum ağırlığı, kısa boy, karakteristik yüz görünümü (açık alın, üçgen hipoplazik yüz), ekstremitelerde, gövde ya da fasial asimetri ve el 5. parmak klinodaktili ile karakterize nadir görülen bir sendromdur.^{1,2} SRS'li olguların %60-70'inin genetik (11p15.5-p15 genlerinde hasar) nedenlerden kaynaklandığı rapor edilirken %30-40'nın nedeni tam olarak bilinmemektedir.³⁻⁵ İnsulin benzeri büyüme faktörü (IGF-2) deki sapmalar bu olgularda büyüme, gelişme ve metabolizma sorunlarına yol açmaktadır.⁶ Küçük-ayrık dişler, farklı ses yapısı, düşük yerleşimli veya küçük kulaklar, parmaklarda değişiklikler, gecikmiş kemik yaşı, kas gücünde azalma ve gelişme geriliği bu sendromun sık rastlanan bulgularıdır.⁷ Ayrıca bu çocuklarda motor gelişimde gecikme, kognitif sorunlar ve denge problemleri de rapor edilmiştir. Bununla birlikte, ekstremitelerde asimetrisi, skolyoz ve eklem deformiteleri de bu çocuklarda görülebilen ve fizyoterapi ihtiyacını gerektirebilen diğer problemlerdir.⁸

Kas iskelet sistemi, nöral sistem ve vestibüler sistemdeki gelişim problemleri bu çocukları rehabilitasyona muhtaç hale getirmektedir. Fizyoterapi alanında kas iskelet sistemi, nöral sistem ve vestibüler sistemi geliştirecek birçok yöntem mevcuttur (örneğin nörofizyolojik egzersiz yaklaşımları, vestibüler rehabilitasyon, vb.); ancak son yıllarda teknolojinin gelişmesiyle robotik rehabilitasyon ve sanal gerçeklik (SG) gibi uygulamalar rehabilitasyon alanında etkin bir şekilde kullanılmaya başlanmıştır. SG bilgisayar yazılımlarının ve donanımlarının kombine edilmesi ile çeşitli boyutta ve duyuşal uyaranlardan oluşan sanal çevrede uygulanan etkili bir rehabilitatif bir yöntemdir.⁹

SRS'li bireylerin fizyoterapi ihtiyacı belirtilmiş olsa da bu hastalara uygulanan fizyoterapi yöntemleri ve bu yöntemlerin etkileriyle ilgili literatürde oldukça az bilgiye rastlanmaktadır.¹⁰ Değişen ve dönüşen dünyada teknolojik gelişmelerin fizyoterapi yöntemleriyle kombinasyonu ile ortaya çıkan rehabilitatif SG uygulamalarının, SRS'li bireylerde kullanımı ve etkilerinin ortaya konması, bu uygulamaların SRS'li çocukların

fizyoterapi ve rehabilitasyonunda kullanımı ile ilgili fikir verici olacaktır. Çalışmamız literatürde SRS'li bireylere uygulanan SG uygulamalarının fizyoterapi sonuçlarını ilk defa ortaya koymasından da önemlidir. Bu çalışmanın amacı SRS'li olguda SG uygulamalarının rehabilitasyon sonuçlarını sunmaktır.

OLGU

Birey

Dokuz yaşında, vücut ağırlığı 22 kg ve boy uzunluğu 120 cm olan, 2 yaşında SRS tanısı alan, 6 yaşında bağımsız yürümeye başlayan erkek hasta, günde 1-3 kez, ev içerisinde halı ve benzeri nesnelere takılma şeklinde ve bazen düz zeminlerde düşme öyküsü, sık düşmeye bağlı düşme korkusu, yürümede güçlük ve üst ekstremitelerde fonksiyonlarını yerine getirmede zorluk (özellikle diş fırçalama, uygun bir şekilde kalem tutma, giyinme) şikayetiyle tedaviye alındı. Buna ek olarak, hastada gözlemlenen yapılan postür analizinde dizde genu recurvatum deformitesi, omurgada kifoz saptanmış, ayrıca hastanın geçmişinde herhangi bir ortez kullanmadığı ve daha önce 2 yıl boyunca haftada 2 seans fizik tedavi hizmeti aldığı tespit edilmiştir.

YÖNTEM

Hastanın demografik verileri kaydedildikten sonra, hastanın dengesi, Pediatrik Denge Ölçeği (PDÖ) ile ölçüldü. PDÖ, oturmadan ayağa kalkma, ayakta durma, transferler, adım alma, dönme gibi parametreleri olan, 14 sorudan oluşan ve dengeyi fonksiyonel olarak değerlendiren bir testtir. PDÖ için her bir soru 0-4 arasında puanlanmaktadır, 0 verilen görevi hiçbir şekilde yerine getiremediğini gösterirken, 4 istenilen görevi zorlanmadan yerine getirebildiğini gösterir. Ölçekten alınabilecek en yüksek puan 56'dır. Yüksek puanlar denge performansının daha iyi olduğunu gösterir.¹¹

Kaba motor fonksiyonları, Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ) ile değerlendirildi. KMFÖ, Serebral Palsili çocuklar için geliştirilmiş olsa da farklı hastalıklarda kullanılabilirliği gösterilmiştir.^{12,13} KMFÖ,

sırtüstü, yüzüstü, emekleme, oturma, dizüstü, ayakta durma, yürüme ve merdiven kullanımı şeklindeki aktiviteleri değerlendiren 5 ana bölüme ayrılmaktadır. Yatma-yuvarlanma bölümünde 17, oturma bölümünde 20, emekleme-dizüstü bölümünde 14, ayakta durma bölümünde 13, yürüme-koşma-merdiven çıkma bölümünde 24 olmak üzere toplam 88 maddeden oluşmaktadır. Ölçekten elde edilen puan arttıkça bireyin fonksiyonel kapasitesi artmaktadır.¹⁴

Fonksiyonel bağımsızlık düzeyi, Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (WeeFIM) ile değerlendirildi. WeeFIM, kendine bakım, sfinkter kontrolü, transferler, lokomasyon, iletişim, sosyal ve kognitif olmak üzere 6 alanda toplam 18 madde içerir. Bu alanlardaki her bir maddedeki fonksiyonu gerçekleştirirken yardım alıp almadığı, zamanında yapıp yapmadığı veya yardımcı cihaz gerekip gerekmediğine göre 1'den 7'ye kadar puanlanır. Verilen görevi tamamen yardımla yaptığında 1, tamamen bağımsız olarak, uygun zamanda ve güvenli bir şekilde yaptığında ise 7 olarak değerlendirilir. Yardımın miktarına göre 1-7 arası puanlar verilir. Buna göre en az 18 (tam bağımlı), en fazla 126 (tam bağımsız) puan alınabilir.¹⁵

Kas kuvveti, Gross Kas Testi ile değerlendirilmiştir. Gross Kas Testi hem üst hem de alt ekstremiteler için fleksiyon, ekstansiyon, abduksiyon ve adduksiyon hareketlerine bakılmıştır. Bu testte üst ve alt ekstremitelerde testlerinin tümü için uygulandığı şekilde olan: 'hasta hareketi tamamlayamazsa kas kuvveti zayıf, hareketi tamamlar ama direnç alamazsa kas kuvveti orta, hareketi tamamlar ve direnç alabilirse iyi olarak değerlendirilir' prensibiyle hareket edilmiştir.

Hasta Uşak Melekler Diyarı Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi'nde, 2 ay boyunca haftada 2 seans 45 dakika, Microsoft şirketinin Amerika Birleşik Devletleri'nde geliştirdiği X Box 360 Kinect SG Uygulaması ile tedavi edildi. Hastaya Kinect Adventures (vagon, sandal, balon patlatma) ve Kinect Sports (voleybol, futbol, basketbol, tenis ve boks) oyunları oynatıldı. Tedavinin ilk 2 haftasında, balon patlatma ve boks oyunları oturma pozisyonunda başlanarak oynatıldı. Ayrıca vagon ve sandal oyunları da fizyoterapist yardımıyla ayakta durma pozisyonlarında oynatıldı. 2-4. Haftalar arasında ilk 2 hafta oynanan oyunlara ek olarak tenis oynatılmıştır. 4-6. haftalar arasında

fizyoterapist eşliğinde ayakta durma pozisyonunda voleybol ve basketbol oynatılmıştır. 6-8. haftaları arasında diğer oyunlara ek olarak futbol oyunu bağımsız ayakta durma pozisyonunda oynatılmıştır. Hasta bu süre zarfında SG uygulaması dışında herhangi bir tedavi almamıştır.

Hastanın çalışmaya dahil edilmesi konusunda velisinden yazılı onam alınmıştır.

BULGULAR

Yapılan değerlendirmeler sonunda KMFÖ tedavi öncesi skoru 213 (%79,54) iken tedavi sonunda 240 (%90,9) olarak hesaplandı. KMFÖ'nün yatma ve yuvarlanma, oturma, emekleme ve dizüstü, ayakta durma bölümlerinden tam puan alan hastanın yürüme koşma ve merdiven çıkma puanlarının düşük düzeyde olduğu gözlemlendi (Tablo 1). PDÖ skoru tedavi öncesi 34 iken tedavi sonunda 43 olarak ölçüldü, ayrıca WeeFIM skoru tedavi öncesi 97 iken tedavi sonunda 110 olarak ölçüldü (Tablo 2). WeeFIM ile ilgili alt başlıklarla ilgili yapılan ölçümler tablo 2 detaylı bir şekilde verilmiştir. Kas kuvveti üst ve alt ekstremitelerde ilk değerlendirmede orta olarak bulunmuşken tedavi sonrası alt ekstremitelerde abduksiyon ve addüksiyon kuvveti dışında (orta), tüm ölçümler iyi olarak ölçülmüştür (Tablo 3).

TARTIŞMA

SRS'li olguda yapılan tedavi sonuçlarına göre SG uygulaması fonksiyonel bağımsızlığı ve kas kuvvetini arttırmış kaba motor fonksiyonu geliştirmiştir.

SRS'li bireylerde görülen kas güçsüzlüğü, motor gelişim yetersizlikleri ve büyüme faktörlerinin yetersizliğine bağlı oluşan gelişim gerilikleri bu çocuklarda rehabilitasyona olan ihtiyacı zorunluluk haline getirebilmektedir. SRS'li bireylerin kas-iskelet sistem semptomlarını incelemek için 25 SRS'li olgu incelenmiş ve bu olgularda, boy kısalığı (25 vaka), ekstremitelerde asimetri (23 vaka), metakarpal ve falangeal anormallikler (13 vaka), skolyoz (9 vaka), ayak sindaktilizmi (5 vaka) ve gelişimsel kalça displazisi (3 vaka) semptomları gözlenmiştir.⁸ IGF-2'deki sapmalardan dolayı oluşan gelişim problemlerine bağlı olarak olgularda kas

Tablo 1. Olgunun Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü değerlendirme sonuçları.

	Tedavi Öncesi	Tedavi Sonrası
Yatma-Yuvarlanma	51	51
Oturma	51	51
Emekleme-Dizüstü	42	42
Ayakta durma	35	36
Yürüme, Koşma, Merdiven çıkma	29	60
Toplam puan (%)	210 (79,5)	240 (90,9)

Tablo 2. Olgunun Pediatrik Denge ve Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeklerine ait değerlendirme sonuçları.

	Tedavi Öncesi	Tedavi Sonrası
PDÖ (0-56)	34	43
WeeFIM		
Kendine Bakım (6-42)	26	35
Sfinkter Kontrolü (2-14)	13	13
Transfer (3-21)	14	17
Yer Değişirme (2-14)	11	12
İletişim (2-14)	14	14
Sosyal Durum (3-21)	19	19
Toplam Puan (18-126)	97	110

Tablo 3. Olgunun Gross Kas Testi sonuçları.

	Tedavi Öncesi		Tedavi sonrası	
	Sağ	Sol	Sağ	Sol
Üst ekstremité				
Fleksiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Ekstansiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Abduksiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Adduksiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Alt ekstremité				
Fleksiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Ekstansiyon	Orta	Orta	İyi	İyi
Abduksiyon	Orta	Orta	Orta	Orta
Adduksiyon	Orta	Orta	Orta	Orta

zayıflığı, denge problemleri, ince beceri eksikliği ve günlük yaşam aktivitelerinde yetersizlikler ortaya çıkabilmektedir.⁶ Yaptığımız değerlendirme sonucunda olgumuzda kas

zayıflıkları, denge problemleri ve fonksiyonel aktivitelerde yetersizlikler mevcuttu. SRS'li olguların tedavilerinde büyüme hormonu tedavisi, uzatma ameliyatları, besin takviyeleri

ve fiziksel semptomları azaltmak için fizyoterapi uygulanabilmektedir.¹⁰ literatürde fizyoterapi uygulamalarının içeriğiyle ilgili herhangi bir veri bulunmamaktadır. Ancak, deneyimizden yola çıkarak kuvvetlendirme egzersizleri, omurgada oluşan kifotik postürü azaltmak için germe ve kuvvetlendirme egzersizleri, denge egzersizleri, hipotonitenin yaygınlığına bağlı olarak gelişen instabileleri azaltmak için stabilizasyon egzersizleri ve teknoloji temelli rehabilitasyon uygulamalarının bu hastaların tedavisinde önemli olabileceğini düşünüyoruz. SG uygulamaları görsel, işitsel ve taktik uyarılar yardımıyla motor öğrenmeyi destekleyerek iyileşmeyi tetiklemektedir. Ayrıca SG uygulamaları oyun temelli rehabilitatif özellikleri sayesinde hastaların motivasyonunu ve katılımını da arttırmaktadır.⁹ Çalışmamızda, tedavi edilen vakaya 2 ay boyunca haftada 2 seans her seans 45 dakika olacak şekilde SG uygulamasıyla tedavi edilmiş ve kas kuvveti, fonksiyonel bağımsızlık düzeyi ve dengesinde gelişmeler görülmüştür. Bu sonuçlar SRS'li bireylerin SG uygulamalarından pozitif yönde etkilenebileceğini ve SG uygulamaları SRS'li bireylerin günlük yaşam aktivitelerinde karşılaştığı sorunların azaltılmasında kullanılabileceğini göstermiştir. Ayrıca çalışmamız fizyoterapi alanında SG uygulamasının SRS'li bireylerde etkilerinin gözlemlendiği ilk çalışma olma özelliği taşımaktadır. Çalışmamız bu konuda yapılacak olan çalışmalara katkı sağlayacaktır. SG eğlenceli, aktif katılımlı ve motivasyonu yüksek tutarak rehabilitasyonun devamlılığını ve başarı oranını arttırmaktadır. Olgumuzda elde edilen gelişmelere karşın, daha ileride yapılacak çalışmalarda yüksek katılımcı sayısı ile bulguların kanıt değerinin artırılması gerektiğini düşünmekteyiz. Bununla birlikte, çalışmamızda üst ve alt ekstremitte kas kuvvetinin gross olarak değerlendirilmesi kas kuvvetini değerlendirmede yetersiz kalmış olabilir. Kas kuvvetinin objektif yöntemlerle ölçülmesi daha anlamlı sonuçlar verecektir.

Sonuç

Çalışmamız tek vaka olarak yapılmış olsa da SG uygulamalarının SRS'li bireylerin tedavilerinde denge, fonksiyonel bağımsızlık düzeyi, kaba motor fonksiyonu ve kas kuvvetini geliştirebileceğini göstermiş ve bu bireylerle çalışan klinisyenlere fikir verici olmuştur.

SRS'li bireylerde SG'nin etkinliğini ölçen geniş örneklemlili çalışmalar bu tedavinin etkinliğini ortaya koymak açısından önemlidir.

Teşekkür: Yok

Yazarların Katkı Beyanı: **AD:** Vakanın takibi, literatür araştırması ve yazma; **EB:** Sonuçların yorumlanması ve tartışma; **EK:** Vakanın takibi ve literatür araştırması

Finansal Destek: Yok

Çıkar Çatışması: Yok

Etik Onay: Hastanın çalışmaya dahil edilmesi konusunda velisinden yazılı onam alınmıştır.

REFERENCES

1. Yalçın Silver HK, Kiyasu W, George J, et al. Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotrophins. *Pediatrics*. 1953;12:368-376.
2. Wakeling EL, Amero SA, Alders M, et al. Epigenotype-phenotype correlations in Silver-Russel syndrome. *J Med. Genet*. 2010;47:760-768.
3. Turner CL, Mackay DM, Callaway JL, et al. Methylation analysis of 79 patients with growth restriction reveals novel patterns of methylation change at imprinted loci. *Eur J Hum Genet*. 2010;18:648-655.
4. Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O, et al. Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2017;13:105-124.
5. Smeets CC, Renes JS, Van Der Steen M, et al. Metabolic health and long-term safety of growth hormone treatment in Silver-Russell syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*, 2016;102:983-991.
6. Azzi S, Abi Habib W, Netchine I. Beckwith-Wiedemann and Russell-Silver Syndromes: From new molecular insights to the comprehension of imprinting regulation *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*. 2014;21:30-38.
7. Wollmann HA, Kirchner T, Enders H et al. Growth and symptoms in Silver-Russell syndrome: review on the basis of 386 patients. *Eur J Pediatr* 1995;154:958-968.
8. Abraham E, Altiok H, Lubicky JP. Musculoskeletal manifestations of Russell-Silver syndrome. *J Pediatr Orthop* 2004;24:552-564.

9. Rose, T, Nam, CS, Chen, KB. Immersion of virtual reality for rehabilitation. Review. Appl Ergon. 2018;69:153-161.
10. Akhter, S, Imnul Islam, M, Al Mamun, H. et al. Silver-Russell syndrome. Sheikh Mujib Med Uni. 2013;6:175-177.
11. Erden A, Arslan E A, Dündar B, et al. Reliability and validity of Turkish version of pediatric balance scale. Acta Neurologica Belgica. 2020;1-7.
12. Sato T, Adachi M, Nakamura K, et al. "The gross motor function measure is valid for Fukuyama congenital muscular dystrophy." Neuromuscul Disord. 2017;27:45-49.
13. Nelson L, Owens H, Hynan L S, et al. The gross motor function measure™ is a valid and sensitive outcome measure for spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord. 2006;16:374-380.
14. Palisano RJ, Hanna SE, Rosenbaum PL, et al. Validation of a model of gross motor function for children with cerebral palsy. Phys Ther. 2000;80:974-985.
15. Ottenbacher KJ, Msall ME, Lyon N, et al.; Measuring Developmental And Functional Status In Children With Disabilities. Dev Med Child Neurol. 1999;41:186-194.