

**Escobar Sendromu'nda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon: Olgu Sunumu****Physiotherapy and Rehabilitation In Escobar Syndrome: A Case Study**Devrim TARAKCI<sup>a</sup>, Ela TARAKCI<sup>b</sup>, Burcu ERSÖZ HÜSEYİNSİNOĞLU<sup>c</sup>

**ÖZET Amaç:** Nadir görülen bir sendrom olarak Escobar'la ilgili literatürde rehabilitasyon uygulamaları konusunda yeterince çalışmaya rastlanmamaktadır. Bu çalışmada Escobar Sendromlu 5 aylık kız çocuk sunulmuş, klinik özellikleri ve yapılan fizyoterapi uygulamaları tartışılmıştır. **Gereç ve Yöntem:** Başını tutabilen hasta yüzüstü pozisyonda ön kolları üzerinde kendini destekleyemiyordu. Olgunun fizyoterapiye yönlendirilme sebebi motor gelişiminin yaşlarına göre daha yavaş olabileceği görüşü ve eklemlerdeki hareket kısıtlılıklarının kontraktürlere dönüşmeden önlenebilmesiydi. Olgu "Kaba Motor Fonksiyon Ölçümü Testi (GMFM ) ile değerlendirildi. Testin "yatma ve yuvarlanma" alt maddesinden 8 puan aldı. Ayrıca olguda alt ekstremitede ileri derecede olmak üzere omuz , dirsek, el bileği ve parmaklarda hareket kısıtlılıkları gonyometrik ölçümlerle belirlendi. Pasif omuz fleksiyonu sağda 120°, solda 115°; omuz abduksiyonu sağda 135°, solda 125°; dirsek ekstansiyonu sağda 170°, solda 170°; el bileği ekstansiyonu sağda 0°, solda 0° olarak ölçüldü. Hasta 9 ay haftanın 2 günü fizyoterapiye alındı. Motor gelişimini desteklemek amacıyla nörofizyolojik yaklaşımlar, üst ekstremitte eklem hareket açıklığını koruma amaçlı eklem hareket açıklığı ve germe egzersizleri uygulandı. **Sonuçlar:** Sonuç ölçümleri alındığında 14 aylık olan olgu bağımsız olarak sırtüstünden yüzüstüne ve tersi yöne dönebilmekte, yüzükoyun ön kolları üzerinde yükselebilmekte, oturabilmekte, oturma pozisyonunda dengesi bozulduğunda kendini elleriyle destekleyebilmekte idi. GMFM'ye göre "yatma ve yuvarlanma" testinden 30, "oturma" testinden 8 puan aldı. Üst ekstremitede omuz fleksiyonu sağda 130°, solda 120°; omuz abduksiyonu sağda 150°, solda 140°; dirsek ekstansiyonu sağda 180°, solda 175°; el bileği ekstansiyonu sağda 10°, solda 10°'ye yükseldi. **Tartışma:** Escobar Sendromunda fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarının olumlu sonuçlar vereceğini düşünmekteyiz.

**Anahtar Kelimeler:** Escobar Sendromu, fizyoterapi, egzersiz

**ABSTRACT Purpose:** As a rare syndrome, there is limited information about rehabilitation approaches relation to Escobar Syndrome in literature. In this work, a five month old girl baby who has Escobar Syndrome was presented and her clinic characteristics and rehabilitation program were discussed. **Material and Methods:** She could hold her head but in facedown position she could not stand in balance with her arms. The reason of physiotherapy referral was delay in motor development and prevention of the joints from contracture especially limited ones. The symptom was evaluated with the Gross Motor Function Measure Test (GMFM). She took 8 points from stay up and rolling test. Goniometric measurement results were as the the following; passive shoulder flexion (R)120°, (L)115° shoulder abduction (R)135°, (L)125°, elbow extension (R)170°, (L)170°, wrist extension (R)0°, (L)0°. The patient was taken to the physiotherapy two days of the week for 9 months. Neurophysiologic approaches were applied to support motor development. Upper extremity stretching exercises and range of motion exercises were the other exercises of the rehabilitation programme. **Results:** When the baby reached 14 months, she could turn from her back to facedown, she could lift her body on her forearms, she could sit free standing and when she losed her balance she could use her arms. According to GMFT her stay up and rolling point was 30 and sitting was 8 point. Upper extremity goniometrical results: shoulder flexion (R)150°, (L) 140°, elbow extension (R)180°, (L)175°, wrist extension (R)10°, (L)10°. **Conclusion:** In the direction of those findings, in Escobar Syndrome, physiotherapy and rehabilitation can be effective to cope with the symptoms causing disability.

**Key words:** Escobar Syndrome, physiotherapy, exercise

<sup>a</sup> Yard.Doc.Dr., İstanbul Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü,devrimta@hotmail.com, dtarakci@medipol.edu.tr

<sup>b</sup> Doç. Dr., İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü,e-posta: fztela@hotmail.com, etarakci@istanbul.edu

<sup>c</sup>Yard.Doc.Dr., İstanbul Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü  
Geliş Tarihi:14.12.2014/Kabul tarihi:15.01.2014

Yazışma Adresi: Dr. Devrim Tarakcı, Medipol Üniversitesi, Haliç Yerleşkesi, Atatürk Bulvarı No:27 34083 Fatih- İSTANBUL, Tel: 0212 531 75 55,e-posta: [devrimta@hotmail.com](mailto:devrimta@hotmail.com) dtarakci@medipol.edu.tr

## Giriş

Escobar Sendromu otozomal resesif geçiş gösteren, kısa boy, düşük kulak ve saç çizgisi gibi yüz anomalileri, eklemlerde deri katlantıları, eklem kontraktürleri ve çeşitli konjenital anomalilerle karakterize, nadir görülen bir sendromdur<sup>1</sup>. Hastalığın geçişinin otozomal resesif olarak bildirilmesine karşın literatürde otozomal dominant ve X'e bağlı lethal multipl pterjium sendromlarına da rastlanmıştır<sup>2</sup>. Hastalık "Multiple Pterygium Sendromu" olarak da isimlendirilmektedir. Pterjium; cilt, göz, eklemler diz ve bileklerde görülen kanat benzeri üçgen şeklinde zarsı görünümüdür<sup>3</sup>. Bu sendroma sahip kişilerde karşılaşılabilecek problemler şunlardır: Eklemlerde pterjiumlar ve bunlara bağlı olarak ortaya çıkan eklem hareket kısıtlılıkları ve ileri dönemde kontraktür gelişimi, omurgada gelişebilecek skolyoz, sindaktili, equinovarus gibi el ve ayak deformiteleri, akciğerlerde solunum güçlüğü, çoğul yüz anormallikleri, düşük kulak, yarı damak, konjenital diafram hernisi, dış genitalerin küçük olması, düşük doğum ağırlığı, intestinal malrotasyon, erkek çocuklarda inmemiş testis, kızlarda infertilite<sup>4,5</sup>.

Bu çalışmada Escobar Sendromu tanısı almış, 5 aylık kız hasta sunulmaktadır, klinik özellikleri ve yapılan fizyoterapi uygulamaları tartışılacaktır.

## Olgu Sunumu

FA, 5 aylık kız hasta. Düşük saç ve kulak çizgisi gibi yüz anomalileri, vücudun çeşitli bölgelerinde pterjiumların olması ve buna bağlı ortaya çıkan eklem hareket kısıtlılıkları, el ve ayaktaki anomaliler en göze çarpan bulgularıydı (resim 1-2). Anne-baba arasında 1. dereceden akrabalık mevcuttu. Hikayesinde, ailede bu anomaliye sahip başka bir bireyin olmadığı ve annenin gebelik süresince ilaç kullanımı, X-ray maruziyeti ve ciddi bir hastalık öyküsünün olmadığı öğrenildi.

Olgunun çocuk ortopedi servisinden fizyoterapiye yönlendirilme

sebebi, motor gelişiminin yaşlarına göre daha yavaş olabileceği görüşü ve eklemlerdeki hareket kısıtlılıklarının kontraktürlerle dönüşmeden önlenemesiydi. Olgu; başını tutabiliyordu ancak yüzüstü pozisyonda ön kolları üzerinde kendini destekleyemiyordu. Motor beceri seviyesini belirlemek amacıyla "Kaba Motor Fonksiyon Ölçümü Testi (KMFÖ)" kullanıldı. Test, nörofizyolojik gelişimsel sırada birbirini takip eden yatma-yuvarlanma, oturma, emekleme-diz çökme, ayakta durma, yürüme-sıçrama şeklinde 5 ana bölüm ve toplam 88 maddeden oluşur. Her bir maddenin skorlaması likert skalasına göre yapılır. Aktiviteyi başlatamıyorsa 0, bağımsız başlatıyorsa 1, kısmen tamamlıyorsa 2, bağımsız tamamlıyorsa 3 puan verilir. Her bir bölümde alınan toplam puan, o bölümün tam puanına bölünür (yatma- yuvarlanma 51, oturma 60, emekleme-diz çökme 42, ayakta durma 39, yürüme-sıçrama 72) ve bu 100 ile çarpılarak o bölüm için toplam skor (%) hesaplanır. Toplam skor hesabı, bu beş bölümün toplamının beşe bölünmesi ile elde edilir<sup>6,7</sup>. Olgumuzun testin sadece "yatma ve yuvarlanma" maddesinde değerlendirildi ve bu maddeden 8 puan aldı. Ayrıca olguda alt ekstremitelerde ileri derecede olmak üzere omuz, dirsek, el bileği ve parmaklarda hareket kısıtlılıkları mevcuttu. Bu kısıtlılıklar, pasif hareketler sırasında gonyometrik ölçümlerle belirlendi ve nötral 0 yöntemine göre kaydedildi (Tablo 1). Omuz fleksiyonu sağda 0-120°, solda 0-115°, omuz abduksiyonu sağda 0-135°, solda 0-125° dirsek ekstansiyonu sağda 145-15°, solda 145-10° El bileği ekstansiyonu sağda 0°, solda 0° olarak ölçüldü (Resim 1) (Resim 2). Alt ekstremitelerde kontraktürleri önlemeye yönelik seri açılma uygulaması nedeniyle eklem hareket açıklıkları ölçülemedi.



**Resim 1. Olgunun üst ekstremité tutulumu-a**



**Resim 2. Olgunun üst ekstremité tutulumu-b**

Hasta 9 ay süresince, haftanın 2 günü fizyoterapi programına alındı. Motor gelişimini desteklemek amacıyla Bobath'ın nörogelişimsel tedavi yaklaşımı içinde yer alan dönme çalışmaları, ağırlık aktarma, destekli ve desteksiz oturma çalışmaları, üst ekstremité eklem hareket açıklığını koruma amacıyla germe ve gevşetme egzersizleri, alt ekstremitéde ise koruyucu amaçlı, kalça eklemine yönelik normal eklem hareketi egzersizleri uygulandı. 9 aylık fizyoterapi uygulamaları sonrası yaptığımız değerlendirmede olgumuz 14 aylık olmuştu. Bağımsız olarak sırtüstünden yüz üstüne ve tersi yöne dönebilmekte, yüzüstü pozisyonda ön

kolları üzerinde yükselbilmekte, desteksiz oturabilmekte, oturma pozisyonunda dengesi bozulduğunda kendini elleriyle destekleyebilmekte idi. KMFÖ'ye göre "yatma ve yuvarlanma" testinden 30, "oturma" testinden 8 puan aldı. Üst ekstremitéde; omuz fleksiyonu sağda 0-130°, solda 0-120°, omuz abduksiyonu sağda 0-150°, solda 0-140°, dirsek ekstansiyonu sağda 145-0°, solda 145-5°, el bileği ekstansiyonu sağda 0-10°, solda 0-10° olarak ölçüldü. Yani omuz fleksiyon açısı sağda 10°, solda 5°, omuz abduksiyon açısı sağda ve solda 15°, dirsek ekstansiyon açısı sağda 15° solda 5°, el bileği ekstansiyonu ise sağda ve solda 10° artış gösterdi.

**Tablo 1. Hareket açıklığı azalmış eklemlerin fizyoterapi öncesi ve sonrası açılma değerleri**

	Fizyoterapi Öncesi		Fizyoterapi Sonrası	
	Sağ	Sol	Sağ	Sol
<b>Omuz Fleksiyonu</b>	0-120 °	0-115 °	0-130 °	0-120 °
<b>Omuz Abduksiyonu</b>	0-135 °	0-125 °	0-150 °	0-140 °
<b>Dirsek Ekstansiyonu</b>	145-15 °	145-10 °	145-0 °	145-5 °
<b>El bileği Ekstansiyonu</b>	0 °	0 °	0-10 °	0-10 °

### Tartışma

Bu çalışma nadir görülen bir sendrom olan Escobar Sendromlu bir kız vakayı sunmak ve yapılan fizyoterapi uygulamalarının etkinliğini tartışmak amacıyla yazılmıştır. Literatürde Escobar Sendromlu birkaç vaka sunulmuş ve klinik özellikleri tartışılmıştır.

Yıldırım ve arkadaşlarının<sup>2</sup> çalışmasında 14 yaşında, normal entelektüel gelişime sahip, multipl ptergiumlu, eklem kontraktürleri ve el-yüz anomalileri ile karakterize, erkek bir olgu sunulmuş ve bu olgularda büyük eklemlerdeki ptergiumların sıklıkla eklem kontraktürlerine yol açtığı, bu nedenle eklem patolojileri dikkate alınarak cerrahi müdahale yapılması gerektiğine dikkat çekilmiştir. Ayrıca bu tür hastalarda teşhis ve tedavi için kliniklerin koopere olarak çalışmasının önemli olduğu bildirilmiştir.

Bir başka olgu tartışması ise multiple pterygium sendromunun karakteristik özelliklerini içeren ve invitro fertilizasyon sonucu görülen ilk olgu olması nedeniyle Kışlal ve arkadaşları<sup>8</sup> tarafından yapılmıştır.

Escobar sendromu doğumda genellikle fleksiyon kontraktürleri ile karakterize olmasına rağmen beraberinde bu hastalarda pek çok spesifik problem de gözlemlenmektedir. Özellikle eklemlerde görülen hareket kısıtlılıkları çocukların normal motor gelişimini ve günlük yaşamdaki bağımsızlıklarını olumsuz yönde etkiler. Hastalık prosesi progresiftir

ve hastaların yaklaşık %20'sinde pulmoner kapasite azalır ve spinal deformiteler ortaya çıkar<sup>9,10</sup>. Literatürde bazı vakalarda oluşan deformitelere yönelik yapılan cerrahiler tartışılmaktadır. Biz çalışmamızda sunduğumuz vaka ile yapılan fizyoterapi çalışmalarının eklem hareket açıklığı ve motor gelişim üzerine olumlu etkilerini dikkati çekmek istedik. Bellamy ve arkadaşları da<sup>11</sup> diz fleksiyon kontraktürü olan multiple ptergium sendromlu adolosan bir olgunun germe, manuel terapi ve dirençli egzersiz uygulamalarından oluşan fizyoterapi programının diz ağrısını azalttığı, eklem hareket açıklığını, kas gücünü ve ambulasyonu arttırdığını bildirmişlerdir. Bu sayede vakada oluşabilecek skolyoz gibi deformitelerin önlenebileceğini belirtmişlerdir.

Biz de olgumuz ile yaptığımız çalışmalar sonrası eklem hareket açıklığında oluşan kısıtlılıkların fizyoterapi uygulamaları ile azaltılabileceğini, eklem kontraktürleri ve ardından deformitelere dönüşmeden önce önlenebileceğini gözlemledik. Ayrıca kısıtlı eklem hareketlerinin artması ve motor gelişimi destekleyen çalışmaların yapılması ile çocuğun motor gelişimde daha bağımsız ve aktif olabileceğini gözlemledik.

Escobar Sendromunda, yapılan yayınlarda rastlanmayan fizyoterapi takibinin bu olgularda etkili olacağı düşüncesindeyiz.

**Kaynaklar**

1. Aslani A, Kleiner U, Noah EM, Rudnik -Schöneborn S, Pallua N. Extensor tendon hypoplasia and multiple pterygia: Escobar syndrome in a 7 year old boy. *Br J Plast Surg* 2002; 55:516-519
2. Yıldırım MS, Tosun Z, Yensel U, Savacı N. Multiple pterjiumlarla karakterize bir olgu: Escobar Sendromu. *Genel Tıp Derg* 2005;15(3):121-123
3. Özkınay FF, Özkınay C, Akın H, Azarsız S, Gunduz C. Multiple pterygium syndrome. *Indian J Pediatr* 1997; 64:113-116.
4. Jones KL. Escobar Syndrome (Multiple Pterygium Syndrome) *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5th ed. Philadelphia, W.B. Saunders,1997:306-307.
5. McKusick VA. Pterygium syndrome (multiple pterygium syndrome: pterygium colli syndrome). In McKusick VA, editor. *Mendelian Inheritance in Man*. Baltimore: John Hopkins University Pres; 1992. P. 1652-1664.
6. Wood E. The Gross Motor Function Classification System for Cerebral Palsy: a study of reliability and stability over time. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2000; 42: 292-6
7. Russell DJ, Rosenbaum PL, Cadman DT, Gowland C, Hardy S, Jarvis S. The Gross Motor Function Measure: A means to evaluate the effects of physical therapy. *Dev Med Child Neurol* 1989;31(3):341-352.
8. Kışlal FM, Pınar R, Ceylaner S, Dilmen U, Cörüt N. Multiple Pterygium Sendromu: Olgu Sunumu, Fetal Akinezi Sekansı ve Pterygium Sendromu ile Karşılaştırılması *Güncel Pediatri* 2009;7:101-103.
9. Hall J. Arthrogyrosis and associated anomalies. In: Emery, Rimoin, eds. *Principles and practice of medical genetics*, 3rd ed. Churchill Livingstone: New York, NY, 1997. P. 2905-2907.
10. Martínez-Barrera LE, Morán-Barroso VF, Perezpeña-Díazconti M, Zuñiga-Rodríguez FG, Manzano-Sierra C, García-Delgado C. Escobar syndrome with heterotaxia and esophageal atresia: case report .*Genet Couns*. 2014;25(3):321-330.
11. Bellamy SG, Gibbs K, Lazaro R. Physical therapy intervention for an adolescent with a knee flexion contracture and diagnosis of multiple pterygium syndrome. *Pediatr Phys Ther* 2007;19(2):140-147.