

## **Çri Du Chat Sendromlu Olguda Yapılandırılmış Ergoterapi Müdahalesinin Etkileri** **Effects of Structured Occupational Therapy Intervention in a Case with Çri Du Chat Syndrome**

**İbrahim ERARSLAN<sup>1\*</sup>**, **Fatmanur ATA<sup>1</sup>**, **Elif ÖZÇELİK<sup>1</sup>**, **Devrim TARAKCI<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> İstanbul Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Ergoterapi Bölümü, İstanbul, Türkiye.

### **Özet**

Çalışmada Çri du Chat sendromuna sahip 9 yaşındaki yaşındaki bir olgunun öz bakım, fonksiyonel mobilite, sosyal ve motor becerilerindeki problemlere yönelik ergoterapi müdahalesinin etkisini incelemek amaçlanmıştır. Olguya ergoterapi müdahalesi öncesi ve sonrasında aktivite performansının değerlendirilmesi için Kanada Aktivite Performans Ölçeği (KAPÖ) ve fonksiyonel bağımsızlığı değerlendirmek için Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WEEFIM); değerlendirme seansı esnasında günlük yaşam aktivitelerinde fonksiyonel dengeyi değerlendirmek için Pediatrik Berg Denge Ölçeği (PBDÖ) uygulandı. Müdahale öncesi ve sonrasında çocuğun ebeveynine 2 kez fonksiyonel yetenek ve performansı değerlendirmek için Pediatrik Özürlülük Değerlendirme Envanteri (PÖDE) uygulandı. Çalışmada KAPÖ'nün kendine bakım, serbest zaman ve üretkenlik/oyun parametreleri kullanıldı. KAPÖ'nün puanlamasında ortalama 2,6'dan 5,2'ye yükselerek performans ve memnuniyet değerlendirmelerinde anlamlı farklar gözlemlendi. WEEFIM ölçeğinin ortalama değeri 72'dir, sonuçlara bakıldığında 71'den 93'e yükseldi. Ebeveyni tarafından cevaplandırılan PÖDE sonuçlarına göre "yapabilir" olarak işaretlenen cevapların sayısı arttı. PBDÖ sonuçlarına göre ise denge skalasındaki skor puanlarında artış gözlemlendi. PBDÖ'nin ortalama değeri 28'dir, sonuçlara bakıldığında 50'ye yükselmiştir. Ergoterapi müdahaleleriyle bireyin günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığının arttığı görülmüştür. Yapılan çalışmalarda bu sendromda yapılandırılmış bir ergoterapi müdahale çalışmasına rastlanmamıştır. Bu çalışmanın sendrom hakkında literatüre katkı sağlaması ve sendromla ilgili farklı çalışmaların da gerçekleştirilebileceği konusunda yol gösterici olabileceği düşünülmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Çri u Chat sendromu, denge, duyu bütünleme, ergoterapi, motor beceriler

### **Abstract**

In the study, increasing the proliferation of occupational therapy intervention for the problems in self-care, functional mobility, social and motor skills of a 9-year-old patient with Çri du Chat syndrome. The Canadian Activity Performance Scale (COPM) was used to evaluate the activity before and after occupational therapy intervention and the Functional Independence Measure for Children (WEEFIM) was used to evaluate functional independence; The Pediatric Berg Balance Scale (PBBS) evaluates functional balance in activities of daily living during session evaluation for learning. The parent participates in the Pediatric Disability Evaluation Inventory (PEDI) for functional ability and performance assessment twice before and after the intervention. In the study, COPM was given permission for self-care, free time, and productivity/play. Significant differences were observed in performance and happiness evaluations, with the average score on COPM increasing from 2.6 to 5.2. The average value of WEEFIM image is 72, the recording data increased from 71 to 93. The number of answers marked "can do" according to the PEDI answered by the parent increased. According to the performance of PBBS, an increase was observed in the score points on the balance scale. The mean value of PBBS is 28, their knowledge increased to 50. With occupational therapy interventions, individuals have been shown to become independent in their daily living activities. With the change made, no occupational therapy interventions were found in this syndrome. There is a syndrome where contributions in the literature about this scheme and guidance on how different characters can be realized regarding the syndrome can be found.

**Keywords:** Balance, Çri du Chat syndrome, occupational therapy, motor skills, sensory integration

## 1. Giriş

Cri du Chat sendromu, bebeklerin yaşamlarının ilk yıllarında karakteristik olarak yüksek perdeli ağlamaları ile tanınmıştır. Genetik nedeni ilk olarak 1963'te açıklanmış olup, 5 numaralı kromozomun kısa kolunda meydana gelen delesyon sonucu oluşan otozomal genetik bir bozukluk olarak nitelendirilmiştir (Holland et al., 2022). 5 numaralı kromozomun proksimal bölgesinde meydana gelen delesyon, "kedi benzeri" ağlama ve konuşma gecikmesi ile ilişkilendirilmiştir (Hansen et al., 2005). Cri du Chat sendromunun prevalansı 15.000 ila 50.000 canlı doğumda 1 olup kız bebeklerde görülme sıklığı (%66) erkek bebeklerden daha fazladır ancak bunun nedeni belirsizdir (Mainardi et al., 2001). Bu sendroma sahip bebeklerin genellikle %75'i doğdukları ilk ay içerisinde, %90'ı ise doğdukları ilk sene içerisinde yaşamını yitirmektedir (Seçgin ve ark., 2018). Sendrom klinik bulgu olarak en sık kedi miyavlaması şeklinde ince ve yüksek perdeli ağlama, yüz-baş-boyun bölgelerinde yapısal ve işlevsel problemler, iletişim problemleri, zekâ gerilikleri, doğumsal kalp hastalıkları, ileri seviyede ince motor-kaba motor problemleriyle karşılaşmaya çıkmaktadır (Rimoin et al., 2002). Tipik gelişim gösteren bireylere göre ifade edici ve alıcı dil becerilerinde gecikmelere rastlanılmıştır (Sarıyer, 2018). Cri du Chat sendromuyla beraber en sık karşılaşılan kraniofasial anomaliler; hipertelorizm (gözlerin birbirine olan uzaklığının artması), epikantus (göz kapağının iç bölgesindeki deri kıvrımlarının fazlalığı), geniş ve düz nazal köprü, temporomandibular eklemden sublüksasyon, anormal derecede düşük kas tonusu, burun ile üst dudağı birleştiren dikey çizginin kısa olması, düşük kulaklar ve yüzün iki tarafı arasındaki boyut uyumsuzlukları görülmektedir (Yanez et al., 2010). Yaşamlarının ilk iki yılına beslenme güçlükleri, zayıf ve bozulmuş emme, disfaji, kas hipotoni, gastroözofageal ve nazal reflü eşlik eder (Caballero et al., 2010). Fiziksel anormalliklerin öz bakım, fonksiyonel mobilite ve sosyal-motor becerilerde limitasyonlara neden olduğu saptanmıştır. (Sigafos et al., 2009). Cri du Chat sendromuna yönelik özel bir tedavi yöntemi bulunmayıp düzenli aralıklarla klinik muayene ve destekleyici müdahaleler gerçekleştirilmektedir. Destekleyici müdahaleler arasında fizyoterapi ve rehabilitasyon, dil-konuşma terapisi ve ergoterapi yer almaktadır. Ergoterapi anlamlı ve hedefe yönelik aktivitelerle sağlığı ve refahı geliştiren bir sağlık mesleğidir (World Federation of Occupational Therapist, 2010). Ergoterapi referans çerçeveleri ve modelleri ile psikososyal yönden iyi olma hali, okupasyonel performans ve katılım açısından katkı sağlamaktadır. Ergoterapistler, müdahale süreçlerinde; okupasyonel performansı geliştirmek için çocuklarda oyun, serbest zaman aktiviteleri gibi okupasyonları tedavi edici araç olarak kullanmaktadırlar. Bu şekilde okupasyonları kullanarak davranışsal uyumu, iletişim ve etkileşim becerilerini, benlik saygısını ve katılımı artırmayı hedeflerler (Zengin, 2021).

Çalışmamızda Cri du Chat sendromuna sahip 9 yaşındaki yaşındaki olguda aynı tanıya sahip çocuklarda da görülen öz bakım, fonksiyonel mobilite, sosyal ve motor becerilerdeki bağımsızlığın artırılmasına yönelik KAPÖ temelli ergoterapi müdahalesinin etkilerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Bu

amaç doğrultusunda ergoterapinin günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlığı hedefleyen müdahaleleriyle Cri du Chat sendromuyla ilgili literatürdeki eksiklik üzerine bu çalışma oluşturulmuştur.

## 2. Yöntem

### 2.1. Vaka

8 yaşında bir kız çocuğu olan Z.K., ergoterapi pediatri kliniğine Cri du Chat tanısı almış olarak başvurdu. Gerçekleştirilen anamnez ve aile görüşmeleri sonucunda anne-baba arasında akraba evliliğinin bulunmadığı bilgisi edinildi. Z.K 'nın iki çocuklu bir ailenin en küçüğü olduğu ve abisinde genetik bir problemin olmadığı öğrenildi. Aile içerisindeki iletişimlerinde babasının yoğunluktan, abisinin ise yaş farkından dolayı Z.K ile iletişimde eksiklik olduğu öğrenildi. Bakım yükünün çoğunluğunu annesinin üstlendiği bilgisi edinildi. Ergoterapi desteği haricinde özel eğitim, dil konuşma terapisi ve fizik tedavi ve rehabilitasyon desteği aldığı öğrenildi. Z.K' nın annesinden alınan bilgiler ve klinik ortamında gerçekleştirilen değerlendirme seansı neticesinde müdahale edilmesi gereken problemlerin denge kontrolünü sağlama, oyun planlama ve organizasyon, kıyafet-çorap giyip çıkartma, saç taratma, yazı yazma becerisinde problemleri ve taktil duyu hassasiyetinin olduğu gözlemlendi. Bu çalışma, aileden aydınlatılmış gönüllü onam formu alınarak yürütüldü.

### 2.2. Değerlendirmede Kullanılan Ölçek ve Testler

**Kanada Aktivite Performans Ölçeği (KAPÖ):** Katılımcıların aktivite performans problemlerini belirlemek, aktivite ve katılım kısıtlılıklarını ölçmek amacıyla kullanılan KAPÖ; kendine bakım, iş-üretici aktiviteler ve serbest zaman aktiviteleri alanlarındaki performans problemlerini saptar. KAPÖ ile aktivite performansındaki problemler yarı yapılandırılmış bir görüşme ile belirlenir. Bireylerin aktivitelerine yönelik performans ve memnuniyetleri 1-10 arasında nicel olarak değerlendirilir (Law et al., 2004). Z.K'ya KAPÖ uygulanırken gerekli sorulara doğru cevaplar veremeyeceği için aktivitelerin performans ve memnuniyet puanlaması annesi tarafından gerçekleştirilmiştir. Annesiyle yapılan görüşmede belirlenen aktiviteler müdahale öncesinde ve sonrasında 1-10 puan arasında değerlendirilmiştir.

**WEEFIM (Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü):** WEEFIM, 20 dakikalık uygulama süresine sahip 18 öge içerir. WEEFIM, orijinal ölçekle aynı yapıyı koruyarak yetişkin İşlevsel Bağımsızlık Ölçeğinden (FIM) uyarlanmıştır (Tennant et al., 2009). Altı alanı kapsayan 18 madde içerir: kişisel bakım (yemek yeme, bakım yapma, banyo yapma, vücudun üst kısmını giydirme, vücudun alt kısmını giydirme, tuvalet); sfinkter kontrolü (mesane yönetimi, bağırsak yönetimi); transfer (sandalye/yatak/tekerlekli sandalye transferi, tuvalet transferi, küvet/duş transferi); hareket (emekleme/yürüme/tekerlekli sandalye, merdiven çıkma); iletişim (anlama, ifade); ve sosyal biliş (sosyal etkileşim, problem çözme, hafıza). Her bir maddedeki performansı puanlamak için 7 (tam bağımsızlık) ile 1 (tam yardım) arasında değişen 7 seviyeli bir sıralama sistemi kullanılır. WeeFIM form olarak kısa ve uygulama olarak hızlı olduğundan ötürü pediatrik rehabilitasyonda fonksiyonel sonucun değerlendirilmesinde uygun ve etkili görülmüştür (Chen et al., 2005). WEEFIM, Z.K'ya ergoterapi müdahalesi öncesi ve sonrası olmak üzere 2 defa uygulanmıştır. Müdahale öncesinde ve sonrasında elde edilen sonuçlar minimum ve maksimum puanlar olan 18-126 puanları arasında değerlendirilerek 2 uygulama sonucu arasında karşılaştırma gerçekleştirilmiştir.

**Pedriatrik Berg Denge Ölçeđi:** Günlük yaşam aktivitelerindeki fonksiyonel dengeyi deđerlendirmek amacıyla kullanılan Berg Denge Ölçeđinin (BDÖ), Franjoine ve ark., (1963) tarafından çocuklar için düzenlenmiş versiyonudur. Ölçek, 14 bölümden oluşmakta ve her bir bölüm 0-4 arasında puanlanmaktadır. Pedriatrik Berg Denge Ölçeđi'nden alınabilecek puan aralığı 0-56 olup ortalama deđer 28'dir (Gonca & Günel, 2015). Pedriatrik Berg Denge Ölçeđi Z.K'ya ergoterapi müdahalesi öncesinde ve sonrası olmak üzere 2 defa uygulanmıştır. Müdahale öncesinde ve sonrasında elde edilen sonuçlar minimum ve maksimum puanlar olan 0-56 puanları arasında deđerlendirilerek 2 uygulama sonucu arasında karşılaştırma gerçekleştirilmiştir.

**Pedriatrik Özürlülük Deđerlendirme Envanteri:** PÖDE, özür gereksinimli çocukların fonksiyonel yeteneđi ve performansını deđerlendiren detaylı bir deđerlendirme envanteridir. PÖDE'nin "Fonksiyonel beceriler" ve "Bakım veren yardımı" olmak üzere iki ana alt bölümü vardır. Fonksiyonel beceriler bölümü; kendine bakım, mobilite ve sosyal fonksiyonlar olmak üzere üç kısımdan oluşmaktadır. Çocuđa, bu bölümdeki maddeleri "0=yapamaz" ve "1=yapabilir" olarak puan verilir (Çankaya & Günel, 2020). PODE, Z.K'ya ergoterapi müdahalesi öncesinde ve sonrası olmak üzere 2 defa uygulanmıştır. Müdahale öncesinde ve sonrasında 2 uygulama sonucundan elde edilen deđerler arasında karşılaştırma gerçekleştirilmiştir.

### 2.3. Gözlemsel Deđerlendirme

Z.K ile yapılan ergoterapi deđerlendirme seansında gözlemlenen problemler arasında kıyafet ve çorap giyme, saç taranması, salya kontrolü, denge kontrolünü sağlama, kas kuvvetsizliđi, tek ayaküstünde durmakta güçlük, dikkatsizlik, kısa süreli unutkanlık problemleri, pinç kavrama, key tipi kavrama ve kalemin dinamik tripot kavramasında problem, vücut elevasyonunda zorluk, gözündeki strabismus (göz kayması) problemi sebebiyle göz temasında ve iletişimde güçlük, el-göz koordinasyonunun sağlanmasında zorluk, bağcık bağlayamama ve düğme ilikleyememe, oyun planlama ve organizasyonda zayıflık, ritme uygun aktivite gerçekleştirilememesi, itme, çekme, tırmanmada bağımsız olamama ve sağ dirseđini fleksiyona getirmede güçlükler yaşadığı gözlenmiştir. Z.K'nın motivasyonel açıdan güçlü oluşu aktivitenin sürdürülmesinde olumlu bir etki yaratmakta olup güvenli bağın kurulmasında herhangi bir sorun yaşamadığı görülmüştür.

### 2.4. Müdahale Hedefleri

#### 2.4.1. Kısa Dönem Hedefleri

- 1)Çorap ve kıyafet giymede bağımsızlığın artması,
- 2)Anneyle iş birliđi içerisinde olarak saç taratma probleminin çözülmesi,
- 3)Üç aşamalı olarak başlanan parkurların artarak 5 aşamalı olarak tamamlanmaya çalışılması,
- 4)Kol ve bacaklarda fleksiyon hareketlerini güçlendirmek,
- 5)Göz teması süresinde artış,
- 6)Taktil disklerinin üzerinde durabilme süresinin artması,
- 7)Boyut olarak büyük olan düğmeleri ilikleyebilme,
- 8)Planlama becerilerini geliştirme.

#### 2.4.2. Uzun Dönem Hedefler

- 1)Regülasyonun sağlanması, kendi güvenliğini ve bedenini korumasını gerçekleştirmede farkındalığının artırılması,
- 2)Günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığının artırılması,
- 3)Denge kontrolünün sağlanmasında bağımsızlığın artırılması,
- 4)Yaşına göre geride olan motor becerilerin yaşlılarına benzer becerilere ulaşmasını sağlama,
- 5)Oyun planlama ve organizasyon becerilerinin geliştirilerek yaşlılarına uygun düzeye getirilmesi,
- 6)Tırmanma, vücudunu veya nesnelere öne-arkaya itme ve çekme problemlerinin minimuma indirilmesi,
- 7)Boyut olarak küçük olan düğmeleri ilikleyebilme,
- 8)Dikkat becerilerini geliştirme.

#### 2.5. Müdahale Örnekleri

Ergoterapi seansları 8 seans ve haftada 2 seans olacak şekilde bir aylık sürede uygulandı. Müdahale öncesi-sonrasında elde edilen skorlar arasında karşılaştırmalar gerçekleştirildi. Olgumuzun günlük yaşam aktivitelerinde (saç taratma, kıyafet-çorap giyip çıkarma, ayakkabı bağcıklarının bağlayabilme, yemek yemek için uygun çatal-kaşık kavramalarını gerçekleştirebilme vs.) bağımsızlığının sağlanması hedeflendi. Beraberinde yardımcı günlük yaşam ve iş-üretici-oyun aktivitelerinde gelişim sağlamak amaçlandı.

Anneyle iş birliği içerisinde olunarak saç taratma ve toplatma problemine yönelik farklı dokularda taraklar ve farklı çeşit ve kavramalara uygun tokalar kullanıldı. Bunu yaparken seans içerisinde saç taratma ve toplatmaya yönelik motive edici aktiviteler gerçekleştirildi ve seans sonrasında bu aktiviteleri annesiyle gerçekleştirmesi sağlandı.

Kıyafet giyip çıkarmadaki probleme yönelik dirsek fleksiyonunu geliştirici uzanma, çekme, itme hareketlerini içeren aktiviteler seans planına dahil edildi ve kas kuvvetini geliştirici egzersizlerle desteklendi.

Düğme ilikleme problemi için seansa duyu panosu dahil edildi ve pano üzerindeki yelekte düğme ilikleme çalışıldı. Bağcık bağlama problemi seansa, salıncağın süslenmesi ve renkli oyuncak arabalara bağcıkların bağlanıp paketlenmesi sağlanarak çalışıldı.

Denge problemine yönelik parkur içerisinde halat üzerinde yürüme, silindir üzerinde ipin üzerinde yürüme, kaykay üzerinde halat çekme, kaykay üzerinde dizlerinden kuvvet alarak vücudunu öne itirme, salıncaktan üçgen trapeze geçme, T salıncağın yan yatırılıp bir ucundan diğer ucuna geçme, havallı diskler üzerinde durup silindir içine top atma gibi aktiviteler dahil edildi.

Salya kontrolünü sağlanmasına yönelik seans içerisinde oral egzersizlere yer verme ve aileyi egzersizler hakkında bilgilendirmeler gerçekleştirildi. Her seansa kavrama becerilerini geliştirici aktiviteler derecelendirilerek gerçekleştirildi.

### 3. Bulgular

Kanada Aktivite Performans Ölçümü: 6 yaş ve üzeri çocuklarda KAPÖ'nün çocukla görüşülerek gerçekleştirildiği görülmektedir ancak Z.K'nın KAPÖ'yü doğru şekilde cevaplandırabilecek kadar iletişim ve etkileşim becerileri yeterli değildir. Bu sebeple testin doğruluğu için Z.K'nın annesiyle görüşme gerçekleştirilmiştir. Z.K'nın annesiyle yapılan KAPÖ'de anne, çocuğunun zorlandığı ve yapmasını istediği aktiviteleri önem sırasına göre denge kontrolünü sağlama, kıyafet ve çorap giyip çıkarma, saç taratma, oyun planlama-organizasyon ve yazı yazma olmak üzere sıraladı. Elde edilen önem, performans ve memnuniyet puanları aşağıdaki tabloda verilmiştir (Tablo 1). KAPÖ'den elde edilen sonuç, ergoterapi müdahalesinden önce 2,6 iken ergoterapi müdahalesi sonrasında 5,2'ye yükselmiştir (Tablo 2). WEEFIM ölçeğinde ise ergoterapi müdahalesi öncesinde 71 olarak kaydedilen değer, ergoterapi müdahalesi sonrasında 93'e yükselmiştir (Tablo 3). PBDÖ 'nin sonuçlarına bakıldığında ise ergoterapi müdahalesinden önce 36 olarak kaydedilen değer, ergoterapi müdahalesi sonrasında 50'ye yükselmiştir (Tablo 4). Ebeveyn tarafından cevaplandırılan PÖDE sonuçlarına göre ise ergoterapi müdahalesi sonrasında "yapabilir" olarak işaretlenen cevapların sayısı artmıştır (Tablo 5).

**Tablo 1.** Kanada Aktivite Performans Ölçümü Bulguları

Aktivite	Önem	Performans	Memnuniyet
Denge Kontrolünü Sağlama	9	4	3
Kıyafet ve Çorap Giyip Çıkarma	8	4	3
Saç Taratma	8	3	2
Oyun Oynama Aktivitesi	7	4	3
Yazı Yazma	7	3	2

**Tablo 2.** Ergoterapi Seansları Sonrası Kanada Aktivite Performans Ölçümü Bulguları

Aktivite	Önem	Performans	Memnuniyet
Denge Kontrolünü Sağlama	9	6	5
Kıyafet ve Çorap Giyip Çıkarma	8	7	6
Saç Taratma	8	6	5
Oyun Planlama ve Organizasyon	7	6	6
Yazı Yazma	7	5	4

**Tablo 3.** Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WEEFIM) Bulguları

Değerlendirme Alanları	Ergoterapi Müdahalesi Öncesi	Ergoterapi Müdahalesi Sonrası
A) Kendine Bakım	18	25
B) Sphincter Kontrolü	8	10
C) Mobilite	19	20
D) Lokomasyon	11	13
E) İletişim	7	11
F) Sosyal İletişim	8	15
<b>TOPLAM</b>	<b>71</b>	<b>94</b>

WEEFIM ölçeğinden alınabilecek puanlar ED (min)= 18 EY (max)=126, Ort= 72

Yüksek puan, günlük yaşamda fonksiyonel bağımsızlığın yüksek olduğunu göstermektedir. Z.K' nın WeeFIM Ölçümünden 8 ergoterapi seansı öncesinde elde edilen değer 71 olup ortalama değerinin altında kalmaktaydı. Z.K' nın 8 ergoterapi seansı sonrasında elde edilen değer 94'e yükselip ortalama değerinin üstüne çıkılması sağlanmıştır.

**Tablo 4.** Pediatrik Berg Denge Ölçeği Bulguları

Değerlendirme Alanları	Ergoterapi Müdahalesi Öncesi	Ergoterapi Müdahalesi Sonrası
Oturur durumdayken ayağa kalkmak	2	3
Ayaktayken oturma pozisyonuna geçmek	3	4
Yer değiştirmek	4	4
Desteksiz ayakta durmak	3	4
Gözler kapalı olarak ayakta durma	3	4
Ayaklar bitişik olarak ayakta durma	4	4
Bir ayak önde ayakta durma	2	3
Tek ayaküstünde ayakta durma	2	3
360 derece dönme	2	3
Geriye bakmak için dönme	3	4
Yerden nesne alma	3	4
Diğer ayağı tabureye koyma	3	3
Ayaktayken kollar gergin öne uzanma	2	3
<b>TOPLAM</b>	<b>36</b>	<b>50</b>

Pediatrik Berg Denge Ölçeği'nden alınabilecek puanlar ED (min)= 0 , EY (max)=56, Ort= 28

Yüksek puanlar denge performansının iyi olduğunu göstermektedir. Z.K'nın ergoterapi müdahalesi öncesinde Pediatrik Berg Denge Ölçeği'nden elde ettiği sonuç 36'dır. Z.K'nın 8 seanslık ergoterapi müdahalesi sonrasında Pediatrik Berg Denge Ölçeği'nden elde ettiği sonuç 50'ye yükselmiştir.

**Tablo 5.** Pediatrik Özürülük Değerlendirme Envanteri (PEDI) Bulguları

Değerlendirme Alanı Sonrası	Ergoterapi Müdahalesi Öncesi	Ergoterapi Müdahalesi Sonrası
<b>I) Fonksiyonel Beceri Değerlendirme</b>		
Öz Bakım	35	57
Mobilite	43	54
Sosyal Fonksiyon	46	52
<b>II)Çocuğa Bakan Kişilerin Yardımı ve Şeklini Değerlendirme</b>		
Öz Bakım	15	30
Mobilite	19	26
Sosyal Fonksiyon	11	20

Z.K'nın Fonksiyonel Beceri Değerlendirme alanında ergoterapi müdahalesi öncesinde elde edilen puanı 124 iken ; 8 seanslık ergoterapi müdahalesi sonrasında 163 puana ulaşılmıştır. Bakım verenin yardım ve şeklinin değerlendirildiği alanda ise ergoterapi müdahalesi öncesinde elde edilen puan 45 iken 8 ergoterapi müdahalesi sonrasında 76 puana ulaşılmıştır.

#### 4. Tartışma

Z.K ile bir aylık ergoterapi müdahalesiyle KAPÖ sonucunda günlük yaşam becerilerindeki aktivite performans alanlarında, WEEFIM sonucunda kendine bakım ve iletişim alanlarında, PEDI sonucunda fonksiyonel beceri alanlarında, Pediatrik Berg Denge Ölçeği'nde günlük yaşam aktivitelerinde denge performans alanlarında anlamlı farklara rastlanıldı.

Mainardi ve ark. arkadaşlarının yürüttüğü bir çalışmada Cri du Chat sendromu tanılı ciddi motor geriliğe sahip çocukta motor geriliğin boyutlarına yönelik fizyoterapi müdahalesi uygulamışlardır. Bir yaşından önce başlanan fizyoterapi müdahalesinin motor gelişim açısından önem taşıyıp olumlu farklar ortaya koyduğu sonucuna ulaşmışlardır (Mainardi et al., 2006). Bizim çalışmamızda ise motor alanlarda PÖDE, PBDÖ, WEEFIM ve KAPÖ ile detaylıca değerlendirilmesi amaçlandı. Olguya uygulanan ergoterapi müdahalesinin motor becerilerde ve günlük yaşam aktivitelerinde olumlu değişimler sağladığı görüldü. Çalışma alanlarında motor becerilere yönelik müdahalelere de yer veren ergoterapistlerin Cri du Chat sendromunun multidisipliner tedavi ekibinin bir parçası olabileceği konusunda çalışmamız ergoterapi adına gerçekleştirilen nadir çalışmalardan biridir. Guala ve ark. (2016) yürüttüğü başka bir çalışmada Cri du Chat sendromuna sahip çocukların tedavi sürecinde çocukların merkeze alındığı ve erken müdahale programıyla ilerlenen tedavilerde gelişim, motor ve bilişsel alanlarda önemli gelişmelerin kaydedildiği sonucuna ulaşılmıştır.

Bu noktada mesleğinin doğası gereği kişi merkezli müdahale yaklaşımını benimseyen ve erken müdahale programlarında etkili olan ergoterapi mesleğinin Cri du Chat sendromunda bağımsız bir yaşam kazanma konusunda destekleyici olacağı öngörülmektedir. Joanna ve ark. (2008) yürüttüğü bir başka çalışmada ise Otizm Teşhis Gözlem Çizelgesi ve Sosyal İletişim Anketi kullanarak Cornelia de Lange ve Cri du Chat sendromlu katılımcılar arasında karşılaştırma yapmışlardır. Cornelia de Lange sendromlu 21 katılımcı (%61,8), Cri du Chat sendromlu 9 katılımcıya (%39,2) kıyasla Otizm Teşhis Gözlem Çizelgesindeki otizm sınırının üzerinde puan almıştır. Otizm spektrum bozukluğu özelliklerinin Cornelia de Lange sendromunda daha fazla görüldüğü belirlenmiştir (Joanna et al., 2008). Bu çalışmada 2 değerlendirme yöntemi kullanılarak hastalıklar arasında kıyaslama yapılmıştır. Çalışmaya bakıldığında Cri du Chat sendromuna sahip bireylerin günlük yaşam aktivitelerine katılımlarını, motor becerilerindeki performanslarını ve fonksiyonel mobilite gibi paternlerin değerlendirilmediği görüldü. Bizim çalışmamızda Cri du Chat sendromlu olguda öz bakım, fonksiyonel mobilite ve motor becerilerin ön planda olduğu ve değerlendirildiği ise 4 değerlendirme (KAPÖ, WEEFIM, PÖDE, PBDÖ) ölçeği kullanıldı.

Mi Kyung ve ark. (2018) yürüttüğü başka bir çalışmada ise Cri du Chat sendromlu bir bebeğe 4 hafta boyunca kılavuzlarına göre oral stimülasyon müdahale programı uygulamışlardır. İlk aşamada bebeğe besleyici olmayan emme eğitimi vermişlerdir. Müdahale aşamasında ise besleyici olmayan emme eğitimi ve 30 dakikalık oral stimülasyon girişimi eş zamanlı olarak uygulamışlardır. Oral stimülasyon müdahalesi için biberonla beslenmeye geçildi. Oral stimülasyon müdahalesinin etkisini Boiron ve ark. (2007) yaptığı çalışma üzerinde incelediler ve beslenmeden hemen önce yapılan oral stimülasyon müdahalesinin beslenme miktarını artırdığını ve hastanede kalış süresini azalttığı sonucuna ulaşmışlardır. Bizim çalışmamızda ise oral motor problemlere yönelik alanları içeren güvenilirliği



kanıtlanmış olan WeeFIM (kendine bakım maddesinde) ve PÖDE (fonksiyonel beceri bölümünde) ile yiyecek yapılarından çatal, kaşık, bardak kullanımına kadar kapsayan değerlendirme yöntemleri kullanılıp yöntemlerden sayısal veriler elde edilerek ergoterapistlerin ve diğer sağlık profesyonellerinin müdahale planı için yol gösterici nitelik taşımaktadır. Bu noktada Cri du Chat sendromlu çocuklarda ergoterapistlerin oral motor alanlarda yapmış olduğu çalışmalar (zayıf emme, oral apraksi, çiğneme problemleri, besin hassasiyetleri, beslenme problemleri vb.), beslenmenin emme, yutma ve nefes almanın tam uyumunu gerektiren karmaşık sürecine ışık tutacağı düşünülmektedir. Oral-motor problemler, ilerleyen yaşlarda da değerlendirilmelidir ve tespit edildiklerinde müdahale programına dahil edilmesi gerektiği öngörülmektedir.

## 5. Sonuç

Sonuç olarak, Cri du Chat tanısı almış çocuklara erken teşhis ve erken müdahale yaklaşımıyla KAPÖ çerçevesinde yapılan değerlendirmeler, Cri du Chat sendromlu çocukların tedavisine yönelik yapılması planlanan ergoterapi müdahalelerinin gerçekleştirilmesinde destekleyici olmaktadır. Böylelikle Cri du Chat tanısı almış çocukların daha bağımsız bir yaşam sürmelerine yardımcı olunabilir. Ayrıca Cri du Chat sendromlu çocukların farklı ergoterapi yöntemleri de kullanılarak değerlendirilmesi ve ergoterapistlerin daha fazla katılımcıyla çalışmalar yapıp gözlemler gerçekleştirmelerinin bu olgularla yürütülecek terapiler açısından önemli olacağı düşünülmektedir.

## Yazarların Katkısı

Konu seçimi: İE; Tasarım: İE, FA, EÖ; Planlama: İE; Veri toplama ve analiz: İE, FA, EÖ; Makalenin yazımı: İE, FA, EÖ; Eleştirel gözden geçirme: İE, DT.

## Çıkar Çatışması

Çalışma tüm yazarlar tarafından onaylanmış olup başka yazar, kurum veya kuruluşlarla çıkar çatışması oluşturacak bir durum görülmemiştir.

## Kaynakça

Boiron, M., Nobrega, L.D., Roux, Henrot, S.A., & Saliba, E. (2007). Effects of oral stimulation and oral support on non-nutritive sucking and feeding performance in preterm infants. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 49(6), 439–444. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2007.00439.x>

Caballero, Á.R., Lagares, D.T., Pérez, A.R., Figallo, M.A.S., Guisado, J.H., & Machuca-Portillo, G. (2010). Cri du chat syndrome: a critical review. *Medicina Oral, Patología Oral y Cirugía Bucal*, 15(3), 12.

Carswell, A., McColl, M.A., Baptiste, S., Law, M., Polatajko, H., & Pollock, N. (2004). The Canadian Occupational Performance Measure: a research and clinical literature review. *Canadian Journal of Occupational Therapy*, 71(4), 210-222.

Chen, C.C., Bode, R.K., Granger, C.V., & Heinemann, A.W. (2005). Psychometric properties and developmental differences in children's ADL item hierarchy: A study of the WeeFIM® instrument. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 84(9), 671-679.

Çankaya, Ö., & Günel, M.K. (2020). Okul çağı serebral palsili çocuklarda kişisel faktörler, günlük aktivite performansı ve aileye olan etkinin karşılaştırılması. *Journal of Exercise Therapy and Rehabilitation*, 7(3), 213-220. <https://doi.org/10.1097/01.phm.0000176439.32318.36>

Deardorff, M.A., Kaur, M., Yaeger, D., Rampuria, A., Korolev, S., Pie, J., ... & Krantz, I.D. (2007). Mutations in cohesin complex members SMC3 and SMC1A cause a mild variant of Cornelia de Lange syndrome with predominant mental retardation. *The American Journal of Human Genetics*, 80(3), 485-494. <https://doi.org/10.1086/511888>

Espirito Santo, L.D., Moreira, L.M.A., & Riegel, M. (2016). Cri-Du-Chat Syndrome: Clinical profile and chromosomal microarray analysis in six patients. *BioMed Research International*, 2016. <https://doi.org/10.1155/2016/5467083>

Gonca, A.R.I., & Günel, M.K. (2015). Serebral palsili çocuklarda nörogelişimsel tedaviye dayalı gövde eğitiminin gövde kontrolüne etkisi. *Journal of Exercise Therapy and Rehabilitation*, 2(3), 79-85.

Guala, A., Spunton, M., & Tognon, F. (2016). Psychomotor development in cri du chat syndrome: Comparison in two Italian cohorts with different rehabilitation methods. *Sci World*, 1, 1-4. <https://doi.org/10.1155/2016/3125283>

He, J.P., Qian, Y., Liu, W.J., Tang, J., Qin, M.H., Luo, S.J., ... & Lv, M.X. (2021). Prenatal diagnosis of Cri-du-Chat syndrome with concomitant distal trisomy 10q syndrome in one fetus with ultrasound anomalies. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 60(2), 318-323. <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2021.01.010>

Holland, P., Wildhagen, M., Istre, M., Reiakvam, O.M., Dahl, J.A., & Søråas, A. (2022). Cri du chat syndrome patients have DNA methylation changes in genes linked to symptoms of the disease. *Clinical Epigenetics*, 14(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s13148-022-01350-3>

Kim, M.K., & Kim, D.J. (2018). Effects of oral stimulation intervention in newborn babies with Cri du Chat syndrome: Single-Subject Research Design. *Occupational Therapy International*, 2018. <https://doi.org/10.1155/2018/6573508>

Lejeune, J. (1963). Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5. *CR Acad Sci*, 257, 3098-3102.

Mainardi, P., Pastore, G., & Castronovo, C. (2006). The natural history of cri du chat syndrome: A report from the Italian Register. *Eur J Med Genet*, 49(5), 363-383. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2005.12.004>

Mainardi, P., Perfumo, C., Cali, A., Coucourde, G., Pastore, G., & Cavani, S. (2001). Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: Genotype-phenotype correlation. *J Med Genet*, 38(3), 151-158. <https://doi.org/10.1136/jmg.38.3.151>

Moss, J.F., Oliver, C., Berg, K., Kaur, G., Jephcott, L., & Cornish, K. (2008). Prevalence of autism spectrum phenomenology in Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *American Journal on Mental Retardation*, 113(4), 278-291. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2008\)113\[278:POASPI\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2008)113[278:POASPI]2.0.CO;2)

Rimoin, D.L., Connor, J.M., Pyeritz, R.E., & Korf, B.R. (2002). Nature and frequency of genetic disease. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*, 1, 55-59.

Sarıyer, M.N. (2018). Cri du Chat Sendromu Dil Özellikleri: Olgu Sunumu. *Dil Konuşma ve Yutma Araştırmaları Dergisi*, 1(3), 246-257.

Seçgin, C.K., Özdede, M., & Gülşahi, A. (2018). Kromozomal Sendromlar (Down, Cri du Chat, Turner, Frajil X). In Öztunç H. (Ed.), *Oral ve maksillofasiyal bölgeyi etkileyen sendromlar* (1st ed., pp. 36-42).

Sigafoos, J., O'Reilly, M.F., & Lancioni, G.E. (2009). Cri-du-chat. *Developmental Neurorehabilitation*, 12(3), 119-121. <https://doi.org/10.1080/17518420902975720>

Tur, B.S., K c kdeveci, A.A., Kutlay, Ő., Yavuzer, G., Elhan, A.H., & Tennant, A. (2009). Psychometric properties of the WeeFIM in children with cerebral palsy in Turkey. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 51(9), 732-738. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2008.03255.x>

Wu, Q., Niebuhr, E., Yang, H., & Hansen, L. (2005). Determination of the 'critical region' for cat-like cry of Cri-du-chat syndrome and analysis of candidate genes by quantitative PCR. *European Journal of Human Genetics*, 13(4), 475–485. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201345>

Yanez-Vico, R.M., Rodriguez-Caballero, A., Iglesias-Linares, A., Guerra-Lopez, N., Torres-Lagares, D., & Machuca-Portillo, G. (2010). Craniofacial characteristics in cri-du-chat syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 110(6), 38-44. <https://doi.org/10.1016/j.tripleo.2010.08.021>

Yardımcı Lokmanođlu, B.N., Mutlu, A., Livaneliođlu, A., & Halilođlu, G. (2021). The general movements assessment and effects of an early intervention in an infant with Cri du chat syndrome: A case report. *The Turkish Journal of Pediatrics*, 63(1), 167-173. <https://doi.org/10.24953/turkiped.2021.01.021>

Zengin, G. (2021).  ocuk ve ergen ruh sađlıđında ergoterapi. *Ergoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 9(2), 34-35. <https://dergipark.org.tr/tr/download/issue-file/51692>