

## Sözlü Bildiri

Mersin Univ Sağlık Bilim Derg 2024;17 (Özel sayı-1, 22. Mersin Pediatri Günleri):110-114

### Lizozomal depo hastalıklarında ebeveynlerin tükenmişlik düzeyinin değerlendirilmesi – Tek merkez deneyimi

 Ayça Burcu Kahraman<sup>1</sup>,  Halil Çelik<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma, Konya, Türkiye

<sup>2</sup>Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Konya, Türkiye

#### Öz

**Amaç:** Lizozomal depo hastalıkları, lizozomal enzimlerin kalıtsal eksiklikleriyle ortaya çıkan ve multisistem tutulumu yapan ve ilerleyici seyirli kalıtsal metabolik hastalıklardır. Bazı alt tiplerinde enzim replasman tedavisi (ERT) seçenekleri bulunmaktadır. Bu çalışmanın amacı, lizozomal depo hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin tükenmişlik düzeylerini değerlendirmektir. **Yöntem:** Mukopolisakkaridoz (MPS), Pompe, Gaucher ve Fabry tanısı alan hastaların ebeveynleri çalışmaya dahil edildi. 2023 Eylül- 2024 Şubat tarihleri arasında, ebeveynlere Maslach tükenmişlik ölçeği uygulandı. **Bulgular:** Çalışma grubu, 24 hasta ve 18 aileden oluşmaktaydı. On sekiz aileden 24 hastanın tanısal dağılımı; MPS tip IVA (n=6), MPS VI (n=3), MPS II (n=3), MPS I (n=5), Pompe (n=5), Gaucher (n=1), Fabry (n=1), cinsiyet özellikleri; %66.7 (n=16) erkek, %33.3 (n=8) kız, yaş ortancası 11.5 yıl (1.5-20) olarak kaydedildi. ERT alma süresi ortanca 2.5 yıl (minimum:0, maksimum: 10 yıl) idi. Ebeveynlerin yaş ortalaması 38.8 ± 3.6 yıl ve %41.2'si (n=7) lise mezunu idi. Ebeveynlerin tükenmişlik düzeyi düşük olarak değerlendirildi ve Maslach tükenmişlik ölçeğinin alt ölçekleri arasında anlamlı fark saptanmadı. **Sonuç:** Lizozomal depo hastalığı olan ebeveynlerin tükenmişlik düzeylerinin düşük olduğu gözlemlendi. Bunun en önemli sebebi, ailelerin kronik, ilerleyici bir hastalık olduğunu bilmelerine rağmen tedavinin olumlu yanıtlarıyla, çocuklarının ERT'den fayda sağladığı inancı olabilir. Gelecekteki araştırmalar, ERT tedavisinin ebeveynlerin tükenmişlik düzeyleri üzerindeki etkisini daha detaylı olarak inceleyebilir. Bu tür değerlendirmeler, ebeveynlerin hastalıkla başa çıkma stratejilerini anlamak ve destek hizmetlerini geliştirmek için önemli olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Lizozomal depo hastalıkları, tükenmişlik ölçeği, nadir hastalıklar

---

**Yazının geliş tarihi:**30.03.2024

**Yazının kabul tarihi:** 05.04.2024

**Sorumlu Yazar:** Ayça Burcu Kahraman, Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Metabolizma, Konya, Türkiye, Tel: 03323105000, E-posta: aycaburcuoksuz@gmail.com

## Evaluation of parental burnout levels in lysosomal storage diseases- A single center experience

 Ayça Burcu Kahraman<sup>1</sup>,  Halil Çelik<sup>2</sup>

### Abstract

**Aim:** Lysosomal storage diseases are inherited metabolic disorders characterized by deficiencies in lysosomal enzymes, resulting in multisystem involvement and progressive clinical course. Some subtypes have enzyme replacement therapy (ERT) options. The aim of this study is to assess the levels of burnout in parents of children with lysosomal storage diseases. **Method:** Parents of patients diagnosed with Mucopolysaccharidosis (MPS), Pompe disease, Gaucher disease, and Fabry disease were included in the study. From September 2023 to February 2024, the Maslach Burnout Inventory was administered to parents. **Results:** The study group consisted of 24 patients from 18 families. The diagnostic distribution of 24 patients from eighteen families is as follows: MPS type IVA (n=6), MPS VI (n=3), MPS II (n=3), MPS I (n=5), Pompe disease (n=5), Gaucher disease (n=1), Fabry disease (n=1). Regarding sex, 66.7% (n=16) were male, and 33.3% (n=8) were female. The median age was recorded as 11.5 years (ranging from 1.5 to 20). The median duration of ERT was 2.5 years (minimum:0, maximum:10 years). The mean age of parents was 38.8 years  $\pm$ 3.6, 41.2% (n=7), are high school graduates. The level of burnout among parents was evaluated as low, and no significant differences were found among the subscales of the Maslach Burnout Inventory. **Conclusion:** Parents of children with lysosomal storage diseases were observed to have low levels of burnout. This could be attributed to the belief that, despite being aware of the chronic and progressive nature of the disease, the positive responses to treatment lead parents to believe that their children benefit from ERT. Future research could further explore the impact of ERT on parental burnout levels in more detail. Such assessments could be crucial in understanding parental coping strategies and improving support services.

**Keywords:** Lysosomal storage diseases, burnout scale, orphan diseases.

### Giriş

Lizozomal depo hastalıkları, lizozomal enzimlerin işlev bozukluğu sonucunda hücre içinde istenmeyen maddelerin birikmesiyle karakterize bir grup hastalığı kapsar. Genetik mutasyonlar sonucunda lizozomal glikosidazlar, proteazlar, asit hidrolazlar, membran, transporter, enzim modifiye edici proteinler veya aktivatörlerde işlev bozukluğu meydana gelir. Geniş bir hastalık grubu olup, 70'ten fazla farklı hastalık türünü içerir. Her yaş grubunda görülebilirler ve ilerleyici nörodejeneratif seyirle, çoklu organ tutulumuyla kendini gösterirler. Hem klinik hem de genetik açıdan farklı seyir gösteren bu hastalıklar genellikle otozomal resesif kalıtım gösterirler. Bazı alt tiplerinde, enzim replasman tedavisi (ERT) seçenekleri vardır. Bu hastalıklar, birikimi oluşturan maddeye bağlı olarak mukopolisakkaridozlar, sifingolipidozlar, oligosakkaridozlar,

mukolipidozlar ve lipit depo hastalıkları gibi ana gruplara ayrılır.<sup>1,2</sup>

Mukopolisakkaridozlar:

Ekstrasellüler matriksin önemli bir bileşeni olan glikozaminoglikanlar (GAG) uzun zincirli kompleks karbonhidratlardır. Tiplere göre farklılık göstermekle birlikte kaba yüz görünümü, zihinsel gerilik, korneal bulanıklaşma, visseromegali, boy kısalığı, eklem kontraktürleri ve mongol lekesi olabilir. Birikime bağlı olarak tekrarlayan üst solunum yolu ve kulak enfeksiyonları, geçmeyen nazal akıntı, obstrüktif hava yolu hastalığı ve kalp kapak hastalıkları görülür.<sup>1,2</sup>

Pompe hastalığı:

Genellikle asidik  $\alpha$ -glukozidaz enziminin eksikliği sonucunda oluşan, kasların glikojen birikimine neden olan otozomal resesif bir hastalıktır. Bu birikim, kas güçsüzlüğüne ve solunum ve kardiyak fonksiyonlarda azalmaya yol açabilir.<sup>1,2</sup>

Gaucher hastalığı:

Glukosilseramidaz enzimidaki bir eksiklik nedeniyle glukosilseramid birikimine bağlı olarak ortaya çıkar. Bu durum, karaciğer ve dalak büyümesi, kemik ağrısı, osteoporoz, pansitopeni gibi belirtilerle karşımıza çıkabilir.<sup>1,2</sup>

Fabry hastalığı:

$\alpha$ -galaktozidaz enziminin eksikliği veya aktivitesinde azalma nedeniyle ortaya çıkan, deri, böbrek, kalp ve sinir sistemi gibi çeşitli organlarda lipit birikimine yol açan nadir bir X kromozomu bağlı hastalıktır. Bu birikim, kronik böbrek yetmezliği, kalp kapak hastalıkları, anjiokeratomalar, nöropati ve akut vasküler olaylar gibi semptomlara neden olabilir.<sup>1,2</sup>

Bu hastalıkların tanısının konulması, ebeveynler üzerinde ciddi duygusal etkilere neden olabilir; çünkü kronik hastalık tanısı, çocuklarının sağlık durumu ve geleceğiyle ilgili belirsizlikler ve endişelerle birlikte gelir. Bu bağlamda, bu çalışmanın amacı, lizozomal depo hastalığı olan çocukların ebeveynlerinin tükenmişlik düzeylerini değerlendirmek ve bu hastalığın aileler üzerindeki psikososyal etkilerini anlamak için bir zemin oluşturmaktır. Bu değerlendirme, ebeveynlerin yaşadığı stres ve tükenmişlik düzeylerini anlamak, bu hastalıkla başa çıkma stratejilerini belirlemek ve ailelere daha iyi destek hizmetleri sunabilmek için önemli bir adım olabilir. Lizozomal depo hastalıkları olan çocukların aileleri için daha iyi bir yaşam kalitesi sağlamak amacıyla daha etkili müdahalelerin tasarlanmasına da katkıda bulunabilir.

## **Yöntem**

Mukopolisakkaridoz, Pompe, Gaucher ve Fabry tanısı ile takip edilen hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik bilgileri, ERT alma süreleri, ebeveynlerin demografik bilgileri ve eğitim durumu kaydedildi. Ebeveynlere 22 sorudan oluşan ve üç alt ölçeği bulunan Maslach tükenmişlik ölçeği uygulandı. Duygusal tükenmişlik boyutunda 9, Kişisel Başarı boyutunda 8 ve Duyarsızlaşma boyutunda 5 madde bulunmaktadır. Her bir alt ölçek ayrı ayrı puanlanmaktadır. Puanlamada hiçbir zaman 0, çok nadir, bazen 2, çoğu zaman 3, her zaman seçeneği 4 olarak kaydedildi. Duygusal tükenme skalası hesaplanırken

formdaki 1, 2, 3, 6, 8, 13, 14, 16, 20 numaralı soruların karşılığı olan sıklık puanları toplandı. Bu değerlerin kategorileri belirlenirken 30 ve üzeri yüksek düzey, 22-30 arası değerler orta düzey, 21 ve altı değerler ise düşük düzey olarak değerlendirildi. Duyarsızlaşma alt skalası için formdaki 5, 10, 11, 15, 22 numaralı soruların karşılığı olarak belirtilen puanlar toplandı. Bulunan değer 13 ve üzeri ise yüksek, 10-12 arası orta, 9 ve altı ise düşük düzey olarak değerlendirildi. Kişisel başarı alt skalası için formdaki 4, 7, 9, 12, 17,18, 19, 21 numaralı sorulara karşılık gelen sıklık puanları toplandı. Elde edilen değer 0-23 arası ise yüksek, 24-26 arası ise orta, 27 ve üzeri ise düşük düzey olarak gruplandırıldı.<sup>3</sup> Tanımlayıcı ve karşılaştırma istatistikleri yapıldı.

## **Bulgular**

On sekiz aileden 24 hastanın tanısı dağılımı; MPS tip IVA (n=6), MPS VI (n=3), MPS II (n=3), MPS I (n=5), Pompe (n=5), Gaucher (n=1), Fabry (n=1), cinsiyet özellikleri; %66.7 (n=16) erkek, %33.3 (n=8) kız, yaş ortancası 11.5 yıl (min-max 1.5-20) olarak kaydedildi. Hastaların ERT alma süresi ortancası 2.5 yıldır (CAA: 1.8-2.8, minimum: 0 - maksimum: 10). Maslach Tükenmişlik Ölçeği değerlendirmesi 7'si baba (%38.9), 11'i (%61.1) anne olmak üzere yaş ortalaması 38.8 ± 3.6 yıl olan 18 ebeveyn ile yapıldı. Ebeveynler eğitim düzeylerine göre gruplandırıldığında, %17.6'sı (n=3) ilkökul, %35.3'ü (n=6) ortaokul, %41.2'si (n=7) lise, %4.2'si (n=1) üniversite mezunuydu. Alt ölçeklerin değerlendirilmesinde; kişisel başarı skalası puan ortalaması 29.6 ± 2.5, duygusal tükenmişlik skalası ortanca değeri: 4 (CAA: 2-14) puan, duyarsızlaşma skalası ortanca değeri: 2 (CAA:0-4) puan olarak, tüm skorlar düşük tükenmişlik düzeyi ile uyumlu olarak değerlendirildi. Ayrıca hastalar ERT süresi (≤2 yıl vs. >2 yıl), anket uygulanan ebeveyn (anne vs. baba), ebeveynin eğitim düzeyi ve evdeki hasta çocuk sayısına göre de gruplandırıldı. Bu gruplar arasında ölçek skorları anlamlı farklılık göstermedi (p>0.05).

## **Tartışma**

Enzim replasman tedavisi, vücutta eksik olan lizozomal enzimleri sağlayarak,

birikmiş maddelerin parçalanmasına ve hücrelerin normal işlevlerini geri kazanmasına yardımcı olabilir. Bu, hastaların yaşam kalitesini artırabilir. Semptomların kontrol altına alınması ve hastalığın ilerlemesinin yavaşlatılması, hastaların ve ailelerin yaşam kalitesini artırabilir. Belirli lizozomal depo hastalıklarında ERT'nin yaşam süresini uzattığı gösterilmiştir. Özellikle erken dönemde başlanmasının prognoza olumlu etkileri vardır. Örneğin, Pompe hastalığı gibi kasların etkilendiği durumlarda, ERT kas gücünü artırarak hem solunum fonksiyonlarını destekleyebilir hem de kalp kası fonksiyonlarını güçlendirerek yaşam süresinde artış sağlayabilir. ERT, lizozomal depo hastalıklarının yönetiminde önemli bir tedavi seçeneği olmasına rağmen, her hastanın özelliği farklı/kendine özgü olduğundan, tedavinin etkinliği ve faydaları bireysel olarak değerlendirilmelidir. Tedavi kararı, hastanın özel durumu ve ihtiyaçlarına uygun olarak yapılmalıdır.<sup>1,2</sup>

Tedavi sıklığı, alt tiplere göre haftada bir veya on beş günde bir değişmektedir. Bebeklikten itibaren başlanan ve damar içi uygulanan bu tedavi, düzenli bir şekilde yapılması gerektiği için, ailelerin ve hastaların yaşamlarının bir parçası haline gelmiştir. Her hafta hastaneye gitmek, her merkezde infüzyon yapılamaması, ailelerin uzun mesafeler kat etmek zorunda kalması ve özellikle küçük bebeklerin damar yolu açılması sırasında yaşadığı zorluklar göz önünde bulundurulduğunda, bu sürecin aileler için psikolojik olarak oldukça zorlayıcı olduğu düşünülebilir. Bu zorluklar içerisinde ailelerin tedaviye motivasyonu, tedavinin çocukları üzerinde kemik, eklem ağrısı gibi semptomların hafiflemesi, yaşam kalitelerinin artması, çocukların eğitim hayatına devam edebilmeleri ve sonuçta yaşam süresinin uzatması gibi faktörlerdir. Doğal olarak, ebeveynler çocuklarının sağlık durumunun optimal seviyede olmasını sağlamak istemektedir. Çocuklar fiziksel olarak ne kadar sağlıklı olurlarsa, hem kendilerinin hem de ailelerinin psikolojileri o kadar olumlu etkilenmektedir. Çalışmamızda da ailelerde düşük tükenmişlik düzeyleri gözlemlenmemiz, ERT'nin ailelerin üzerindeki dolaylı psikolojik etkilerini göstermektedir.

Nadir hastalıklı çocuklara bakarken ebeveynlerin tamamen bakıcı rolüne tabi olmaları durumu genellikle sosyal izolasyona neden olur. Çünkü çoğu bakıcı kendisinin başkaları tarafından anlaşılmadığını düşünür. Domaradzki ve arkadaşlarının yaptığı, ultra-nadir çocukluk hastalıklarının ebeveynlerin üzerindeki etkilerinin araştırıldığı çalışmada, ebeveynlerin %46.5'inin bakım yükü hissettiği, %43'ünün stresle başa çıkmakta zorlandığı, ailelerin psikososyal destek açısından ihmal edildiği saptanmıştır.<sup>4</sup> Freeman ve arkadaşlarının yaptığı 7 aileden oluşan çalışmada, hastaların ve ailelerin stres yaşadığı fakat ERT'ye uyum sağlama ve başa çıkma mekanizmaları geliştirdiği gözlemlenmiştir. Tedavilere başlandıktan sonra çocuklarında gördükleri iyileşme en önemli başa çıkma mekanizmalarından biridir.<sup>5</sup>

### **Kısıtlılıklar**

Bu çalışmada ERT almayan hastaların yeterli sayıda olmaması, ebeveynlerin tükenmişlik düzeyleri arasındaki ilişkiyi daha kapsamlı bir şekilde değerlendirmeyi kısıtlamıştır. Gelecekteki araştırmalar, ERT tedavisi kesilen hastaların ebeveynlerindeki tükenmişlik düzeylerini daha detaylı olarak inceleyebilir. Ayrıca, akut dönemlerde yani tanı anında yapılan tükenmişlik değerlendirmelerinin sonuçları daha farklı olabilir.

### **Sonuç**

Bu çalışmada, lizozomal depo hastalığı olan ebeveynlerin tükenmişlik düzeyleri incelenerek, düşük düzeyde tükenmişlik belirtileri gözlemlendi. Bu hastalıkların kronik ve ilerleyici doğası bilinmesine rağmen, tedavinin olumlu sonuçlarının ebeveynlerin umut ve moralini artırdığı gözlemlenmiştir. Tedavilerin çocuk hastaların klinik bulguları üzerindeki olumlu biyolojik etkilerinin yanında, ailelerin üzerinde de psikolojik açıdan olumlu bir etkisi olduğundan bahsedilebilir. Literatürde, nadir hastalıklarda ebeveynlerinin psikososyal durumlarının yaşam kalitesi ölçekleri ile değerlendirildiği ve karşılanmamış ihtiyaçlarının olduğunu vurgulayan çalışmalar bulunmaktadır.<sup>6</sup> Bu çalışma, bildiğimiz kadarıyla lizozomal depo

hastalıklarında ebeveynlerin bir tükenmişlik ölçeği ile değerlendirildiği ilk çalışma olup ebeveynlerin hastalıkla başa çıkma stratejilerini anlamamıza ve destek hizmetlerinin geliştirilmesine yardımcı olabilir.

child with a lysosomal storage disorder. *J Inher Metabol Dis.* 2022;45(3):406-416.

**Yazar Katkıları:** ABK, HÇ çalışma tasarımı, veri toplama ve veri analizi, bulguların yorumlanması, literatür tarama, makale yazımı.

**Mali Destek:** Yazarlar bu çalışmanın yapılması ve makalenin yazılması süresince herhangi bir finansal destek almamışlardır.

**Çıkar Çatışması:** Yazarların bu makalenin yazılması ve/veya yayınlamasıyla ilgili bir çıkar çatışmaları yoktur.

## **Kaynaklar**

1. Breiden B, Sandhoff K. Lysosomal glycosphingolipid storage diseases. *Ann Rec Biochem.* 2019;88:461-485.
2. Platt FM, d'Azzo A, Davidson BL, Neufeld EF, Tiffit CJ. Lysosomal storage diseases. *Nat Rev Dis Primers.* 2018;4(1):27.
3. Ergin C. Doktor ve Hemşirelerde Tükenmişlik ve Maslach Tükenmişlik Ölçeği'nin Uyarlanması. VII. Ulusal Psikoloji Kongresi Bilimsel Çalışmaları, sayfa 143-154, Türk Psikologlar Demeği Yayınları, Ankara 1992.
4. Domaradzki J, Walkowiak D. Ultra-rare ultra-care: Assessing the impact of caring for children with ultra rare diseases. *Europ J Paediat Neurol.* 2024;48:78-84.
5. Freedman R, Sahhar M, Curnow L, Lee J, Peters H. Receiving enzyme replacement therapy for a lysosomal storage disorder: a preliminary exploration of the experiences of young patients and their families. *J Gen Couns.* 2013;22:517-532.
6. Hassall S, Smith DM, Rust S, Wittkowski A. A systematic review and integrative sequential explanatory narrative synthesis: The psychosocial impact of parenting a