

Olgu Sunumu

Gönderim Tarihi: 16.01.2019

Kabul Tarihi: 25.05.2019

Joubert Sendromunda Genel Gelişim, Dil ve Oyun Becerilerinin Değerlendirmesi

Şaziye Seçkin Yılmaz¹, Ela Avcıoğlu², Yaren Büyükçakmak³

Özet

Amaç: Joubert Sendromu (JS) otomozal resesif geçiş gösteren nadir bir sendromdur. Yaygınlığının canlı doğumlarda 1/80.000-1/100.000 oranında olduğu belirtilmektedir. JS'li bireyler genel sağlık sorunlarının yanında genel gelişim ve dil becerilerinde de sorunlar yaşamaktadır. Ancak bu bireylerin dil becerileri ile ilgili çalışmalar oldukça sınırlı sayıdadır. Oyun becerilerinin incelendiği bir çalışmaya ise ulaşamamıştır. Bu çalışmanın amacı JS'li bir çocuğun genel gelişim, dil gelişimi ve oyun becerilerinin değerlendirilmesidir.

Yöntem: Çalışma vaka sunumu şeklinde planlanmıştır. Vaka 50 aylık JS'li bir erkek çocuğudur. Verilerin toplanması amacı ile AGTE, TİGE, TEDİL ve Oyun Becerileri Gözlem Formu kullanılmıştır. **Sonuç:** İlgili alan yazınla tutarlı olarak vakanın tüm gelişim alanlarında önemli gerilikler gösterdiği görülmüştür, önemli gerilikler olmakla birlikte vakanın dil ve oyun becerilerinin paralel geliştiği düşünülmektedir. Daha fazla sayıda JS'li bireyin katılımı ile gerçekleştirilecek gelişim, dil ve oyun becerilerinin incelendiği araştırmalara gereksinim duyulmaktadır.

Anahtar Sözcükler: Joubert Sendromu, dil becerileri, dil değerlendirme, oyun becerileri, oyun becerilerinin değerlendirilmesi

Assessment of General Development, Language and Play Skills in Joubert Syndrome

Summary

Purpose: Joubert Syndrome (JS) is a rare syndrome with the autosomal recessive transition. It is reported that the prevalence is 1/80.000-1/100.000 in live births. Individuals with JS experience problems in general development and language skills as well as general health problems. However, studies on the language skills of these individuals are quite limited. Furthermore, any studies examining the play skills could not be reached. The aim of this study was to evaluate the general development, language development, and play skills of a child with JS. **Method:** The study was designed as a case study. The subject of this study was a 50 months-old boy. Data

¹Şaziye SEÇKİN YILMAZ, Dr. Öğr. Üyesi, Üsküdar Üniversitesi Dil ve Konuşma Terapisi Bölümü. saziye.seckinyilmaz@uskudar.edu.tr

²Ela AVCIOĞLU, Lisans Öğrencisi, Üsküdar Üniversitesi Dil ve Konuşma Terapisi Bölümü.

³Yaren BÜYÜKÇAKMAK, Lisans Öğrencisi, Üsküdar Üniversitesi Dil ve Konuşma Terapisi Bölümü.

were gathered using Ankara Developmental Screening Inventory (Savaşır, Sezgin and Erol, 1994), The Turkish Version of the “MacArthur–Bates Communicative Development Inventory (Acarlar et al., 2009), Test of Early Language Development-Third Edition: Turkish Version (Topbaş and Güven, 2011), and Play Skills Observation Form, developed by the first author. The play skills observation form included skills in developmental order such as sensory-motor play skills (e.g., shaking, throwing, mouthing..), placing objects in a pattern (e.g., sequencing, organizing..), naming objects and/or using them appropriately, using objects appropriately in relation to others, and different types of symbolic play. **Results:** The results revealed that the participant had significant delays in all areas assessed (general development, communication, language, and play skills), however, the language and play skills developed in parallel with each other. **Conclusion:** Research findings show similarities with other studies on general development and language characteristics of JS. There is a need for more studies assessing language and play skills of individuals with JS.

Keywords: Joubert Syndrome, language skills, language assessment, play skills, play assessment

Giriş

Otomozal resesif geçiş gösteren, nadir bir sendrom olan Joubert Sendromu (JS) ilk olarak Fransız nörolog Joubert tarafından 1969'da tanımlanmıştır (Joubert, Eisenring, Robb ve Andermann, 1969). Yaygınlığının canlı doğumlarda 1/80.000-1/100.000 oranında olduğu belirtilmektedir (Brancati, Dallapiccola ve Valente, 2014; Parisi, Doherty, Chance ve Glass, 2007). Bu sendroma özgü bir gen bulunamamıştır (Parisi ve ark., 2007; Saraç ve ark., 2004). Genellikle yaşamın ilk ayında tanılanan bu sendrom; hipotoni, ataksi, nistagmus, kolobom, epizodik hiperpne, polikistik böbrekler, psikomotor ve mental retardasyon ile karakterizedir (Güngör, Küçüköyük ve İncesu, 2004; Paksu ve ark., 2004; Parisi ve ark., 2007; Saraç ve ark., 2004). JS'lu bireylerin; alnın belirgin, kaşların kavisli, göz kapaklarının sarkık (pitozis), gözler arası aralığın geniş (hipertelorizm), ağzın üçgen şekilli ve kulakların olması gerekenden düşük yerleşimli olması gibi belirgin yüz özellikleri vardır (Lamônica, Ribeiro, Richieri-Costa ve Giacheti, 2016).

Alan yazın incelendiğinde JS'lu bireylerle ilgili olarak daha çok nöroloji ve genetik alanındaki uzmanların çalışmalar yaptığı, bu çalışmaların da vaka sunumu şeklinde yürütüldüğü görülmektedir. Nadir görülen bu sendroma sahip bireylerin iletişim, dil becerilerinin incelendiği çalışmalar çok sınırlı sayıdadır. JS'li bireyler motor becerilerde geri olmalarına ve okülomotor apraksiye rağmen iletişim amaçlı jest kullanmakta, jest kullanımı konuşma anlaşılabilirliği düşük olanlarda ve sözel çıktısı az olanlarda sözel çıktısı çok olanlara göre daha yüksek oranda olmaktadır (Braddock, Farmer, Deidrick, Iverson ve Maria, 2006). Bu bireyler alıcı ve ifade edici dilde becerilerinde de önemli gerilikler göstermektedirler (Braddock ve ark., 2006; Fennel, Gitten, Dede, Maria, 1999; Gitten, Dede, Fennel, Quisling ve Maria, 1998). JS'lu çocukların oyun becerilerinin incelendiği bir çalışmaya ise ulaşılamamıştır.

Yöntem

Katılımcı

Katılımcı M., 4 yaş iki aylıkken merkeze başvuran bir erkek çocuğudur. Anadili Türkçedir ve evinde Türkçe dışında başka bir dil konuşulmamaktadır. M.'nin annesi; eşi ile kuzen olduklarını, 18 yaşında planlı sezaryen ile normal zamanında doğum yaptığını belirtmiştir. M.'nin doğum ağırlığı 2500 gramın üzerindedir ve doğum sonrasında hastanede kalmamış, normal zamanda taburcu edilmiştir. M. sekiz aylıkken pitozis nedeniyle cerrahi operasyon geçirmiştir. Ailede M.'den başka JS'li birey bulunmamaktadır.

M. sekiz aylıkken ilk sözcüklerini söylemiş ancak zamanla hepsini kaybetmiştir. Otuz aylıkken tekrar sözcük üretmeye başlamıştır. Fizyoterapi desteği alarak üç yaşında desteksiz yürümeye başlamıştır, özel eğitim desteği ve okul öncesi eğitim almamaktadır. M.'nin annesi, Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi'nde yapılan odyolojik değerlendirmede işitme sorununun bulunmadığını belirtmiştir. Değerlendirmeler sırasında da işitme kaybını düşündürecek bir bulgu ile karşılaşmamıştır.

İlk görüşmede annesi M.'nin söylenenleri anlamada daha başarılı olduğunu, sınırlı sayıda anlamlı sözcükle ve jestlerle kendini ifade ettiğini, iletişimde bazen sözcük+jest birleşimlerini, nadiren iki sözcüklü ifadeleri kullandığını belirtmiştir.

Veri Toplama Araçları

Katılımcının gelişim, dil-konuşma ve oyun becerilerine ilişkin bilgi edinmek için kullanılan araçlar aşağıda yer almaktadır.

Ankara Gelişim Tarama Envanteri-AGTE

AGTE (Savaşır, Sezgin ve Erol, 1994), gelişimsel açıdan risk altında olduğu düşünülen bebek ve çocukların erken dönemde değerlendirilmesinde kullanılmaktadır. Bu envanter 0-6 yaş çocukların dil-bilişsel, ince motor, kaba motor, sosyal beceri-özbakım

alanlarındaki gelişimini anne/bakım veren görüşüne dayalı olarak değerlendirmektedir. AGTE, “Evet-Hayır-Bilmiyorum” şeklinde puanlanan 154 maddeden oluşmaktadır.

Türkçe İletişim Gelişimi Envanteri-TİGE

TİGE, MacArthur- Bates İletişim Gelişimi Envanteri'nin (CDI) (Fenson ve ark., 1993) Türkçe uyarlamasıdır (Acarlar ve ark., 2009). TİGE, TİGE 1 ve TİGE 2 olmak üzere iki ayrı formdan oluşmaktadır. TİGE 1 ile 8-16 aylık bebeklerin iletişim davranışları ve sözcük bilgisi; TİGE 2 ile 16-36 aylık çocukların dil becerileri ebeveyn görüşüne dayalı olarak incelenmektedir. Bu çalışmada TİGE 1 kullanılmıştır.

Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi-TEDİL

Test of Early Language Development (TELD-3) testinin Türkçeye uyarlaması olan TEDİL (Topbaş ve Güven, 2011), 2 yaş 0 ay ve 7 yaş 11 ay arasındaki çocukların alıcı ve ifade edici dillerini değerlendirmede kullanılan standart bir testtir. Test A ve B olmak üzere iki formdan oluşmaktadır, her form 76 madde içermektedir. Bu çalışmada TEDİL'in B formu kullanılmıştır.

Oyun Değerlendirme İşlemleri

Oyun değerlendirmesi birinci yazar tarafından geliştirilen bir gözlem formu ile yapılmıştır. Bu işlemler geliştirilirken alan yazın taraması yapılmış, oyun becerileri gelişimsel olarak sıralanmış ve gelişimsel geriliği olan çocukların oyun becerilerinin değerlendirildiği çalışmalarda kullanılan işlemler, işlemlerin uygulanma ve yorumlanma şekli incelenmiştir. İnceleme sonucunda, oyun türlerinin ve karmaşıklığının gözleme dayalı değerlendirilmesinde kullanılacak bir gözlem formu geliştirilmiştir. Bu formda oyun davranışları basitten zora doğru şu şekilde sıralanmıştır:

1. Nesnelerin işlevlerine dikkat etmeksizin gösterilen sensöri-motor döneme ilişkin oyun davranışları (sallama, atma, yuvarlama, ağzına alma, döndürme, koklama vb.).

2. Nesnelerin işlevlerine dikkat etmeksizin nesnelere bir örüntüye sokma (sıraya dizme, toplama, birbirinin içine koyma, sistematik bir şekilde düzenleme).
3. Nesnelere isimlendirme ve/veya kendi üzerinde nesnelerin işlevlerine uygun davranışlar gösterme.
4. Başkalarına (bebeğe, hayvana veya araştırmacıya) yönelik olarak nesnenin işlevine uygun davranışlar.
5. İki şemalı sembolik oyun davranışları (bebeği yatağa yatırıp biberonunu verme, kaşığı önce kendi ağzına sonra bebeğin ağzına götürme vb.).
6. Olmayan bir nesne varmış gibi davranma (yemeğe tuz eker gibi yapma vb.) veya herhangi bir nesneyi başka bir nesne yerine kullanma.

Değerlendirme üç oturumda tamamlanmıştır. Oturumlardan birisi anne ile yürütülmüştür. Bu oturumda ilk olarak AGTE sonrasında TİGE 1 ikinci araştırmacı rehberliğinde anne tarafından doldurulmuştur. M. ile yürütülen diğer iki değerlendirme oturumunun birinde TEDİL uygulanmış diğerinde ise oyun değerlendirmesi yapılmıştır.

Oyun değerlendirmesinde üç set oyuncak kullanılmıştır. İlk set bebek ve evcilik oyunu oyuncaklarından (ocak, çatal, kaşık, bıçak, bardak, ikiye ayrılabilen sebzeler, küçük bir dondurma, mama sandalyesi); ikinci set bir traktör ve çiftlik oyuncakları (çit, taş, suluk, çiftlik hayvanları); üçüncü set bebek ve doktorculuk setinden oluşmaktadır. Değerlendirme sırasında araştırmacı ve M. masada karşılıklı olarak oturmuştur. Araştırmacı değerlendirme setlerini tek tek çıkarmıştır. M.'ye "Bak bunları senin için getirdim, istediğin gibi oynayabilirsin" demiştir. Araştırmacı herhangi başka bir yönerge vermemiş, model olmamıştır. M.'nin sunulan oyuncaklarla kendi kendine oynaması sırasındaki davranışlarına odaklanılmıştır. Her bir set dörder dakika süre ile sunulmuş, değerlendirme 12 dakika sürmüştür. Oyuncak setleri arasındaki geçişlerde M. ile sohbet edilmiştir. M. ilgi göstermezse "Bak burada neler var, istediğin gibi oynayabilirsin." denilerek oyuncaklara dikkati çekilmiştir. Değerlendirme

oturumlarının tamamının video kaydı alınmıştır. Oturumlardan sonra kayıtlar izlenerek M.'nin oyun davranışları birinci yazar tarafından değerlendirilmiştir. Aynı kayıtlar araştırmacılar dışında bir uzman tarafından daha izlenerek değerlendirilmiş ve değerlendirme sonuçları üzerinde görüş birliğine varılmıştır.

Bulgular

Genel Gelişim Değerlendirmesine İlişkin Bulgular

Genel gelişimini değerlendirmek amacıyla 4 yaş 2 aylık M.'ye AGTE uygulanmıştır. Uygulama sonucunda M.'nin dil bilişsel gelişim puanının 26, ince motor gelişim alanı puanının 16, kaba motor gelişim puanının 17, sosyal beceri-özbakım becerileri alanı puanının 23 ve genel gelişim puanının 82 olduğu görülmüştür. Bu puanlar “Ham Puan Profili” ne göre incelendiğinde M'nin gelişiminin tüm alanlarda %30 altındaki yaş çizgisinin altında olduğu, bu alanlarda 14-17 ay arasında performans gösterdiği görülmüştür. Bu durum, önemli bir gelişimsel gecikmeyi göstermektedir.

Dil Becerilerinin Değerlendirilmesine İlişkin Bulgular

TİGE 1 ile yapılan değerlendirmede annesi, M.'nin bu envanterde yer alan 20 kategorideki 418 sözcükten 41 tanesini anladığını ve söylediğini; 30 tanesini anlamadığını ve söylemediğini, 347 tanesini ise anladığını; yine envanterde bulunan 16 jestten 15'ini çoğu zaman, 1'ini bazen kullandığını belirtmiştir. Anladığı sözcük sayısının hem anladığı hem de kullandığı sözcük sayısından oldukça yüksek olması, M.'nin alıcı ve ifade edici dili arasında önemli bir fark olduğunu düşündürmüştür. Değerlendirilmesinde kullanılan diğer bir test olan TEDİL'e ilişkin sonuçlar Tablo 1'de sunulmaktadır.

Tablo 1. TEDİL Alıcı ve İfade Edici Dil Testlerine İlişkin Bulgular

Test	Standart Puan	Yüzdellik Dilim
TEDİL Alıcı Dil	95	37
TEDİL İfade Edici Dil	69	2

TEDİL Alıcı ve İfade Edici Dil Alt Test puanları arasındaki farkın 15'ten büyük olması; alt testler arasındaki uyumsuzluğunu, M'nin dil yetersizliği olduğunu, alıcı dilinin ifade edici dilinden anlamlı bir şekilde daha yüksek olduğunu göstermektedir (Topbaş ve Güven, 2011).

Oyun Becerilerinin Değerlendirilmesine İlişkin Bulgular

Oyun değerlendirmesi sırasında M.'nin oyuncaklara ilgisinin yüksek olduğu, oyuncaklarla eğlenerek oynadığı gözlemlenmiştir. Gözlem formundaki davranışlar ve M'nin oyun sırasında gözlemlenen davranışları Tablo 2'de sunulmaktadır.

Tablo 2. Değerlendirme Sırasında Gözlemlenen Oyun Davranışları

Davranış	Değerlendirmede Gözlemlenen Örnekler
Nesnelerin işlevlerine dikkat etmeksizin gösterilen sensöri-motor döneme ilişkin oyun davranışları	Doktorculuk setindeki ağız aynasını manipüle ederek inceleme, refleks çekici ile vurma.
Nesnelerin işlevlerine dikkat etmeksizin nesnelere bir örüntüye sokma	Gözlemlenmedi.
Nesnelerle isimlendirme ve/veya kendi üzerinde nesnelerin işlevlerine uygun davranışlar gösterme	İneğe "mö" deme, stetoskopu kulağına takma, tencereye sebze koyma.
Başkalarına yönelik olarak nesnenin işlevine uygun davranışlar	Bebeğe dondurma yedirme, bebeğin ağzına çatal götürme, bebeğe iğne yapma, bebeğin ateşini ölçme, otoskopla bebeğin kulağına bakma, ineği traktöre bindirme.
İki şemalı sembolik oyun davranışları	Stetoskop takıp bebeğin kalbini dinleme, tencereye limon koyup kapağını kapatma.
Olmayan bir nesne varmış gibi davranma veya herhangi bir nesneyi başka bir nesne yerine kullanma	Gözlemlenmedi.

Oyun değerlendirmesinde; M.'nin nesnelere işlevlerine uygun olarak kendisinin ve başkalarının üzerinde kullandığı, genellikle tek şemalı oyun oynadığı ancak iki şemalı sembolik oyun davranışlarının da bulunduğu gözlemlenmiştir.

Tartışma

Bu çalışmada 4 yaş 10 aylık Joubert Sendromu tanılı bir erkek çocuğunun genel gelişimi ile dil ve oyun becerileri değerlendirilmiştir. Alanyazınla tutarlı olarak, vakanın dil-bilişsel (Braddock ve ark., 2006), ince ve kaba motor (Saraç ve ark., 2004), sosyal beceri-özbakım alanlarındaki gelişiminin normal gelişimden önemli derecede geride olduğu belirlenmiştir.

Dil becerileri incelendiğinde M.'nin TİGE 1'deki sözcüklerin büyük bir kısmını anladığı ancak bu envantere yer alan 418 sözcükten yalnızca 41 tanesini iletişim sırasında kullandığı görülmektedir. Anladığı ve kullandığı sözcükler arasındaki farkın çok büyük olması ifade edici dilinin alıcı dilinden oldukça geride olduğunu düşündürmüştür. TEDİL sonuçları da bu düşünceyi doğrulamıştır. Sınırlı sözel çıktısı olan M., TİGE 1'de yer alan 16 jestten 15'ini çoğunlukla, birini bazen kullanmaktadır. Braddock ve ark. da (2006), çalışmalarında JS'lu bireylerin iletişimde jestleri sıklıkla kullandıklarını, sözel çıktısı sınırlı olan JS'lu bireylerin sözel çıktısı yüksek olanlara göre daha fazla jest kullandıklarını belirtmişlerdir.

Oyun sırasında M., sıklıkla nesnelere işlevlerine uygun olarak kullanarak tek şemalı oyun davranışları göstermiştir. Tek sözcük aşamasında olan çocukların nesnelere işlevine uygun olarak tek şemalar içeren oyun davranışları göstermeleri beklenmektedir. M.'nin düşük sıklıkla da olsa oyun sırasında iki şemalı oyun davranışları gösterdiği gözlemlenmiştir. M.'nin annesi de, çocuğunun sözcük+jest ve nadiren iki sözcüklü ifadeler kullandığını belirtmiştir. Oyun sırasında nadiren gözlemlenen iki şemalı oyun davranışları ve doğal iletişimde nadiren sözcük+jest ve iki sözcüklü ifadeler kullanması, M.'nin oyun ve dil gelişiminin paralel olduğunu düşündürmüştür.

JS oldukça nadir görülen ve tıbbi sorunların da sıklıkla eşlik ettiği bir sendromdur. Bu sendromda dil becerilerinin değerlendirilmesine yönelik olarak yapılan oldukça sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır. Dil becerileri ile oldukça ilişkili olan oyun becerileri ile ilgili bir çalışmaya ise ulaşılamamıştır. İlerleyen zamanlarda yapılacak araştırmalarda dil becerilerine ek olarak oyun becerilerinin de incelenmesi, JS'lu çocukların gelişim profillerinin daha iyi betimlenebilmesini sağlayacaktır.

Kaynaklar

- Acarlar, F., Aksu-Koç, A., Küntay, A. C., Maviş, İ., Sofu, H., Topbaş, S. & Turan, F. (2009). Adapting MB-CDI to Turkish: The first phase. In S. Ay, Ö. Aydın., İ. Ergenç, S. Gökmen, S. İşsever, and D. Peçenel (Eds.). *Essays on Turkish linguistics: Proceedings of the 14th International Conference on Turkish Linguistics, August 6-8, 2008*. Harrassowitz Verlag: Wiesbaden, Germany.
- Braddock, B. A., Farmer, J. E., Deidrick, K. M., Iverson, J. M., & Maria, B. L. (2006). Oromotor and Communication Findings in Joubert Syndrome: Further Evidence of Multisystem Apraxia. *Journal of Child Neurology, 21(2)*, 160–163.
- Brancati, F., Dallapiccola, B. & Valente, E. M. (2014). Joubert Syndrome and related disorders. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 5(20)*, 1-10.
- Gitten, J., Dede, D., Fennel, E., Quisling, R., & Maria, B. L. (1998). Neurobehavioral Development in Joubert Syndrome. *Journal of Child Neurology, 13*, 391-397.
- Joubert, M., Eisenring, J. J., Robb, J. P., & Andermann., F (1969). Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia and retardation. *Neurology, 19*, 813-825.
- Lamônica, D. A. C., Ribeiro, C. da C., Richieri-Costa, A., & Giacheti, C. M. (2016). Language, behavior and neurodevelopment in Joubert syndrome: a case report. *CoDAS, 28(6)*, 823–827.
- Paksu, M. Ş., Dağdemir, A., Taşdemir, H. A., Güngör, O., Küçüködük, Ş. ve İncesu, L. (2004). Joubert Sendromu; Olgu Sunumu. *O.M.Ü. Tıp Dergisi, 21(2)*, 90–93.
- Parisi, M. A., Doherty, D., Chance, P. F., & Glass, I. A. (2007). Joubert Syndrome (and Related Disorders). *Eur J Hum Genet, 15*, 511-521.
- Saraç, V., Yazıcı, Z., Aktürk, Ç., Erdoğan, C., Okan, M., ve Köksal M. (2004). *Joubert Sendromu: Beş Olgu Sunumu. Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi, 30(2)*, 119-122.
- Savaşır, I., Sezgin, N., ve Erol, N. (1994). *Ankara gelişim tarama envanteri el kitabı*. Ankara, Türk Psikologlar Birliği.
- Topbaş, S. ve Güven, S. (2011). *Türkçe Erken Dil Gelişim Testi-TEDİL*. Ankara: Detay Yay.