

Çocukta Gelişimsel Gerilik/Yetersizlikte Pratik Yaklaşımlar

Doç. Dr. Ayşe KILINÇASLAN

12. Ulusal Konsültasyon Liyezon
Psikiyatrisi ve Psikosomatik Tıp Kongresi
İstanbul-2012

Gelişimsel Yetersizlik

(Developmental disability)

- Gelişimsel yetersizlik (GY) **zihinsel** ve/veya **fiziksel gelişimle** ilgili ciddi kısıtlılıklarla giden geniş bir grup hastalığı içerir.
- Buna bağlı kişiler **bilişsel, kişisel-sosyal** beceriler, **iletişim** (konuşma ve dil, işitme, görme), **motor beceriler, öğrenme, davranış, kendine bakım ve bağımsız yaşama** gibi temel yaşam alanlarının herhangi biriyle ilgili ciddi ve süregen problemler yaşarlar.
- GY gelişim sürecinin herhangi bir döneminde başlayabilir.

Centers for Disease Control and Prevention.,National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities<http://www.cdc.gov/ncbddd/dd/dd1.htm>

Gelişimsel Gerilik

(Global gelişim geriliği)

- GY gelişimsel geriliği olan bireyleri de kapsar.
- Gelişim geriliği ise birden fazla alanda (ince/kaba motor, konuşma/dil, bilişsel, kişisel sosyal ve günlük yaşam aktiviteleri) yaşa uygun becerilerin kazanılamamasıdır.
- Gelişim geriliği genellikle 5 yaş altı çocuklar için kullanılırken, standart testlerin daha güvenilir biçimde uygulandığı daha büyük yaşlar için bilişsel gelişim geriliği (mental retardasyon) ifadesi kullanılır.

Gelişimsel yetersizlikle giden durumlar

- Bilişsel gelişim geriliği (mental retardasyon)
- Öğrenme yetersizlikleri
- İletişim bozuklukları
- Otizm spektrum bozuklukları
- Nörodavranışsal bozukluklar
- Nörogenetik bozukluklar
- Nörometabolik bozukluklar
- Serebral Palsi
- Diğer nöromotor ve nöromüsküler bozukluklar
- Duyusal yetersizlik (görme, işitme)
- Kronik hastalıklara bağlı yetersizlikler
- Travmatik beyin ve spinal kord yaralanmaları

Sıklık

- Gelişim Geriliği (GG) %1-3 oranında bildirilmektedir.
- Gelişimsel Yetersizlik (GY) ise çalışmalarda %10-17 aralığında bulunmuş.
- GY oranı değerlendirilen klinik durumlar, *yetersizlik* kavramı ile ilgili kültürel yaklaşımlar ve çalışma deseni ile ilişkili değişmektedir.

Sıklık

- Amerika'da National Health Interview Surveys (NHIS) kuruluşu 1997-2008 yılları arasında 3'er yıllık aralarla 3-18 yaşlar arası çocuklarda gelişimsel gerilik (dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, otizm, serebral palsi, mental retardasyon ve diğer gelişimsel gerilikler, epilepsi, konuşma bozukluğu, orta-ağır işitme kaybı, körlük ve öğrenme bozuklukları) sıklığını araştırmış.
- 1997'de %12,84 olan oranın 2008'de %15,04'e yükseldiği bildirilmiş.

Boyle CA et al. Trends in the prevalence of developmental disabilities in US children, 1997-2008. Pediatrics. 2011 127:1034-42.

Condition	Total, %	Age, %, y		Gender,%	
		3–10	11–17	Boys	Girls
Any developmental disability	13.87	11.78	16.24 ^c	18.04 ^c	9.50
ADHD	6.69	4.72	8.93 ^c	9.51 ^c	3.73
Autism	0.47	0.56	0.37	0.74 ^c	0.19
Blind/unable to see at all	0.13	0.10	0.16	0.16	0.10
Cerebral palsy ^a	0.39	0.36	0.37	0.36	0.37
Moderate to profound hearing loss	0.45	0.44	0.46	0.54	0.35
Learning disabilities	7.66	5.07	9.27 ^c	8.97 ^c	5.01
Intellectual disabilities ^b	0.71	0.59	0.84	0.78	0.63
Seizures in the past 12 months	0.67	0.72	0.61	0.73	0.62
Stuttered or stammered in the past 12 months	1.60	1.99	1.15 ^c	2.25 ^a	0.91
Other developmental delay	3.65	3.86	3.41	4.64 ^c	2.61

Sonuçta...

- Gelişimsel yetersizliği olan bireyler ve aileleri fiziksel, akademik, mesleki, duygusal ve sosyal alanlarda zorluk ve yaşam kalitelerinde bozulmalar yaşarlar.
- Ayrıca bu durumlar kişilere ve ülkelere yüksek düzeyde ekonomik yük getirmektedir.
- Örneğin yaşam boyu maliyet bilişsel gelişim geriliğinde 50 milyar, serebral palside 11 milyar, görme ve işitme kaybında 2-3 milyar dolar olarak hesaplanmıştır.

Bu yüzden...

- Koruyucu önlemler
- Erken tanıma (gelişimin takibi ve taramalar)
- Altta yatan nedenin tespiti
- Erken müdahale
- Gelişebilecek ek tıbbi ve psikiyatrik durumlara (komorbid) yönelik takip ve tedavi

son derece önemlidir.

Koruyucu önlemler

- Uygun gebe ve bebek takibi,
- Prenatal dönemde folik asit desteđi,
- Gebelikte alkol, sigara, madde kullanımı ile mücadele,
- Uygun aşılanma, AIDS vb. bulaşıcı hastalıklarla mücadele,
- Kurşun ve diđer toksinlerden korunma,
- Prematür doğumların azaltılması,
- **Rutin yenidođan tarama testleri.....**

ACMG Code	Core Condition	Metabolic Disorder			Endocrine Disorder	Hemoglobin Disorder	Other Disorder
		Organic acid condition	Fatty acid oxidation disorders	Amino acid disorders			
PROP	Propionic acidemia	X					
MUT	Methylmalonic acidemia (methylmalonyl-CoA mutase)	X					
Cbl A,B	Methylmalonic acidemia (cobalamin disorders)	X					
IVA	Isovaleric acidemia	X					
3-MCC	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	X					
HMG	3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria	X					
MCD	Holocarboxylase synthase deficiency	X					
BKT	β-Ketothiolase deficiency	X					
GA1	Glutaric acidemia type I	X					
CUD	Carnitine uptake defect/carnitine transport defect		X				
MCAD	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		X				
VLCAD	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		X				
LCHAD	Long-chain L-3 hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		X				
TFP	Trifunctional protein deficiency		X				
ASA	Argininosuccinic aciduria			X			
CIT	Citrullinemia, type I			X			
MSUD	Maple syrup urine disease			X			
HCY	Homocystinuria			X			
PKU	Classic phenylketonuria			X			
TYR I	Tyrosinemia, type I			X			
CH	Primary congenital hypothyroidism				X		
CAH	Congenital adrenal hyperplasia				X		
Hb S/S	S,S disease (Sickle cell anemia)					X	
Hb S/B ⁰ Th	S, β-thalassemia					X	
Hb S/C	S,C disease					X	
BIOT	Biotinidase deficiency						X
CCHD	Critical congenital heart disease						X
CF	Cystic fibrosis						X
GALT	Classic galactosemia						X
HEAR	Hearing loss						X
SCID	Severe combined immunodeficiencies						X

Erken tanıma

- Erken tanıma her çocuğun gelişiminin düzenli olarak takibi, riskli olguların belirlenmesi, uygun standart tarama araçları ile değerlendirilerek gerekli yönlendirilmelerin yapılması ile gerçekleşir.
- Birinci basamak sağlık merkezlerinde 9, 12, 24 ve 30. aylarda standart gelişimsel taramaların yapılması, motor, bilişsel, iletişim, sosyal ve kendine bakım becerilerinin düzenli olarak değerlendirilmesi ile 18 ve 24 (ve ya 30.) ayda otizm taraması önerilmektedir.

American Academy of Pediatrics. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics* 2006;118(1):405-20

Altta yatan nedenin tespiti

- Altta yatan tıbbi durumun tespiti, tedavi ve prognozun belirlenmesi, komorbid hastalıkların değerlendirilmesi, hastalık ailesel geçiş gösteriyorsa genetik danışmanlık ve korunma yöntemlerinin hayata geçirilmesi noktalarında önem taşır.
- Gelişimsel yetersizliği olan olguların yaklaşık dörtte birinde altta yatan neden tespit edilebilir. Global gelişim geriliği ve motor gerilikte bu oran %50'nin üzerinde iken, izole konuşma bozukluklarında %5'ler düzeyindedir.

Shevell ve ark. Etiologic determination of childhood developmental delay. Brain Dev. 2001;23:228–235

Gelişimsel gerilikte tanısal değerlendirme (1)

%10-81 oranında tıbbi tanı konabiliyor.

- Detaylı öykü ve fizik muayene: %17-34 oranında tanı için yeterli olabiliyor.
- Görme ve işitme değerlendirmesi
- Yenidoğan taramaları eksikse, akraba evliliği ya da klinik belirtiler varsa tiroid ve metabolik değerlendirme (öz. amino ve organik asitler, serum laktat ve amonyak düzeyleri öneriliyor).

- M. Shevell, S. Ashwal, D. Donley, et al. (2003) Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay : Report of the Quality Standards subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology, 60;367 -380.

Gelişimsel gerilikte tanısal değerlendirme (2)

- Dismorfik özellikler ve diğer klinik özellikler eşlik etmese bile her olguda en az 550-band rezolusyonlu kromozom analizi,
 - Özel bir mikroduplikasyon/mikrodelesyona işaret eden klinik belirtiler varlığında FISH ve ya diğer moleküler sitogenetik değerlendirmeler öneriliyor.
 - Ayrıca özellikle aile öyküsünde gelişimsel gerilik olanlarda Frajil X, orta-ağır gelişimsel geriliği olan kız olgularda Rett sendromu ile ilişkili mutasyonlar
-
- Shaffer LG; American College of Medical Genetics Professional Practice and Guidelines Committee. Guideline on the cytogenetic evaluation of the individual with developmental delay or mental retardation. Genet Med. 2005 ;7:650-4.
 - M. Shevell, S. Ashwal, D. Donley, et al. (2003)Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay : Report of the Quality Standards subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology, 60;367 -380.

Gelişimsel gerilikte tanısal değerlendirme (3)

- MR ile nörogörüntüleme yaklaşık %30 olguda tanısal değerlendirmeye katkıda bulunma ve genel olarak tüm olgularda önerilmektedir. Mikrosefali ve ya fokal motor belirtiler gibi klinik özellikler eşlik ediyorsa bu oran daha da artmaktadır.
- EEG sadece klinik olarak nöbet ya da özel bir epileptik sendrom düşünülen olgularda,
- Serum kurşun düzeyleri ancak çevresel risk faktörleri olan olgularda önerilmektedir.
- M. Shevell, S. Ashwal, D. Donley, et al. (2003)Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay : Report of the Quality Standards subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. Neurology, 60;367 -380.

Erken müdahale

Erken müdahale pek çok gelişimsel yetersizlik durumunda prognoz açısından olumludur.

Gelişimsel ve tıbbi değerlendirmeler sırasında ya da hemen sonrasında uygun müdahaleler başlatılmalıdır.

- Altta yatan hastalığa özel tedaviler
- Eğitsel ve diğer erken müdahale servisleri

Erken müdahale servisleri

- Aile eğitimi, danışmanlığı, ev ziyaretleri
- Konuşma-dil patolojisi ve odyoloji servisleri
- Fizik tedavi
- Uğraş terapisi
- Psikoloji ve psikiyatri servisleri
- Sosyal Hizmet servisleri
- Yardımcı teknoloji araçları ve ilişkili servisler
- Servis koordinasyon servisleri

Eşlik eden durumlara müdahale

Altta yatan gelişimsel bozukluğun yanı sıra ilaçlı ve ilaçsız tedaviler de farklı alanlarda ek sorunlara yol açabilir.

- Fiziksel durumlar
- Psikiyatrik durumlar

Fiziksel eşlik eden durumlar

- **Gastrointestinal:** Yeme, çiğneme, yutma gibi sorunlarına ikincil yetersiz kalori alımı, artan metabolik ihtiyaç, GE reflü, aspirasyon, kabızlık, obezite
- **Üriner:** İdrar yolu enfeksiyonları, bazı genetik durumlarla ilişkili böbrek anomalileri, böbrek taşı
- **Dental:** Çürükler, diş gıcırdatma, dişeti hiperplazisi, bozuk ağız hijjeni, artmış/azalmış tükürük salgısı
- Garzon DL ve ark. Providing optimal care for children with developmental disorders. Nurse Pract. 2010, 35:30-39.

Fiziksel eşlik eden durumlar

- **Solunum sistemi:** Aspirasyon, tıkalı uyku apnesi, sık üst solunum yolu enfeksiyonları
- **Genital:** Erken ya da geç ergenlik, hipogonadizm, adet düzensizlikleri ve hijyen sorunları, yetersiz korunma ve istenmeyen gebelikler, cinsel yolla bulaşan hastalıklar
- **Kas-iskelet sistemi:** Hipotoni/hipertoni, hareket kısıtlılığı, osteoporoz, raşitizm
- **Epilepsi:** Genel popülasyona göre 4-8 kat fazla

- Garzon DL ve ark. Providing optimal care for children with developmental disorders. Nurse Pract. 2010, 35:30-39.
- Patel DR ve ark. Developmental disabilities across the lifespan. Dis Mon. 2010 Jun;56(6):304-397.

Ađrı

- İletişim ve bilişsel becerileri kısıtlı olan bireylerde ağrıyı değerlendirmek özellikle güçtür.
- Kişide mizaç, duygulanım ve iştahla beraber uyku davranışında ve harekete toleransında bir değişiklik varsa ağrıdan mutlaka şüphelenilmelidir.
- Bu durumda diş ağrısı, GE reflü, kabızlık, ortopedik ağrı, böbrek taşı ve idrar yolu sorunları gibi potansiyel nedenlerin sistematik olarak değerlendirilmesi gerekmektedir.

Psikiyatrik eşlik eden durumlar

- Yaş, bilişsel düzey, çalışmanın yapıldığı yer, özgül tanı gruplarının değerlendirilip değerlendirilmemesi, psikiyatrik hastalık ya da belirtilerin değerlendirilmesine göre değişen oranlar bildirilse de, gelişimsel yetersizliği olan bireylerde psikiyatrik bozukluklar daha sık görülür.
- Normal toplumla kıyaslandığında herhangi bir psikiyatrik hastalık oranı 4-7 kat, anksiyete bozukluğu 2.5 kat, davranım bozukluğu 7.6 kat, hiperaktivite 4 kat fazla görülmektedir.
- Patel DR ve ark. Developmental disabilities across the lifespan. Dis Mon. 2010; 56:304-397.

Agresyon

- Agresyon bir tanı olmamakla beraber, altta yatan tıbbi ya da psikiyatrik bozukluğun sık görülen davranışsal bir belirtisidir.
- Gelişimsel yetersizliği olan okul öncesi çocukları değerlendiren bir üniversite kliniğine olguların %40'ının tutturma nöbetleri ve %24'ünün agresyon sebebiyle getirildiği ve olguların %48'ine Karşıt olma karşı gelme bozukluğu tanısı konulduğu bildirilmiş.
- Bilişsel geriliği olan erişkinlerde de agresyon %9.8 olarak bildirilmiş ve düşük işlevsellik, eşlik eden dikkat eksikliği hiperaktivite (DEHB), idrar kaçırma agresyonda artış ile; Down sendromu ise daha düşük agresyonla ilişkili bulunmuş.

Fox RA ve ark. A mental health clinic for toddlers with developmental delays and behavior problems. Res Dev Disabil 2007;28:119-29.

Cooper SA ve ark. Adults with intellectual disabilities: prevalence, incidence and remission of aggressive behaviour and related factors. J Intellect Disabil Res 2009;53:217-32.

Kendine zarar verici davranış

- Sıklıkla fiziksel ya da duygusal bir sıkıntının dışa vurumu biçiminde ortaya çıkar.
- Kendine yönelik yaralayıcı olmayan vurma, kurcalama, ısırma gibi davranışlar GY olan okul öncesi çocuklarda siktir.
- Bir çalışmada 11 yaş altı çocuklarda %25 oranında bildirilmiş.
- Erişkinlerde düşük işlevsellik, eşlik eden DEHB, görme kaybı ve kurumda kalma ile pozitif, Down sendromu ile negatif ilişki bulunmuş.

Murphy G ve ark. Identification of early self-injurious behaviour in young children with intellectual disability. J Intellect Disabil Res 1999;43:149-63.

Agresyon ve kendine zarar verici davranışta tedavi

- Antipsikotik ilaçlar özellikle de atipik antipsikotikler en sık kullanılan ilaçlardır.
- Bilişsel geriliği olan bireylerde davranım/yıkıcı davranış bozukluğunda randomize çift kör 5 tane çalışmada risperidonun etkinliği gösterilmiştir.
- Özellikle davranışçı müdahalelere yeterince yanıt vermeyen olgularda dikkatli bir biçimde kullanılabilir.
- Van Bellinghen ve De Troch 2001; Buitelaar ve ark. 2001; Aman ve ark. 2002; Snyder ve ark. 2002; Reyes ve ark. 2006)

Dikkat eksikliđi/hiperaktivite bozukluđu (DEHB)

- Gelişimsel yetersizlikte DEHB 2-5 kat daha sık olarak bildirilmektedir.
- Özellikle bazı klinik durumlarda (Frajil X, Williams sendromu, konjenital hipotiroidi gibi) DEHB sıklığı belirgin olarak artmaktadır.
- Tedavide stimulanlar ve atomoksetin kullanılmaktadır.
- İrritabilite gibi yan etkiler daha sık görüldüğünden düşük dozda başlama ve küçük artışlar önerilir.

Duygudurum Bozuklukları

- Bu bireylerde duygusal ifadenin azlığı, psikomotor yavaşlık, ilgi azlığı ve sosyal çekilme nedeniyle depresyonun tanınması güç olmaktadır.
- Yine de klinik bir çalışmada gelişimsel yetersizliği olan çocuk ergenlerde hafif bilişsel geriliği olanlarda depresif bozukluk %28 oranında bildirilmiş.
- Ayrıca bipolar bozukluk da gelişimsel geriliği olan bireylerde 2-3 kat daha fazla görülmektedir.
- Hardan A, Sahl R. Psychopathology in children and adolescents with developmental disorders. Res Dev Disabil 1997;18:369-82.

Anksiyete Bozuklukları

- Normal popülasyona göre 2,5 kat daha fazla görülmektedir.
- Aynı çalışmada OKB 1.7 kat, agarofobi 6.4 kat olarak bildirilmiştir.
- Ayrılık kaygısı ve selektif mutizm (seçici konuşmama) da sık görülmekte.

Emerson E. Prevalence of psychiatric disorders in children and adolescents with and without intellectual disability. J Intellect Disabil Res 2003;47:51-8.

Psikotik Bozukluklar

- Normal popülasyonda psikoz %0.8 oranında bildirilirken, bilişsel geriliği olan bireylerde bu oran %3'tür.
- Pek çok hastalıkta (Down sendromu, fenilketonüri, frajil X) psikoz ile birliktelik bildirilmişse de Velo-kardiofasial sendromda bu oran %20'lere çıkmaktadır.
- Psikoz tanısı koymak bu popülasyonda oldukça güçtür: Bir çalışmada tanı alan olguların %62'sinin 2 yılın sonunda psikotik belirtilerin kaybolduğu bildirilmiş.

Friedlander RI, Donnelly T. Early-onset psychosis in youth with intellectual disability. J Intellect Disabil Res 2004;48:540-7.

Uyku bozuklukları:

- Farklı çalışmalarda %25-86 oranında bildirilmektedir.
- Uyku hijeni tüm uyku bozukluklarında temel basamaktır.
- Ayrıca uyaran kontrolü (örn: yatağı sadece uyku için kullanma) ve söndürme/dereceli söndürme (planlanmış kontrollere izin vererek annenin çocuğa dikkatini azaltmak) gibi davranışçı yöntemler kullanılabilir.
- Tüm bunların fayda vermediği durumlarda farmakoterapi uygulanabilir.
- **Melatonin** 13 çalışma ile bu grupta etkinlik ve güvenilirliği en fazla gösterilen tedvidir. Ayrıca trazodon, mirtazapin ve ramelteon umut vaad edici olsa da daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır. Antihistaminikler, klonidin ve antipsikotikler de klinik pratikte uyku için kullanılıyor.
- (Hollway ve Aman, 2011)

Cinsel/Fiziksel istismar

- GY olan çocuk ve ergenler yakın bakım için diğerlerine daha fazla bağımlı olma; fazla sayıda ortam ve bakıcıya maruz kalma; sosyal beceri, yargılama, istismarı bildirme ve kendilerini savunma konusundaki yetersizlikleri nedeniyle istismara daha açıktırlar.
- Bu çocuklarda cinsel istismar topluma göre **en az iki kat** daha fazla görülür.

- Murphy NA, Elias ER. Sexuality of children and adolescents with developmental disabilities. Pediatrics. 2006;118(1):398-403.
- Hershkowitz I, Lamb ME, Horowitz D. Victimization of children with disabilities. Am J Orthopsychiatry. 2007;77(4):629-635.

Cinsel/Fiziksel istismar

- Amerikan adalet bakanlığı GY olan kadınların %68-83'ünün yaşamları boyunca herhangi bir cinsel saldırıya maruz kalacağını, bunların yarısından daha azının gerekli tıbbi ya da hukuki başvuruda bulunacağını bildiriyor.
- Ailelerin cinsellikle ilgili konuşmanın cinsel davranışı artıracığı endişesi ile uygun cinsel eğitimi vermemesi daha riskli bir tutumdur.
- Uygun cinsel eğitimin yanı sıra beden mahremiyeti ve uygunsuz durumların güvenilir erişkinlerle paylaşılması konusunda bilgilendirilmelidir.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Child Abuse and Neglect and Committee on Children With Disabilities. Assessment of maltreatment of children with disabilities. Pediatrics.2001;108 :508– 512.

Sonu

- Gelişimsel yetersizliđi olan bireylerin fiziksel ve psikolojik iyilik hali, bađımsızlık, üretkenlik ve toplumla entegrasyonunu artırarak mevcut potansiyellerine ulaşmaları hedeflenmelidir.
- Gelişimsel yetersizlikte koruyucu önlemlerin alınması, erken tanı, altta yatan nedenin tespiti, erken ve yeterli müdahale ile eşlik eden tıbbi ve psikiyatrik durumlara yönelik takip ve tedavi son derece önemlidir.

Sonuç:

- Tanının gecikmesi,
 - Tıbbi ve eğitsel servislerin çok parçalı oluşu,
 - Eğitsel ve sosyal servislerin yetersizliği,
 - Eğitim kurumlarıyla (okul) gerekli işbirliğinin olmaması,
 - Aile ve ebeveynlere yönelik psiko-sosyal destek sistemlerinin yetersizliği,
 - Rutin koruyucu hizmetlerin gözden kaçması
 - Pediyatrik servislerden erişkin servislerine geçişteki zorluklar
- bu bireylere müdahalede temel problem alanlarıdır.

- Teşekkür ederim....