

KAPADOKYA ÜNİVERSİTESİ

II. ULUSAL SAĞLIK SEMPOZYUMU

Multidisipliner Yaklaşımla Erken Çocukluk Dönemi

Bildiriler Kitabı
20-21 Haziran 2023

Editörler
Meral Başaran
Nazife Akman



KAPADOKYA
ÜNİVERSİTESİ
YAYINLARI

Kapadokya Üniversitesi
II. Ulusal Sağlık Sempozyumu

**“MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIMLA
ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİ”**

Bildiriler Kitabı
20-21 Haziran 2023

Editörler
Meral BAŞARAN & Nazife AKMAN



2023

Kapadokya Üniversitesi Yayınları: 76
ISBN: 978-605-4448-68-5
DOI: [10.35250/kun/9786054448685](https://doi.org/10.35250/kun/9786054448685)
URL: <https://hdl.handle.net/20.500.12695/2248>

© Ağustos 2023

Kapadokya Üniversitesi II. Ulusal Sağlık Sempozyumu:
“Multidisipliner Yaklaşımla Erken Çocukluk Dönemi” Bildiriler
Kitabı

© Copyright, 2023, KAPADOKYA ÜNİVERSİTESİ YAYINLARI
Sertifika No: 43348



Bu eser [Creative Commons “BY-NC-SA” \(Atıf-GayriTicari-AynıLisanslaPaylaş\)](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/) [Lisansı](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/) ile lisanslanmıştır.

Kapak Tasarım: Nazile Arda Çakır
Sayfa Tasarım: Adem Şenel

Bu kitap, “Kapadokya Üniversitesi II. Ulusal Sağlık Sempozyumu: ‘Multidisipliner Yaklaşımla Erken Çocukluk Dönemi’” organizasyonu kapsamında yayımlanmıştır. Bu kitapta yayımlanan tüm bildirilerin içeriklerinden yazarları sorumludur.



KAPADOKYA
ÜNİVERSİTESİ

50420 Mustafapaşa, Ürgüp, Nevşehir
yayinevi@kapadokya.edu.tr
kapadokyayayinlari.kapadokya.edu.tr
0(384) 353 5009
www.kapadokya.edu.tr

DÜZENLEME KURULU

Öğr. Gör. Ahmet Turan TANBEK

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Odyometri*

Öğr. Gör. Emre ERDOĞAN

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Elektronörofizyoloji*

Öğr. Gör. Gülşah BEKTAŞ

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Diyaliz*

Dr. Öğr. Üyesi Meral BAŞARAN

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
İlk ve Acil Yardım*

Öğr. Gör. Nagehan AVCI

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Çocuk Gelişimi*

Öğr. Gör. Nazife AKMAN

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Patoloji Laboratuvar Teknikleri*

Öğr. Gör. Neslihan SORGUCU

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Optisyenlik*

Öğr. Gör. Saadet İrem TURGUT

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Çocuk Gelişimi*

Öğr. Gör. Zeynep AKIDAĞI

*Kapadokya Üniversitesi, Kapadokya Meslek Yüksekokulu,
Tıbbi Laboratuvar Teknikleri*

BİLİMSEL KURUL

Prof. Dr. Ekrem ÜNAL

*Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları*

Prof. Dr. Erkan KARATAŞ

*Atlas Üniversitesi Tıp Fakültesi, Cerrahi Tıp Bilimleri,
Kulak, Burun, Boğaz Hastalıkları*

Prof. Dr. Füsun Ferda ERDOĞAN

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji

Prof. Dr. Meltem SEZİŞ DEMİRCİ

Ege Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik

Prof. Dr. Müge ARTAR

Kapadokya Üniversitesi Beşeri Bilimler Fakültesi, Psikoloji

Prof. Dr. Pınar BAYHAN

Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Gelişimi

Doç. Dr. Derya EVGİN

Kayseri Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Gelişimi

Doç. Dr. Ebru AKAY

Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji

Doç. Dr. Pınar SAĞIROĞLU*Erciyes Üniversitesi Tıbbi Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı***Doç. Dr. Zehra ÇALIŞKAN***Nevşehir Hacı Bektaş Veli Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği***Dr. Öğr. Üyesi Bahar ARAS***Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon***Dr. Öğr. Üyesi Güldağ HERDEM***Kapadokya Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi***Dr. Öğr. Üyesi Hüseyin AVCILAR***Erciyes Üniversitesi Tıbbi İmmünoloji Ana Bilim Dalı***Dr. Öğr. Üyesi Kadirhan DOĞAN***Kapadokya Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi*

BİLİMSEL PROGRAM

KAPADOKYA ÜNİVERSİTESİ II. ULUSAL SAĞLIK SEMPOZYUMU “MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIMLA ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİ”				
20 HAZİRAN 2023 SALI				
AÇILIŞ	10.00-10.30	Prof. Dr. Vesile Şenol Rektör Yardımcısı	Kapadokya Üniversitesi	Açılış Konuşması
		Prof. Dr. Berrin Akman	Hacettepe Üniversitesi	Afetlerde Çocuğa Yaklaşım
ÇOCUKLARDA AFET SONRASI MULTİDİSİPLİNER YAKLAŞIM				
ÖZEL OTURUM	AFET SONRASI ÇOCUKLARDA ERKEN MÜDAHALE			
	Oturum Başkanı: Dr. Öğr. Üyesi Meral Başaran			
	10.35-11.05	Mehmet Eskitaş	Erciyes Üniversitesi	Afetlerde Arama- Kurtarma Faaliyetlerinde Çocuklara Yaklaşım
	11.10-11.40	Bilal İncedağ	Kayseri İl Sağlık Müdürlüğü	Afet Alanında Acil Yardım ve Hastane Transport Süreci
	11.45-12.15	Doç.Dr. Necmi Baykan	Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi	Crush-Kompartman Sendromu
	ÖĞLE ARASI			
	AFET SONRASI ÇOCUKLARDA REHABİLİTASYON			
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Nagehan Avcı			
	13.00-15.00	Prof. Dr. Müge Artar	Kapadokya Üniversitesi	Psikolojik Rehabilitasyon
		Öğr. Gör. Dr. Deniz Ayşegül Söğüt	Bartın Üniversitesi	Özel Gerekisini Olan Çocuklarda Deprem Sonrası Rehabilitasyon Süreci
		Öğr. Gör. Gökhan Gönül	Kapadokya Üniversitesi	Afet Sonrası İhmal ve İstismar- Rehabilitasyon Süreci
		Öğr. Gör. Namık Yücel Birol	Kapadokya Üniversitesi	Dil ve Konuşma Rehabilitasyonu

21 HAZİRAN 2023 ÇARŞAMBA			
1. OTURUM 10.00-11.30	Çocuk Gelişimi Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. S. İrem Turgut		
	Prof. Dr. Pınar Bayhan	Hacettepe Üniversitesi	Çocuklarda Erken Müdahale
	Doç.Dr. Haktan Demircioğlu	Hacettepe Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Duygusal ve Davranışsal Bozukluklar
2. OTURUM 11.00-12.00 (A)	Patoloji Laboratuvar Teknikleri Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Mehmet Alparslan Ünal		
	Doç. Dr. Ebru Akay	Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi	Erken Çocukluk Çağı Tümörleri
	Sözlü Bildiri I Çocuklarda İnsidental Saptanan Apendiks Nöroendokrin Tümörleri <i>Melike Ordu, Ayşe Betül Öztürk</i>		
2. OTURUM 11.00-12.00 (B)	Fizyoterapi Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Safiye Eversoy		
	Dr. Öğr. Üyesi Buket Büyükturan	Ahi Evran Üniversitesi	İnfanlarda Postüral Kontrol Gelişimi
3. OTURUM 13.00-14.00 (A)	İlk ve Acil Yardım Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Gökhan Gönül		
	Doç.Dr. Derya Evgin	Kayseri Üniversitesi	Konvülsiyon Yönetiminde Multidisipliner Ekibin Roller
	Sözlü Bildiri II Nadir Görülen Hastalıklarda Erken Çocukluk Döneminde Hemşirelerin Rolü <i>Ayşegül Yıldız</i>		
3. OTURUM 13.00-14.00 (B)	Radyoterapi Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Zehra Açıkgöz		
	Prof. Dr. Fulya Ağaoğlu	Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Radyoterapi

4. OTURUM 14.00-15.00 (A)	Tıbbi Laboratuvar Teknikleri Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Murat Doğaner		
	Prof. Dr. Ekrem Ünal	Erciyes Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Lösemnin Erken Tanısı
4. OTURUM 14.00-15.00 (B)	Sözlü Bildiri III Wilson ve Menkes'in Yeni Kardeşi: Mednik (Kamouraska) Sendromu <i>Nazife Mengi</i>		
	Diyaliz Programları		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Gülşah Bektaş		
5. OTURUM 15.00-16.00 (A)	Dr. Öğr. Üyesi Caner Alparslan	İzmir Demokrasi Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Diyaliz Uygulamalarının Uzaktan Yönetimi
	Optisyenlik Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Neslihan Sorgucu		
5. OTURUM 15.00-16.00 (B)	Op. Dr. Abdülkerim Coşkun	Kayseri Lazer Göz Merkezi	Erken Çocukluk Döneminde Göz Taramalarının Önemi
	Elektronörofizyoloji Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Emre Erdoğan		
6. OTURUM 16.00-17.00 (A)	Prof. Dr. Füsün Ferda Erdoğan	Erciyes Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Epilepsiye Yaklaşım
	Odyometri Programı		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Ahmet Turan Tanbek		
6. OTURUM 16.00-17.00 (B)	Prof. Dr. Erkan Karataş	Atlas Üniversitesi	Erken Çocukluk Dönemi İşitme Kayıplarında Güncel Tedavi Yöntemleri

6. OTURUM 16.00-17.00 (B)	Ağız Diş Sağlığı ve Diş Protez Programları		
	Oturum Başkanı: Öğr. Gör. Ali Bozkurt		
	Dr. Öğr. Üyesi Güldağ Herdem	Kapadokya Üniversitesi	Erken Çocukluk Döneminde Diş Sağlığı
	Sözlü Bildiri IV		
	Anterior Süt Dişi Restorasyonlarında Prefabrike Zirkonyum Kronlar <i>Beyza Ecem Alkaç Ekici</i>		
	Sözlü Bildiri V		
Hall Tekniğine Güncel Bir Bakış <i>Beyza Ecem Alkaç Ekici</i>			
KAPANIŞ			

İÇİNDEKİLER

DÜZENLEME KURULU	III
BİLİMSEL KURUL	V
BİLİMSEL PROGRAM	VII
İNFAHTLARDA POSTÜRAL KONTROLÜN GELİŞİMİ	1
<i>Buket BÜYÜKTURAN</i>	
NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLARDA ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE HEMŞİRELERİN ROLÜ	16
<i>Ayşegül YILDIZ</i>	
ÇOCUKLARDA İNSİDENTAL SAPTANAN APENDİKS NÖROENDOKRİN TÜMÖRLERİ	30
<i>Melike ORDU, Ayşe Betül ÖZTÜRK</i>	
WILSON VE MENKES'İN YENİ KARDEŞİ: MEDNİK (KAMOURASKA) SENDROMU	40
<i>Nazife MENGİ</i>	

İNFAHTLARDA POSTÜRAL KONTROLÜN GELİŞİMİ

DEVELOPMENT OF POSTURAL CONTROL IN INFANTS

*Buket BÜYÜKTURAN**

ÖZET

Bu çalışmada infantlarda postüral kontrolün gelişim basamakları ve postüral kontrolü etkileyen sistemler ve teoriler incelenmiştir. Postüral kontrolü sağlayan motor, duyu ve kognitif olmak üzere üç sistem bulunmaktadır. Duyusal sistemlerin ise görsel, vestibüler ve somatosensöriyel sistem olmak üzere üç alt basamağı bulunmaktadır. Postüral kontrol tüm bu sistemlerin birlikte ve etkili bir şekilde çalışması, stabilite ile ilişkili olan ve diğer tüm kasların uygun şekilde aktivasyonunun sağlanması ve duruma en uygun duyuşal girdilerin birleşimi ile oluşmaktadır. Bebek ve çocuğun tüm gelişim özellikleri gelişimsel teorilere göre incelenmektedir. Yaşamın ilk yıllarından itibaren geliştirilen becerilerin ortaya çıkması postüral aktivitenin gelişimine bağlıdır. Motor gelişim basamakları postüral kontrol gelişimi ile ilişkilendirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Motor gelişim, Postüral kontrol, Stabilite.

* Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Bölümü
fztkaya04@hotmail.com

ABSTRACT

In this study, the developmental stages of postural control in infants and the systems and theories affecting postural control were investigated. There are three systems that provide postural control: motor, sensory and cognitive. The sensory systems, have three subtitles: visual, vestibular and somatosensory systems. Postural control consists of all these systems working together and effectively, ensuring the appropriate activation of all muscles related to stability and other muscles, and the combination of the most appropriate sensory inputs for the situation. All developmental characteristics of the baby and child are investigated according to developmental theories. Skills developed from the first years of life depend on the development of postural activity. Motor developmental stages have been associated with the development of postural control.

Key words: Postural control, stability, motor development

POSTÜRAL KONTROL

Postüral kontrol, stabilite ve oryantasyon amacıyla vücudun uzayda aldığı pozisyonun kontrolünü içerir. Günlük yaşam aktivitelerindeki tüm görevler postüral kontrolü gerektirir. Bu her bir görevin oryantasyon ve stabilite bileşeni olduğu anlamına gelir ve bu gereksinim görev ve çevreye göre çeşitlilik gösterir. Bazı görevlerde stabilitenin azalması durumunda uygun oryantasyon sağlamak gerektirir. Bazı görevlerde ise stabilite daha ön plandadır. Sonuç olarak postüral kontrol pek çok görevde gerekliyken, stabilite ve oryantasyon farklı gereksinimlere yol açan her bir görevle değişmektedir (Massion, 1994).

Postüral Sistemler

Postüral kontrol, birey, görev ve çevre bileşenlerinden oluşmaktadır ve her bir bileşenlerin alt basamakları bulunmaktadır.

Bireyin oluşturduğu bileşenler, motor, duyu ve kognitif bileşenleridir.

Motor sistem (kas iskelet sistemi), eklem hareket açıklığı, omurga esnekliği, kasın özellikleri ve vücut segmentine bağlantılı biyomekanik ilişkileri içerir. Nöronal komponentler ise postüral kontrol için gerekli komponentlerden biridir (Peterka, 2002). Postüral kontrolün yüksek seviye bilişsel yönü ise hazırlayıcı ve adaptif postüral kontrol için temel oluşturur. Adaptif postüral kontrol, değişen görev ve çevresel gereksinimlere yanıt veren duyu ve motor sistemlerin ayarlanmasını içerirken; hazırlayıcı postüral kontrol, önceki deneyim ve öğrenmeye dayalı postüral gereksinim için duyu ve motor sistemleri önceden ayarlar. Postüral kontrolü etkileyen diğer durum ise algı: dikkat, motivasyon ve amaç gibi süreçlerdir (Bilgin vd., 2018).

Günlük yaşam, pek çok farklı fonksiyonel görevler ile; sabit duruş (statik postüral kontrol), reaktif ve proaktif denge olmak üzere üç tip denge kontrolünü gerçekleştirmesiyle karakterizedir. Sabit duruşta, ön görülebilir olmayan ve değişen koşullarda kütle merkezini destek yüzeyi içinde tutabilme yeteneğidir. Reaktif denge kontrolü, beklenmedik pertürbasyonu takiben sabit pozisyonu korumadır. Kütle merkezini destek yüzeyi içinde tutmak için bacaklar ve gövdede birden fazla kas aktivasyonu gerektirmektedir. Proaktif denge (hazırlayıcı denge): bacak ve gövde kaslarını potansiyel olarak istemli hareket başlamadan önce aktive etme yeteneğidir (Clifford and Holder-Powell, 2010).

Postüral Kontroldeki Motor Sistemler

Motor sistemler yüksek seviye planlamayı kapsayan sistemler, koordinasyonu ve uzayda vücudun pozisyonunu kontrol eden etkili hareket üreten kuvvetleri (motor nöronlar ve kaslar) içermektedir. Postüral tonus: dik durduğumuz zaman yerçekimi

kuvvetini dengelemek için meydana gelen antigravite postüral kaslardaki aktivite artışı olarak adlandırılır (Massion, 1994).

Araştırmalar «core» stabiliteyle ilişkili olarak ele alınan ab-dominallerin ve diğer kasların uygun şekilde aktivasyonunun, vücudun solunumla uyarılan hareketleri için postüral dengelemesi de dahil postüral kontrol için önemli olduğunu ifade etmektedir (Hodges and Gandevia, 2000).

Postüral Kontrolde Duyusal Sistemler

Postüral kontrolün etkin olabilmesi için sadece kuvvet oluşturma ve kuvveti uygulamadan ziyade ayrıca düzeltici kuvvetleri nasıl ve ne zaman uygulayabileceğini bilmek gerekir. Bunun için ise görsel, vestibuler ve somatosensöriyel sistemlere ihtiyaç duyulmaktadır. Postüral kontrol için en önemli duyu hangisidir Aslında duruma göre değişmektedir. Postüral kontrol için en önemli duyusal girdilerin birleşimi kişisel özellikler, çevresel koşullar ve gerçekleştirilen postüral görev gibi birçok faktöre bağlıdır (Hirabayashi and Iwasaki, 1995).

Sabit Duruş İçin Duyusal Girdiler

Görsel katkılar: görsel girdiler kapı, pencere gibi etrafımızdaki pek çok şey vertikal dizildiğinden vertikalite referansının yanı sıra çevredeki objelere göre başımızın pozisyonu ve hareketi hakkında bilgi sağlar. Çoğumuz karanlık bir oda da veya gözlerimizi kapattığımızda ayakta dururken postüral kontrolümüzü sağlayabilmekteyiz (Hirabayashi and Iwasaki, 1995).

Somatosensöriyel Katkı

Somatosensöriyel sistem vücudun destek yüzeyi ile ilişkili pozisyon ve hareket bilgisini santral sinir sistemine iletmekle sorumludur. Ayrıca vücut segmentlerininbirbirleriyle olan ilişkisi hakkında bilgi vermektedir. Normal şartlar altında sert ve düz zemin üzerinde ayakta durduğumuz zaman somatosensöriyel

reseptörler horizontal yüzeye göre vücudumuzun pozisyon ve hareketi hakkında bilgi verir. Ancak size göre hareket eden bir yüzeyde ya da horizontal olmayan bir yüzeyde ayakta duruyorken yüzey ile ilgili vertikal oryantasyonu belirlemekte zorlanır. Çünkü bu çevre koşullarında sabit referanslar oluşmamaktadır (Hirabayashi and Iwasaki, 1995).

Vestibüler Katkı

Vestibüler sistemden gelen bilgi sabit duruştaki postüral kontrol için gereken bilginin güçlü bir kaynağıdır. Vestibüler sistem graviteye göre başın hareketi ve pozisyonu hakkında bilgiyi MSS' ne iletmektedir. Sadece vücudun uzaydaki pozisyonu hakkında bilgi vermez ayrıca sadece başın hareketi ile hareketli gövdeyle birlikte başın hareketi arasındaki farkı da belirlemektedir (Hirabayashi and Iwasaki, 1995).

İnfanlarda Postüral Kontrolün Gelişimi

Çocuklar hayatlarının ilk yıllarında; emekleme, bağımsız yürüme ve koşma, tırmanma, el göz koordinasyonu ve objeleri farklı şekillerde manipüle etme gibi becerileri içeren birçok beceri geliştirirler ve bütün bu becerilerin ortaya çıkışı postüral aktivitenin gelişimine bağlıdır (Bilgin vd., 2018).

Motor Gelişim Basamakları ve Postüral Kontrolün Ortaya Çıkışı

Postüral kontrolün gelişimi, geleneksel olarak; motor gelişim basamakları olarak adlandırılan ve sırası bilinen motor davranışlarla ilişkilendirilmiştir (Hayes et al., 1999).

Gelişimsel Teoriler

Gelişimsel teoriler, bebek ve çocuğun fiziksel, psikososyal ve kognitif gelişimini içeren bütün özelliklerine göre uyarlanmıştır. Üç gelişimsel teori:

Maturasyonel teori/hiyerarşik model
Davranışsal ve sosyal öğrenme teorileri
Dinamik sistem teorisi

Maturasyonel Teoriler/Hiyerarşik Model

1900 yılında Piaget, Gesell, Bayley ve McGraw tarafından geliştirilmiştir. Normal gelişimin hiyerarşik bir modelde sıralandığını savunan bir modeldir. Çocuk gelişiminin nasıl gerçekleştiğinin daha iyi anlaşılmasında büyük önemi var (Hayes et al., 1999).

Santral Sinir Sisteminin (SSS) gelişmesi ve olgunlaşmasıyla paralel olduğu fikrini savunur. Hiyerarşik modelde, doğru bir gelişim gözlenir. Sefalokaudal gelişimde, baştan başlayıp ayaklara kadar devam eden bir gelişim söz konusudur. Vücutta ilk gelişim gösteren bölüm boyundur. Nöral tüp, ilk önce ilk 4 servikal vertebral düzeyde kapanır ve iki yönde bir kapanma gerçekleşir: başa doğru (sefalo) ve ayaklara doğru (kaudal). Bu nedenle gelişim, servikosefalokaudal olarak gerçekleşir (Hayes et al., 1999).

Proksimal-distal Gelişim Modeli

Proksimalden distale doğru gerçekleştiğini savunur. Bebekte gelişim, kol, bacak, el ve ayak kontrolünden önce, baş ve boyunun orta hatta tutulması, gövdenin orta hat oryantasyonu ve omuz ve pelvis gelişimi şeklinde gerçekleşir (Hayes et al., 1999).

Davranışsal ve Sosyal öğrenme Teorileri

Pavlov, Skinner ve Bandura tarafından geliştirilmiştir. Bir stimulusa karşı verilen cevabın kullanımı esasına dayandırılır. Çevresel uyaranlar vererek istenilen hareketi ortaya çıkarmak istediklerinde kullanırlar. Pozitif veya negatif stimuluslar verilerek hareket ortaya çıkarılır veya kontrol altına alınır (Hayes et al., 1999).

Dinamik Sistemler Teorisi

1967 yılında Bernstein tarafından geliştirilmiştir. İntrinsik ve ekstrinsik birçok faktöre bağlıdır.

Dinamik sistemler teorisine göre hiçbir teori gelişimin direktörü değildir (Hayes et al., 1999).

Sistemler Teorisi

Son zamanlarda ortaya çıkan motor kontrol teorilerinden sistemler teorisine göre, gelişim merkezi sinir sisteminde refleks gelişiminden daha fazla şey içermektedir. Sistemler teorisinde, sinir ve kas iskelet sistemleri aşağıdaki kompleks etkileşimler sonucunda postüral kontrol oluşmaktadır:

Kas kuvvetinin gelişimi,

Statik duruş, reaktif ve hazırlayıcı dengenin kontrolü için önemli motor koordinasyon stratejilerinin gelişimi,

Somatosensoriyel, görsel ve vestibüler sistemler, Dengeli, reaktif ve hazırlayıcı postürler kontrol, Kognitif kaynak ve stratejilerin gelişimi.

İnfanlarda Baş Kontrolünün Gelişimi

Motor Koordinasyon

Başın boşlukta yerçekimine karşı kontrolünü içeren statik duruşta postüral kontrol, yenidoğanda yoktur. Schloon ve ark. koordineli kas aktivasyonu olup olmadığını belirlemek için EMG ve video kayıtlarını birlikte spontan baş hareketlerini incelemişler. Yer çekimi kuvvetine karşı koyan hiçbir kas aktivitesi örneği bulamamışlardır ve yeni doğan da baş kontrolünün olmamasının sadece kas kuvveti yetersizliği olmadığını bunun organize kas aktivasyonu eksikliğinin bir sonucu olduğunu söylemişlerdir (Schloon et al., 1976). Yeni doğan bir bebekte kaotik baş hareketleri oturma pozisyonunu olumsuz etkilerken, baş stabilize edildiğinde değişikliklere neden olur. Klinisyen yeni doğan bir bebeğin başını stabilize ettiğinde morro ve kavrama

reflekslerinin inhibisyonunu işaret edecek şekilde bebek dikkatini klinisyene yönlendirir, bir objeye uzanır, elleri açık biçimde kollarını yanlarda tutabilir (Amiel-Tison et al., 1980).

Duyusal Katkı

Görsel Katkı

Kör olan infantlarda, görme kaybının baş kontrolünün ortaya çıkışı üzerine olan etkisi, bebeklerin normal olarak başın uzaydaki yönünü belirlemek için görsel bilgiler kullanılarak başını yer çekimine karşı kontrolünü sağladıkları postterm sonrası yaklaşık 2-3 ayına kadar kolayca belli değildir (Precht et al., 2001).

Kör ve gören infantlar karşılaştırıldığında gören infantlar obje manipülasyonu sırasında ellerine bakmamalarına rağmen kör infantlarda obje manipülasyonunda yetersizlikler görülmesi görsel girdilerin proprioseptif fonksiyonunun ayarlanmasındaki önemini göstermektedir. Sağlıklı görme duyusu olan bir bebek, henüz 60 saatlik bile olsa görsel bir stimülasyona karşı hareket eden objeye doğru baş oryantasyonu ile takip edebilmektedir. Görsel oryantasyonun altında yatan nöral programların doğumda var olmasına rağmen ortaya çıkması ve düzelmesi deneyim ve öğrenmeyi gerektirmektedir. Kör

infantlar başlarını, ellerine yerleştirilen bir objenin olduğu tarafa 6 aylıkken yönlendirilebilmektedirler (Precht et al., 2001).

Vestibüler Katkı

Vestibüler katkılar baş kontrolü gibi kaba motor hareketlerinin oluşmasında önemlidir. Sağır olarak doğan ve vestibüler sistemi etkilenmiş çocuklarda baş kontrolü ve bağımsız yürüme, sağır olup normal ve vestibüler fonksiyonu olan çocuklara göre anlamlı ölçüde gecikmiştir (Inoue et al., 2013).

Somatosensorial Katkı

Somatosensorial bilgiler normal infantlarda baş kontrolünün sağlanması için katkı vermektedir, Görsel bilgi baş kontrolünün sağlanması için Somatosensorial bilginin ayarlanmasında önemlidir (Bilgin vd., 2018).

Bağımsız Oturmanın Gelişimi

Bebekler, bağımsız şekilde oturmaya ve böylelikle gövde kontrolünü geliştirmeye başladıkça; hem baş hem de gövdenin spontan arka plan salınımlarının kontrolünü yönetmeyi ve denge bozulmalarına yanıt vermeyi öğrenmelidirler. Motor koordinasyon: bağımsız şekilde oturmanın oluşumunda; dengeli, reaktif ve hazırlayıcı denge kontrol esnasında baş ve gövdenin pozisyonunu kontrol etmek için birden fazla kas koordinasyonu gerekmektedir. Bağımsız şekilde oturmanın oluşumu, bebeğin dik kalabilmesi için spontan salınımları yeterli derecede tolere edebilme yeteneği ile karakterinizedir (Harbourne et al., 1993).

Bu durum, bebek hemen hemen, 6-8 aylıkken oluşur. Oturma esnasındaki dengeli duruş kontrolünün oluşumu baş ve gövdenin postüral gelişiminin sonradan oluşan dinamik bir beceri olduğu hipotezini desteklemektedir (Harbourne et al., 1993).

Harbourne ve Stergiou oturma gelişiminin üç evreye ayırmışlardır. Bu üç evre:

Evre 1: Bebeklerin baş ve üst gövdesini dik tutabildiği ancak bağımsız oturamadığı dönem; yaş aralığı: 4-5,5 ay arası

Evre 2: Bebekler, 10 ile 30 saniye gibi kısa süreliğine bağımsız oturabilir ya da kollarıyla kendisini destekleyebilir; yaş aralığı 5-6,5 ay arası

Evre 3: Bağımsız oturur fakat henüz emekleyemez; yaş aralığı 6-8 ay arası)'tür (Harbourne and Stergiou, 2003).

Eksternal gövde desteği sağlamanın uzanma hareketleri üzerine etkilerinin yanı sıra, oturan bebeklerde hazırlayıcı

postüral kontrolün gelişimi ve onun uzanmaya etkileri 2,5-8 aylık 10 bebek her iki haftada bir hem torakal bölge hem de pelvikten kolda ve gövdede EMG varken, gövde hareketlerinin ve kol uzanmalarının kinematik verileri kaydedildi. Sadece Pelvik destek ile (altta gösterilen) bebekler öne doğru salınım yapar (gövde yörüngesi ile gösterildiği gibi) ve uzanma ile ilgili olan kol yörüngesi sarsıntılı ve çok daha uzundur. Buna karşılık, torakal bölgeden desteklendiğinde, bebeğin gövde salınımlara daha azdır ve uzanma yörüngesi daha düz ve hızlıdır. Bölgedeki kasların EMG analizleri, 3 aylık kadar erken yaşta (veriler gösterilmemiştir), uzanma öncesinde yaklaşık 300 milisaniye ile başlayan hazırlayıcı postüral aktivitenin, denemelerin yüzde 40'ında mevcut olduğunu göstermiştir. Bebekler büyüdükçe, gövdedeki hazırlayıcı aktivitenin olasılığı %60'a çıkmıştır (Rachwani et al., 2015).

Duyunun Katkısı

Bağımsız oturma deneyimi az olan bebekler görsel uyarılara karşı verilen cevaplarda tam bir denge kaybı yaşarken, oturmadaki deneyim arttıkça yanıt amplitüdü azalmıştı. Bebekler somatosensöriyel inputlara daha çok güvendiği için yeni oturan bebekler, salınımları kontrol ederken ciddi düzeyde görsel inputlara güvenirler ve bu bağımlılık oturmadaki deneyimi artması ile birlikte azalır anlamına gelmektedir (Bertenthal et al., 1997).

Bağımsız oturmaya hakim sürekli osilasyonlar kullanarak görsel ipuçlara karşı bebeklerin yanıtları incelenmiştir. 5 ile 13 aylık bebekler, çeşitli hız ve amplitüdlere sürekli olan osilasyonlardaki bir odada, çocuk bisikleti koltuğuna (sırt desteği ile) oturtulmuştur. Postüral yanıtlar, bisiklet koltuğu altındaki bir Force Plate ile ölçülmüş. Henüz bağımsız olarak oturamayan 5 aylık bebeklerin bile hareket eden görsel uyaranlara karşı bazı sürüklenmeler gösterdiğini ancak bu yanıtların yaş ve

tecrübeyle daha tutarlı hale geldiğini tespit etti. Görmesi olan ve olmayan oturan bebeklerde platform pertürbasyonlarına cevaben baş ve gövdedeki kas patenleri üzerinde çalıştılar. Hareketli bir platforma karşılık görsel uyaranlardan uzak durmanın kas aktivasyon patenlerini değiştirmediğini buldular. Somatosensöriyel ve vestibüler sistemlerin oturmayı ilk öğrenen bebeklerde görmeden ayrı olarak postüral eylemleri ortaya çıkardığını belirlemişlerdir (Bertenthal et al., 1997).

Bağımsız Duruşa Geçiş Motor Koordinasyon

Postüral salınımları kontrol etmek için infantların iki mekanizma ya da stratejiyi birlikte kullandığını ileri sürer: Birincisi: keşifçi, ikincisi: yürütücü. Keşifçi postüral salınım, postüral kontrolün sağlanması için sensorimotor alanını keşfeder, araştırır; keşifçi salınımdaki artış, postüral kontrolün altında yatan sensorimotor ilişkilerini ayırtırmak için esas olan duyusal bilgileri üretir. Yürütücü postüral salınım ise, postürü kontrol etmek için duyusal bilgileri kullanır. Bu yüzden, Ayağa kalkma ve yürüme aşamasını öğrenmeye çalışan çocukların keşifçi salınım davranışlarının, salınımı kontrol etme becerilerine saklama ihtimali vardır. Kuvvetin etkisi: ayakta durma ve yürüyüş esnasında vücudu desteklemek için yeterli kas kuvveti gelişiminin, bağımsız duruş ve yürüyüşün ortaya çıkması için primer hız kısıtlayıcı olduğunu öne sürmüşlerdir (Newell, 1991).

Reaktif Denge: Kas Sinerjilerinin Gelişimi

Postüral cevap sinerjilerinin, bağımsız duruşa geçiş boyunca, 2-18 aylıkken oluştuğu bulunmuştur. Hareketli bir platform üzerindeyken bacak ve gövde kaslarının denge kaybına karşı kas aktiviteleri EMG ile kaydedilmiş, çocuklara da değişen ölçülerde gerekli destek verilerek durmaları sağlanmıştır. 1 çocuğu, arkaya doğru denge kaybı söz konusu olduğunda bacak ve gövde kaslarındaki koordine kas aktivitelerinin EMG

kayıtlarını göstermektedir. 2- 6 aylık çocuklarda koordine kas aktivitesi gözlenmemiştir. Ayakta durmaya geçiş davranışı kazanıldıkça (7-9 ay), çocukların ayak bileği kaslarında uygun cevaplar görülmeye başlar. Ayakta durma becerisi geliştikçe, uy-luk kasları da devreye girer ve ayakta durmaya geçiş, bağımsız durma ve yürüme sırasında kalıcı, distalden proksimale sıralama başlanmış olur (9- 11 ay). Bu noktada, gövde kasları da tam bir sinerjiyi sağlamak için aktiftir (Sveistrup and Wool-lacott, 1996).

Duyunun Katkıları

En az 5- 6 Aylıkken duruş postürünü kontrol eden kasla-rın, özellikle somatosensöriyel bilgiye bakıldığı zaman, çocu-ğun ayakta durma pozisyonunda çok daha önceden deneyimli olduğu bulunmuştur. Buna göre, çocuğun duruş postürünün kontrolünü sağlaması için somatosensöriyel bilgiler şekillen-diğinde; çocuğun sinerjileri yeniden düzenlenmesi gerektiği söylenir.

Postüral Aktivitelerin Değişebilirliği

Adaptasyonun gelişimi: infantların ne zaman adaptif sü-reçleri hakim olduğunu tespit etmek üzere görsel değişikliklere (hareketli oda) verilen postüral cevapların azalma durumunu incelemişlerdir. Gelişim basamaklarının herhangi bir aşama-sında (ayakta durma ve yürüme) olan infantlar deneyler sıra-sında ilk görsel yanıltmaya uygun cevap verememişler (denge kaybı) ve takip eden 5 denemede de postüral cevapların da adaptasyon göstermemişlerdir (Foster et al., 1996).

Sürtünmenin yüksek ve düşük olduğu yüzeyler dahil (yük-sek sürtünmeli plastik ve bebek yağı sürülmüş formika), deği-şen destek yüzeylerinde ve dar bir kalas üzerinde çaprazlama şeklinde durmasına izin verilerek, adapte olan yürümenin ilk 1 yılı (13- 14 ay) incelenmiş. Süre olarak ve en az destekle

sürtünmenin fazla olduğu zeminlerde daha uzun süre durabilmişler. Zemin yumuşadıkça (köpük) ya da daha sürtünme (bebek yağı) kuvveti olan zeminlerde destek kullanımı artmış ve beraberinde de bağımsız durmada düşmeler görülmüş (Stoffregen et al., 1997).

Pratik Yapmanın Etkisi

Ayakta durmayı öğrenen çocuklarda, postüral cevapların gelişiminde deneyimin önemli olup olmadığını değerlendirmek için, denge gelişiminin ayağa kalkma aşamasında olan çocuklar ile bir çalışma yapıldı. Postüral cevaplarına göre iki gruba ayrılan çocuklarda, ilk gruptaki çocuklara (çalışma grubu) 3 gün boyunca platform sallanması dahil olmak üzere, 300 denge bozucu uyarılar verildi. 2. gruptaki çocuklara (kontrol grubu) ise bu eğitim verilmedi. Çalışma grubu çocuklarında postüral kas aktivasyonu söz konusuydu ve bu cevaplar daha organize olarak ortaya çıkıyordu (Sveistrup and Woollacott, 1997).

KAYNAKLAR

- Massion, J. (1994). Postural control system. *Current opinion in neurobiology*, 4(6), 877-887.
- Peterka, R. J. (2002). Sensorimotor integration in human postural control. *Journal of neurophysiology*, 88(3), 1097-1118.
- Bilgin, S., Yildiz, Ş., Aydoğan Arslan, S., Yapalı, G., & Büyükturan, B., (2018). Motor Kontrol - Araştırmının Klinik Uygulamaya Aktarılması, Hipokrat Yayınevi.
- Clifford, A. M., & Holder-Powell, H. (2010). Postural control in healthy individuals. *Clinical biomechanics*, 25(6), 546-551.
- Hodges, P. W., & Gandevia, S. C. (2000). Changes in intra-abdominal pressure during postural and respiratory activation of the human diaphragm. *Journal of applied Physiology*, 89(3), 967-976.
- Hirabayashi, S. I., & Iwasaki, Y. (1995). Developmental perspective of sensory organization on postural control.

Brain and development, 17(2), 111-113.

Hayes, M. S., McEwen, I. R., Lovett, D., M'Lisa, M. S., & Smith, D. W. (1999). Next step: survey of pediatric physical therapists' educational needs and perceptions of motor control, motor development and motor learning as they relate to services for children with developmental disabilities. *Pediatric Physical Therapy*, 11(4), 164-182.

Schloon, H., O'Brien, M. J., Scholten, C. A., & Prechtl, H. F. R. (1976). Muscle Activity and Postural Behaviour in Newborn Infants—A Polymyographic Study. *Neuropädiatrie*, 7(04), 384-415.

Amiel-Tison, C., Grenier, A., & De Ajuriaguerra, J. (1980). Evaluation neurologique du nouveau-né et du nourrisson.

Prechtl, H. F., Cioni, G., Einspieler, C., Bos, A. F., & Ferrari, F. (2001). Role of vision on early motor development: lessons from the blind. *Developmental medicine and child neurology*, 43(3), 198-201.

Inoue, A., Iwasaki, S., Ushio, M., Chihara, Y., Fujimoto, C., Egami, N., & Yamasoba, T. (2013). Effect of vestibular dysfunction on the development of gross motor function in children with profound hearing loss. *Audiology and Neurotology*, 18(3), 143-151.

Harbourne, R. T., Giuliani, C., & Neela, J. M. (1993). A kinematic and electromyographic analysis of the development of sitting posture in infants. *Developmental Psychobiology: The Journal of the International Society for Developmental Psychobiology*, 26(1), 51-64.

Harbourne, R. T., & Stergiou, N. (2003). Nonlinear analysis of the development of sitting postural control. *Developmental Psychobiology: The Journal of the International Society for Developmental Psychobiology*, 42(4), 368-377.

Rachwani, J., Santamaria, V., Saavedra, S. L., & Woollacott, M. H. (2015). The development of trunk control and its relation to reaching in infancy: a longitudinal study. *Frontiers in Human Neuroscience*, 9, 94.

Bertenthal, B. I., Rose, J. L., & Bai, D. L. (1997). Perception-action coupling in the development of visual control of posture. *Journal of experimental psychology: human perception and performance*, 23(6), 1631.

Newell, K. M. (1991). Motor skill acquisition. *Annual review of psychology*, 42(1), 213-237.

- Sveistrup, H., & Woollacott, M. H. (1996). Longitudinal development of the automatic postural response in infants. *Journal of motor behavior*, 28(1), 58-70.
- Foster, E. C., Sveistrup, H., & Woollacott, M. H. (1996). Transitions in visual proprioception: A cross-sectional developmental study of the effect of visual flow on postural control. *Journal of Motor Behavior*, 28(2), 101-112.
- Stoffregen, T. A., Adolph, K., Thelen, E., Gorday, K. M., & Sheng, Y. Y. (1997). Toddlers' postural adaptations to different support surfaces. *Motor Control*, 1(2), 119-137.
- Sveistrup, H., & Woollacott, M. H. (1997). Practice modifies the developing automatic postural response. *Experimental Brain Research*, 114, 33-43.

NADİR GÖRÜLEN HASTALIKLARDA ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE HEMŞİRELERİN ROLÜ

THE ROLE OF NURSES IN EARLY CHILDHOOD IN RARE DISEASES

*Ayşegül YILDIZ**

ÖZET

Nadir görülen hastalıklar, sayıca diğer hastalıklar kadar fazla kişiyi etkilemiyor olsa da tanınması ve tedavi edilmesi zor olan hastalıklar grubunda yer almaktadır. Nadir görülen hastalıklarda önleme, tanılama, tedavi basamakları diğer hastalıklardan farklı olarak ele alınmalıdır. Nadir görülen hastalıkların ortaya çıkmasını kolaylaştıran risk faktörlerinin tanımlanması, bulguların belirlenmesi ile tanı koyulması en çok güçlük yaşanan aşamalardandır. Bu aşamadan sonra sıra tedaviye gelse de bu hastalıklarla ilgili yeterince çalışma yapılması, çoğu sağlık profesyonelinin bu hastalıklarla ilgili farkındalığının olmaması, kısmen tedavisi varsa bile gerekli ilaçlara veya tedavi yöntemine ulaşamaması ve uygulanan tedavinin hasta üzerinde ne derece etkili olacağının tahmin edilememesi bu hastalıklarla mücadeleyi zorlaştırmaktadır. Sağlık hizmetlerinin sunumunda koruma, önleme, tedavi etme ve rehabilite etme adımlarında doğrudan görev alan, birebir hastayla çalışan ve hastayla en çok zaman geçiren hemşireler nadir hastalıklarla

* Kapadokya Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Yüksekokulu, Hemşirelik Bölümü, Nevşehir, Türkiye. aysegul.yildiz@kapadokya.edu.tr

ilgili önemli roller üstlenmektedir. Nadir hastalıkların büyük bir çoğunluğu erken çocukluk döneminde ortaya çıkan ilk bulguların değerlendirilmesiyle belirlenebilmektedir. Bu çalışma nadir hastalıklarda erken çocukluk döneminde hemşirelerin rollerinin tanımlanması amacıyla gerçekleştirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Erken çocukluk, Hemşirelik rolleri, Nadir görülen hastalıklar.

ABSTRACT

Although rare diseases do not affect as many people as other diseases, they are in the group of diseases that are difficult to diagnose and treatment. In rare diseases, prevention, diagnosis and treatment steps should be handled differently from other diseases. Identifying the risk factors that facilitate the emergence of rare diseases, identifying the findings and making the diagnosis are the most difficult stages. After this stage, although it is time for treatment, the lack of adequate studies on these diseases, the lack of awareness of most health professionals about these diseases, the inability to reach the necessary drugs or treatment methods even if they are partially treated, and the inability to predict how effective the treatment will be on the patient makes it difficult to combat these diseases. Nurses, who are directly involved in the steps of protection, prevention, treatment and rehabilitation in the provision of health services, work with the patient and spend the most time with the patient, play an important role in rare diseases. The majority of rare diseases can be identified by evaluating the first findings in early childhood. This study was carried out to define the roles of nurses in rare diseases in early childhood.

Keywords: Early childhood, Nursing roles, Rare diseases.

GİRİŞ

Nadir görülen hastalıklar, diğer hastalıklar kadar yaygın ve sık ortaya çıkmayan, yaklaşık 2000'de 1 kişide görülen, henüz tanılanmamış ya da yeni tanılanmış hastalıklardır. Günümüze kadar 8000'e yakın nadir hastalığın tanımlandığı bilinmektedir. Dünya genelinde 473 milyon kişinin ülkemizde ise yaklaşık 5-6,4 milyon kişinin nadir hastalıklardan etkilendiği öngörülmektedir (SHGM, 2023). Nadir görülen hastalıkların %80'i gibi büyük bir oranının

genetik kökenli olduğu ve bu hastalıkların %65-70 oranında çocukluk çağında ortaya çıktığı bilinmektedir (CORD, 2019; SHGM, 2023). Bu nedenle nadir hastalıkların yetişkinlerden çok çocukları daha fazla etkilediğini söylemek mümkündür. Nadir görülen hastalıklar genellikle birden fazla gen mutasyonu ile birlikte organ ve sistemlerin gelişimini ve işlevini olumsuz etkiler. Çoğu nadir görülen hastalık büyüme gelişme geriliği, fiziksel engeller, nörodavranışsal sorunlar, sosyal iletişim ve beceri bozukluğu gibi çocukların yaşam alanlarına dair farklı engeller oluştururlar (Currie ve Szabo, 2019; GR-DIC, 2018). Nadir görülen hastalığı bulunan çocuklar birden fazla tıbbi uzmana, sağlık ve sosyal bakım uzmanına, yüksek düzeyde entegre bakıma ihtiyaç duyarlar (Ward ve ark., 2022). Ayrıca ihtiyaç duydukları bakım, bireylerin hastalıklarının kronik ve karmaşık olması nedeniyle süreklilik arz etmektedir.

Nadir görülen hastalıklar üzerine yapılan çalışmalar genellikle az sayıdadır. Hastalığın nadir görülmesi nedeniyle hastalığın tanılanması, tedavisinin başlaması gecikmektedir (Llubes- Arrià vd., 2022). Ayrıca hastalıkla ilgili literatür bilgisinin yetersiz olmasının sonucu olarak hastalığın fark edilmesinin zorlaşması, hastalığın etiyolojisinin bilinmemesi, hastalığın çocuğu nasıl ve ne ölçüde etkileyeceğinin çoğu zaman öngörülememesi sürecin olumsuz sonuçlarından (Currie ve Szabo, 2019; Ward ve ark., 2022). Diğer yandan nadir görülen

hastalıkların semptomlarının diğer hastalıklarla benzer olması hatalı tanılamayı beraberinde getirerek doğru tanının konulmasını zorlaştırmaktadır. Tanının konulmasındaki gecikmeler veya hatalı tanılama tedavinin etkin şekilde gerçekleştirilmesi fırsatını ortadan kaldırmaktadır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Ayrıca nadir hastalıkları olan teşhis edilmiş hastaların bile tedavi şansı düşüktür, çünkü nadir hastalıkların %90'ından fazlasında herhangi bir tedavi mevcut değildir (Kaufman vd., 2018).

Toplumda nadir hastalığa sahip çocuk sayısı az olduğundan bu çocukların tıbbi ve sosyal bakım gereksinimleri yeterince karşılanamamaktadır. Bu gereksinimlerin karşılanamaması uygun tıbbi destek, fiziksel ve psikolojik terapi, toplumsal destek, okul bulma ve okula kaydolma, eğitime başlama gibi konularda zorluk yaratmaktadır. Tüm bunların çıktısı olarak nadir hastalığa sahip çocuk ve ebeveynleri sosyal izolasyona maruz kalarak savunmasız hale gelmektedir. Bu nedenle nadir hastalığa sahip çocukların ebeveynlerinin bakım ve tedavi konularında desteklenmesi, çocuk sahibi olacak ebeveynlerin nadir hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmaları, yenidoğan muayeneleri ve takiplerinde nadir görülen hastalıklarla ilgili değerlendirmelerin yapılması önem kazanmaktadır.

Hemşireler sağlık hizmeti sunumunda hastalarla yakından ve en uzun süre birlikte çalışma imkânı bulan sağlık profesyonelleridir. Hemşirelik, her yaş grubundan, aileden, toplumun herhangi bir grubundan, hasta veya iyi durumdaki bireylerin tüm ortamlarda özerk ve işbirlikçi bir yaklaşımla bakımını kapsar. Hemşirelik, sağlığın geliştirilmesini, hastalıkların önlenmesini, hasta, engelli ve ölüm sürecinde olan insanların bakımını içerir (ICN, 2002). Bakım verme sürecinde hemşireler yenidoğanların doğum anından çocukluk ve ergenlik dönemine kadar normal büyüme gelişme süreçlerini değerlendirip normalden sapma durumlarını ele alır. Bu süreçte hemşireler normal

büyüme gelişme dönemine uygunluğu değerlendirme, nadir hastalıkların belirtilerini saptama ve aileyi yönlendirme, böylece de erken tanı konusunda süreci yönetme fırsatı bulabilirler. Yaşamın başlangıcından sonuna kadar geçen süreçte bireylerin sağlık durumlarını değerlendiren, sağlık gereksinimlerini belirleyen ve gözlem yapan hemşireler, nadir hastalıklarla ilgili yetkinlik kazanmalıdır. Hemşireler rol ve sorumluluklarını yerine getirirken nadir hastalıkları değerlendirmeli, nadir hastalığa sahip çocuk ve aileye danışmanlık sunmalıdır. Ayrıca, hastaların ve ebeveynlerinin tanıdan kaynaklanan psikolojik sıkıntılarını değerlendirmek ve bunun psikososyal sonuçlarını izlemek için en uygun kişiler hemşirelerdir (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Bu çalışmada T.C Sağlık Bakanlığı tarafından 2023 yılında yayımlanan “Nadir Görülen Hastalıklar Eylem Planı 2023-2027” temel alınarak hemşirelerin erken çocukluk dönemindeki rol ve sorumluluklarına değinilmiştir.

Hemşirelik Rollerini Çerçevesinde Nadir Hastalıklara Yaklaşım

Hemşirelik rolleri, hemşirelerin bakım verdikleri hastaların gereksinimlerini giderirken, bakım planı oluşturup uygunlarken kullandıkları bakım davranışlarını içermektedir. Her bireyin gereksinimi farklılık gösterdiğinden hemşirelerin bakım verdikleri bireylere göre hemşirelik rollerini kullandığını söylemek mümkündür. Hemşirelerin vazgeçilmez rolü bakım vermedir. Nadir görülen hastalıklarda ise eğitici, araştırmacı, savunucu, rahatlatıcı, rehabilite edici ve danışman rolü ön plana çıkmaktadır. Nadir görülen hastalıklarla ilgili Sağlık Bakanlığı tarafından oluşturulan eylem planında yer alan bilgilendirme ve farkındalık yaratma, tanılama ve önleme, hasta ve yakınlarının desteklenmesi, tedavi ve bakım hizmetleri başlıkları hemşirelik rolleri açısından ele alınmıştır.



Şekil 1. Hemşirelik Roller
(Kaynak: Gedük, 2018; Açıkgöz ve Baykal, 2023)

Bilgilendirme ve Farkındalık Yaratma

Sağlık hizmetleri içerisinde yaşa, çevreye, iklime, coğrafyaya, zamana, teknolojiye ve birçok farklı etkene göre hastalıkların sayısı, türü ve dağılımı değişkenlik göstermektedir. Hemşirelerin değişen dünya üzerindeki tüm bu hastalıkların tamamını bilmeleri, takip etmeleri ve tanımları mümkün değildir. Nadir hastalıklara yaklaşımda hemşirelerden beklenen,

tüm hastalıkları bilip tanınmaları değil, binlerce nadir hastalığın görüldüğünün ve milyonlarca insanın bu hastalıklardan muzdarip olduğunun bilincinde olmaları, bu hastalıklara standartlar dışı bir yaklaşım gösterilmesi gerektiğinin farkında olmalarıdır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020).

Hemşirelik eğitimi içerisinde nadir hastalıklarla ilgili müfredat konularına yer verilmesi, proje, sempozyum, panel gibi nadir görülen hastalıkları tanıma fırsatı bulacakları bilimsel etkinliklerin planlanması hemşirelerin lisans eğitimi sırasında nadir görülen hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmalarını destekleyecektir. Diğer yandan hemşirelik eğitimi sırasında nadir hastalıklarla farkındalık kazanan hemşireler hastalarına yaklaşımda nadir hastalıkları da ele alabilecek bilinçe sahip olacaktır.

Mezuniyet sonrası eğitimci rol üstlenen yani akademide görev alan hemşireler nadir hastalıklarla ilgili bilinç yaratma konusunda hem hemşirelere hem de topluma bilgi yaymada önemli rol üstlenmektedir (Walsh, 2018). Toplumun bilinçlendirilmesi konusunda yaygın etki oluşturabilme imkânı bulmaktadırlar. Diğer yandan hemşireler bakım verdikleri ve takip ettikleri bireylerin normal gelişim dönemine uygun şekilde gelişme gösterip göstermediklerini en yakından gören sağlık profesyonelleridir. Bu nedenle gebelik sürecinden itibaren fetüsün gelişiminin izlenmesi, doğum öncesi ve doğum sonrası bakım döneminde nadir hastalıklar yönünden çocukların değerlendirilmesi önem arz etmektedir. Ayrıca ebeveynlere çocukları ile ilgili yapılacak olan rutin testler ve bu testlerin sonuçlarının normallik göstermemesi sonucunda ortaya çıkabilecek durumlarla ilgili bilgilendirilmesi önemli bir gerekliliktir.

Özellikle birinci basamak sağlık hizmeti sağlayıcısı olarak çalışan hemşirelerin nadir hastalıklarla ilgili farkındalık kazanmaları ve bakım verdikleri çocukları nadir hastalıklar yönünden değerlendirip ailelerine danışmanlık sunmaları, nadir

hastalıkların erkentanılanması ve kaliteli bakım sunulması konusunda belirleyici olmaktadır.

Nadir Hastalıkların Tanılanması ve Önlenmesi

Nadir görülen hastalıklar çoğunlukla genetik kökenli olduğundan hastalığın tanılanması da genetik testlerle mümkün olmaktadır. Hastalığın tanılama aşaması genetik uzman, çocuk doktoru, çocuk nöroloğu gibi tıp doktorları tarafından yapılıyor olsa da hemşireler bu süreçlerde yer almakta ve genetik bozuklukların tanılanması ve yönetimindeki rolleri gün geçtikçe artmaktadır (Taylor vd., 2017). Nadir görülen hastalıklar erken çocukluk döneminde veya erken çocukluk dönemi sonrasında ortaya çıktığından tanılama süreci; tanı süreci aralığı (hastanın/ebeveynin hastalığın semptomu veya belirtisini ilk kez fark etmesi), birinci basamak aralığı ve uzman bakımı alma aralığı olmak üzere üç basamakta sınıflandırmaktadır (Black vd., 2015). Hemşirelerin bu üç dönemde de aktif rol alması hastanın tedavisini olumlu yönde etkileyecektir.

Ülkemizde “Yenidoğan Tarama Programı” kapsamında, fenilketonüri, konjenital hipotiroidi, biyotinidaz eksikliği, kistik fibrozis ve konjenital adrenal hiperplazi hastalıkları açısından yenidoğan bebeklerin taraması yapılmaktadır. Bu taramalarda yenidoğanlardan topuk kanı alma işlemi gerçekleştirilmekte ve bu işlemi hemşireler yapmaktadır. Yenidoğandan kan almadan önce yenidoğanın fiziksel muayenesinin hemşire tarafından gerçekleştirilmesi, şüpheli veya farklı görünen bulguların fark edilmesi açısından önemlidir. Ayrıca tanı testinin doğru şekilde yapılması, pozitiflik durumunda testin tekrarlanması, sonuç kesinleştiğinde ilgili bildirimlerin yapılması hemşirelerin sorumluluğundadır. Tanılama gerçekleştirildikten sonra hemşirelerin danışmanlık, rahatlatıcılık, yöneticilik, eğiticilik, rehabilite edicilik gibi rollerini kullanmaları beklenmektedir. Bu tarama programıyla amaç hastalık taramasında pozitiflik

gösteren yenidoğanların ailelerinin bilgilendirilmesi ve tedaviye yönlendirilmesinin hızlandırılmasıdır.

Günümüzde anne ve baba adaylarının çocuk sahibi olmadan önce genetik geçişli bir hastalık taşıyıp taşımadıklarını ve çocuklarında nadir hastalık görülme riski olup olmadığını öğrenebilecekleri genetik testler uygulanmaktadır. Genetik inceleme daha çok risk altındaki gruplara uygulansa da ülkemizde sayıca fazla görülen nadir hastalıklar için rutin testler de uygulanmaktadır. Örneğin talasemi, spinal musküler atrofi (SMA) hastalığı ile ilgili evlilik öncesinde taşıyıcılık durumunu belirlemek için kullanılmaktadır (SHGM, 2023). Böylece çiftler çocuk sahibi olmadan önce nadir hastalıklar yönünden risk taşıyıp taşımadıklarını öğrenebilmektedir.

Hasta ve Yakınlarının Desteklenmesi

Nadir hastalık tanısı koyulan çocuğun ebeveynleri ilk etapta yoğun bir şok duygusu yaşamaktadır. Ebeveynler ilerleyen dönemlerde ise psikolojik, sosyal ve ekonomik yönden sorunlar yaşamaktadır. Aileler çocuklarının hastalıkları ile ilgili ne yapacağına karar vermekte zorlanmakta, çocuğuna nasıl davranacağı ile ilgili tereddüt yaşamakta, her açıdan karmaşık olan bu durumu yönetmekte güçlük yaşamaktadır. Literatürde nadir görülen bir hastalığa sahip çocuğu olan ebeveynlerin temel olarak bilgi edinme, etkili ve hassas iletişim geliştirme, destek kuruluşlarından yardım alma, çocuklarının bakımı ile ilgili profesyonel yönlendirmeye ihtiyaç duydukları bildirilmiştir (Johnson vd., 2018). Nadir görülen hastalıklarda diğer hastalıklara göre tek bir uzmandan bilgi almak yeterli olmadığından aileler multidisipliner bir desteğe gereksinim duymaktadır. Hemşireler nadir hastalığa sahip bireyleri değerlendirirken ebeveynlerin yaşadığı duygusal güçlükleri mutlaka ele alınmalı, gereksinim duydukları konularla ilgili eğitimler planlamalı ve profesyonel hemşirelik bakımı sunmalıdır (Llubes-Arrià vd.,

2022). Özellikle tanılama sürecinde ailelerin tanı koyulmasındaki gecikmeden kendilerini sorumlu tuttuğu, sürekli ek bir uzmana danışarak, farklı hastaneler giderek tanı ve tedaviyi geciktirdiklerini düşündükleri bu nedenle de suçluluk hissettikleri ve yüksek düzeyde kaygı duydukları yapılan çalışmalarda gösterilmiştir (Applebaum ve diğerleri, 2020).

Hemşireler nadir hastalığa sahip çocukların ailesinin, öfke, suçluluk, çaresizlik, tükenmişlik, kaygı, geçmişten kopamama gibi olumsuz duyguları yaşayabileceğini öngörerek ebeveynlerin odaklanma problemi yaşayabileceklerinin ve karar vermede zorlanabileceklerinin farkında olmalıdır (Zurynski vd, 2017). Hemşireler bakım planı hazırlayıp uygularken ebeveynlerin deneyimleri, duygusal durumları ve engel oluşturabilecek faktörleri göz önünde bulundurmalıdır (Walkowiak ve Domaradzki, 2020). Hemşireler her zaman hastalarının yanında olurlar, hastalarının kaliteli bakım almaları için çaba sarfeder ve yaşam kalitelerini yükseltmeye çalışırlar. Nadir görülen hastalıkların tanılanması sürecinin getirdiği olumsuz duygusal sonuçlarla başatmenin sağlanabilmesi için hemşirelerin hastalarına ve ebeveynlerine duygusal destek vermesi oldukça önemlidir. Hemşireler bu süreçte bireylerin duygularını yönetmeleri, uyum sağlamaları, etkili başatma yöntemleri geliştirmeleri konularında aktif rol oynamalı, hemşirelerin yeterlilik düzeyini aşan bir durumda ise bakım verdiği bireyi başka profesyonellere yönlendirmelidir. Bu aşamada hemşireler, nadir hastalığa sahip birey, ailesi, sağlık ekibi, sosyal hizmet sağlayıcıları arasında etkili iletişim geliştirme, süreci yönetme ve koordine etme konularında anahtar role sahiptir.

Tedavi ve Bakım Hizmetleri

Nadir görülen hastalıklar komplike olduğundan tedavide çok disiplinli bir yaklaşım sergilenmesi bir zorunluluktur. Ayrıca sağlık ekibinde yer alan her bir sağlık profesyonelinin

ekip çalışmasını benimsemesi, çok sayıda uzmanın ekibe dâhil edilmesi önemlidir. Nadir görülen hastalığa sahip çocuklarda komplike sorunlar bulunduğu ve bu sorunların çoğu da sosyal becerilerle ilgili olduğundan bu ekipte sosyal hizmet uzmanı, psikolog ergoterapist, fizyoterapist, dil ve konuşma terapisti mutlaka yer almalıdır.

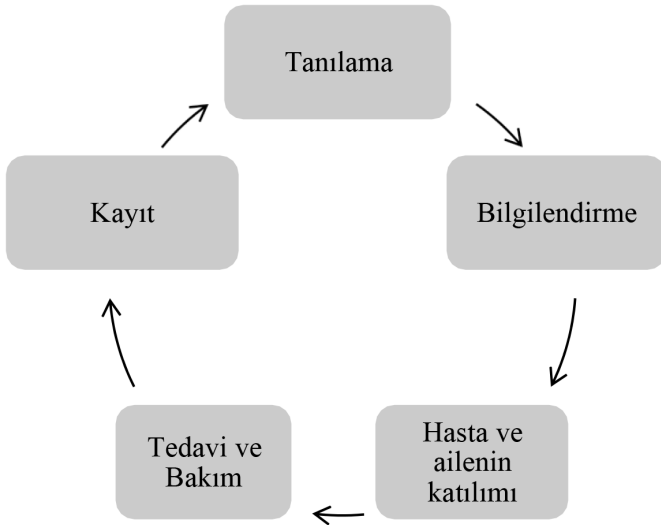
Tanılama sonrası hastaya uygulanacak tedavinin şekillenmesinde kanıta dayalı bakım planı oluşturulması, ihtiyaç duyulduğunda nadir hastalıklara yönelik özelleşmiş hizmet birimlerine yönlendirme yapılması gerekmektedir. Bu aşamada hemşireler iletişim becerilerini kullanarak ilgili koordinasyonu sağlayarak tedavi planının sağlıklı bir şekilde sürdürülmesini sağlamaktadır. Uygulanan tedavide komplike ilaç ve yöntemler kullanılacağından ailenin bilgilendirilmesi ve takip edilmesinde hemşireler önemli rol üstlenmektedir.

Nadir hastalıklar eylem planında tedavinin etkin gerçekleştirilmesi için tanının mümkün olduğunca erken konulması, hastalığın türüne göre mümkün olan son tedavi yöntemlerinin kullanılması önerilmektedir. Nadir görülen hastalıklarda kullanılan ilaç ve tedavi yöntemlerinin çok pahalı olması ve ülkemizde geliştirilmiyor olması tedavide zorluk yaratmaktadır. Bu nedenle nadir görülen hastalıklarla ilgili hazırlanan eylem planında bu alanda çalışacak bilim insanlarının desteklenmesi, alt yapının oluşturulması ve bu alandaki çalışmalara yatırım yapılması önerilmektedir. Ayrıca ailelerin ihtiyaç duyduklarında yardım alabilecekleri özelleşmiş birimlerin oluşturulması gerekmektedir.

Araştırma ve Geliştirme Çalışmaları

Nadir görülen hastalıklarla ilgili istatistiki veri elde edebilmek için ulusal düzeyde bir veri tabanı kurulması, araştırma geliştirme çalışmalarının en başında gelen eylem planı adımıdır. Böylece ülkemizde kaç adet nadir görülen hastalık

olduğu, bu hastalıklardan etkilenen kaç çocuk ve aile olduğu, ülkemizde hangi nadir hastalığın daha yaygın görüldüğü, nadir hastalıkların belirtileri, tedavi seçenekleri, uygulanan yöntemlerin çocuklar üzerindeki etkileri raporlanabilmektedir. Nadir görülen hastalıklarla ilgili yapılacak araştırmalar, tanılama, bilgilendirme, hasta ve ailenin katılımı, tedavi ve bakım, kayıt basamaklarını içermeli, bu alandaki bilimsel bilgiyi arttıracak düzeyde olmalıdır (Şekil 2).



Şekil 2. Araştırma ve Geliştirme Çalışması Yapılması Gereken Basamaklar

Nadir görülen hastalıklarla ilgili yapılacak her bir araştırma faaliyeti ek bir maliyet gerektireceğinden uluslararası örgütlerle iş birliği yapmak, veri paylaşımını kolaylaştırmak, multidisipliner yaklaşım sergilemek faydalı olacaktır.

SONUÇ

Nadir görülen hastalıklarda özellikle erken çocukluk döneminde hemşireler önemli rol üstlenmektedir. Hemşirelerin bu süreçte rollerini yerine getirebilmeleri; nadir hastalıklara yönelik

farkındalık kazanmaları, nadir hastalıklarla ilgili eğitim almaları, nadir hastalıkların tanılanması, tedavi edilmesi, kayıt altına alınması ile ilgili yapılan planlamalarda yer almaları, sağlık politikaları geliştiricisi olmaları, nadir hastalıklarla ilgili araştırma ve geliştirme çalışmalarına katılmaları ile mümkün olacaktır.

KAYNAKLAR

- Açıkgöz, G. & Baykal, U. (2023). Yasal Düzenlemeler Çerçevesinde Hemşirelerin Mesleki Roller ve Özerklik. *Istanbul Kent University Journal of Health Sciences*, 2(1), 29-34. Retrieved from <https://dergipark.org.tr/en/pub/ikujhs/issue/75785/1223918>
- Applebaum, A. J., Polacek, L. C., Walsh, L., Reiner, A. S., Lynch, K., Benvenuto, S., ... & Diamond, E. L. (2020). The unique burden of rare cancer caregiving: caregivers of patients with Erdheim–Chester disease. *Leukemia & lymphoma*, 61(6), 1406-1417. <https://doi.org/10.1080/10428194.2020.1719090>
- Black, N., Martineau, F., Manacorda, T. (2015). Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators; policy innovation research unit. London: *LSHTM*, 1-65.
- CORD. Canadian Organization of Rare Disorders. (2019). <https://www.raredisorders.ca>. Accessed: April 06.
- Currie, G., & Szabo, J. (2019). "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: care, health and development*, 45(1), 96-103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Gedük, AE. (2018). Hemşirelik Mesleğinin Gelişen Roller, *Sağlık Bilimleri ve Meslekleri Dergisi*, 5(2), 253-258. <https://doi.org/10.17681/hsp.358458>
- Genetic Rare Diseases Information Centre. US Department of Health & Human Services. 2018. <https://rarediseases.info.nih.gov>. Accessed November 13, 2018.
- International Council of Nursing. (2002). Erişim Tarihi: 03.04.2023 Web: <https://www.icn.ch/nursing-policy>
- Johnson, J., Johnson, O., Heyhoe, J., Fielder, C., Dunning, A. (2018). Parent experiences and preferences when dysmelia is identified during the prenatal and perinatal periods: a qualitative study into family

- nursing care for rare diseases. *Journal of family nursing*, 24(2), 271-293. <https://doi.org/10.1177/1074840718772808>
- Kaufmann P, Pariser AR, Austin C. (2018). From scientific discovery to treatments for rare diseases – the view from the National Center for Advancing Translational Sciences – Office of Rare Diseases Research. *Orphanet J Rare Dis*, 13(1), 196-204. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0936-x>
- Llubes-Arrià, L., Sanromà-Ortíz, M., Torné-Ruiz, A., Carillo-Álvarez, E., García-Expósito, J., & Roca, J. (2022). Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: a scoping review. *Journal of Clinical Nursing*, 31(1-2), 20-31. <https://doi.org/10.1111/jocn.15922>
- Taylor JY, Wright ML, Hickey KT, Housman D. (2017). Genome sequencing technologies and nursing: what are the roles of nurses and nurse scientists? *Nurs Res*, 66(2), 198-205. <https://doi.org/10.1097/NNR.0000000000000211>
- T.C Sağlık Bakanlığı. (2023). Nadir Görülen Hastalıklar Eylem Planı 2023-2027, Ankara. Erişim Linki: <https://shgmnadirdb.saglik.gov.tr/Eklenti/44497/0/nadir-hastaliklar-eylem-planı--011222pdf.pdf>
- Walkowiak, D., & Domaradzki, J. (2020). Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-13. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
- Walsh E. (2018). A nursing perspective on rare diseases: mesothelioma. *Br J Nurs*, 27 (17), 26-28. <https://doi.org/10.12968/bjon.2018.27.17.S26>
- Ward, A. J., Murphy, D., Marron, R., McGrath, V., Bolz-Johnson, M., Cullen, W., ... & Treacy, E. P. (2022). Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 162-178. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02309-6>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., ... & APSU Rare Diseases Impacts on Families Study group. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12, 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>

ÇOCUKLARDA İNSİDENTAL SAPTANAN APENDİKS NÖROENDOKRİN TÜMÖRLERİ

INCIDENTAL APPENDIX NEUROENDOCRINE TUMORS IN CHILDREN

Melike ORDU, Ayşe Betül ÖZTÜRK***

ÖZET

Geçmişte karsinoid tümör olarak adlandırılan nöroendokrin tümörlerin en sık görüldüğü yer apendikstir. Genellikle asemptomatik seyreden nöroendokrin tümörler sıklıkla insidental olarak tanı almaktadır. Çalışmada Aksaray Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesinde Ocak 2019 ile Ocak 2023 tarihleri arasında apandisit ön tanısı ile opere edilen 1324 hastanın dosyaları ve patoloji sonuçları retrospektif olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet ve histopatolojik tanıları kaydedildi. Histopatolojik olarak nöroendokrin tümör tanısı alan hastalarda tümörün yeri, büyüklüğü, cerrahi sınır değerlendirmesi, Ki67 proliferasyon indeksi, mitotik indeksi, immünohistokimyasal boyamaları ve postoperatif takip ve tedavileri değerlendirildi. Bu çalışmada amacımız; apandisit ön tanısı ile apendektomi yapılan çocuk hastaların patoloji sonuçlarını değerlendirilerek nöroendokrin tümör saptananların sıklığını belirlemektir.

* Aksaray Üniversitesi, Eğitim Araştırma Hastanesi Patoloji Bölümü, Aksaray, Türkiye, dr_melike@windowslive.com

** Aksaray Üniversitesi, Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahi Bölümü, Aksaray, Türkiye, abetulozturk@aksaray.edu.tr

Anahtar kelimeler: Nöroendokrin tümör, Apendiks, İnsidental, Çocuk.

ABSTRACT

The most common site of neuroendocrine tumors, which were called carcinoid tumors in the past, is the appendix. Neuroendocrine tumors, which are usually asymptomatic, are often diagnosed incidentally. In the study, the files and pathology results of 1324 patients who were operated on with the preliminary diagnosis of appendicitis in Aksaray University Training and Research Hospital between January 2019 and January 2023 were retrospectively analyzed. The age, gender, and histopathological diagnoses of the patients were recorded. The location, size, surgical margin assessment, Ki67 proliferation index, mitotic index, immunohistochemical staining, and postoperative follow-up and treatment of the tumor were evaluated in patients diagnosed with histopathologically neuroendocrine tumors. Our aim in this study; To determine the frequency of neuroendocrine tumors by evaluating the pathology results of pediatric patients who underwent appendectomy with a preliminary diagnosis of appendicitis.

Keywords: Neuroendocrine tumor, Appendix, Incidental, Child.

GİRİŞ

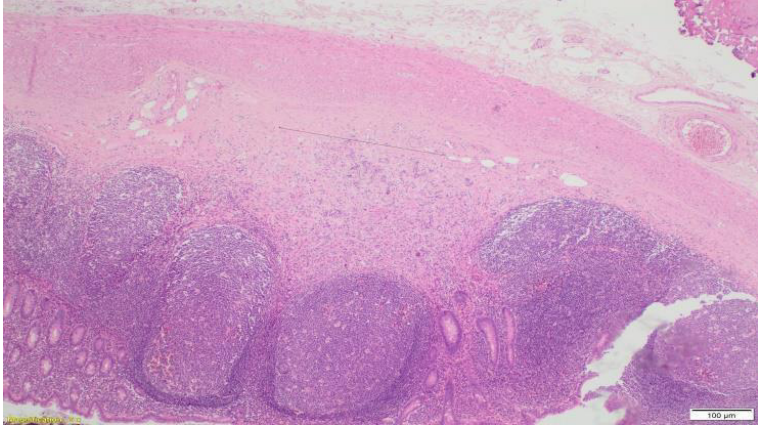
Eski adıyla karsinoid tümör olan nöroendokrin tümörler en sık apendikte (%38) tespit edilir (Meşinâ et al., 2011). Genellikle asemptomatiktir ve en sık apandisit ön tanısıyla opere edilir. Çalışmamızda 18 yaş altı çocuk hastaları değerlendirdik. Sonuçları literatür ile karşılaştırdık.

GEREÇ VE YÖNTEM

Aksaray Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde Ocak 2019 ile Ocak 2023 tarihleri arasında apandisit ön tanısıyla opere edilen çocuk hastalardan histopatolojik olarak nöroendokrin tümör tanısı alanlar çalışmaya dahil edildi. Hastaların verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik verileri incelendi. Nöroendokrin tümör tanısı alan hastalarda tümörün yeri, boyutu, cerrahi sınır, Ki 67 indeksi ve mitotik indeksi, immünohistokimyasal boyama sonuçları ve hastaların postoperatif takip süreci değerlendirildi. Preoperatif bilgisayarlı tomografi görüntüsü olan hastaların görüntüleri nöroendokrin tümörün görülüp görülmediğini anlayabilmek için tekrar incelendi.

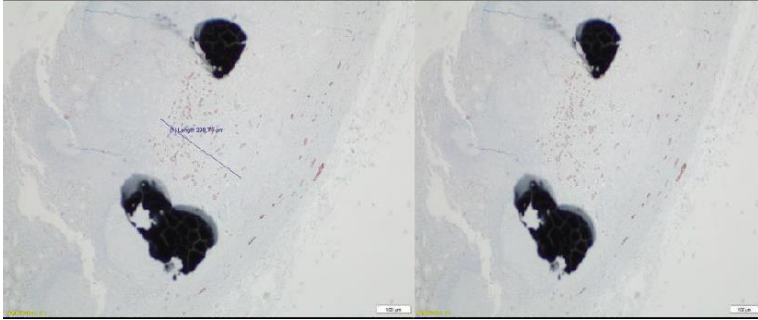
BULGULAR

Apandisit ön tanısıyla apendektomi yapılan hastaların 783 erkek ve 541 kadın olup, yaş ortalaması 1.95 (0-18) idi. Histopatolojik raporlar değerlendirildiğinde hastaların 5'sinde iyi diferansiye nöroendokrin tümör (WHO 2019) saptandı. 1 hastada nöroendokrin neoplazi şüphesi taşıyan 0,2cm'lik alan tespit edildi. 1 hastada ise G2 nöroendokrin tümör tespit edildi. Nöroendokrin tümör tespit edilen hastaların yaşları 11 ile 17 arasında değişmektedir. Tüm olgularda tümörün apendiks distalinde olduğu görüldü. Materyallerin makroskopik patolojik değerlendirmesinde distal bölge rutin olarak tamamı örneklenmektedir, büyük boyutlu tümörler sarımtırak, bej renkli olarak görülmektedir. Mikroskopik değerlendirmede tümör hücreleri uniform, oval yuvarlak çoğunlukla adalar halinde etrafında yer yer palizadik dizilim görülen, belirgin atipi izlenmeyen hücrelerden oluşmaktadır.



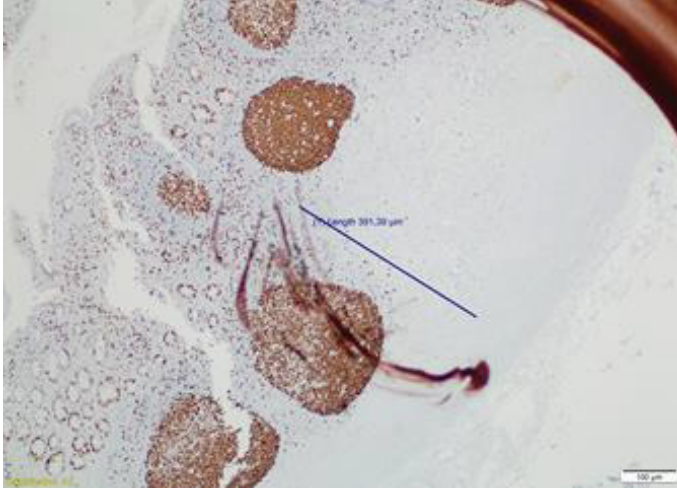
Şekil 1. H&E Kesitlerde etrafında lenfoid folikül yapıları izlenen adalar tarzında dizilim gösteren tümöral alan görülmektedir (x4)

Vakalara yapılan immünohistokimyasal değerlendirmelerde Sinaptofizin, CD56 ile pozitif sonuç alındığı görülmüştür.



Şekil 2. Tümöral hücrelerde sırasıyla immünohistokimyasal olarak Sinaptofizin, CD56 pozitifliği (x4)

Vakalarda rutin olarak cerrahi uç örnekleme yapılmaktadır ve bütün hastalarda cerrahi sınır temizdir. 6 hastada Ki 67 proliferasyon indeksi %2'den az ve mitotik indeks <2/2 mm 2 idi.



Şekil 3. Tümöral hücrelerde Ki67 proliferasyon indeksi

Nöroendokrin tümör tespit edilen hastaların takiplerinde postoperatif ilk yıl 3 ayda bir kontrole çağırılan hastalar ilk yıldan sonra 6 ayda bir kontrole çağırılmaktadır. Şu ana kadar ki takiplerinde hiçbir hastada senkron veya metakron tümör tespit edilmedi.

TARTIŞMA

Apandisit ön tanısıyla apendektomi yapılan hastaların %0,3-3'ünde primer apendiks tümörü saptanmaktadır (Meşinâ et al., 2011). Bu tümörlerin %0,2-0,4 ü benign özellikte iken , %0,5-0,8 oranında malign tümörden oluşur. Apendiks tümörleri içinde en sık görülen (%32-57) 1867'de tanımlanan ve önceleri karsinoid tümör olarak bilinen nöroendokrin tümördür (Başak et al., 2014). Apendikte görülebilen diğer tümörler arasında goblet hücreli karsinom, mukosel, lenfoma, adenokarsinom ve müsinöz kist adenokarsinom yer almaktadır (Connor et al., 1998). Endoderimde yer alan enterokromafin veya Kulchitsky hücrelerinden gelişen nöroendokrin tümörler

nöroendokrin hücrelerin bulunduğu her organda görülebilir. Nöroendokrin hücreler özefagus hariç bütün gastrointestinal sistemde, ürogenital sistemde ve bronşlarda bulunur (Modlin et al., 2003). Genellikle 30-40 yaş aralığında görülmekle beraber, çocuklarda daha az olmakla birlikte genellikle 10-12 yaş arası ve kız çocuklarında daha çok görülmektedir. Çalışmamızda yaş ortalaması ve kız çocuklarda daha çok görülmesi literatür ile uyumlu bulunmuştur. Genellikle operasyon sırasında şüphe uyandıracak makroskopik bir görüntü olmamaktadır (Başak et al., 2014). Ameliyat notları incelendiğinde, bizim hastalarımızın hiçbirinde de böyle bir şüpheden bahsedilmemiş. Ülkemizde yapılan iki çalışmada toplam 4840 apendektomi materyali değerlendirilmiş ve 16 (%0,3) nöroendokrin tümör tespit edilmiş (Eğin et al., 2014, Başak et al., 2014). Bizim çalışmamızda ise 1324 çocuk apendektomi materyali incelenmiş ve 7 nöroendokrin tümör tespit edilmiştir (%0,53).

Genellikle asemptomatik olmasına karşın en sık görülen semptomlar karın ağrısı, ishal ve kilo kaybıdır (Spallitta et al., 2000). Bizim hastalarımızın semptomları da akut apandisit tablosunu taklit etmekteydi, hastalarımızda karın ağrısı, bulantı ve kusma en sık başvuru şikayetleriydi. İnsidental saptanan nöroendokrin tümörlerin prognozu genellikle iyidir. Nöroendokrin tümörlerde yaklaşık %10 oranında karsinoid sendrom görülebilir, bunun sebebi vazoaktif aminlerin dolaşıma geçmesidir. Karsinoid sendromda flushing, diare, periferik vazomotor semptomlar ve bronkokonstrüksiyon görülebilir. Tümörün çapı, lenf nodu tutulumu, tümörün histolojik alt tipi (G1-3), cerrahi sınır, yüksek mitotik indeks ve Ki 67 indeksi ile seroza tutulumu, metastazı ve dolayısıyla da prognozu etkileyen faktörlerdir (Coşkun et al., 2006). Mitotik indeks G1 tümörlerde genellikle %1'in altındadır, mitotik indeksin 2/2mm² üzerinde olması tümör derecesini artırır ve prognoz kötüleşir. Kromogranin, sinaptofizin, CD56 immünohistokimyasal çalışmalardan

birinin bile pozitif olması nöroendokrin tümör tanısını koydurur. Tümörler immünohistokimyasal olarak CK7 ve CK20 negatiftir. Ki 67 tümör içindeki proliferen hücreleri gösteren bir antikordur ve prognostik bir faktör olarak kullanılabilir (Modlin et al., 2003). Ki 67'nin %2'nin altında olması iyi prognoz kriteridir (Goede et al., 2003). WHO 2010'a göre nöroendokrin tümörler G1-2 ve nöroendokrin karsinom ise G3 olarak sınıflandırılmaktadır. G1 iyi diferansiye (Ki 67<%2, mitotik indeks <2/2 mm²). G2 orta diferansiye (Ki 67 %2-20, mitotik indeks 2-20/2 mm²). G3 kötü diferansiye (Ki 67>%20, mitotik indeks>20/2 mm²) (Oberg and Castellano, 2011).

Nöroendokrin tümörler genellikle 1cm'den küçüktür (%70) (10). Bizim çalışmamızda da literatür ile uyumlu olarak 6 hastada tümör çapı 1cm'nin altında (%85,7), 1 hastada ise 1cm olarak tespit edilmiştir. Tümörler genellikle apendiks distalinde yerleşim göstermektedir (%71), bizim vakalarımızın tamamında da tümörler distal yerleşimli olarak izlenmiştir. Tümör boyutunun 2cm üzeri olması metastaz riskini %20 artırarak prognozu olumsuz etkilemektedir (Tchana-Sato et al., 2006). Tümör boyutu 2cm üzerinde olan hastalarda kolorektal malignite gelişme riski olduğu için sağ hemikolektomi önerilmektedir. Tümör 1cm'den küçük olduğu zaman sadece apendektomi yeterlidir (Eğin et al., 2014, Başak et al., 2014, Ma et al., 2010).

Apendiks nöroendokrin tümörleri genellikle metastaz yapmazlar (Tchana-Sato et al., 2006). Metastaz varsa genellikle bölgesel lenf nodlarında oluşur. Serozal invazyonu olan tümörlerde apendektomi ve mezoapendiks rezeksiyonunun yeterli olacağını belirten çalışmalar mevcuttur (Goede et al., 2003, Toumpanakis et al., 2007). Bizim de bir hastamızda serozal invazyon mevcut olan ve kitle 1cm olarak belirlenen hastamıza apendektomi yapılmıştı, hastanın postoperatif 4. yılında metastaz tespit edilmemiştir. Tümör boyutu 2cm'den küçük olmasına rağmen

mezoapendiks invazyonu 3mm'den fazla olan hastalarda ikincil ameliyatlar gerekebilir (Plockinger et al., 2008).

Tümör 2cm'nin altında ve apendiks ile sınırlıysa NCCN 2017 kılavuzuna göre apendektomi yeterlidir. Tümör 2cm'den küçük olmasına rağmen lenfovasküler veya mezoapendiks invazyonu varsa ya da atipik histolojik özellikler tespit edilmişse daha farklı ve agresif tedaviler planlanabilir. Cerrahi sınır temiz değilse veya tümör 2cm'den büyükse hasta görüntüleme yöntemleri (BT, MR) ile değerlendirilerek evreleme yapılmalıdır. Gereklik halinde ise sağ hemikolektomi planlanmalıdır (NCCN, 2017). Coşkun ve arkadaşları yaptıkları çalışmada boyutu 1-2cm arasında olan bütün hastalarda apendektominin yeterli olduğunu ve hiçbir hastalarında metastaz tespit edilmediğini savunmuşlardır (Coşkun et al., 2006). Bizim çalışmamızda; bir hastamızda 1cm'lik G2 tümör tespit edilmiştir. Hastaya sadece apendektomi yapılmıştır ve 4 yıllık takibinde metastaz tespit edilmemiştir.

Metastaz yapan veya karsinoid sendrom gelişen hastalara sitoredüktif kemoterapi ve semptomatik tedavi önerilmektedir. En etkili farmakolojik ajan somatostatin analogu olan octreotid olarak bilinmektedir. Diffüz karaciğer metastazı olan hastalarda ise radyoterapi tedaviye eklenmektedir (Başak et al., 2014, Chapman et al., 2000).

Tümör 2cm'den küçük ise NCCN2017 kılavuzuna göre ilk yıl 3 ayda bir sonraki 10 yıl ise her 6-12 ayda bir hastalar kontrole çağırılmalıdır. Hastaların kontrolleri sırasında fizik muayene ve görüntülemeleri değerlendirilmelidir. Hastalardan HIAA ve Kromogranin A ölçümü yapılmalıdır (NCCN, 2017). Takip edilen hastalarda kolorektal tümör gelişme ihtimali olduğu her zaman akılda tutulmalıdır.

SONUÇ

Apendiks nöroendokrin tümörleri genellikle apendektomi sonrası histopatolojik inceleme sırasında insidental olarak tespit edilmektedir. Bütün apendektomi materyalleri uygun örnekleme ile değerlendirilmelidir. 2cm'nin altındaki tümörlerde genellikle apendektomi yeterli olmakla birlikte kolorektal malignite gelişme ihtimaline karşı hastalar yakın takip edilmelidir.

KAYNAKLAR

- Meăină, C., Vasile, I., Vilcea, I. D., Paăalega, M., Calota, F., Enache, D. S., ... & Mogoanta, S. (2011). Carcinoid tumour of the appendix: problems of diagnosis and treatment. *Chirurgia*, 106.
- Eğin, S., Hot, S., Yeşiltaş, M., Kamalı, S., Gökçek, B., Yılmaz, E., ... & Karahan, S. R. (2014). Apendiks' in Karsinoid tümörü: 3769 Ardışık Acil Apendektomi.
- Başak, F., Hasbahçeci, M., Canbak, T., Acar, A., Baş, G., & Alimoğlu, O. (2014). İnsidental Saptanan Apendiks Karsinoid Tümörü. *J Kartal TR*, 25(1), 19-22.
- Connor, S. J., Hanna, G. B., & Frizelle, F. A. (1998). Appendiceal tumors: retrospective clinicopathologic analysis of appendiceal tumors from 7,970 appendectomies. *Diseases of the Colon & Rectum*, 41, 75-80.
- Modlin, I. M., Lye, K. D., & Kidd, M. (2003). A 5-decade analysis of 13,715 carcinoid tumors. *Cancer: Interdisciplinary International Journal of the American Cancer Society*, 97(4), 934-959.
- Spallitta, S. I., Termine, G., Stella, M., Calistro, V., & Marozzi, P. (2000). Carcinoid of the appendix. A case report. *Minerva chirurgica*, 55(1-2), 77-87.
- Coşkun, H., Bostancı, Ö., Dilege, M., Mihmanlı, M., Yılmaz, B., Akgün, İ., & Yıldırım, S. (2006). Carcinoid tumors of appendix: treatment and outcome. *Turkish Journal of Trauma and Emergency Surgery*, 12(2), 150-154.
- Goede, A. C., Caplin, M. E., & Winslet, M. C. (2003). Carcinoid tumour of the appendix. *Journal of British Surgery*, 90(11), 1317-1322.

- Öberg, K., & Castellano, D. (2011). Current knowledge on diagnosis and staging of neuroendocrine tumors. *Cancer and metastasis reviews*, 30, 3-7.
- Tchana-Sato, V., Detry, O., Polus, M., Thiry, A., Detroz, B., Maweja, S., ... & Honoré, P. (2006). Carcinoid tumor of the appendix: a consecutive series from 1237 appendectomies. *World journal of gastroenterology: WJG*, 12(41), 6699.
- Ma, K. W., Chia, N. H., Yeung, H. W., & Cheung, M. T. (2010). If not appendicitis, then what else can it be? A retrospective review of 1492 appendectomies. *Hong Kong Medical Journal*.
- Toumpanakis, C., Standish, R. A., Baishnab, E., Winslet, M. C., & Caplin, M. E. (2007). Goblet cell carcinoid tumors (adenocarcinoid) of the appendix. *Diseases of the colon & rectum*, 50, 315-322.
- Plöckinger, U., Couvelard, A., Falconi, M., Sundin, A., Salazar, R., Christ, E., ... & Pape, U. F. (2007). Consensus guidelines for the management of patients with digestive neuroendocrine tumours: well-differentiated tumour/carcinoma of the appendix and goblet cell carcinoma. *Neuroendocrinology*, 87(1), 20-30.
- Levy, M. H., Back, A., Benedetti, C., Billings, J. A., Block, S., Boston, B., ... & Weinstein, S. M. (2009). NCCN clinical practice guidelines in oncology: palliative care. *Journal of the National Comprehensive Cancer Network: JNCCN*, 7(4), 436-473.
- Chapman, W. C., Debelak, J. P., Pinson, C. W., Washington, M. K., Atkinson, J. B., Venkatakrishnan, A., ... & Christman, J. W. (2000). Hepatic cryoablation, but not radiofrequency ablation, results in lung inflammation. *Annals of surgery*, 231(5), 752.

WILSON VE MENKES'İN YENİ KARDEŞİ: MEDNİK (KAMOURASKA) SENDROMU

WILSON AND MENKES' NEW BROTHER: MEDNIK (KAMOURASKA) SYNDROME

Nazife MENGİ*

ÖZET

Nadir görülen nörokutanöz bir hastalık olan MEDNİK sendromu, yeni bir bakır metabolizması bozukluğudur. Kallısal bakır metabolizması bozuklukları olan Menkes ve Wilson hastalıklarının klinik, biyokimyasal belirtilerini birleştiren çoklu sistem hastalığıdır. Menkes ve Wilson hastalığına bakır ATPaz'lardaki mutasyonlar neden olur. ATP7A mutasyonu Menkes ve ATP7B mutasyonu Wilson hastalığına neden olur. Otozomal resesif geçişli MEDNİK sendromu ise AP1S1 genindeki mutasyonlar sonucu gelişen genetik bir bozukluktur. AP1S1 genindeki kusur, bakır ATPaz'ların çalışmasını bozar ve trans-golgi'de daha az tutulmaya, plazma zarında fazla bakıra neden olur.

Anahtar kelimeler: AP1S1 gen mutasyonu, Bakır, Konjenital diyare, Mednik.

* Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye naz.mengi68@gmail.com

GİRİŞ

Bakır, insanda mitokondriyal solunum, antioksidan savunma, nörotransmitter sentezi, bağ dokusu oluşumu ve cilt pigmentasyonu dahil çok sayıda hücresel işlem için gereklidir. MEDNİK sendromu AP1S1 genindeki mutasyonlara bağlı otozomal resesif geçişli genetik bir bozukluktur. AP1S1'deki bir mutasyon, MEDNİK hastalığının semptomlarına yol açan bakıra bağımlı enzimleri etkileyen anormal hücre içi bakır kaçışına neden olur. Semptomları mental retardasyon, enteropati (konjenital diyare), sağırılık, periferik nöropati, iktiyoz, keratodermi hiperkeratoz, eritrodermi)'dir. Tipik dismorfik özellikler yüksek alın, mongoloid yüz görünümü, yukarı doğru eğimli palpebral fissürler, basık burun, düşük kulaklar, büyüme geriliğidir. Laboratuarda serum total bakır ve seruloplazmin seviyeleri düşük, çok uzun zincirli yağ asitleri yüksektir. Karaciğerde artmış bakır seviyeleri gösterilebilir. Teşhisi klinik bulgularla birlikte AP1S1'in DNA analizini gerektirir. Serebral manyetik rezonans görüntülemesinde karakteristik bulgusu serebral atrofi saptanır. Tedavisi tam olarak netleşmemiştir. Tedaviler şunları içerebilir: diüretikler, steroidler, antidepresanlar, hidrotoraksi, analjezik, antienflamatuar, antibiyotiklerdir. Çinko asetat tedavisi aşırı bakır yükü ve kolestazı azaltmada başarılı ve geçici bir tedavidir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Aralarında akrabalık olan (kuzen), 27 yaş baba ile 26 yaş talasemi taşıyıcısı annenin 5. gebeliğinden, 3.canlı doğum olarak, 40+3 gestasyonel haftada, 3580 gram doğum ağırlığında sezaryan ile APGAR 5-7-8-8 ile doğan ve yaklaşık 1 dakika pozitif basınçlı ventilasyon uygulanan hastanın yenidoğan yoğun bakım ünitemize yatırışı yapıldı.

BULGULAR

Ailesinden alınan anamnezde kardeşinde doğumdan itibaren ishal tablosu mevcut olduğu, gönderilen gen analizinde kardeşinde, anne ve babasında homozigot AP1S1 gen mutasyonu tespit edildiği, kardeşinin yaklaşık 5 aylık iken exitus olduğu öğrenildi. Konjenital ishali mevcut olan hasta, postnatal 3.gününde volvulus, mezenter iskemi nedeniyle çocuk cerrahi tarafından opere edilerek, ileostomi açıldı. İşitme için yaptırılan bera testi normal sonuçlandı, göz muayenesinde özellik saptanmadı. Gönderilen gen analizinde Homozigot AP1S1 gen mutasyonu tespit edildi. Kronik ishali devam eden hasta çok kez serviste yattı. 3 aylıkken sepsis tanısıyla çocuk yoğun bakım ünitesi (çybü)'ne yatırışı yapıldı. Hastaya solunum desteği, antibiyoterapi, çinko tedavisi, total parenteral nutrisyon tedavisi verildi. Çybü endikasyonu ortadan kalkan hasta çocuk servisine devredildi. Tetkiklerinde ALT:619 U/L, AST:401 U/L, GGT:194 U/L, ALP:1127 IU/ml, Ferritin:1930 ml/ng, CRP:22 mg/L böbrek fonksiyon testleri normal, total bilirubin:3,6 mg/dl direk bilirubin:3,3 mg/dl olup, abdomen usg normal değerlendirildi. Hastaya ek olarak ursedeoksikolik asit başlandı, ileostomisi çocuk cerrahi tarafından kapatıldı. Kan gazı, kan şekeri, vitalleri yakın takibe alındı, stabil seyretti. Klinik bulguları düzelen hasta, servis yatışının 10.gününde taburcu edildi. Çocuk genetik, çocuk nöroloji, çocuk metabolizma, çocuk gastroenteroloji takibine alınmak üzere uygun merkeze yönlendirildi.

TARTIŞMA VE SONUÇ

MEDNİK sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalık olup, aile bireylerine genetik danışmanlık verilmesi, ailelerin sağlıklı çocuk sahibi olması açısından önemlidir.

KAYNAKLAR

- Martinelli, D., Travaglini, L., Drouin, C. A., Ceballos-Picot, I., Rizza, T., Bertini, E., ... & Dionisi-Vici, C. (2013). MEDNIK syndrome: a novel defect of copper metabolism treatable by zinc acetate therapy. *Brain*, 136(3), 872-881.
- Martinelli, D., & Dionisi-Vici, C. (2014). AP1S1 defect causing MEDNIK syndrome: a new adaptinopathy associated with defective copper metabolism. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1314(1), 55- 63.
- Incecik, F., Bisgin, A., & Yilmaz, M. (2018). MEDNIK syndrome with a frame shift causing mutation in AP1S1 gene and literature review of the clinical features. *Metabolic Brain Disease*, 33, 2065-2068.
- Alsaif, H. S., Al-Owain, M., Barrios-Llerena, M. E., Gosadi, G., Bina-mer, Y., Devadason, D., ... & Alkuraya, F. S. (2019). Homozygous loss-of-function mutations in AP1B1, encoding beta-1 subunit of adaptor-related protein complex 1, cause MEDNIK-like syndrome. *The American Journal of Human Genetics*, 105(5), 1016-1022.
- Faghihi, F., Khamirani, H. J., Zoghi, S., Kamal, N., Yeganeh, B. S., Dianatpour, M., ... & Dastgheib, S. A. (2022). Phenotypic spectrum of autosomal recessive Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome (KIDAR) due to mutations in AP1B1. *European Journal of Medical Genetics*, 65(3), 104449.
- Montpetit, A., Côté, S., Brusteijn, E., Drouin, C. A., Lapointe, L., Boudreau, M., ... & Cossette, P. (2008). Disruption of AP1S1, causing a novel neurocutaneous syndrome, perturbs development of the skin and spinal cord. *PLoS genetics*, 4(12), e1000296.
- Kaler, S. G. (2013). Inborn errors of copper metabolism. *Handbook of clinical neurology*, 113, 1745-1754.

ABSTRACT

MEDNIK syndrome, a rare neurocutaneous disease, is a new copper metabolism disorder. It is a multisystem disease that combines clinical and biochemical manifestations of Menkes and Wilson's diseases, which are hereditary disorders

of copper metabolism. Menkes and Wilson's disease is caused by mutations in copper ATPases. The ATP7A mutation causes Menkes and the ATP7B mutation causes Wilson's disease. Autosomal recessive MEDNIK syndrome is a genetic disorder that develops as a result of mutations in the AP1S1 gene. The defect in the AP1S1 gene disrupts the operation of copper ATPases and causes less uptake in trans-golgi and excess copper in the plasma membrane.

Keywords: AP1S1 gene mutation, Copper, Congenital diarrhea, Mednik.

INTRODUCTION

Copper is essential for numerous cellular processes in humans, including mitochondrial respiration, antioxidant defense, neurotransmitter synthesis, connective tissue formation, and skin pigmentation. MEDNIK syndrome is an autosomal recessive genetic disorder due to mutations in the AP1S1 gene. A mutation in AP1S1 causes abnormal intracellular copper leakage that affects copper-dependent enzymes that cause symptoms of MEDNIK disease. Its symptoms are mental retardation, enteropathy (congenital diarrhea), deafness, peripheral neuropathy, ichthyosis, keratoderma (hyperkeratosis, erythroderma). Typical dysmorphic features are high forehead, mongoloid facial appearance, upward sloping palpebral fissures, flattened nose, low ears, growth retardation. In the laboratory, serum total copper and ceruloplasmin levels are low, and very long chain fatty acids are high. Increased copper levels in the liver may be demonstrated. Diagnosis requires DNA analysis of AP1S1 along with clinical findings. Cerebral atrophy is the characteristic finding on cerebral magnetic resonance imaging. Its treatment has not been fully clarified. Treatments may include: diuretics, steroids, antidepressants, hydrotherapy, analgesics, anti-inflammatory, antibiotics. Zinc acetate therapy is a

successful and temporary treatment in reducing copper overload and cholestasis.

MATERIALS AND METHODS

Those who are related (cousins), from the 5th pregnancy of a 27-year-old father and a 26-year-old thalassemia carrier mother, as the 3rd live birth, at 40+3 gestational weeks, with a birth weight of 3580 grams by cesarean section, with APGAR 5-7-8-8 and The patient who was given positive pressure ventilation for approximately 1 minute, was admitted to our neonatal intensive care unit.

FINDINGS

In the anamnesis taken from her family, it was learned that her sibling had diarrhea since birth, homozygous AP1S1 gene mutations were detected in her sibling and her parents in the gene analysis sent, and her sibling died when she was about 5 months old. The patient with congenital diarrhea was operated on postnatal 3rd day due to volvulus and mesenteric ischemia, and ileostomy was opened. The bar test for hearing was normal, and no features were found in the eye examination. Homozygous AP1S1 gene mutation was detected in the sent gene analysis. The patient, whose chronic diarrhea continued, was hospitalized in the ward many times. When he was 3 months old, he was admitted to the pediatric intensive care unit (PICU) with the diagnosis of sepsis. The patient was given respiratory support, antibiotic therapy, zinc therapy, and total parenteral nutrition therapy. The patient whose sybu indication disappeared was transferred to the pediatric service. In the examinations, ALT: 619 U/L, AST: 401 U/L, GGT: 194 U/L, ALP: 1127 IU/ml, Ferritin: 1930 ml/ng, CRP: 22 mg/L, kidney function tests were normal, total bilirubin: 3.6 mg/dl, direct bilirubin: 3.3 mg/dl, and abdominal usg was evaluated

as normal. Ursedeoxycholic acid was started in addition to the patient, and her ileostomy was closed by pediatric surgery. His blood gas, blood sugar, vitals were closely monitored and remained stable. The patient, whose clinical findings improved, was discharged on the 10th day of his hospitalization. The child was referred to the appropriate center to be followed up in genetics, pediatric neurology, pediatric metabolism, and pediatric gastroenterology.

DISCUSSION AND CONCLUSION

MEDNIK syndrome is an autosomal recessive disease, and genetic counseling is important for families to have healthy children.

REFERENCES

- Martinelli, D., Travaglini, L., Drouin, C. A., Ceballos-Picot, I., Rizza, T., Bertini, E., ... & Dionisi-Vici, C. (2013). MEDNIK syndrome: a novel defect of copper metabolism treatable by zinc acetate therapy. *Brain*, 136(3), 872-881.
- Martinelli, D., & Dionisi-Vici, C. (2014). AP1S1 defect causing MEDNIK syndrome: a new adaptinopathy associated with defective copper metabolism. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1314(1), 55- 63.
- Incecik, F., Bisgin, A., & Yılmaz, M. (2018). MEDNIK syndrome with a frame shift causing mutation in AP1S1 gene and literature review of the clinical features. *Metabolic Brain Disease*, 33, 2065-2068.
- Alsaif, H. S., Al-Owain, M., Barrios-Llerena, M. E., Gosadi, G., Binaimer, Y., Devadason, D., ... & Alkuraya, F. S. (2019). Homozygous loss-of-function mutations in AP1B1, encoding beta-1 subunit of adaptor-related protein complex 1, cause MEDNIK-like syndrome. *The American Journal of Human Genetics*, 105(5), 1016-1022.
- Faghihi, F., Khamirani, H. J., Zoghi, S., Kamal, N., Yeganeh, B. S., Dianatpour, M., ... & Dastgheib, S. A. (2022). Phenotypic spectrum of

autosomal recessive Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome (KIDAR) due to mutations in AP1B1. *European Journal of Medical Genetics*, 65(3), 104449.

Montpetit, A., Côté, S., Brustein, E., Drouin, C. A., Lapointe, L., Boudreau, M., ... & Cossette, P. (2008). Disruption of AP1S1, causing a novel neurocutaneous syndrome, perturbs development of the skin and spinal cord. *PLoS genetics*, 4(12), e1000296.

Kaler, S. G. (2013). Inborn errors of copper metabolism. *Handbook of clinical neurology*, 113, 1745-1754.

KAPADOKYA ÜNİVERSİTESİ

II. ULUSAL SAĞLIK SEMPOZYUMU

Multidisipliner Yaklaşımla Erken Çocukluk Dönemi

Bildiriler Kitabı

20-21 Haziran 2023

Editörler

Meral Başaran

Nazife Akman

Kapadokya Üniversitesi Kapadokya Meslek Yüksekokulu tarafından 20- 21 Haziran 2023 tarihlerinde gerçekleştirilen "Multidisipliner Yaklaşımla Erken Çocukluk Dönemi temalı Kapadokya Üniversitesi II. Ulusal Sağlık Sempozyumu"nda alanlarında uzman katılımcılar tarafından sunulan tam metin bildiriler kitabımızda yer almaktadır. Sempozyumu düzenlerken, bugünün çocuklarının, geleceğin inşasında rol alacak yetişkinleri olduğundan yola çıktık ve 'Erken Çocukluk Dönemi' hakkındaki besleyici gerçeklerin ve fikirlerin alışverişini teşvik etmeyi amaçladık. Çocukların koruyucu, tedavi ve rehabilite edici sağlık gereksinimlerinin karşılanması ve iyileştirilmesi alanında çalışmalarını sürdüren tüm bilim insanlarına faydalı olmasını temenni ediyoruz.



Nevşehir Yerleşkeleri:
Mustafapaşa - Uçhisar - Ürgüp
Tel: 0384 353 5009 (pbx) Faks: 0384 353 5125
İstanbul Yerleşkesi:
Sabiha Gökçen Uluslararası Havalimanı
Tel: 0216 588 0010 (pbx) Faks: 0216 588 0012
info@kapadokya.edu.tr

