

# Prader Willi Sendromlu Bir Olguda Fizyoterapi Sonuçları

## The Results of Physiotherapy in Prader-Willi Syndrome: Case Report

Ela TARAKÇI,<sup>a</sup>  
Fatih TÜTÜNCÜOĞLU<sup>b</sup>

<sup>a</sup>İstanbul Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksek Okulu,  
<sup>b</sup>Yıldız Çocuk Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 19.01.2011  
Kabul Tarihi/Accepted: 04.03.2011

*Bu olgu sunumu XII. Fizyoterapi'de Gelişmeler Sempozyumu (6-9 Kasım 2008, Eskişehir)'nda özel bildiri olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Ela TARAKÇI  
İstanbul Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksek Okulu, İstanbul,  
TÜRKİYE/TURKEY  
etarakci@istanbul.edu.tr

**ÖZET** Prader Willi Sendromu (PWS) çok çeşitli klinik belirtiler gösteren, kompleks, genetik bir sendromdur. Bu çalışmada, 13 yaşındaki PWS tanılı, çeşitli yetersizlikleri olan kız hasta sunulmuş ve uygulanan fizyoterapi programının etkinliği tartışılmıştır. Olgu değerlendirildikten sonra, ihtiyaçlarına yönelik bireysel fizyoterapi programı belirlenerek haftada 2 gün, 6 ay süreyle uygulanmıştır. Uygulanan fizyoterapi sonrası olguda postür, kas kısalıkları, denge, el becerileri ve yürüme paterninde olumlu gelişmeler saptanmıştır. Nadir rastlanan ve çok çeşitli bulgular gösteren bu genetik hastalıkta ilaç tedavisi, diyet, psikolojik destek ve alınan özel eğitimin yanı sıra fizyoterapinin de önemli yeri olduğu vurgulanabilir.

**Anahtar Kelimeler:** Prader-Willi sendromu; günlük yaşam aktiviteleri; egzersiz tedavisi

**ABSTRACT** Prader Willi Syndrome (PWS) is a complex syndrome that shows various clinical symptoms. Here we present a 13 years old, female patient with PWS who has some deficiencies and discussed the efficacy of physiotherapy program. A special physiotherapy program is constituted for the patient and this program applied twice a week during 6 months. After the physiotherapy program posture, the flexibility of the muscles, balance, hand functions and gait pattern were improved. We believe that physiotherapy is necessary besides the drug therapy, diet, psychological therapy and special education for the patients with PWS.

**Key Words:** Prader-Willi syndrome; activities of daily living; exercise therapy

**Türkiye Klinikleri J Pediatr 2012;21(2):111-6**

**P**rader Willi Sendromu (PWS); kısa boy, badem gözler, dar yüz hatları, kaslarda hipotoni, küçük eller, küçük cinsel organ, ince üst dudak ve küçük ağız gibi fiziksel özellikler gösteren, moleküler genetik mekanizması babadan gelen 15. otozomal kromozomun uzun kolunda 11.-13. segmentler arası bölgede mevcut olması gereken genetik materyalin yokluğuna bağlı bir hastalıktır.<sup>1-3</sup> Bu hastalarda tipik fiziksel özelliklerin yanı sıra zekâ düzeyinin düşük olması, duygusal dengesizlik, iştah bozukluğuna bağlı olarak ortaya çıkan morbid obezite de sık karşılaşılan problemlerdir.<sup>4</sup> Hastalığın görülme sıklığı değişkenlik göstermekle beraber, ortalama her 16,000 canlı doğumda 1 olarak kabul edilebilir.<sup>5</sup>

Genellikle genetik bir sendrom olarak bilinmesine rağmen, bu sendromla doğum sonrası hipotalamus hasarına bağlı olarak da karşılaşılabilmektedir.<sup>6</sup>

Hastalığın 1. evresinde; büyüme hormonunun az olmasına bağlı olarak ortaya çıkan genel gelişimsel bozukluk, solunum problemleri, sürekli uyku durumu, aşırı iştah ve ilerleyen yaşlarda obezite sorunu, ses tonunun ince olması ve değişken vücut ısısı; 2. evresinde ise hafif ya da orta derecede zihinsel yetersizlik, kas gücü, denge ve koordinasyon problemleri, konuşmada gecikme, dikkat ve hafıza problemleri, davranış problemleri ve yüksek tansiyon gibi sorunlarla karşılaşmaktadır.<sup>7,8</sup>

Bu çalışma, 13 yaşında PWS tanılı ve çeşitli yetersizlikleri olan kız hastaya uygulanan fizyoterapi programının etkinliğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

## OLGU SUNUMU

On üç yaşındaki kız hasta, 130 cm boyunda, 49 kg ağırlığında, sağlık kurulu raporunda WISC-R testi ile yapıldığı belirtilen IQ düzeyi 45 idi. Motor gelişimi yaşlarına göre geriden takip etmişti. Aileden alınan bilgiye göre baş kontrolü 9.-10. aylarda, bağımsız oturma 18. ayda, bağımsız ayakta durma 3,5, yürüme ise 4 yılda kazanılmış olarak kaydedildi. Daha önce fizyoterapi programına alınmamıştı. Kendisine ve çevresine zarar verici; kendini

ısıрма, saç çekme, çevresindekilere vurma gibi bazı davranış problemleri mevcuttu. Postüranal bozukluklar, denge ve koordinasyon bozukluğu, yürüme güçlüğü ve elin ince motor becerilerindeki eksiklikler nedeni ile ortaya çıkan günlük yaşam aktivitelerindeki yetersizlikler ilk göze çarpan bulguları. Çalışma öncesi hastanın ailesinden gönüllü onam formu alındı.

## YAPILAN DEĞERLENDİRMELER

Postür analizi, kısalık testleri, 10 m yürüme süresi, manuel kas testi, Flamingo denge testi, denge tahtasında durma süresi, Minnesota el fonksiyon testinin çevirip yerleştirme alt testi ve WeeFIM günlük yaşam aktivitelerini değerlendirme testi uygulandı.

## POSTÜR ANALİZİ

Postür analizi anterior, lateral ve posterior yönlerden yapıldı ve var olan postüranal problemler tedavi programında yol gösterici olması açısından kaydedildi. En göze çarpan postürel problemler baş anterior tilt yapmış, omuzlar protraksiyonda, torakal bölgede kifoz, pelviste anterior tilt, dizlerde tibial torsiyon ve fleksiyon, ayakta pes planus olarak saptandı (Resim 1, 2).



**RESİM 1:** Postürün arkadan görünüşü.  
(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 2:** Postürün önden görünüşü.  
(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)

## KISALIK TESTLERİ

Pektoral kasların kısalığını test etmek için, hasta sırt üstü yatar pozisyonda iken elleri ensede pozisyonlandı ve dirsekleri ile yatak arasındaki mesafe ölçüldü. Kalça fleksör kaslarının kısalık testi sırasında, hasta sırt üstü yatar pozisyonda iken bir bacağı diz fleksiyonda göğüse doğru götürülürken, test edilen bacağın yerde kalça ekstansiyonunu koruması istendi. Bu işlem sırasında test edilen bacakla yatak arasındaki mesafe ölçüldü. Hamstring kas kısalığı için, hasta bacaklar ekstansiyonda sırt üstü pozisyonlandı. Test edilen bacak düz bir şekilde kaldırılırken, diğer bacağın ekstansiyonunu koruması istendi. Bacak ekstansiyonu bozulduğunda, düz kaldırılan bacağın kalçasının fleksiyon açısı gonyometrik olarak ölçüldü.

## MANUEL KAS TESTİ

Bu test yöntemi, Kas kuvvetinin kabaca değerlendirilmesini sağlayan, klinik uygulamada pratik olması nedeni ile fizyoterapistler tarafından sıklıkla tercih edilmektedir. Lovett tarafından geliştirilmiştir. Kas testinde hasta başlangıç pozisyonuna yerleştirilir ve hareketi yapması istenir. Terapist el ile verdiği dirence karşı oluşan kas direncine bakarak değerlendirmesini yapar. Kas testiyle elde edilen değerler 0-5 arasında derecelenir. Ayrıca, bir kasın kasılma kuvveti normal, iyi, orta, zayıf, eser (çok zayıf), sıfır şeklinde ve yüzde olarak da ifade edilebilir.<sup>9</sup>

Olgumuzun gövdeye yönelik abdominal ve sırt ekstansör kasları, üst ekstremiteye yönelik deltoid, latissimus dorsi, biceps, triceps, el bileği fleksör ve ekstansör grubu kaslarına, alt ekstremiteye yönelik gluteus maksimus, medius ve quadriceps kaslarına manuel kas testi yapıldı.

## WEFIM (FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE FOR CHILDREN)

Kendine bakım, sfinkter kontrolü, transferler, lokomasyon, iletişim, sosyal ve kognitif durum olmak üzere altı alanda toplam 18 madde içerir. Bu alanlardaki her bir maddeyi gerçekleştirirken yardım alıp almadığına, zamanında yapıp yapmadığına veya yardımcı cihaz gerekip gerekmediğine göre 1'den 7'ye kadar skorlanır. Toplamda alınan en az

18 puan tam bağımlılığı, en çok 126 puan tam bağımsızlığı gösterir.<sup>10</sup>

## MINNESOTA EL FONKSİYON TESTİ

Elin manipülasyon hızı testinde diskleri yerinden çıkarma, çevirip yerleştirme testleri uygulandı. Testi tamamlama süresi kronometre ile kaydedildi. Minnesota testinde manipülasyon hızı ölçülürken, gövde ve üst ekstremita hareketleri de değerlendirildi.<sup>11</sup>

## FLAMINGO DENGE TESTİ

Kişinin bir bacağı dizinden fleksiyona getirerek kalçasına doğru çekip aynı taraftaki eli ile tuttuğu pozisyonda diğer ayağı üzerinde dengede durduğu süre kaydedildi. Test gözler açık ve kapalı olarak yapıldı.<sup>12</sup>

## ON METRE YÜRÜME TESTİ

Düz bir zeminde belirlenen 10 m'lik mesafeyi ne kadar sürede yürüdüğü kaydedildi.

## UYGULANAN FİZYOTERAPİ PROGRAMI

### Postür Egzersizleri

Postürü düzeltmeye yönelik sırt ekstansör kaslarını ve abdominal kasları kuvvetlendirmek, ayakta daha dik duruşu sağlamak amacıyla gluteal kasları kuvvetlendirme, boyun bölgesinde hareketliliği arttırmak için boyunda normal eklem hareketleri, skapula çevresi kaslarını kuvvetlendirmeye yönelik postür egzersizleri çalışıldı.

### Solunum Egzersizleri

Kaslara yeterli oksijenin sağlanabilmesi ve kas güçsüzlüğüne bağlı kas yorgunluğunun önlenmesi amacıyla solunum egzersizleri tüm egzersizlerle kombine edilerek yapıldı.

### Denge ve Koordinasyon Egzersizleri

Farklı zeminlerde yürüme, ayak bileği ve kalça stratejilerini geliştirmek için pertürbasyon egzersizleri, met üzerinde Frenkel koordinasyon egzersizleri ve denge tahtası üzerinde çalışmalar yapıldı.

### Kaslardaki Kısalıklara Yönelik Aktif Germe Egzersizleri

Fleksiyon postüründe durmaya bağlı olarak gelişen pektoral kas kısalıklarını gidermeye yönelik germe

egzersizleri, alt ekstremitede kalça fleksörleri ve hamstring grubu kaslara germe çalışmaları yapıldı.

### Yürüme Aktiviteleri

Yürüme aktivitesi sırasında dengenin de sürdürülebilmesi amacıyla, yere çizilmiş iki çizgi arasından yürüme, engel üzerinden geçerek yürüme, yan yürüme ve çapraz yürüme çalışmaları yapıldı.

### Duyu-Algı-Motor Bütünleşme Eğitimi

Görsel ve uzaysal algıyı arttırmaya, görsel motor organizasyonu geliştirmeye yönelik "Ayres duyu algı motor" çalışmaları yapıldı.

### Elin İnce Kaslarını Geliştirici Aktivite Eğitimi

Değişik objeleri kavrama-bırakma çalışmaları, elin küçük kaslarının gücünü arttırmak için dirençli el egzersizleri çalışıldı.

### Günlük Yaşam Aktivitelerinin Eğitimi

Öz bakım becerilerinde bağımsızlığı arttırabilmek amacıyla önce fiziksel yardımla çalışmalara başlandı, ardından sözel yardıma geçildi. Yemek yeme aktivitesi, giyinme aktivitesi, diş fırçalama gibi kişisel hijyen aktiviteleri ve tuvalet aktiviteleri parçalara bölünerek gerçek ortamlarda çalıştırıldı.

Olgu 6 ay süreyle, haftanın iki günü fizyoterapi programına alındı.

Uygulanan fizyoterapi programı sonrası olgunun postüral görünümünde, dengesinde ve yürüme paterninde olumlu yönde gelişmeler saptandı (Tablo 1). Kas gücünde artışlar (Tablo 2) ve kas kısalıklarında değişimler saptandı (Tablo 3). Günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeyi artmakla birlikte, bu aktiviteler üzerinde daha fazla çalışılması gerektiği düşünüldü.

Olgumuzun sadece haftanın iki günü tedaviye alınmış olması ve davranış problemleri nedeni ile zaman zaman uygulanan fizyoterapi programına uyum sağlayamaması tedavideki etkinliği azaltmıştır ve bu durum çalışmamızın kısıtlılıkları olarak düşünülmüştür.

## TARTIŞMA

PWS; kompleks genetik bir hastalıktır ve çok değişken klinik belirtiler gösterir.<sup>13</sup> Olgumuzda pos-

türal problemler, alt ekstremitte kaslarındaki kısalıklar nedeni ile ortaya çıkan yürüme güçlükleri, yürümede kol salınımının olmaması, denge problemleri ve sık düşmeler, koordine olmayan hareketler, elin ince motor becerilerindeki yetersizlikler, temel öz bakım becerilerindeki eksiklikler ve obezite en göze çarpan bulgularıdır.

Literatürde hastalığın tedavisine yönelik bir yöntem olmadığı belirtilse de, fizyoterapinin önemli olduğu vurgulanmaktadır.<sup>8</sup> Yapılan bir çalışmada fiziksel aktivitenin azalması, kas dokusundaki bozulmalar ve obezite nedeni ile bu hastaların düzenli egzersiz programına alınması gerektiği belirtilmiştir.<sup>14</sup> Bunun yanı sıra görülebilecek skoloz, solunum problemleri, kas tonüsündeki azlık, motor planlama problemleri, kaba motor yeteneklerdeki gecikmeler ve yaygın görülen fiziksel karakteristikler de bu hastaların fizyoterapiye olan gereksinimlerini arttırmaktadır.

Reus ve ark.nın PWS'de motor problemleri sistematik olarak inceledikleri çalışmada, bu hastalarda sıklıkla vücut kompozisyonunda bozukluk, kaslarda hipotoni, kas gücünde azalma ve nöromusküler kontrolde bozulmalarla karşılaşıldığı bildirilmiştir.<sup>15</sup>

Eiholzer ve ark.nın çalışmasında vücut kompozisyonunu düzeltmek, fiziksel kapasiteyi artırmak ve aktiviteleri düzenlemek için kas çalışmaları yapılmasının önemi vurgulanmıştır.<sup>16</sup>

Bizim olgumuzda da aktif asistif, aktif ve bazen de dirençli yapılan egzersizlerin hastanın kas gücünde artışa neden olduğu gözlenmiştir.

Singh ve ark.nın çalışmasında ise PWS'li kişilerin yeme bozukluklarının kontrol altına alınabilmesi için sağlıklı yeme alışkanlıkları ile birlikte düzenli egzersiz yapma alışkanlıklarının olması gerektiği belirtilmiştir.<sup>17</sup>

Bizim olgumuzda da düzenli egzersiz programı sonrası kilo kontrolünün daha iyi olduğu ve vücut ağırlığının korunduğu gözlenmiştir.

Calliandro ve ark.nın PWS'li olguların yaşam kalitesini incelemek amacıyla yürüttükleri çalışmada yaşam kalitesi indeksinin düşük olduğu belirtilmiştir. Bunun sebebi olarak hastaların fiziksel yöndeki eksiklikleri gösterilmiştir.<sup>18</sup>

**TABLO 1:** Olgunun yürüme, denge, el fonksiyonları ve günlük yaşam aktivitesi testi sonuçlarının tedavi öncesi ve sonrası karşılaştırması.

	Tedavi öncesi	Tedavi sonrası
10 m yürüme süresi (sn)	25,52	16,34
Denge tahtasında durma süresi (sn)	3,20	6,45
Flamingo denge testi		
■ Sağ ayak üzerinde gözler açık durma (sn)	3,38	4,34
■ Sağ ayak üzerinde gözler kapalı durma (sn)	2,25	3,46
■ Sol ayak üzerinde gözler açık durma (sn)	3,25	4,13
■ Sol ayak üzerinde gözler kapalı durma (sn)	2,12	3,17
Minnesota el fonksiyon testi (sn)	327	258
Wee FIM toplam skoru	54	62
■ Kendine bakım alt maddesi	16	20
■ Sfinkter kontrolü alt maddesi	8	8
■ Mobilite alt maddesi	9	11
■ Lokomasyon alt maddesi	6	8
■ İletişim alt maddesi	6	6
■ Sosyal iletişim alt maddesi	9	9

**TABLO 2:** Tedavi öncesi ve sonrası manuel kas testi değerleri.

	Tedavi öncesi	Tedavi sonrası
Sırt ekstansörleri	3	4
Rectus abdominus	2	3
Deltoid (ön lifler)	3+	3+
Deltoid (orta lifler)	3+	3+
Deltoid (arka lifler)	4	4
Latissimus dorsi	4	4
Biceps brachi	3	4
Triceps brachi	4	5
El bileği fleksörleri	3	4
El bileği ekstansörleri	3	4
Gluteus maksimus	2+	3+
Gluteus medius	3-	3+
Quadriceps femoris	4	5

Benzer olarak olgumuzun da fiziksel problemleri nedeni ile pek çok öz bakım aktivitesini gerçekleştirmediği, bunun da kendisinin ve aile-

sinin yaşam kalitesini olumsuz etkilediği görülmüştür.

Sonuç olarak, nadir rastlanan ve çok çeşitli bulgular gösteren bu genetik hastalıkta ilaç tedavisi, diyet, psikolojik destek ve alınan özel eğitimin yanı sıra fizyoterapinin de önemli yeri olduğunu düşünmekteyiz. Bu hastaların fiziksel problemlerinin azaltılması ve yaşam kalitelerinin artırılabilmesi için fizyoterapi uygulamalarına önem verilmesi gerektiğini ve bu konuda daha fazla çalışmaya ihtiyaç olduğunu söyleyebiliriz.

**TABLO 3:** Tedavi öncesi ve sonrası kısıklık testi değerleri.

	Tedavi öncesi		Tedavi sonrası	
	R	L	R	L
Pektoral kaslar (cm)	5	5	3	3,5
Hamstring kasları (°)	60°	65°	75°	80°
Kalça fleksör kasları (cm)	14	18	12	15

## KAYNAKLAR

1. Monaghan KG, Van Dyke DL, Feldman G, Wiktor A, Weiss L. Diagnostic testing: a cost analysis for Prader Willi and Angelman syndromes. *Am J Hum Genet* 1997;60(1):244-7.
2. Boer H, Holland A, Whittington J, Butler J, Webb T, Clarke D. Psychotic illness in people with Prader Willi syndrome due to chromosome 15 maternal uniparental disomy. *Lancet* 2002;359(9301):135-6.
3. Tansuğ N, Hakan N, Çiftdoğan D, Şimşek A, Ersoy B, Bal F. [Prader-Willi syndrome as a cause of hypotonia in neonatal period]. *Türkiye Klinikleri J Pediatr* 2006;15(4):177-80.
4. Curfs LM, Hoondert V, van Lieshout CF, Fryns JP. Personality profiles of youngsters with Prader Willi syndrome and youngsters attending regular schools. *J Intellect Disabil Res* 1995; 39(Pt 3):241-8.
5. Whittington JE, Holland AJ, Webb T, Butler J, Clarke D, Boer H. Population prevalence and estimated birth incidence and mortality rate for people with Prader-Willi syndrome in one UK Health Region (Letter). *J Med Genet* 2001;38(11):792-8.
6. Butler MG, Thompson T. Prader-Willi syndrome. Clinical and genetic findings. *Endocrinologist* 2000;10(Suppl 1):3-16.
7. Goldstone AP. Prader-Willi syndrome. Advances in genetics, pathophysiology and treatment. *Trends Endocrinol Metabol* 2004; 15(1): 12-20.
8. Messersmith NV, Slifer KJ, Pulbrook-Vetter V, Bellipanni K. Interdisciplinary behavioral intervention for life threatening obesity in an adolescent with Prader Willi syndrome-a case report. *J Dev Behav Pediatr* 2008;29(2):129-34.
9. Stolov WE, Hays RM. Evaluation of the patient. In: Kottke FJ, Lehmann JF, eds. *Krusen's Handbook of Physical Medicine and Rehabilitation*. 4<sup>th</sup> ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1990. p.1-19.
10. Ottenbacher KJ, Msall ME, Lyon NR, Duffy LC, Granger CV, Braun S. Interrater agreement and stability of the Functional Independence Measure for children (WeeFIM): use in children with developmental disabilities. *Arch Phys Med Rehabil* 1997;78(12): 1309-15.
11. Özcelik İB, Purisa H, Sezer İ, Mersa B, Kabakas F, Tuncer S. [Evaluation of long-term results in mutilating hand injuries]. *Ulusal Travma Acil Cerrahi Dergisi* 2009;15(2):164-70.
12. Tsigilis N, Theodosiou A. The influence of multiple administration of a psychomotor test on performance and learning. *J Strength Cond Res* 2008;22(6):1964-8.
13. Vismara L, Romei M, Galli M, Montesano A, Baccalaro G, Crivellini M, et al. Clinical implications of gait analysis in the rehabilitation of adult patients with "Prader-willii" syndrome: a cross-sectional comparative study. *J Neuroeng Rehabil* 2007;4-14.
14. Schlumpf M, Eiholzer U, Gyax M, Schmid S, Van der Sluis I, l'Allemand D. A daily comprehensive muscle training programme increases lean mass and spontaneous activity in children with Prader-Willi syndrome after 6 months. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2006; 19(1):65-74.
15. Reus L, Zwvarts M, Vlimmeren LA, Willemsen MA, Otten BJ, Sanden M. Motor problems in Prader Willi syndrome: a systematic review on body composition and neuromuscular functioning. *Neurosci Biobehav Rev* 2011;35(3): 956-69.
16. Eiholzer U, Nordmann Y, l'Allemand D, Schlumpf M, Schmid S, Kromeyer-Hauschild K. Improving body composition and physical activity in Prader-Willi syndrome. *J Pediatr* 2003;142(1):73-8.
17. Singh NN, Lancioni GE, Singh AN, Winton AS, Singh J, McAleavey KM, et al. A mindfulness-based health wellness program for an adolescent with Prader-Willi syndrome. *Behav Modif* 2008;32(2):167-81.
18. Caliandro P, Grugni G, Padua L, Korda Y, Tonali P, Gargantini L, et al. Quality of life assessment in a sample of patients affected by Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Child Health* 2007;43(12):826-30.