



# İLK BEŞ YAŞTA GELİŞİMSEL GERİLİĞE YAKLAŞIM

Prof.Dr. Elif N.Özmert

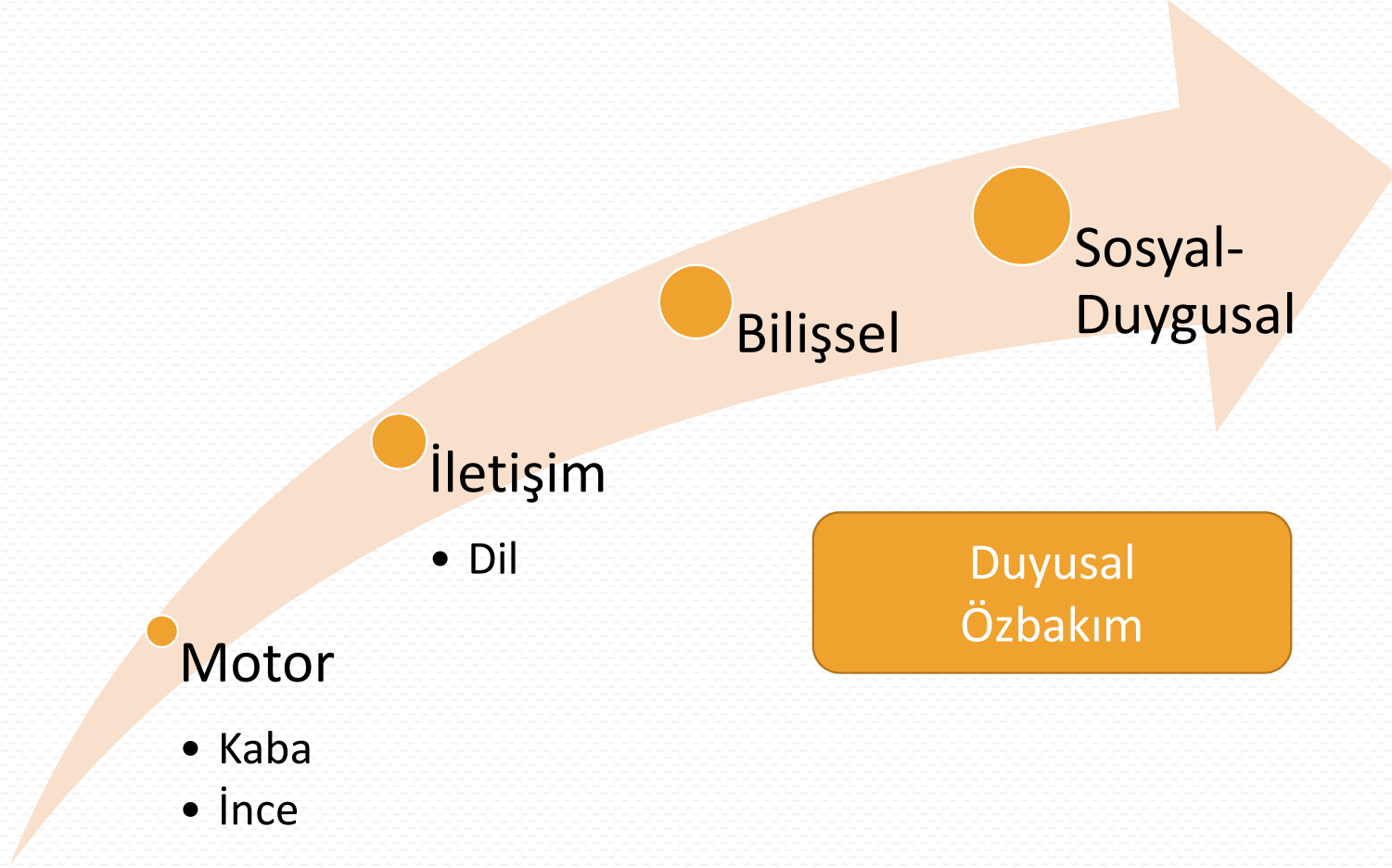
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Sosyal Pediatri ve Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı

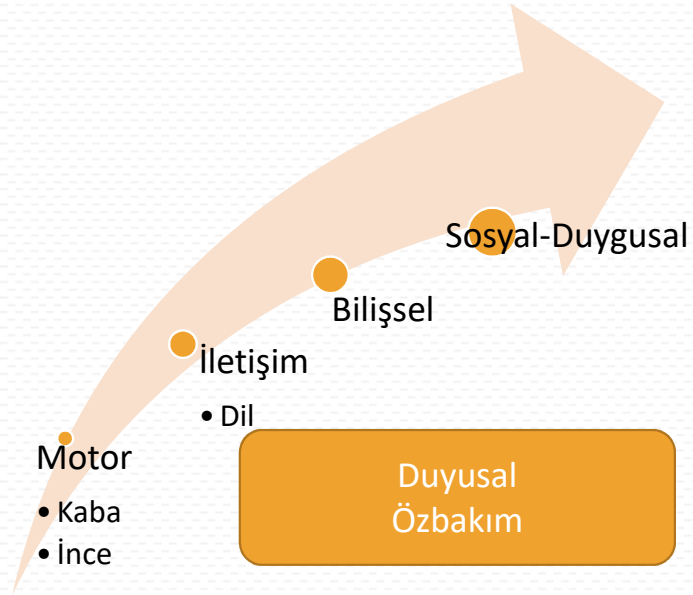


# Gelişim



Yaşam boyu

# Gelişimin...

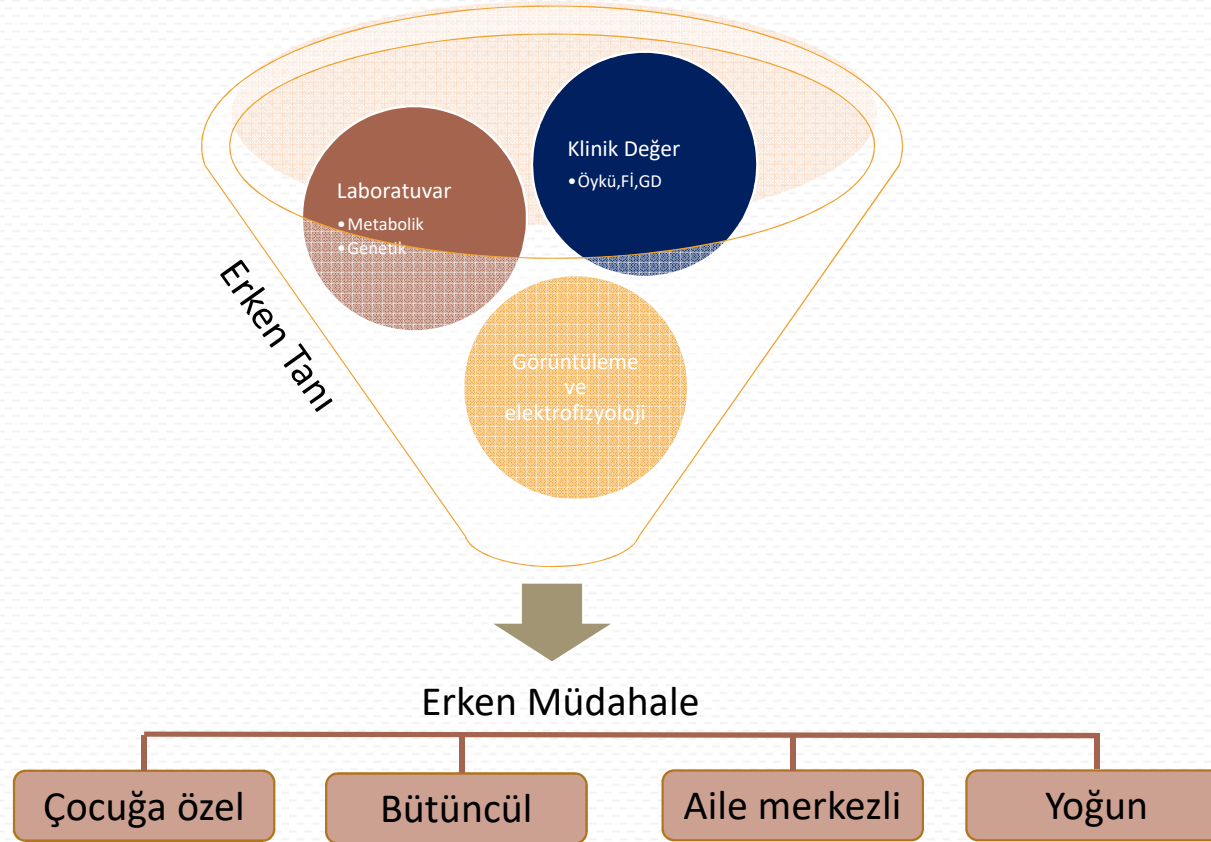


- İzlenmesi
- Taranması
- Değerlendirilmesi
- Desteklenmesi
- Erken müdahale
- Özel eğitim

Önleme  
Erken Tanı  
Nedenin saptanması  
Tedavi  
Rehabilitasyon

Yaşam boyu

# Gelişimsel Geriliğe Yaklaşım



# Gelişimsel Sorunun Tanımlanması

---

Öykü, fizik inceleme, gelişimsel değerlendirme ile

- Gelişme geriliği: gelişim basamaklarına beklenen yaşta ulaşamaması
- Global gelişme geriliği: en az iki alanda gelişme geriliği olması
- Gelişimsel sapma: gelişim basamaklarına beklenen sırada veya zamandan önce oluşması (SP)
- Gelişimsel disasiyasyon: farklı alanlarda farklı gelişim hızı (OSB, SP)
- Gelişimsel regresyon: kazanılan becerilerin kaybedilmesi (nörometablik, dejeneratif hast.)

# Gelişimsel Sorunların Gruplandırılması

---

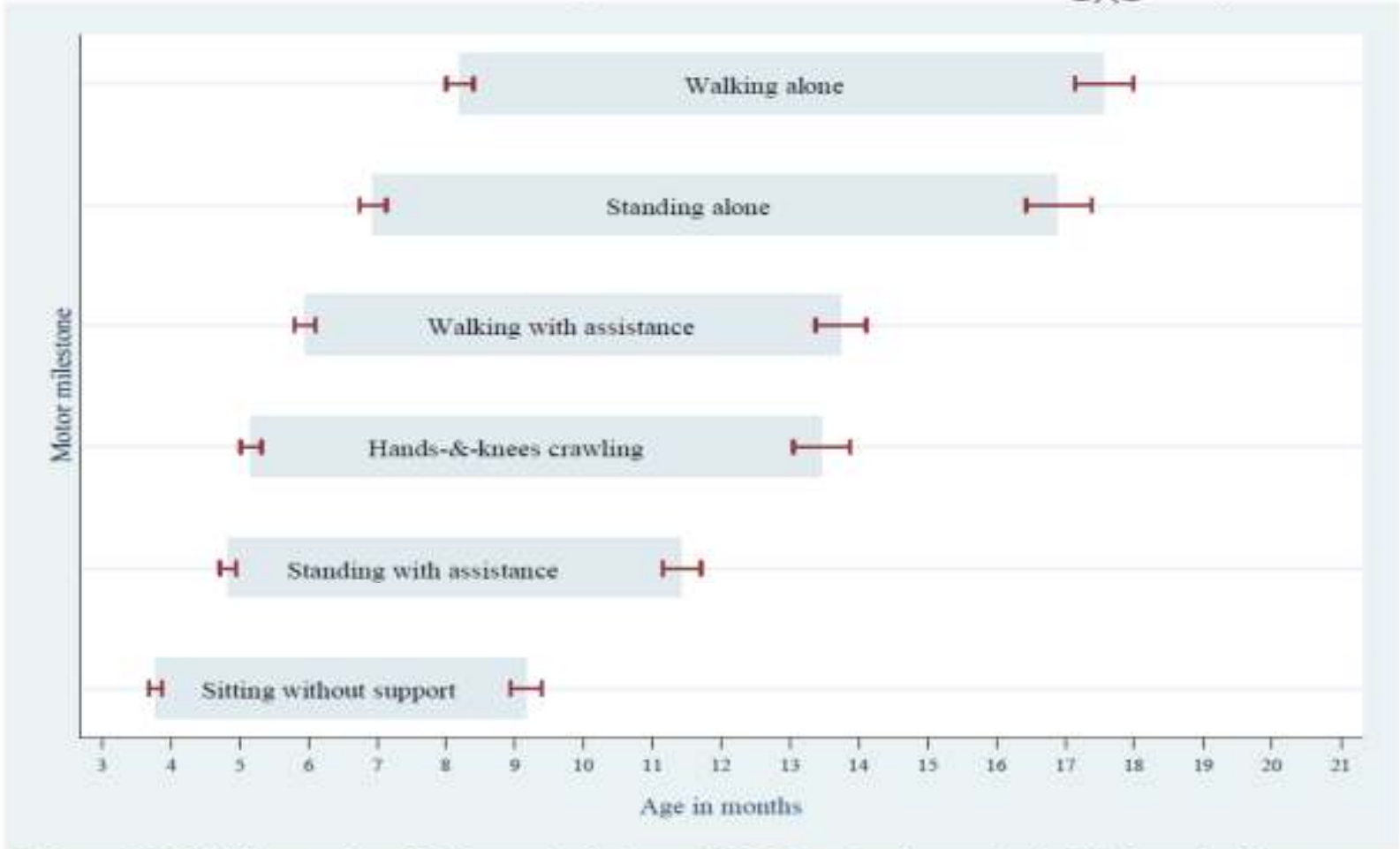
- Motor Gelişme Geriliđi
- Dil-konuşma geriliđi
- Global gelişme geriliđi
  
- Mental retardasyon X zihinsel yetersizlik

# Motor Gelişme Geriliği

- Sıklık %2-3
  - %15-20 nöromüsküler hastalık
- Gelişimsel koordinasyon bozukluğu (sakarlık)
- DEHB
- Öğrenme bozukluğu



## Windows of achievement for six gross motor milestones



Reference: WHO Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Motor Development Study: Windows of achievement for six gross motor development milestones. Acta Paediatrica Supplement 2006;450:86-95.



# Motor Geriliđi Olan ocuđa Yaklařım

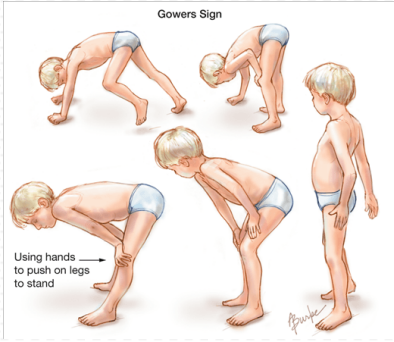
## Öykü

- Gebelik
- Doğum
- Akrabalık
- Aile öyküsü
- Motor gelişim
  - Gecikme
  - İstemsiz hareket, koordinasyon bozukluđu
  - Regresyon
  - Kuvet, dayanıklılık

## Fizik inceleme

- Tam fizik inceleme
- BÇ
- Büyüme
- Pitoz (konjenital miyopati)
- HSM (glikojen depo)
- Nörolojik muayene
  - Gözlem:postür, oyun, spontan hareket
  - Kranial sinir
  - Dilde fasikülasyon
  - Tonus
  - Kuvet
  - Yürüyüş
  - Gover arazı
  - Atrofi, hipertrofi
  - Tremor
  - Primitif refleksler
  - DTR

AAP Pediatrics 2013;131:e2016



# Motor Geriliği Olan Çocuğa Yaklaşım

## Artmış Tonus

- Üst motor nöron sorun (SP)
- MRI

## Normal/hipoton

- Alt motor nöron veya kas
  - DMD,MD,SMA,mitokondrial hast., konj miyasteni
- CK
- TFT
- CBC
- Ca,P,ALP

## Dismorfik bulgular/abn büyüme

- Genetik testler
- Mikro array
- Sendromlar
  - Down
  - Turner
  - Klinefelter
  - Frajil X
  - Velocardiyofasyal send
  - Noonan



# Motor Gerilikte Kırmızı Bayraklar

- ↑ CK
  - Fasikülasyon
  - Fasyal dismorfoloji, org...
  - Anormal MRI
  - Solunum yetmezliği
  - Motor basamakların kay...
  - Akut hastalıklarda motor gerilik görünmesi
- Erken müdahale  
Özel Eğitim  
Ailenin  
desteklenmesi
- ...lığı, eklem kontraktürü

# Dil Konuşma Bozukluđuna Yaklaşım

---

- Dil
  - Alıcı dil
  - İfade edici dil
- Konuşma

En sık bozukluk %10

- Dil bozukluđu
- Konuşma bozukluđu





# Alıcı ve İfade Edici Dil Gelişimde Kırmızı Bayraklar

## Alıcı Dil

- Sese dönme 6 ay
- İsmine dönme 10 ay
- Sözel oyun veya rutinlere uyma 12 ay
- «Hayır» denince durur 15 ay
- Vücudunun en az 3 kısmını işaret 18 ay
- Basit tek komutlara uyar 18 ay
- İki basamaklı komutlara uyar 30 ay

## İfade Edici dil

- Heceleme 10 ay
- İşaret etme 14 ay
- 3 tane kelime 16 ay
- 2 kelimeli cümle 24 ay
- Sorulduğunda geçmiş olayları anlatma 36 ay
- Bildiği hikayeyi anlatma 54 ay

# Dil ve Konuşma Bozukluğu Nedenleri



# Global Gelişme Geriliđi

---

- İki veya daha fazla alanda gelişme geriliđi
- İnce veya kaba motor, dil/konuşma, bilişsel, kişisel/sosyal, günlük aktiviteler/özbakım
- %1-3
- Ciddi vakalarda ileride ID

# Global Gelişme Geriliđi

---

Etiyoloji %10-80 (%50) saptanıyor

- Genetik sendrom/kromozomal anomali
- İntrapartum asfiksi
- Serebral disgenez
- Erken psikososyal deprivasyon
- Antenatal toksin (alkol, ilaç)



# Global Gelişme Geriliği Olan Çocuğa Yaklaşım

Öykü, Fi, gelişimsel değerlendirme, işitme, görme değerlendirmesi ile %30 tanı

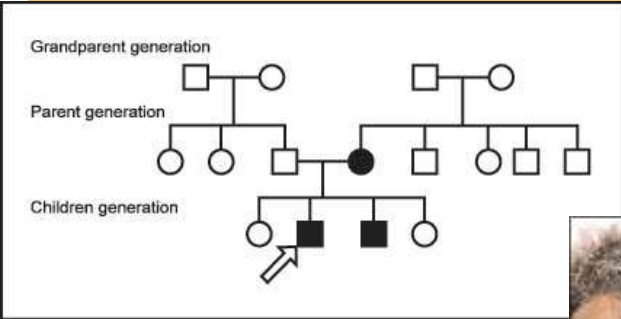
Tanı belirsiz ise

## 1. Basamak tetkikler:

tam kan sayımı, Ferritin, VitB12, üre, elektrolit, CK, TFT, iKAA, asitler, glikozamin taraması, homocistein, karnitin, fr

Kromozomal mikroarray

Tanı %10-12



Shevell M. Ped Clin North Am 2008;55:171-84.

Silove N, et al. J Pediatr Child Health 2013;519-525

Moeschler J et al. Pediatrics 2014;134:e903-918

# Global Gelişme Geriliği Olan Çocuğa Yaklaşım

Öykü, Fi, gelişimsel değerlendirme, işitme, görme değerlendirmesi

1. Basamak tetkikler:  
tam kan sayımı, Ferritin,  
VitB12, üre,  
elektrolit, CK, TST,  
organik asitler

Kromozomal  
mikroarray

2. Basamak tetkikler  
(sevk)

## Metabolik

Aile öyküsü, akrabalık,  
regresyon, ensefalopati, kusma,  
kaba görünüm, koku, cilt  
bulguları, göz bulguları, işitme  
sorunu, saç bozuklukları,  
organomegali, hipotoni, ataksi,  
distoni, tremor, miyopati

İleri metabolik tetkikler

Tanılama %14

Eun SH. Korean J Pediatr 2015;58:117-122

Silove N, et al. J Pediatr Child Health 2013;519-525

Moeschler J et al. Pediatrics 2014;134:e903-918

# Global Gelişme Geriliği Olan Çocuğa Yaklaşım

Öykü, Fi, gelişimsel değerlendirme, işitme, görme değerlendirmesi

1. Basamak tetkikler:  
tam kan sayımı, Ferritin  
Vit D12, üre  
elektro... TTT  
...nal

2. Basamak tetkikler  
(sevk)

Erken müdahale  
Özel Eğitim  
Ailenin desteklenmesi

## Metabolik

Aile öyküsü, akrabalık, regresyon, ensefalopati, kusma, kaba görünüm, koku, cilt bulguları, göz bulguları, işitme sorunu, saç bozuklukları, organomegali, hipotoni, ataksi, distoni, tremor, miyopati

K

Baş çevre nörolojik

Orta dereceli gerilik %30  
Eşlik eden bulgu %28,  
sadece GG %7.5

## EEG

Konuşmanın regresyonu, nöbet, nörodejeneratif bozukluk

Silove N, et al. J Pediatr Child Health 2013;519-525

Moeschler J et al. Pediatrics 2014;134:e903-918

# Çocuklarımız İçin



Sevgi



Barış



Erken tanı, erken müdahale

# Geleceğimiz İçin

Teşekkürler...