Autistic Spectrum Disorder in Two Brothers with Congenital Visual Impairment: A Case Report

Doğuştan Görme Kaybı Olan İki Kardeşte Otistik Spektrum Bozukluğu: Olgu Sunumu

Görme Kaybı ve Otistik Spektrum Bozukluğu / Visual Impairment and Autistic Spectrum Disorder

Hatice Altun[1], Ebru Fındıklı[2], Lokman Aslan[3]
[1]Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları AD, [2]Psikiyatri AD, [3]Göz Hastalıkları AD,
Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kahramanmaraş, Türkiye

Özet

Otistik spektrum bozukluğu sosyal etkileşimde ve iletişimde bozulmalar ve tekrarlayıcı, basmakalıp davranış örüntüsü, ilgi ve aktivitelerin bulunması ile karakterizedir. Genetik ve çevresel faktörler tarafından etkilendiği düşünülen, etyolojisi tam olarak bilinmeyen davranışsal bir bozukluk olarak tanımlanmıştır. Doğuştan görme kaybı olan çocukların genellikle geri çekilme, izolasyon ve otizm gibi ciddi davranışsal ve psikolojik problemler için risk altında olduğu bildirilmektedir. Birkaç çalışmada görme kaybı olan bireylerde otizm veya otistik davranışların birlikteliği tanımlanmıştır. Bizim bilgilerimize göre doğuştan görme kaybı olan ve komorbid otistik spektrum bozukluğu olan iki kardeşle ilgili bir olguya rastlanmamıştır. Bu olgu sunumunda, otistik spektrum bozukluğu için ayrı ayrı risk faktörü olan, genetik yatkınlık ve doğuştan görme kaybı komorbitesinin vurgulanması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler

Otistik Spektrum Bozukluk; Doğuştan Görme Kaybı; Genetik; Çocuklar; Komorbidite

Abstract

Autistic spectrum disorder is characterized by severe qualitative impairments in socialization, communication, and restricted repetitive behavior, interests and activities. It is a behaviorally defined disorder of unknown etiology that is thought to be influenced by genetic and environmental factors. Congenital visual impairment children are generally reported to be at risk for serious behavioral and psychological problems, such as withdrawal, isolation, and autism. Several studies have described the coexistence of autism or autistic behaviors in visually impaired individuals. To our knowledge, there is no case report about congenital visual impairment and comorbid autistic spectrum disorder in two brothers. In this case report, we aim to emphasise the comorbidity of congenital visual impairment and genetic predisposition which are risk factors for autism separately.

Keywords

Autistic Spectrum Disorder; Congenital Visual Impairment; Genetic; Children; Comorbidity

DOI: 10.4328/JCAM.2650 Received: 02.07.2014 Accepted: 24.07.2014 Printed: 01.10.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 5): 562-4
Corresponding Author: Hatice Altun, Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları AD. Kahramanmaraş, Türkiye.
GSM: +905056520482 F.: +90 3442803409 E-Mail: drhaticealtun@gmail.com

Giriş

Otistik spektrum bozukluğu (OSB), toplumsal etkileşim ve iletişim alanlarında belirgin gecikme ve sapmalarla ve ilgi alanlarında kısıtlılıkla seyreden bir nöropsikiyatrik bozukluktur. Olguların önemli bir kısmında zeka geriliği ve nöbetler tabloya eşlik etmekte, erişkinlik döneminde bağımsız yaşama şansı oldukça düşük düzeyde olmaktadır [1]. Bu ciddi nörogelişimsel bozukluğun temelinde yatan nedeni anlamaya yönelik çalışmalardaki artışa rağmen, etyolojik neden tam olarak anlaşılamamıştır. Psikososyal etkenlerin, prenatal-postnatal etkenlerin, nörobiyolojik faktörlerin ve genetik yatkınlığın hastalığın ortaya çıkmasında etkili olabileceği öne sürülmektedir [2].

Doğuştan görme kaybı (DGK) olan çocukların genellikle izolasyon, çekilme ve OSB gibi ciddi davranışsal ve psikolojik sorunlar açısından risk altında olabileceği bildirilmektedir [3]. Bazı çalışmalarda görme engelli çocuklarda OSB benzeri belirtilerin veya OSB'nin birlikteliği bildirilmiştir [4,5]. Ayrıca DGK'lı olgularda rastlanan bazı semptomların OSB semptomları ile benzer olması nedeniyle ayırıcı tanı güç olabilmektedir. Bu nedenle DKG'lı çocuklarda OSB'nin belirlenmesi, bu çocukların uygun tedavi ve rehabilitasyonu açısından önemlidir.

Genel olarak OSB'de genetik faktörlerin hastalığın ortaya çıkmasının %90'ından fazlasından sorumlu olduğu bildirilmektedir [6]. OSB'nin genetik kökenli hastalıklarla birlikte görülebilmesi, monozigot ikizlerde görülen yüksek konkordans ve hastalığın kardeşlerde ortaya çıkma riskinin fazlalığı hastalığın etyolojisinde kalıtımsal etkenlerin önemini ortaya koymaktadır [1,2,6]. OSB etyolojisinde DGK ve genetik yatkınlık ayrı ayrı risk faktörleridir. Ancak biz, literatürde eşzamanlı bu etyolojik faktörlerin gösterildiği vakaya rastlamadık. Bu olgu, hem genetiğin hem de fiziksel faktörlerin OSB etyolojisinde risk faktörü olabileceği düşünülen, DGK'lı iki kardeşte OSB'nin klinik özellikleri ve komorbiditenin önemi açısından sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Olgu1: 4 yaş 11 aylık DGK olan erkek hasta, konuşmama, çevresiyle iletişim kurmama, sürekli sallanma ve el hareketi yapma, seslenince tepki vermeme şikayetleriyle ailesi tarafından kliniğimize getirildi. Aile ile yapılan psikiyatrik görüşmede, olgunun konuşamadığı, seslenince tepki vermediği, yaşıtlarıyla uygun ilişki geliştiremediği, oyuncaklara ilgisinin olmadığı, duygusal ve sosyal tepki vermesinin yetersiz olduğu, ilgilendiği bir şeyi paylaşmadığı, televizyonda ya da cep telefonunda sürekli ilahi dinlediği, kendi halinde sallandığı, sürekli el çırpma ve döndürme şeklinde hareketlerinin olduğu, zaman zaman hırçınlığının olduğu öğrenildi.

Yapılan ruhsal değerlendirilmesinde, seslenince ismine bakmadığı görüldü. Jest, mimik ya da sosyal gülümsemesi yoktu. İki gözü de görmüyordu. Eline verilen oyuncakla oynamadı. İfade edici dilinin hiç gelişmediği, yaşına uygun tematik oyunlar oynamadığı, otururken ellerinde el çırpma ve sirküler dönme şeklinde ritmik stereotipik davranışlar sergilediği gözlendi.

Gelişim öyküsünde 6 aylık iken başını dik tutabildiği, 26 aylık iken yürüdüğü, tuvalet alışkanlığının olmadığı öğrenildi. Olgunun psikometrik değerlendirmesinde Ankara Gelişim Tarama Envanteri'ne (AGTE) göre genel gelişim düzeyinin 15-16 ay arasında olduğu belirlendi. Nörolojik muayenesi, odyolojik değerlendirmesi, kranial MR ve EEG'si, genetik araştırması normaldi. Olguya DSM-IV-TR'ye göre 'OSB ve Mental Retardasyon' tanısı konuldu. Hasta uygun özel eğitim alması konusunda yönlendirildi.

Olgu 2: 3 yaş 4 aylık DGK olan erkek hasta seslenince tepki vermeme, çevresiyle iletişim kurmama şikayetiyle kliniğimize getirildi. Yapılan psikiyatrik muayenede; kendi halinde olduğu, sallanmasının ve el hareketlerinin nadiren olduğu, çocuklarla ve oyuncaklarıyla yaşına uygun oyunlar oynamadığı, annesine diğer insanlara göre nispeten daha iyi tepki verdiği, sosyal ve duygusal tepkisinin olmadığı, öz bakım becerilerini yaşıtlarına uygun yapamadığı, özellikle ilahi müziklerine ilgisinin olduğu, ilgilendiği bir şeyi paylaşmadığı, hırçınlığının ve uyku probleminin olmadığı öğrenildi. Yapılan ruhsal değerlendirilmesinde, seslenince ismine bakmadığı görüldü. Jest, mimik ya da sosyal gülümsemesi yoktu. İki gözü de görmüyordu. Eline verilen oyuncakla oynamadı. İfade edici dilinin hiç gelişmediği, yaşına uygun tematik oyunlar oynamadığı, herhangi bir stereotipik davranışının olmadığı gözlendi.

Gelişim öyküsünde 4 aylık iken başını dik tutabildiği, 15 aylık iken yürüdüğü, tuvalet alışkanlığının olmadığı öğrenildi. AGTE'ye göre genel gelişim düzeyinin 18-19 ay arasında olduğu belirlendi. Nörolojik muayenesi, odyolojik değerlendirmesi, kranial MR ve EEG'si ve genetik araştırması normaldi. Olguya DSM-IV-TR'ye göre 'OSB ve Mental Retardasyon' tanısı konuldu. Hasta uygun özel eğitim alması konusunda yönlendirildi.

Genel Bilgiler: Anne 32 yaşında ilkokul mezunu ev hanımı, baba 34 yaşında lise mezunu işçi. Anne baba arasında 2. derecede akraba evliliği mevcut. Hastalarımızın 6 kardeşten 2. ve 3. sıradaki çocuklar olduğu öğrenildi. Diğer kardeşlerinde ve ailede herhangi bir psikiyatrik hastalık ve fiziksel hastalık yoktu. Hastalarımızın her ikisinin de zamanında normal vaginal yol ile doğduğu, doğum sırasında herhangi bir sıkıntısının olmadığı öğrenildi.

Tartışma

DGK'lı çocuklarda görme kaybına sekonder sosyal iletişim ve etkileşimde zorluklar yaşanmaktadır. Klinik olarak sosyal iletişimde ve etkileşimde yaşanan bu zorluklar, hem DGK hem de OSB tanısı için oldukça benzerdir. Hobson ve ark.'ı [7] görme engelli olup otistik belirtiler gösteren örneklemlerinin kontrol grubu olan otistik bozukluk tanılı çocuklarla genel olarak benzer belirtiler gösterdiğini ancak sosyal-duygusal karşılıklılık açısından farklılıklar olduğunu ortaya koymuştur. Çoğu zaman bu hastalarda görülen iletişim örüntüleri ve davranış sorunları görme kaybına sekonder uyum bozukluğu kapsamında değerlendirilebilmektedir. Bu nedenle görme kaybı ve OSB'nin komorbid olduğu durumlarda OSB tanısı gecikebilmektedir. Bu açıdan bu çocuklarda OSB'yi değerlendirmek hassas bir konudur. Ancak bu durumu birbirinden ayıracak spesifik bir değerlendirme yöntemi ise yoktur. Olgularımızın işitmesinin normal olmasına rağmen sese tepki vermemesi, iletişim kurulamaması, kendi halinde olması, stereotipik hareketlerin olması, gülümseme gibi sosyal iletişimin olmaması, dil gelişiminin olmaması ve kardeşinde de OSB öyküsünün olması olguyu saf görme kaybından ayırt ettiren OSB tanısı konulmasını destekleyen özelliklerdir. Ayrıca DGK'lı çocuklara yaklaşılıp iletişim başlatıldıktan sonra iletişimi yürütebilmesine ve uygun duygusal yanıt verebilmesine rağmen bizim olgularımızda bu tepkiler gözlenmemiştir.

DGK'lı çocuklarda OSB belirtilerinin değerlendirildiği çalışma

sayısı literatürde kısıtlı sayıdadır [4,5]. OSB için görme kaybı ya da düşük görme seviyesinin önemli risk faktörü olduğu belirtilmektedir. Görme engelli 257 çocuk ve ergenle yapılan bir çalışmada 30 olguda OSB olduğu, OSB eş tanısı olan olgularda olmayanlara göre daha şiddetli nörokognitif bozukluk ve daha şiddetli görme bozukluğu olduğu belirlenmiştir [4]. Parr ve ark'nın [5] ağır ve çok ağır görme kaybı olan olguların değerlendirildiği araştırmalarında olguların %31'inde bir OSB tanısı olduğu bulunmuştur. Çok ağır görme kaybı olan olgularda ağır görme kaybı olan olgulara göre OSB belirtilerinin daha sık olduğu ve OSB belirtilerinin gelişimsel gerilikle ilişkili olduğu ortaya konulmuştur. Her ne kadar görme kaybı ve OSB arasında bir ilişki olduğu bildirilse de bu ilişkinin nedeni tam olarak bilinmemektedir. Ancak bu çocuklarda ortak dikkat ve sembolizasyon kısıtlılıkları ve görme kaybına bağlı sosyal deneyimlerin yetersizliği bu ilişkiyi açıklayabileceği bildirilmiştir [8].

OSB'de genetik faktörlerin ise hastalığın ortaya çıkmasının %90'ından fazlasında sorumlu olduğu görülmektedir. Bununla birlikte, yapılan birçok çalışmaya karşın az sayıda genin OSB'nin ortaya çıkmasında etkili olduğu gösterilebilmiştir. Gen-gen ve gen-çevre etkileşimlerinin hastalığın ortaya çıkmasında etkili olduğu üzerinde durulmaktadır [2,6]. İkiz çalışmalarında, tek yumurta ikizlerindeki konkordans oranlarının %36 ile %91 arasında, çift yumurta ikizlerinde %5 olduğu bildirilmiştir [1]. Kardeşler arasında ise %2-7 oranlarında eş hastalanma olduğu gösterilmiştir [2]. İkiz çalışmalarında ve kardeşlerle ilgili yapılan çalışmalarda OSB riskinin normal popülasyona göre yüksek olması hastalığın etyolojisinde kalıtımsal geçişin önemli bir yeri olduğunu göstermektedir [1,2,6].

DGK'nın ve genetik yatkınlığın ayrı ayrı OSB etyolojisinde etkili olduğu bilinmesine rağmen, biz literatürde OSB'de eşzamanlı bu etyolojik faktörlerin gösterildiği vakaya rastlamadık. Bizim olgularımızda eş zamanlı hem doğuştan görme kaybının olması hem de kardeş olması etyoloji açısından önemli bir risk faktörü olarak değerlendirilmiştir. Olgularımızda, bu genetik ve fiziksel faktörlerin birbirinden bağımsız olarak ya da birbirleriyle etkileşerek hastalığın ortaya çıkmasında etkili olabileceği düşünülmüştür.

Olgularımız, komorbid OSB tanısının belirlenmesi sonrasında uygun tedavi ve rehabilitasyon açısından yönlendirilmiştir. OSB tanısının gözden kaçması durumunda yeterli ve uygun bir tedavi sağlanamayacağı açıktır. Bu nedenle, hastalarda OSB'nin saptanması hem hastaların uygun bir özel eğitim programı ve tedavi almaları hem de aileler için gerçekçi beklentiler ve hedeflerin belirlenmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

Sonuç olarak bu olgu nedeniyle DGK'lı çocuklarda karşılaşılan sosyal iletişim ve etkileşim eksikliğinin ayrıntılı bir psikiyatrik muayenesinin yapılması, ailenin tüm üyelerinin sorgulanması gerekmektedir. Bunun yanı sıra, hastaların ayırıcı ve komorbid tanıları dikkatli yapılmalı ve uygun tedavi planı belirlenmelidir.

Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

Kaynaklar

1. Mukaddes NM. Otistik bozukluk. Çuhadaroğlu Çetin F, editör. Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi Temel Kitabı. Ankara: Hekimler Yayın Birliği; 2008.s.242-55.
2. Volkmar FR, Pauls D. Autism. Lancet 2003;362(9390):1133-41.
3. Ek U, Fernell E, Jacobson L. Cognitive and behavioural characteristics in blind children with bilateral optic nerve hypoplasia. Acta Paediatr 2005;94(10):1421-6.
4. Mukaddes NM, Kilincaslan A, Küçükyazici G, Sevketoğlu T, Tuncer S. Autism in visually impaired individuals. Psychiatry Clin Neurosci 2007;61(1):39-44.
5. Parr JR, Dale NJ, Shaffer LM, Salt AT. Social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with optic nerve hypoplasia and/or septooptic dysplasia. Dev Med Child Neurol 2010;52(10):917-21.
6. Rutter M. Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. J Abnorm Child Psychol 2000;28(1):3-14.
7. Hobson RP, Lee A, Brown R. Autism and congenital blindness. J Autism Dev Disord 1999;29(1):45-56.
8. Hobson RP, Lee A. Reversible autism among congenitally blind children? A controlled follow-up study. J Child Psychol Psychiatry 2010;51(11):1235-41.

How to cite this article:
Altun H, Fındıklı E, Aslan L. Autistic Spectrum Disorder in Two Brothers with Congenital Visual Impairment: A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 5): 562-4.