

## Occupational Therapy in Prader-Willi Syndrome - A case report

Naser Havaei<sup>1</sup>, Mahsa Mohammadzadeh<sup>2</sup>, **Mandana Rezaei**<sup>3\*</sup>

1. Department of Occupational Therapy, School of Rehabilitation, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran
2. Bsc of Occupational Therapy, School of Rehabilitation, Tabriz University of Medical Sciences, Tabriz, Iran
3. Department of Physical Therapy, School of Rehabilitation, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran  
(Corresponding author) mandana.rezaei@yahoo.com

**Article Received on: 2014.4.16      Article Accepted on: 2014.8.28**

### **ABSTRACT**

**Background and Aim:** Prader-Willi syndrome is a rare genetic disease that caused by a partial deletion of the long arm of the paternal chromosome 15. The prevalence rate of this syndrome is 1 in 20000-125000. Despite of dietary and pharmaceutical treatments, occupational therapy with comprehensive and holistic approach is the best option for rehabilitation because there are both of physical and mental problems in this syndrome.

**Case report:** In this study, a child with Prader-Willi syndrome was presented who Received occupational therapy services. The patient was a 1 years old child who was introduced to occupational therapy clinic after diagnosis of Prader-Willi syndrome via special paraclinical evaluations. After receiving 1 year occupational therapy services, his muscle tonus, motor development, balance, and posture were improved.

### **Key words**

Prader-Willi syndrome, Occupational Therapy, A case report

**Cite this article as:** Naser Havaei, Mahsa Mohammadzadeh, Mandana Rezaei. Occupational Therapy in Prader-Willi Syndrome - A case report. J Rehab Med. 2015; 4(2): 170-175.

## کاردرمانی در سندروم پرادر ویلی – گزارش یک مورد

ناصر حوایی<sup>۱</sup>، مهسا محمدزاده<sup>۲</sup>، ماندانا رضایی<sup>۳\*</sup>

۱. مربی کاردرمانی، دانشکده علوم توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز، تبریز، ایران
۲. کارشناس کاردرمانی، دانشکده توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز، تبریز، ایران
۳. دانشجوی دکترای فیزیوتراپی، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

### چکیده

#### مقدمه و اهداف

سندروم پرادر ویلی یک بیماری ژنتیکی نادر است که در اثر اختلال در بازوی بلند کروموزوم پدری ۱۵ ایجاد می شود. میزان بروز این سندروم ۱ در ۲۰۰۰۰ تا ۱۲۵۰۰۰ تولد زنده می باشد. علاوه بر درمان های دارویی و رژیم، به دلیل بروز مشکلات جسمی و ذهنی در این کودکان، کاردرمانی با رویکرد جامع نگر و کل نگر بهترین گزینه جهت توانبخشی است.

#### معرفی بیمار

در این مطالعه یک مورد کودک مبتلا به سندروم پرادر ویلی که از خدمات کاردرمانی بهره مند بوده است؛ گزارش می گردد. بیمار کودک ۱ ساله ای است که بعد از بررسی های به عمل آمده با تشخیص سندروم پرادر ویلی به کلینیک کاردرمانی معرفی شده و بعد از ۱ سال کاردرمانی در زمینه تون عضلانی، رشد حرکتی، واکنش تعادلی و پوسچر بهبودی داشته است.

#### واژگان کلیدی

سندروم پرادر ویلی، کاردرمانی، گزارش یک مورد

پذیرش مقاله ۱۳۹۳/۶/۵ \*

\* دریافت مقاله ۱۳۹۳/۱/۲۷

نویسنده مسئول: ماندانا رضایی. آذربایجان شرقی، تبریز، ولیعصر، توابع شمالی، دانشکده توانبخشی - گروه فیزیوتراپی

تلفن: ۰۴۱۱۳۳۱۱۲۹۳

آدرس الکترونیکی: mandana.rezae@yahoo.com

## مقدمه و اهداف

سندروم پرادرویلی<sup>۸۶</sup> یک اختلال ژنتیکی مادرزادی نادر است که به علت فقدان بروز ژن بر روی کروموزوم ۱۵ بوجود می‌آید. میزان بروز این سندروم ۱ در ۲۰۰۰۰ تا ۱۲۵۰۰۰ تولد زنده می‌باشد<sup>[۱]</sup>. این بیماران، در اوایل شیرخوارگی، علائمی هم چون هیپوتونی شدید، مشکلات تغذیه‌ای و کم کاری غدد جنسی را نشان می‌دهند. مشکلات تغذیه‌ای معمولاً در سال اول زندگی برطرف می‌گردد. در اکثر کودکان مبتلا به سندروم پرادرویلی عوارضی از قبیل تاخیر در تکامل حرکتی، اختلال پاسچرال، مشکلات گفتاری و همچنین عقب ماندگی ذهنی خفیف (ضریب هوشی متوسط ۶۰ تا ۸۰) و ناتوانی در یادگیری مشاهده می‌شود<sup>[۲]</sup>. سایر ناهنجاری‌های مرتبط با این سندروم عبارتند از قد و قامت کوتاه، اسکولیوز و بدشکلی مثل کم عرض بودن پیشانی، دهان مثلثی شکل، دست و پاهای کوچک، بازشدگی قفسه‌ی سینه، چاقی، مشکلات دهان-دندان، مشکل در بلع و...<sup>[۳، ۴]</sup>. مشاوره ژنتیکی و انجام آزمایشات ژنتیکی جهت پیشگیری از بروز این سندروم توصیه می‌شود. از طرفی روش‌های درمانی پزشکی، توانبخشی، تغذیه‌ای و هورمونی جهت درمان بعد از بروز این سندروم مورد استفاده قرار می‌گیرد<sup>[۵]</sup>. مطالعاتی در زمینه رفع مشکلات پاسچرال، تعادلی، حرکتی، چاقی، مشکلات بلع-گفتار و اختلالات ذهنی این کودکان به طور مجزا و اختصاصی انجام شده است<sup>[۶، ۷، ۸، ۹، ۱۰]</sup>. اما کاردرمانی به عنوان رشته کل نگر در تیم توانبخشی - پزشکی است که به رفع مشکلات جسمی و ذهنی به طور همزمان می‌پردازد. علاوه بر درمان علائم، بهبود کیفیت زندگی، افزایش سطح استقلال فردی و اجتماعی بیمار و والدین از مهمترین اهداف کاردرمانی است. با توجه به اینکه مشکلات حرکتی، پاسچرال، تعادلی و... بر عملکرد و کیفیت زندگی و استقلال این کودکان تاثیر گذار هستند، در این مطالعه یک مورد کودک مبتلا به سندروم نادر پرادرویلی که به مدت یک سال تحت مداخلات کاردرمانی قرار گرفته بود، معرفی می‌گردد.

## گزارش مورد

بیمار کودکی با جنسیت پسر و متولد سال ۱۳۹۰، فرزند دوم خانواده بوده و والدین وی دارای نسبت فامیلی بودند. برادر بزرگتر و والدین کودک از سلامتی کامل برخوردار بودند و در سابقه‌ی خانوادگی نیز هیچگونه اختلال عصبی-عضلانی، تکاملی، ژنتیکی و تغذیه‌ای وجود نداشت. کودک طی یک زایمان سخت به دنیا آمده و هنگام تولد سیانوزه بود. به همین دلیل به مدت ۷ روز پس از تولد در دستگاه انکوباتور نگهداری شده بود. طبق گفته‌ی والدین، بیمار از اولین روزهای تولد دارای علائمی همچون هیپوتونی شدید به همراه خواب آلودگی، گریه و مکیدن ضعیف بود. در کشت کروموزومی بیمار، تغییرات ژنی بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۵ مشاهده شد. نتیجه سایر آزمایش‌ها از قبیل عفونت‌های مادرزادی، بررسی اسیدآمینوهای پلاسما، هیپوتیروئیدی طبیعی بود. نهایتاً کودک با تشخیص سندروم پرادرویلی به کلینیک کاردرمانی جهت توانبخشی معرفی شد و پس از کسب موافقت والدین از طریق فرم رضایت‌نامه، کاردرمانی آغاز گردید (تصویر ۱).



تصویر ۱: کودک یک ساله مبتلا به سندروم پرادرویلی

در معاینه بالینی، تون عضلانی عمومی بدن براساس مشاهده و بررسی حرکات غیرفعال مفاصل به شدت پایین ارزیابی شد طوری که کودک قادر به کنترل سر و گردن خود در وضعیت‌های خوابیده و نشسته نبود و تنها در حالت طاقباز به مقدار کمی توانایی چرخش سر به طرفین را دارا بود. به دلیل محدودیت‌هایی که در اندازه‌گیری میزان کوتاهی در کودکان وجود دارد، کوتاهی عضلانی به صورت کیفی ارزیابی شد. کوتاهی

<sup>86</sup> Prader-Willi Syndrome

شدید به صورت موضعی، در عضلات همسترینگ اندام تحتانی، عضلات سوپیناتور ساعد و اینورتور میچ پاها مشهود بود یعنی از ابتدای دامنه حرکتی در مفاصل فوق مقاومت در برابر کشش مشهود بود. هیچ کدام از واکنش‌های رفلکسی راستایی، تعادلی و حفاظتی شکل نگرفته بودند (بر اساس فرم ارزیابی رفلکس‌های رشدی، مراحل رشدی حرکتی و کوتاهی-دفورمیتی). وضعیت کودک در حالت طاقباز به صورت قورباغه‌ای بود. زمانی که کودک به صورت پسیو در حالت نشسته قرار می‌گرفت، ستون فقرات توراسیک کاملاً حالت C شکل کایفوتیک به خود می‌گرفت. با توجه به سن پائین کودک، کاردرمانی با تمرکز بر نقش والدین و مشاوره آغاز گردید. جهت افزایش تون عضلانی از تکنیک‌های رود شامل تحمل وزن، فشار مفصلی، تحریکات لمسی، تحریکات وستیبولار استفاده شد. برای کسب مراحل حرکتی تکنیک‌های بوبت و لویت جهت کنترل گردن، سینه خیز رفتن و نشستن اجرا گردید. از تمرینات کششی و وضعیت‌دهی در کلینیک و منزل برای کاهش کوتاهی‌های عضلات همسترینگ، سوپیناتور ساعد و اینورتور در مفصل میچ پا استفاده شد. نحوه هدلینگ کودک جهت کاهش کوتاهی‌های عضلانی به والدین کودک آموزش داده شد. تمرینات اصلاح پوسچر از طریق دستورات کلامی، وضعیت‌دهی و تقویت عضلات اکستانسور تنه با توجه به مفاهیم استفاده از فعالیت براساس اصول سه‌گانه کاردرمانی انجام شد. پاسچر صحیح کودک در زمان شیر خوردن به والدین آموزش داده شد. اکثر تمرینات در قالب بازی و فعالیت ارائه گردید. تا حد امکان سعی شد محیط آرام و مناسب جهت مداخله انتخاب گردد. مادر کودک به علت رابطه مناسب با فرزند در جلسات مداخله مشارکت مستقیم داشت. از تجارب حسی و حرکتی جهت ایجاد الگوهای حرکتی صحیح و از تحریکات تعادلی جهت ایجاد واکنش‌های تعادلی و حفاظتی از طریق تخته تعادل، ترامپولین و توپ CP استفاده شد. با توجه به سن پایین کودک و عدم امکان بررسی وضعیت هوشی و شناختی کودک، از تحریکات حسی مختلفی از قبیل ماساژ، تحریکات وستیبولار، موسیقی و تحریکات بینایی جهت کاهش مشکلات ذهنی در آینده استفاده شد. کودک به مدت یک سال خدمات کاردرمانی را دریافت نمود. جلسات درمانی ۳ روز در هفته و در هر جلسه به مدت یک ساعت انجام می‌شد. در ارزیابی مجدد، کودک می‌توانست از حالت دمر به طاقباز و برعکس چرخش کرده و قادر به نگه داشتن سر، گردن و تنه فوقانی خود در حالت دمر و نشسته با کمک به مدت ۳ دقیقه به طور متوالی بود که نشان‌دهنده افزایش تون عضلانی عمومی بدن نزدیک به حد نرمال بود. در بررسی کوتاهی‌های عضلات فوق‌الذکر، مقاومت در برابر کشش در اواخر دامنه حرکتی توسط درمانگر احساس شد. واکنش‌های تعادلی در وضعیت دمر و طاقباز روی تخته تعادل و واکنش‌های راستایی مرتبط با چشم و گوش داخلی شکل گرفت. میزان کیفیت توراسیک در حالت نشسته کاهش یافت. همچنین وی در استفاده از اندام فوقانی به مهارت‌های *reaching* و *grasping* رسید. از طرفی افزایش آگاهی والدین از طریق مشاوره در رفع مشکلات بلع کودک مفید واقع شد. با توجه به سیر پیشرونده بیومکانیکی این سندروم و کند بودن سیر بهبودی تغییرات چشمگیری مشاهده شد که منجر به رضایتمندی والدین گردید. نظر به سن پایین کودک امکان مداخله روی چاقی وی وجود نداشت. بنابراین توصیه‌هایی برای کاهش وزن در سال‌های آتی به والدین ارائه شد.

## بحث

سندروم کمیاب پرادر ویلی در اثر اختلال در کروموزوم شماره ۱۵ ایجاد می‌شود<sup>[۱، ۵]</sup>. به دلیل شیوع خیلی کم، جامعه کاردرمانی تجربه بالینی کمی در مورد این سندروم دارد. علائم بالینی این اختلال عبارتند از هایپوتونی، شلی مفصل، ظاهر غیرطبیعی، چاقی، مشکلات حرکتی و کلامی، مشکلات رفتاری و اختلالات رشدی<sup>[۱، ۵]</sup>. اکثر مداخلات بالینی در این سندروم در بالغین گزارش شده است<sup>[۵]</sup>. درحالیکه بر اساس اصل نروپلاستی‌سیتی، سال‌های اول زندگی کودک زمان حیاتی برای توانبخشی می‌باشد زیرا در این سنین مغز در حال رشد بوده و توانایی بازسازی بالایی دارد<sup>[۶]</sup>. بنابراین بلافاصله با معرفی کودک به مرکز، مداخلات کاردرمانی آغاز گردید. هایپوتونی در این سندروم یکی از مشکلات اساسی است که در اثر گذر زمان بدتر شده و با جایگزین شدن بافت چربی به جای عضله سبب بروز مشکلات حرکتی و دفورمیتی در مفاصل می‌شود<sup>[۵، ۸]</sup>. تمرین منظم روزانه جهت افزایش تون عضلانی از ایجاد مشکلات حرکتی و تعادلی در آینده جلوگیری می‌کند. بنابراین تعدیل تون عضلانی از الویت‌های درمان می‌باشد. بهبود توانایی کودک در چرخش از حالت دمر به طاقباز و برعکس و حفظ راستای سر و گردن و تنه‌ی فوقانی در حالت نشسته به مدت چندین دقیقه و استفاده بیشتر از اندام‌ها از طریق بازی و فعالیت نشان‌دهنده افزایش تون عضلانی کودک در این مطالعه بود. نتایج مطالعه حاضر با نتایج مطالعه موردی Yamada و همکاران (سال ۲۰۰۷) بر روی یک دختر ۱۶ ساله مبتلا به سندروم پرادرویلی هم‌خوانی داشت و نشان داد تمرینات کششی و افزایش تون عضلانی در اصلاح پوسچر کودکان مبتلا به سندروم پرادرویلی مفید است<sup>[۱، ۹]</sup>. از طرفی Galli و همکاران (سال ۲۰۱۱) نیز با بررسی اختلال پاسچرال در ۱۱ فرد مبتلا به سندروم پرادرویلی در محدوده سنی ۲۰ سال، بر اهمیت تاثیر تون و قدرت عضلانی پایین بر اختلالات پاسچر و تعادل این افراد اشاره نمود و مداخله زود هنگام در این خصوص را جز الویت‌های درمان معرفی کرده‌اند<sup>[۹]</sup>. در مطالعه حاضر، تمرینات جهت افزایش تون و قدرت عضلات از سن یک سالگی این کودک شروع گردید.

طبق گزارش والدین توانایی بلع کودک بهبود یافت که نشان می‌دهد اصلاح پاسچر از طریق وسایل کمکی و آموزش والدین در سنین پائین برای کمک به بلع بهتر کودک مفید است. این یافته با نتایج Witt و همکاریان (سال ۲۰۱۱) مطابقت دارد. آنها با بررسی یافته‌های دهانی در یک پسر ۱۱ ساله بیان کردند که اصلاح پاسچر تأثیر مثبتی در عملکرد بلع کودکان با سندروم پرادرویلی دارد<sup>[۱]</sup>. با افزایش سن می‌شوند از تمرینات پاسچرال برای افزایش تعادل و ثبات تنه و اندام‌ها و افزایش تون عضلانی بهره برد<sup>[۵، ۹]</sup>. در این مطالعه، تمرینات کششی، اصلاح پاسچر و تحریکات تعادلی سبب بهبود حفظ راستای سر و گردن و تنه فوقانی و شکل‌گیری واکنش‌های تعادلی در وضعیت خوابیده گردید. Cimolin و همکاریان (سال ۲۰۱۱) توصیه کردند تمرینات تعادلی و پاسچرال با تأکید بر مفصل مچ پا جز برنامه کلیدی جهت بهبود کیفیت زندگی در کودکان با سندروم پرادرویلی و سندروم داون در سنین بالاتر به شمار می‌روند<sup>[۱۱]</sup>. در مطالعه حاضر روی افزایش قدرت عضلات مچ پا نیز تأکید گردید. البته در مطالعه حاضر کودک هنوز قادر به راه رفتن نبود. بروز چاقی در سال‌های بعدی زندگی و تأخیر در کسب مراحل حرکتی مثل نشستن، ایستادن و راه رفتن بر روی همدیگر تأثیر متقابل می‌گذارند. بنابراین آموزش کسب مراحل رشد حرکتی به کودک توسط درمانگر و والدین در کنار کنترل وزن کودک، بر روی کیفیت زندگی بیمار و والدین تأثیر فراوانی دارد<sup>[۵۶، ۱۱]</sup>. Reus و همکاریان (سال ۲۰۱۱) در مطالعه سیستماتیک خود با بررسی ۳۸ مقاله بیان کردند که مشکلات و تأخیر حرکتی این کودکان ناشی از مشکلات عصبی عضلانی بوده و علاوه بر تمرین مراحل رشد حرکتی بایستی روی درمان اختلالات عصبی عضلانی نیز تمرکز داشت<sup>[۱۲]</sup>. تمرکز این مطالعه نیز از طریق تکنیک‌های رود و بوبت در جهت بهبود عملکرد عصبی عضلانی بود که با توجه به سن پایین کودک در مقایسه با مقالات مشابه<sup>[۹، ۱۱، ۱۲]</sup> به نظر می‌رسد کودک در سنین نوجوانی و جوانی در مقایسه با سایر بیماران از اختلال کمتری برخوردار باشد. هرچند درمان باید مداوم باشد تا اثر پایاتری داشته باشد. در این مطالعه پیگیری در یک سال مذکور صورت گرفت. با توجه به سن پایین کودک، امکان سنجش ضریب هوشی وجود نداشت. ولی مشکلات هوشی از علائم این سندروم است و جهت کاهش عوارض آن در سنین بالاتر استفاده از تحریکات حسی روش پیشنهادی است<sup>[۱۳]</sup>. متأسفانه مستندات کافی در خصوص مداخله در این بیماران وجود ندارد اما درمان خانواده محور در منزل روش مناسبی است که از طریق مشاوره و آموزش والدین انجام می‌شود و تمرین منظم در منزل با نظارت درمانگر مفید خواهد بود. تمرکز کاردرمانی در این مطالعه بر نقش والدین استوار بود. پیشرفت کند و تدریجی در این کودکان شاید به دلیل ماهیت بیماری باشد و توانبخشی بایستی به صورت مستمر و طولانی مدت انجام شود. با توجه به علائم متنوع در این سندروم جهت بهبودی هرچه بهتر، مشارکت تیمی متخصصین پیشنهاد می‌گردد<sup>[۷، ۵]</sup>. مشارکت تیمی منوط بر این است که شناخت متقابل بین رشته‌ای وجود داشته باشد. به دلیل تأثیر متقابل علائم متنوع مشهود در این سندروم برنامه درمانی متنوع و جامع شامل کاردرمانی با رویکرد همزمان جسمی و ذهنی در قالب بازی و فعالیت توصیه می‌گردد<sup>[۹، ۱۳]</sup>.

## نتیجه گیری

نظر به بهبودی حاصل شده در این کودک و تنوع علائم جسمی مرتبط با این سندروم، ارائه خدمات کاردرمانی زودهنگام و جامع با تمرکز بر نقش خانواده در برنامه درمانی این کودکان توصیه می‌گردد.

## منابع

1. Witt A, Olczak-Kowalczyk D, Gilnalska-Malinowska M, Zadurska, M. Oral Findings in Prader-Willi Syndrome – Case RePort. Dent. Med. Probl 2011; 48(1): 103-107.
2. Tseng CH, Chen, CH, Wong CH-H, Wong CH-Y, Wong K-M. Anesthesia for Pediatric Patients with Prader-Willi syndrome: rePort of two cases. Chang Gung Med J 2003; 26(6): 453-457.
3. Lee S, Walker CL, Wevrick R. Prader-Willi syndrome transcriPts are exPRESSED in PhenotyPically significant regions of the develoPing mouse brain. Gene exPResion Patterns 2003; 3(5): 599-609.
4. PaPavramidis ST, Kotidis EV, Gamvros O. Prader-Willi syndrome-associated obesity treated by bilioPancreatic diversion with duodenal switch. Case rePort and literature review. J Pediatr surg 2006; 41(6): 1153-1158.
5. Vismara L, Cimolin V, Grugni G, Galli M, Parisio C, Sibilio O, et al. Effectiveness of a 6-month home-based training Program in Prader-Willi Patients. Res develoPmental disabil 2010; 31(6): 1373-1379.
6. 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: 73-78 .
7. Goelz T. Management of Prader-Willi syndrome. In: Motor and develoPmental intervention. (Bultler MG, Lee PDK, Whitman BY, ed.). 3rd edition. New York, SPringer, 2006; PP: 284-301.
8. CaPodaglio P, Menegoni F, Vismara L, Cimolin V, Grugni G, Galli M. Characterisation of balance caPacity in Prader-Willi Patients. Res develoPmental disabil 2011; 32(1): 81-86.

9. Galli M, Cimolin V, Vismara L, Grugni G, Camerota F, Celletti C, et al. The effects of muscle hypotonia and weakness on balance: A study on Prader-Willi and Ehlers-Danlos syndrome Patients. *Res developmental disabil* 2011; 32(3): 1117-1121.
10. Yamada K, Miyamoto K, Hosoe H, Mizutani M, Shimizu K. Scoliosis associated with Prader-Willi syndrome. *J SPine* 2007; 7: 345-348
11. Cimolin V, Galli M, Grugni G and Vismara W. Postural strategies in Prader-Willi and Down syndrome Patients. *Research in Developmental Disabilities* 2011; 32: 669-673
12. Reus L, Zwarts M, van Vlimmeren LA, Willemsen MA, Otten BJ, Nijhuis-van der Sanden MWG. Motor Problems in Prader-Willi syndrome: a systematic review on body composition and neuromuscular functioning. *Neurosci Biobehavioral Rev*, 2011; 35: 956-969.
13. Case-Smith J. *Occupational therapy for children*. 6th edition. Philadelphia, Elsevier Mosby, 2010; PP: 356-412.