

PAPER DETAILS

TITLE: Nadir Bir Hastalik: X'e Bagli Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi ve Hemsirelik Bakimi

AUTHORS: Güzide ÖZDEN AKCAN,Rabiye GÜNEY

PAGES: 74-81

ORIGINAL PDF URL: <https://dergipark.org.tr/tr/download/article-file/2375707>

Derleme makale

Review article

Nadir Bir Hastalık: X'e Bağlı Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi ve Hemşirelik Bakımı



Güzide ÖZDEN AKCAN¹, Rabiye GÜNEY²

ÖZ

X'e bağlı Adrenolökodistrofi'nin çocukluk çağı serebral formu beynin beyaz cevher tabakasını ve adrenal korteksi etkileyen, ilerleyici nörodejeneratif semptomları olan nadir peroksizomal bir hastalıktır. 2.5 yaşından önce görülmeyen bu hastalık demiyelinizasyonun zirveye çıktığı 4-10 yaş arasında başlangıç semptomlarını vermeye başlar. Başlangıçta spesifik olmayan semptomlar tanı konulmasını zorlaştırır. Moleküler genetik test ile ABCD1 genindeki mutasyonun belirlenmesi ile kesin tanı konulur. Ciddi nörolojik disfonksiyonu olmayan hastalarda hematopoetik kök hücre nakli ile tedavi edilebilen bir hastalıktır. Nörolojik dejenerasyonun ilerlemesini yavaşlatmada başta Lorenzo yağı olmak üzere alternatif beslenme stratejileri geliştirilmiştir. Tam zamanlı hemşirelik bakımına ihtiyaç duyan bu hastalara verilen kaliteli bir bakım hastaların yaşam kaliteleri önemli ölçüde artırılabilir.

Anahtar kelimeler: Hastalık, hemşirelik, kalıtım, kök hücre, X kromozomu

ABSTRACT

A Rare Disease: X-Linked Childhood Cerebral Adrenoleukodystrophy and Nursing Care

The cerebral childhood form of X-linked Adrenoleukodystrophy is a rare peroxisomal disease with progressive neurodegenerative symptoms affecting the brain's white matter and the adrenal cortex. This disease, which is not seen before the age of 2.5, begins to show its initial symptoms between 4-10 when demyelination peaks. Initially, nonspecific symptoms make diagnosis difficult. Definitive diagnosis is made by determining the mutation in the ABCD1 gene by molecular genetic testing. It is a disease that can be treated with hematopoietic stem cell transplantation in patients without severe neurological dysfunction. Alternative nutrition strategies, primarily Lorenzo's oil, have been developed to slow the progression of neurological degeneration. Quality care provided to these patients who need full-time nursing care can significantly improve their quality of life.

Keywords: Disease, heredity, nursing, stem cell, X chromosome

¹Yüksek lisans öğrencisi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye, E-mail: ozdenakcan@gmail.com, Tel: (0216) 542 20 00, ORCID: 0000-0003-3871-9216

²Dr. Öğr. Üyesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Hamidiye Hemşirelik Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye, E-mail: rabiye.guney@sbu.edu.tr, Tel: (0216) 418 96 16, ORCID: 0000-0001-7995-8040
Geliş Tarihi: 22 Haziran 2020, Kabul Tarihi: 11 Ağustos 2021

Atıf/Citation: Akcan Özden G, Güney R. Nadir Bir Hastalık: X'e Bağlı Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi Ve Hemşirelik Bakımı. Hacettepe Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi 2022;9(1):74-81. DOI: 10.31125/hunhemsire.1102081

GİRİŞ

X'e bağlı Adrenolökodistrofi (X-ALD) nadir görülen uzun zincirli yağ asitlerinin (VLCFA) bozulmuş peroksizomal beta oksidasyonu sonucu gelişen, ilerleyici semptomları olan nörodejeneratif bir hastalıktır¹⁻³. Beynin beyaz cevher tabakasını ve adrenal korteksi etkileyen X-ALD, X kromozomundaki ABCD1 gen mutasyonundan kaynaklanır^{1,4}. ABCD1 geninde gelişen mutasyonlar VLCFacy-CoA esterlerini sitozolden peroksizoma taşıyan ALDP transmembran proteininin yokluğuna ya da işlev bozukluğuna neden olur¹. Defektif ALDP, VLCFA'nın parçalanmasını sağlayamaz ve VLCFA plazma, beyin, omurilik ve adrenal bezlerde birikmeye başlar⁵. VLCFA'nın dokularda ve vücut sıvılarında birikmesi nörotoksisite yaratır ve adrenal yetmezlik, aksonal demiyelinizasyon gelişir⁶.

ABCD1 gen mutasyonu ile ilişkili çeşitli fenotipler vardır³. X-ALD'nin klinik formları hastalığın başlangıç yaşına, cinsiyete ve semptomlara göre sınıflandırılmaktadır⁷. Bunlar; çocukluk çağı serebral ALD (CCALD), adölesan serebral ALD, erişkin serebral ALD (ACALD), Adrenomyelönöropati (AMN), Addison hastalığı formu ve asemptomatik formudur³. X'e bağlı ALD' nin en hızlı ilerleyen fenotipi CCALD dir¹. CCALD aynı zamanda X-ALD' nin en sık görülen formudur⁸.

CCALD hiçbir zaman 2.5 yaşından önce görülmez¹. Adrenal disfonksiyon 4-7 yaş arasında gelişir ve 4-10 yaş arası (Ortalama 7 yaş) demiyelinizasyon ciddi boyutlara ulaşır⁹. CCALD çok hızlı ilerler ve prognozu çok kötüdür. Hastalar birkaç yıl içinde hayatını kaybedebilir ya da ciddi sağlık sorunlarıyla karşılaşır^{1,3}.

Amaç

Bu makalede amaç çocuklarda nadir görülen bir hastalık olan X'e bağlı Adrenolökodistrofi'nin semptomlarını, prognozunu, mevcut tedavi yöntemlerini ve hemşirelik bakımında dikkat edilmesi gereken durumları incelemektir.

Epidemiyoloji

X-ALD en sık görülen peroksizomal bozukluktur. Dünyanın her yerinde görülmekte olup yaygınlığı tüm etnik kökenlerde aynıdır^{1,4,10}. Türkiye'deki prevalansı bilinmemekle birlikte dünya genelinde prevalansının 1/20.000 ile 1/50.000 arasında olduğu düşünülmektedir⁴. ALD gibi nadir hastalıkların yanlış teşhis edilmesi ya da teşhis edilememesi hastalığın genel popülasyondaki gerçek sıklığını belirlemeyi zorlaştırmaktadır¹⁰. Yenidoğan taramasının yaygınlaşması ile hastalığın gerçek prevalansının belirlenmesi beklenmektedir¹.

Semptomlar ve Prognoz

CCALD'nin ilk belirtisi adrenal yetmezliktir^{8,11}. Primer adrenokortikal yetmezlik CCALD'li hastaların yaklaşık %70'inde görülür¹¹. Hastalığın başlangıcında dikkat eksikliği, hiperaktivite, öfke patlamaları, içe yönelim, öğrenme güçlüğü, zayıf hafıza, okul başarısında azalma gibi semptomlar görülmektedir. Zamanla hastada davranışsal, entelektüel ve motor becerilerde değişiklikler meydana gelir⁷. Hastalığın ilerlemesiyle nörolojik defektler artar¹. Yürüyüş bozuklukları, apraksi, zayıf koordinasyon, görme ve işitme bozukluğu, yutmada zorluk, hemiparezi, spastik tetraparezi, serebral ataksi, nöbetler, idrar kaçırma, baş ağrısı ve tikler görülür^{1,7}. Bazı hastalarda mental

fonksiyonlarda kayıp görülebilir⁵. Bu aşamada ilerleme son derece hızlıdır. Konuşma ve yürüme kabiliyeti birkaç hafta içinde kaybolabilir^{1,12}. Hızlı ilerleyen bu sürecin sonunda hastalar yatağa bağımlı, konuşamaz ve cevap veremez hale gelirler^{10,12}. Hastalar semptomların başlamasından 2-4 yıl sonra nörolojik bozulmaya bağlı olarak hayatlarını kaybeder^{1,12}. Ancak iyi bir bakım ve erken tanı hastalığın prognozunu önemli ölçüde değiştirebilir³.

Tanı

Erken klinik semptomların birçok nörometabolik hastalığa benzer olması nedeniyle tanı gecikebilmektedir^{3,12}. Ayrıca fenotip-genotip korelasyonunun olmaması tanı konulmasını geciktirmektedir^{1,3}. Krabbe hastalığı (globoid hücre lökodistrofisi) veya Arilsülfataz A eksikliği (metakromatik lökodistrofi), Lyme hastalığı, Batten hastalığı, Multipl skleroz, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu ve çeşitli beyin tümörlerinin semptomları X- ALD semptomlarına benzer olabilir^{4,10}.

CALD'li çocuklar doğumda asemptomatiklerdir^{8,13}. Semptomlar 2.5 ila 10 yaş arasında görülmeye başlar¹³. Klinik bulguların ortaya çıkması ile ve yüksek VLCFA seviyesi ve/veya genetik testle hastalığın tanısı konulabilir^{4,6}. Tanı manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile desteklenir¹⁴. Bu hastalarda MRG her zaman anormaldir⁴. CCALD' ye özgü MRG anormallikleri başta parieto-okspital beyaz cevher tutulumu olmak üzere daha az sıklıkla görülen frontal beyaz cevher lezyonlarıdır¹⁴. MRG, beyin lezyonlarının şiddetini gösteren bir Loes skoru kullanılarak derecelendirilir^{1,13}. 0-34 puanlık bu şiddet ölçeği 1994 yılında Daniel Loes ve arkadaşları tarafından geliştirilmiştir¹⁵. Skor 4'ten küçükse hastalık çok erken bir aşamada, 4-8 arasında erken aşama, 9-13 arasında geç aşama ve 13' ten büyük bir skora ulaşırsa çok geç bir aşama olarak kabul edilir⁸.

Yenidoğan Tarama Programı

Yenidoğan tarama programı adrenal fonksiyon ve serebral Adrenolökodistrofi (CALD) başlangıcında prospektif izleme olanağı sağlayacağı için önemlidir¹. 2013 yılında New York'ta ALD hastalığı için tarama programı başlatılmıştır. 2016 yılında ABD Sağlık ve İnsan Hizmetleri Bakanlığı devletlerin evrensel yenidoğan tarama programlarının bir parçası olarak taramalarını önerdiği bozuklukların listesine ALD' yi de eklemiştir^{12,16}. Günümüzde ABD'de birçok eyalet ALD için yenidoğan tarama programına başlamış olup bazı eyaletler ALD' yi tarama programına eklemeyi planlamaktadır. Yenidoğan tarama testi kanda bulunan yüksek VLCFA seviyesinin tespiti ile yapılmaktadır^{10,12,13}. Tanıyı doğrulamak için tekrar testi mutlaka yapılmalıdır. ALD' ye neden olan spesifik mutasyonu tanımlamak için genetik testler yapılmalıdır¹⁰.

Tedavi

X-ALD hastalığında başta Lorenzo yağı olmak üzere birçok tedavi denenmiştir². X-ALD hastaları için semptomları hafifletebilen veya asemptomatik aşamada kalmalarını sağlayan ilaçların geliştirilmesi devam etmektedir¹⁷.

Adrenokortikotropik hormon (ACTH), kortizol yetmezliği gelişen hastalarda adrenal hormon tedavisi önerilmektedir^{4,15}. Adrenal yetmezliğin tedavi edilmesi nörolojik semptomların ilerlemesinde etkili değildir¹².

Adrenal izleme tanı konulması ile birlikte adrenal yetmezlik gelişen ve gelişmeyen hastalara 6 ayda yapılmalıdır^{4,15}. Günümüzde, erken semptomatik dönemde olan hastalarda hastalığın ilerlemesinin durdurulmasında hematopoetik kök hücre transplantasyonu (HKHT) etkili bir yöntemdir. Bir diğer yöntem olan gen terapisi, genetik olarak modifiye edilmiş hematopoetik kök hücrelerin kullanılması ile alternatif bir seçenek olma yolundadır ve X-ALD için standart tedavi olması beklenmektedir¹⁷.

Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu

CCALD için HKHT'ye 1984 yılında başlanmıştır². İnsan Lökosit Antijeni (HLA) uyumlu bir donörden kök hücre nakli yapılan erkek çocuk nakilden 114 gün sonra adenoviral enfeksiyon nedeniyle ölmüştür¹⁸. Ancak zaman içinde transplantasyon bilimi ve güvenliğindeki ilerlemeler sonucunda, HKHT erken dönemde CCALD'de standart tedavi olarak kabul edilmiştir^{18,19}.

Kemik iliğinde bulunan hematopoetik kök hücreler (HKH) farklı hücre tiplerine dönüşme yeteneğine sahip hücrelerdir¹⁰. Kök hücrelerin beyne penetre olarak mikrogial hücrelerin infiltrasyonuna sağlaması ve kaybolan enzimlerin yerine geçmesine yardımcı olmaları HKHT'nin CCALD'de başarılı olmasını sağlamaktadır²⁰. Prognoz açısından naklin zamanlaması çok önemlidir¹⁹. HKHT hastalığın erken evresinde olan CCALD hastaları için bir seçenektir⁴. HKHT böbrek üstü bezi yetmezliğini iyileştirmez ve miyelinizasyonu geri getirmeyebilir. Ancak nörolojik hastalığın ilerlemesini durdurmada etkili bir yöntemdir^{10,21}. HKHT ciddi nörolojik disfonksiyona sahip, hastalığı ilerlemiş CCALD hastalarına önerilmemektedir. CALD'de HKHT mortalite oranı %20 olarak belirlenmiştir⁴.

Gen Terapisi

HKHT'nin başarısına rağmen alternatif tedavilere ihtiyaç duyulmaktadır¹⁸. Gen tedavisi, CCALD hastaları için potansiyel bir tedavidir^{22,23}. HKH'nin potansiyeli, verici ile ilgili kısıtlamalarla sınırlıdır. Önemli derecede mortalite riski oluşturduğundan gen tedavisi HKHT'nin uygun bir terapötik alternatifi olabilir²⁴.

Gen tedavisinde donör yerine hastanın kendi kök hücrelerini kullanılmaktadır²³. Hastanın kendi kök hücreleri toplanır ve laboratuvarı bulaşıcı olmayan bir vektör virüs ile tedavi edilir. Yeni geni taşıyan vektörü içeren hücreler intravenöz yolla hastaya geri verilir. Verilen hücreler bölünmeye başlar ve vücutta yeni hücreler oluştururlar. Bu yeni hücreler ABCD1 genine sahip olduklarından VLCFA'yı parçalayabilme kabiliyetine sahiptir²². Her insan kendi donörü olduğundan, donör aranmasına gerek olmaması, dış donör kullanmaktan kaynaklanan graft-versus-host (GVHD) hastalığı riski taşımaması, immünoşüpresyon ilaçlarına duyulan ihtiyacı ortadan kaldırması ve tedaviye başlama süresini kısaltması yöntemin en önemli avantajlarıdır^{18,22,23}.

Beslenme Tedavisi

Lorenzo'nun yağı kullanımı CALD için deneysel bir tedavi olarak kabul edilmektedir¹⁰. Bu yağ 1984 yılında CALD hastası olan oğulları Lorenzo Odone için Augusto Odone ve Michaela Odone tarafından geliştirilmiş ve kullanılmıştır²⁵. Bu karışıma Lorenzo Odone anısına "Lorenzo'nun yağı" ismi verilmiştir¹².

Diyet ile alınan tekli doymamış yağ asitleri VLCFA konsantrasyonunu normal seviyeye getirir. VLCFA sentezi için gerekli enzimlerin tekli doymamış yağ asitlerine olan afinitesi daha yüksektir. Lorenzo yağının içinde bulunan trigliserit formunda oleik asit ve erusik asit VLCFA'nın plazmadaki düzeyini bir ay içinde normal düzeye getirebilir¹². Lorenzo yağı VLCFA konsantrasyonunu azaltır ama semptomlarda bir gerileme olmasına yardımcı olmaması nedeniyle nörolojik semptomların görüldüğü çocuklarda etkili bir tedavi yöntemi olarak kabul edilmez¹⁰. Uzun vadeli etkileri bilinmemekle birlikte üç yaşın altındaki çocuklara verilmemelidir. Lorenzo yağı günlük tek doz halinde alınması durumunda diyareye neden olabilir. Bu yüzden aralıklı olarak dozlara bölünerek alınmalıdır²⁶. Yine Lorenzo yağının ana bileşenlerinden olan erusik asitin trombosit biyolojisini etkilediği gösterilmiştir²⁷. Trombositopeniye neden olması nedeniyle Lorenzo yağı kullanımı esnasında hastanın trombosit sayısı takip edilmelidir²⁶.

Palyatif Bakım Gereksinimi

CALD tüm tedavi dönemi boyunca palyatif bakım gereksinimi doğuran bir hastalıktır²⁸. Palyatif bakım kapsamında verilen hemşirelik bakımı fiziksel, sosyal, manevi yönden tüm ihtiyaçlara cevap verecek biçimde çocuk ve ailesinin durumuna ve beklentilerine göre planlanmalı ve uygulanmalıdır. Hemşireler sadece fiziksel semptomları değil aynı zamanda psikososyal sorunları da (yalnızlık, izolasyon gibi) ele almalıdır^{28,29}. Mevcut semptomlar doğru değerlendirmeli ve çocuğun duyduğu korku, kaygı ve kedere yönelik girişimler planlanmalıdır. Ancak bu şekilde çocuğun rahatlaması sağlanabilir. Semptomların değerlendirilmesinde ise multidisipliner ekip yaklaşımından yararlanılmalıdır²⁹. Palyatif bakım kapsamında verilecek bakım ölüm anına kadar sürdürülmelidir. Çocuğun ölümü sonrasında ise yas dönemine giren aileye hemşireler destek sağlamalıdır²⁹.

Hemşirelik Bakımı

Tüm ebeveynler sağlıklı bir çocuğa sahibi olmak ister³⁰. X-ALD hastalığı çocuk ve ailesi için oldukça travmatiktir. Hasta ve ailesi psikososyal sorunlar yaşayabilir^{3,30}. Bu nedenle tüm aile için psikososyal destek mutlaka sağlanmalıdır¹⁰. Hemşire aileyi çocuğun hastalığı hakkında bilgilendirmelidir. Anne ve babanın destek gruplarına katılımları sağlanmalı ve bu sayede problem çözme becerilerini arttırmalarına yardımcı olunmalıdır. Profesyonel destek verilerek stresle etkili baş etme mekanizmalarını öğretmelidir³¹. Hemşire aile üyelerini çocuğun bakımına yönelik özel konularda eğitmeli ve destek olmalıdır³².

Tedavi edilmeyen CCALD'li çocuklar zamanla tüm nörolojik fonksiyonlarını kaybeder. Görme ve işitme yetileri ortadan kalkar, hareket edemezler¹⁰. Fiziksel engelle sahip çocuklar bağımsız giyinemez, bağımsız yürüyemez, yemek yiyemez, banyo yapamaz ve merdiven inip çıkamaz³¹. Tam zamanlı hemşirelik bakımına ihtiyaç duyan bu çocuklar nazogastrik tüp veya gastrostomi ile beslenir^{1,12}. Fiziksel yönden bağımlı olan bu çocuğun ve ailenin eğitimi, aile fertlerinin desteklenmesi hemşirelerin temel görevleridir³⁰. Vaka yöneticisi olarak görev yapan hemşireler, hasta yönetimine

katılan multidisipliner ekip arasında koordinasyonu sağlar^{32,33}. Bakım gereksinimlerinin belirlenmesi, planlanması, koordinasyonu, değerlendirilmesi ve yönetimini sağlar. Hemşirenin başta hastanede olmak üzere hastaneden eve geçişte ve evde bakım verici rolleri vardır³². CCALD hastalarının bakımında genetik danışmanlık, fiziksel ve duygusal bakım, aileye yaklaşım ve araştırma gibi konuların birlikte yönetilmesi gerekir³⁴. CCALD'li hastalar ve ailelerine mutlaka genetik danışmanlık önerilmelidir¹⁰. Hemşirelerin hastalığın temel genetiği hakkında ebeveynlerin sorularını yanıtlayabilmeleri adına bilgili olmaları gerekmektedir³³. Ancak ülkemizde genetik danışmanlık hizmeti verilmesinde hekimler daha aktif rol almakta ve hemşireler genetik danışmanlık rollerini kullanma konusunda yetersiz kalmaktadır. Arslantürk ve Pınar (2020) 451 hemşire ile yaptıkları bir çalışmada, hemşirelerin temel genetik alanında göreceli olarak yetkin ve yeterli olduklarını ancak bu konuda kendilerini geliştirmesi gerektiğini belirlemiştir³⁵.

Tablo 1. X'e Bağlı Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi Bakım Planı

Hemşirelik Tanısı/ Nedenler	Tanımlayıcı Özellikler	Amaç/Beklenen Hasta Sonuçları	Hemşirelik Girişimleri
Fiziksel Mobilitede Bozulma İlişkili Faktörler Motor fonksiyon kaybında artış olması	- Hareket etme yeteneğinde azalma - Ekstremitelerde işlevsizliği	Fiziksel harekette bozulmaya bağlı komplikasyonların olmaması	- Hareketsizliğe bağlı oluşabilecek komplikasyon riskini azaltmak için iki saatte bir pozisyon değiştirilecek. - Kas gruplarının gücünü değerlendirmek için fiziksel fonksiyonları değerlendirilecek. - Kontraendike değilse pasif hareket açıklığı egzersizi yaptırılacak. - Denge ve koordinasyon bozukluğu yaşayan hastalar için fiziksel mobilitayı engelleyecek faktörler açısından ev ortamı değerlendirilecek. - Hastaya ve ailesine psikososyal destek sağlanacak.
Sözel iletişimde Bozulma İlişkili Faktörler Konuşmayı ve işitmeyi sağlayan kaslarda motor fonksiyon kaybı	- Konuşma güçlüğü veya konuşmama - İşitme güçlüğü veya tam işitme kaybı	Çocuğun etkili bir şekilde iletişim kurabilmesi	- Görme kaybı olmayan hastaların yüzüne bakarak net ve kısa cümleler ile konuşulacak. - Çocuk söyleneni tam anlamıyorsa tekrar edilecek. - İletişimi güçlendirmek için terapötik dokunma kullanılacak. - İletişim anında sakin ve telaştan uzak bir ortam sağlanacak. - Sözel ve işitsel iletişimde azalma devam ediyorsa hekim ya da hemşire ile iletişim kurulması gerektiği konusunda aileye bilgi verilecek. - Afazi gelişmiş hastaların tepki ve davranışları gözlenecek. - Evet ya da hayır ile cevap verebileceği sorular sorulacak. - Aileye iletişimde güçlük nedeniyle yaşadıkları hayal kırıklığını ifade etmelerine izin verilecek.
Anksiyete (Çocuk) İlişkili Faktörler Çocuğun sağlık durumunda değişim olması	- Endişe - Sinirlilik - Öfke patlamaları - Korku - Uyku düzeninde değişim - Yüz gerginliği - Yetersizlik duyguları hissedilmesi	Hasta sıkıntılarının azaldığını veya olmadığını sözel veya sözel olmayan tekniklerle ifade edecek	- Hastanın anksiyete düzeyi uygun değerlendirme skalaları kullanılarak ölçülecek. - Hastaya uygulanacak girişimler öncesinde tüm prosedürler açıklanacak. - Hastaya uygulanan tüm işlemler esnasında neler hissedebileceği açıklanacak. - Terapötik dokunma teknikleri uygulanacak. - Sakin ve güven verici bir yaklaşım sergilenecek. - Hasta dikkat ve ilgi ile dinlenecek. - Hasta duygu ve korkularını ifade edebilmesi için cesaretlendirilecek. - Anksiyeteyi azaltmaya yönelik ilaçlar uygun bir şekilde uygulanacak. - Anksiyetenin sözel ve sözel olmayan belirtileri değerlendirilecek.

--	--	--	--

Tablo 1. X'e Bağlı Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi Bakım Planı (devamı)

Ümitsizlik (Çocuk) İlişkili faktörler Fonksiyonel yeteneklerde (Yürüme, boşaltım, beslenme ve iletişim) azalma	• Uyku süresinde artış • Çaresizlik duygusu • Yetersizlik hissedilmesi • Regresyon görülmesi • Kendi bakımına ve kararlara katılmada isteksizlik • Moral bozukluğu	Hasta durumu ile ilgili iyimser duygular ifade edecek.	• Ümitsizlik duygusunu arttıran altta yatan duruma yönelik yaklaşımlar belirlenecek. • Hastanın hastalığı ile ilgili düşünce ve duygularını paylaşması için terapötik iletişim kurulacak. • Hastanın kısa/ uzun vadeli ve gerçekçi amaçlar belirlemesine yardım edilecek. • Karar vermesi ve problem çözmesini kolaylaştırmak için hasta desteklenecek. • Hastanın aktivite düzeyine bağlı uygun sanat terapisi planlanacak ve uygulanacak. • Hastanın fiziksel aktivite ve bilişsel düzeyine uygun alternatif baş etme stratejileri öğretilecek.
Aile Baş Etmesinde Yetersizlik İlişkili Faktörler Adrenolökodistrofi tanısının aile üyelerinin yaşamında olumsuz etki yaratması	• Depresyon • Gerginlik • Hastanın ihtiyaçlarını göz ardı etme • Hasta için endişe duyma	Aile fertlerinin etkili baş etme stratejileri geliştirmesi	• Aile üyelerinin duygularını ifade edebilmeleri için psikososyal müdahalelerde bulunulması ve zaman tanınacak. • Hastanın ve ailenin manevi ihtiyaçlarının desteklenecek. • Aile üyelerinin etkili baş etme yöntemlerinin belirlenmesi ve uygun baş etme yöntemlerinin öğretilecek. • Bakım vericilerin bilgi düzeyini ve hangi alanlarda yardım gereksinimi olduğu belirlenecek.
Bilgi Eksikliği İlişkili faktörler Nadir görülen hastalık hakkında bilgi yetersizliği	• Bilgi yetersizliğinin sözel olarak ifade edilmesi • Bilgi eksikliğine bağlı psikolojik değişimlerin (anksiyete, gerginlik) görülmesi • Verilen talimatların yanlış uygulanması	Çocuk/ebeveyn sağlık durumunu yönetebilme ve kontrolünü sağlaması	• Çocukların ve ebeveynlerin bilgi durumları değerlendirilecek. • Çocukların bilgi ihtiyaçlarını gidermek için yaş ve gelişim düzeylerine uygun öğrenmeyi güçlendirici eğitim stratejileri geliştirilecek (kukla, oyuncak kullanılması). • Çocuklara bilgi verilirken aile merkezli bakım yaklaşımı kullanılacak. • Çocuk ve ebeveynlere bilgi verirken sözel, görsel ve yazılı kaynaklardan yararlanılacak. • Hastalığın semptomları ve prognozu, hastanın beslenmesi, genetik danışmanlık konularında bilgi verilecek.
Aspirasyon Riski İlişkili Faktörler Motor fonksiyon kaybı ile ilişkili yutma refleksinin olmaması		Hastada aspirasyonun klinik belirtilerinin olmaması	• Hasta aspirasyon riski yönünden değerlendirilecek. • Nazogastrik tüp ya da parenteral yol ile beslenmesi sağlanacak. • Nazogastrik tüp ile beslenen hastalar da beslenme esnasında baş 30°-45° yükseltilecek. • Aspiratör kolay ulaşılır bir yerde çalışır durumda bulundurulacak. • Sık aralıklarla hasta aspire edilecek. • Yutma refleksinin günlük olarak değerlendirilecek. • Nazogastrik tüp ile beslenen hastalarda tüpün yeri kontrol edilecek. • Beslenme planı yapılacak, sık aralıklarla ve az miktarda beslenecek.

X'e Bağlı Serebral Adrenolökodistrofi
X-linked Cerebral Adrenoleukodystrophy

			• Oral yolla beslenebilen hastalarda beslenme öncesi yutma refleksi değerlendirilecek. • Beslenme öncesinde rezidüel miktar kontrol edilecek. • Aileyi aspirasyonun önlenmesinde ve aspirasyon durumunda yapılması gerekenler hakkında eğitim verilecek.
--	--	--	--

Tablo 1. X'e Bağlı Çocukluk Çağı Serebral Adrenolökodistrofisi Bakım Planı (devamı)

Deri Bütünlüğünde Bozulma Riski İlişkili Faktörler Mekanik faktörler (Fiziksel hareketsizlik, basınç)		Hastanın deri ve doku bütünlüğünün korunması	• Derinin günde en az bir kez renk, kızarıklık ve lokal ısı artışı yönünden değerlendirilecek. • Deri bütünlüğünü değerlendirmek amacıyla uygun değerlendirme skalalarının kullanılacak (Örn. Braden ölçeği) • Deri kuruluk/nemlilik yönünden günlük değerlendirilecek. • Çocuğun bağımsız aktivite kabiliyetine göre pozisyon değişim sıklığının belirlenecek ve pozisyon verilecek. • Havalı yatak kullanımının uygunluğu değerlendirilecek. • Kemik çıkıntıları üzerine masaj uygulamaktan kaçınılacak. • Çocuğun beslenme durumu değerlendirilecek. • Bakım vericilerin deri bütünlüğünün bozulması ile ilgili risk faktörlerini belirleme yeteneklerinin değerlendirilmesi ve basınç yaralarının önlenmesi için yapılacak girişimler anlatılacak.
Öz Bakım Eksikliği Riski İlişkili Faktörler Nöromüsküler mobilite ve apraksi		Hastanın tüm bakım gereksinimlerinin karşılanması	• Hastanın kendi kendine banyo yapma, kendi kendine giyinme, kendi kendini beleme, tuvaleti kullanma yönünden değerlendirilecek. • Bakım ve hijyen konusunda aileye eğitim verilecek. • Düzenli olarak yatak banyosu yaptırılacak. • Tuvalet ihtiyaçları için yardım edilecek. • Yemeklerden önce ve sonra düzenli olarak ağız bakımı yapılacak. • Sıkmayan, önden bağlanan elbiseler giydirilecek. • Öz bakım girişimleri esnasında hastanın mahremiyeti sağlanacak.
Düşme Riski İlişkili Faktörler Motor fonksiyon kaybı		Hastanın düşme riskinin en aza indirilmesi	• Hasta denge ve mobilite becerileri yönünden değerlendirilecek. • Hasta yakınları travma konusunda bilgilendirilecek. • Hasta sık sık gözlemlenecek. • Mobilize olabilen hastalar ayağa kalkarken hemşire tarafından desteklenecek. • Dağınıklık, kaygan zeminler ve diğer potansiyel tehlikeler yönünden ev ortamı değerlendirilecek. • Yatak kenarlarının yukarıda, yatak tekerlekleri kilitli tutulacak. • Hasta yatağı en alt seviyede tutulacak.

SONUÇ ve ÖNERİLER

Nadir görülen nörometabolik bir hastalık olan CCALD de nörolojik dejenerasyonun ilerlemesi durumunda gelişen fiziksel değişiklikler nedeniyle multidisipliner ekip yaklaşımına ihtiyaç duyarlar. Erken tanı, tedavi ve kaliteli hemşirelik bakımı ile yaşam süresi ve yaşam kalitesi arttırılabilmektedir.

Tanısal testlerin uygulanmasına yönelik takip, beslenme tedavisine uyum sağlanma başta olmak üzere evde bakım girişimleri de hemşire tarafından koordine edilmelidir.

CCALD hastaları aileleri ile birlikte hastalıkla mücadele etmektedir. Fiziksel olduğu kadar sosyal ve psikolojik olarak da desteğe ihtiyaç duymaktadırlar.

Çıkar Çatışması: Bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yoktur.

Yazar katkıları:

Çalışma dizaynı: GÖA, RG

Literatür araştırması: GÖA, RG

Makale yazımı: GÖA, RG

Conflict of Interest: Not reported.

Funding: None.

Author contributions:

Study design: GOA, RG

Literature search: GOA, RG

Drafting manuscript: GOA, RG

KAYNAKLAR

- Engelen M, Kemp S, De Visser M, Van Geel BM, Wanders RJA, Aubourg P, et al. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): Clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2012;7:51-65.
- Kato K, Maemura R, Wakamatsu M, Yamamori A, Hamada M, Kataoka S, et al. Allogeneic stem cell transplantation with reduced intensity conditioning for patients with adrenoleukodystrophy. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*. 2019;18:1-6.
- Benjellun FMZ, Kriouile Y, Cheillan D, Daoud-Tetouani H, Chabraoui L. Management of X-linked adrenoleukodystrophy in Morocco: actual situation. *BMC Res Notes*. 2017;10:567.
- Raymond GV, Moser AB, Fatemi A. X-Linked adrenoleukodystrophy. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 2018.
- Türkiye Halk Sağlığı ve Kronik Hastalıklar Enstitüsü. Nadir hastalıklar raporu [İnternet]. 2019 [Erişim Tarihi 14.01.2020]. Erişim adresi: https://www.tuseb.gov.tr/uploads/nadir_hastaliklar_raporu.pdf
- Furlan FLS, Lemes MA, Sugimatsu LCF, Pires CTF, Santos MLSF. X-Linked adrenoleukodystrophy in Brazil: A Case Series. *Rev Paul Pediatr*. 2019;37(4):465-71.
- Maertens P. Inborn errors of metabolism: neurologic degenerative diseases. David RB, Bodensteiner JB, Mandelbaum DE, Olson B, editors. *Clinical Pediatric Neurology*. 3rd ed. USA: Demos Medical; 2009.
- Botelho E, Botelho E, Rodrigues L, Wanderley T, Queiroz F, Borges P et al. Adrenal insufficiency by adrenoleukodystrophy. *Health*. 2020;12:1-13.
- Orchard PJ, Nascene DR, Miller WP, Gupta A, Kenney-Jung D, Lund TC. Successful donor engraftment and repair of the blood-brain barrier in cerebral adrenoleukodystrophy. *Blood*. 2019;133(12):1378-81.
- National Organization for Rare Disorders. X-Linked adrenoleukodystrophy [İnternet]. 2019 [Erişim Tarihi 14.01.2020]. Erişim adresi: <https://rarediseases.org/rare-diseases/adrenoleukodystrophy/>
- Moser HW. Therapy of X-linked adrenoleukodystrophy. *The American Society for Experimental Neurotherapeutics*. 2006; 3:246–53.
- ALD info. The information platform to all aspects of adrenoleukodystrophy and the worldwide registry for ABCD1 mutations [İnternet]. 2019 [Erişim Tarihi 13.01.2020]. Erişim adresi: <https://adrenoleukodystrophy.info/clinical-diagnosis/facts-on-ald>
- Lee S, Clinard K, Young SP, Rehder CW, Fan Z, Calikoglu AS, et al. Evaluation of X-linked adrenoleukodystrophy newborn screening in North Carolina. *JAMA Network Open*. 2020;3(1):e1920356.
- Muranjan M, Karande S, Sankhe S, Eichler S. Childhood cerebral X-linked adrenoleukodystrophy with atypical neuroimaging abnormalities and a novel mutation. *J Postgrad Med*. 2018; 64:59-63.
- Türk BR, Moser AB, Fatemi A. Therapeutic strategies in adrenoleukodystrophy. *Wien Med Wochenschr*. 2017; 167:219-26.
- Health Resources & Services Administration. Recommended uniform screening panel [İnternet]. 2019 [Erişim Tarihi 13.01.2020]. Erişim adresi: <https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/index.html>
- Morita M. Therapeutic strategies for X-Linked Adrenoleukodystrophy, a representative peroxisomal disorder. Imanaka T, Shimoza N, editors. *Peroxisomes: Biogenesis, Function, and Role in Human Disease*. Singapore: Springer; 2019.
- Duncan C. Gene therapy for childhood cerebral adrenoleukodystrophy. *Cell & Gene Therapy Insights*. 2018;4(7):741-51.
- Çetinkaya DU. Metabolik Hastalıklarda Kök Hücre Naklinin Yeri ve Uygulamadaki Özellikleri. *Hematolog*. 2011; 1:263-85.
- Hess DC, Borlongan CV. Stem cells and neurological diseases. *Cell Prolif*. 2008;41(1):94–114.
- Pierpont EI, MacCoy E, King KE, Ziegler RS, Shanley R, Nascene D, et al. Post-transplant adaptive function in childhood cerebral adrenoleukodystrophy. *Annals of Clinical and Translational Neurology*. 2017;5(3):252-61.
- Boston Children Hospital Adrenoleukodystrophy (ALD). Diagnosis & Treatment [İnternet]. 2020 [Erişim Tarihi 12.01.2020]. Erişim adresi: <http://www.childrenshospital.org/conditions-and-treatments/conditions/a/adrenoleukodystrophy/diagnosis-and-treatment>
- Adrenoleukodystrophy Foundation. Current treatment research [İnternet]. 2015 [Erişim Tarihi 12.01.2020]. Erişim adresi: <https://www.aldfoundation.org/studies.php>
- Cartier N, Aubourg P. Hematopoietic stem cell transplantation and hematopoietic stem cell gene therapy in X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Pathol*. 2010;20(4):857–62.
- İslamoğlu AH. X'e Bağlı Adrenolökodistrofi (ALD) Hastalığı ve Tedavi Sürecinde Lorenzo'nun Yağı Kullanımı. *Ankara Sağlık Bilimleri Dergisi*. 2019;(1):154-9.
- Demir A. Çocukluk ve adolesan çağı adrenolökodistrofisinde beslenme tedavisinin etkinliğinin araştırılması [Yüksek lisans tezi]. Ankara: Hacettepe Üniversitesi. 2013.

27. Kickler TS, Zinkham WH, Moser A, Shankroff J, Borel J, Moser H. Effect of erucic acid on platelets in patients with adrenoleukodystrophy. *Biochem Mol Med.*1996;57(2):125-33.
28. Harputluoğlu N, Çelik T. Pediatrik Palyatif Bakım. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi. 2020;10(1):1-7.
29. Sarman A. Palyatif/Pediatric Palyatif Bakımın Tarihsel Gelişim Süreci, İlkeleri ve Hemşirelik Bakımı. *Balıkesir Sağlık Bil Derg.* 2019;8(3):153-60.
30. Özmen D, Çetinkaya A. Engelli çocuğa sahip ailelerin yaşadığı sorunlar. *Ege Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi.* 2012;28(3):35-49.
31. Girgin AB, Balcı S. Fiziksel engelli çocuk ve ailesinin evde bakım gereksinimi. *Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi.* 2015;4(2):305-17.
32. Altay N. Özel gereksinimi olan çocukların bakımında hemşirenin rol ve işlevleri. *Türkiye Klinikleri J Pediatr Nurs-Special Topics.* 2018;4(1):30-7.
33. Arad PJB, Sibulo MSK, Sur ALD. Role of the nurse in newborn screening: integrating genetics in nursing education and practice. *Philippine journal of Nursing.* 2019;89(1):16-21.
34. O'Donnell-O'Toole S. Adrenoleukodystrophy: a fatal disorder with new opportunities for prevention and treatment. *Journal of Neurosurgical Nursing.*1985;17(1):53-60.
35. Arslantürk Y, Pınar G. Hemşirelerin genetik danışmanlık rollerine ilişkin farkındalık ve yetkinliklerinin belirlenmesi. *Sağlık ve Yaşam Bilimleri Dergisi.* 2020; 2(2):49-56.
36. Yılmaz ÇM. Pediatrik hastalarda periferik kök hücre nakli uygulamaları ve hemşirelik bakımı [Bildiri]. XIII. TPOG Ulusal Pediatrik Kanser Kongresi;18-22 Mayıs 2004; Kapadokya, Türkiye.