İNFANTİL BAŞLANGIÇLI POMPE HASTALIĞI OLAN BİR BEBEKTE SAFE ERKEN MÜDAHALE: BİR OLGU SUNUMU

Hidayet ÇUHA[1], Merve ÇUHA[2], Kıvılcım GÜCÜYENER[3], Bülent ELBASAN[2]

[1]Fizyoterapi Programı, Çatalzeytin Meslek Yüksekokulu, Kastamonu Üniversitesi, Kastamonu, Türkiye
0000-0003-0681-1536
[2]Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Gazi Üniversitesi, Ankara, Türkiye
0000-0002-6595-5700
0000-0001-8714-0214
[3]Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Emekli Öğretim Üyesi, Tıp Fakültesi, Gazi Üniversitesi, Ankara, Türkiye
0000-0002-3390-2794

ÖZ

Amaç: İnfantil-Başlangıçlı Pompe hastalığı (İBPH), alfa-glukozidaz eksikliğinden kaynaklanan nadir, şiddetli, otozomal, resesif ve ilerleyici bir genetik hastalıktır. En belirgin bulgular ciddi kalp tutulumu, belirgin hipotoni ve motor gelişimde geriliktir. Çalışmamızın amacı düzeltilmiş düzeltilmiş 6.5 ayda pediatrik fizyoterapiye yönlendirilen İBPH tanılı olguda SAFE erken müdahale programının etkinliğini incelemektir.

Yöntem: Olgu 36 haftalık ve 2065 gram normal doğum öyküsüne sahiptir ve 5. dk Apgar Skoru 9'dur. Doğum sonrası düzeltilmiş 4. ve 6. haftalarda influenza ve solunum sinsityal virüsü (RSV) bağlı çocuk yoğun bakımında bir süre tedavi edilen hastanın Alanin transaminaz (ALT), Aspartat transaminaz (AST) ve total kreatin kinaz(CK) enzim seviyeleri normalin çok üzerinde bulunmuş tekrarlı ölçümlerde düşmemesi nedeniyle pediatrik nörolojiye ve pediatrik kardiyolojiye yönlendirilmiştir. Yapılan ekokardiyografi sonrası hipertorfik kardiyomiyopati ve mitral yetmezlik tanısı almış ve ilaç tedavisi başlanmıştır. Olguya genetik hastalık taraması ve lizozomal hastalık taraması yapılmış, İBPH tanısı konulan hastaya enzim replasman tedavisi başlanmıştır. Yapılan nörolojik muayanede aksiyal hipotoni, destekli oturmama ve dönememesi nedeniyle pediatrik fizyoterapiye yönlendirilmiştir. Olguya nöronal grup seleksiyon teorisi ve dinamik sistemler teorisine dayanan SAFE erken müdahale yaklaşımı haftada bir uygulandı. Aile ile ev ortamından en fazla verimi almaları için video görüşme ile gerekli öneriler verildi.

Bulgular: Olgunun düzeltilmiş 6.5 aylık Hammersmith İnfant Nörolojik Muayenesi (HINE) total skoru 64 ve Infant Motor Profil (IMP) total puanı 86'dır. SAFE erken müdahalesi sonrası düzeltilmiş 11. ay HINE total skoru 70 ve IMP total skoru 91 bulundu. Hafta bir gün düzenli olarak uygulanan SAFE erken müdahale sonrası HINE skor artışı %9.37 ve IMP skor artışı %5 olduğu görüldü.

Sonuç: Motor gelişimde geriliğe neden olan İBPH'de SAFE erken dönemde uygulanan fizyoterapi bebeklerin gelişimini destekleyebilir, nöromotor gelişim parametrelerinde artış sağlayabilir. Nadir hastalıklarda erken müdahalenin etkinliğini araştıracak daha fazla vaka-kontrol çalışmalarına ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: erken müdahale, Pompe hastalığı, rehabilitasyon

*** Bu çalışma, 9-12 Kasım 2025'te 2. Uluslararası Erken Müdahale ve Rehabilitasyon Kongresi'nde (ICER 2025) sözel bildiri olarak sunulmuştur.**

İletişim
Hidayet ÇUHA
Çatalzeytin Meslek Yüksekokulu, Kastamonu Üniversitesi
E-posta: hcuha@kastamonu.edu.tr
Geliş tarihi: 01.09.2025
Kabul tarihi: 01.10.2025

SAFE EARLY INTERVENTION IN AN INFANT WITH INFANTILE-ONSET POMPE DISEASE: A CASE REPORT

Hidayet ÇUHA[1], Merve ÇUHA[2], Kıvılcım GÜCÜYENER[3], Bülent ELBASAN[2]

[1]Physiotherapy Program, Çatalzeytin Vocational School, Kastamonu University, Kastamonu, Türkiye
0000-0003-0681-1536
[2]Department of Physiotherapy and Rehabilitation, Faculty of Health Sciences, Gazi University, Ankara, Türkiye
0000-0002-6595-5700
0000-0001-8714-0214
[3]Emeritus Professor of the Department of Child Health and Diseases, Faculty of Medicine, Gazi University, Ankara, Türkiye
0000-0002-3390-2794

Objective: Infantile-Onset Pompe Disease (IOPD) is a rare, severe, autosomal recessive, and progressive disorder caused by alpha-glucosidase deficiency. Prominent features include cardiomyopathy, hypotonia, and delayed motor development. This study aimed to examine the effectiveness of the SAFE early intervention program in an infant with IOPD referred to physiotherapy at the corrected age of 6.5 months.

Methods: The infant was born at 36 weeks of gestation by vaginal delivery, weighing 2065 g with a 5-minute Apgar score of 9. At corrected 4 and 6 weeks, the patient required intensive care due to influenza and respiratory syncytial virus. Laboratory findings revealed markedly elevated alanine transaminase (ALT), aspartate transaminase (AST), and creatine kinase (CK) levels, which remained high on repeated testing. The patient was referred to neurology and cardiology, and echocardiography confirmed hypertrophic cardiomyopathy with mitral regurgitation. Enzyme replacement therapy was initiated following genetic analysis of IOPD. Neurological assessment revealed axial hypotonia, inability to sit with support, and absence of rolling, prompting referral to physiotherapy. SAFE early intervention, grounded in neuronal group selection and dynamic systems theories, was provided once weekly. The family was supported through video consultations to optimize the home environment.

Results: At corrected 6.5 months, the Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) score was 64 and the Infant Motor Profile (IMP) score was 86. After intervention, at corrected 11 months, the HINE score improved to 70 and the IMP score to 91, representing a 9.37% and 5% increase, respectively.

Conclusion: These findings suggest that SAFE early intervention may support development and enhance neuromotor outcomes in IOPD. Larger case-control studies are warranted to further investigate the effectiveness of early intervention in rare diseases.

Keywords: early intervention, Pompe disease, rehabilitation

*** This study was presented as an oral presentation at the 2nd International Congress on Early Intervention and Rehabilitation (ICER 2025) on November 9-12, 2025.**

Correspondence
Hidayet ÇUHA
Çatalzeytin Vocational School, Kastamonu University
E-mail: hcuha@kastamonu.edu.tr
Received: 01.09.2025
Accepted: 01.10.2025