



**T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI**  
**BEYOĞLU KAMU HASTANELERİ BİRLİĞİ**  
**BALTALIMANI METİN SABANCI KEMİK HASTALIKLARI**  
**EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**  
**ORTOPEDİ VE TRAVMATOLOJİ KLİNİĞİ**  
**Eğitim Sorumlusu Prof. Dr. Yavuz Selim KABUKÇUOĞLU**

# **ÇOCUK VE ADÖLESAN MİYELOMENİNGOSELLİ HASTALARIN NÖROLOJİK SEVİYELERİ İLE HAYAT KALİTELERİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ**

**Uzmanlık Tezi**  
**Dr. Muhammet Coşkun ARSLAN**

**İstanbul 2016**

**T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI**  
**BEYOĞLU KAMU HASTANELERİ BİRLİĞİ**  
**BALTALIMANI METİN SABANCI KEMİK HASTALIKLARI**  
**EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ**  
**ORTOPEDİ VE TRAVMATOLOJİ KLİNİĞİ**  
**Eğitim Sorumlusu Prof. Dr. Yavuz Selim KABUKÇUOĞLU**

**ÇOCUK VE ADÖLESAN MİYELOMENİNGOSELLİ**  
**HASTALARIN NÖROLOJİK SEVİYELERİ İLE HAYAT**  
**KALİTELERİ ARASINDAKİ İLİŞKİNİN İNCELENMESİ**

**Uzmanlık Tezi**  
**Dr. Muhammet Coşkun ARSLAN**

**Tez Danışmanı**  
**Doç. Dr. Timur YILDIRIM**  
**İstanbul, 2016**

## ÖNSÖZ

Son iki üç dekadda tanı ve tedavisinde ciddi ilerleme kaydedilen miyelomeningosel, henüz tam olarak nedeni belirlenemeyen bir şekilde, fetal gelişimin ilk haftalarında nöral tübün uygun şekilde kapanamaması sonucu oluşur. Bu malformasyon ile birlikte değişen derecelerde alt ekstremitte paralizileri, çeşitli deformiteler ve bunlara ek olarak inkontinans ve hidrosefali gibi ek anomaliler görülür. Tüm bu sorunlar neticesinde hayat boyu devam edebilen engellilik durumu ortaya çıkar. Tıptaki gelişmeler sonucunda her konuda olduğu gibi miyelomeningosel konusunda da hayat kalitesi ölçümleri elzem hale gelmiştir. Ben de çalışmamda miyelomeningoselli çocuk ve adölesan hastaların hayat kaliteleriyle nörolojik seviyeleri arasındaki ilişkiden bahsedeceğim.

Eylül 2011’de başladığım ortopedi asistanlığım boyunca eğitimim için verdiği emek ve destekleri için, hastanemiz eğitim sorumlusu ve başhekimisi, değerli hocam Prof. Dr. Yavuz Selim KABUKÇUOĞLU’na saygı ve şükranlarımı sunarım.

Asistanlık hayatım boyunca desteklerini ve bilgisini benden hiç esirgemeyen, tezimin hazırlanmasında sabırla bana yardımcı olan değerli ağabeyim Doç. Dr. Timur YILDIRIM’a en içten minnet ve şükranlarımı sunarım.

Beraber çalışma şansı yakaladığım eğitimimde emekleri olan çok değerli hocalarım ve ağabeylerim Prof. Dr. M. Akif KAYGUSUZ’a, Prof. Dr. Vedat ŞAHİN’e, Doç. Dr. Kahraman ÖZTÜRK’e, Doç. Dr. M. Fırat YAĞMURLU’ya, Doç. Dr. Bilal DEMİR’e, Doç. Dr. Şükrü Sarper GÜRSU’ya, Doç. Dr. Umut YAVUZ’a, Doç. Dr. Sami SÖKÜCÜ’ye, Doç. Dr. Merter YALÇINKAYA’ya, Doç. Dr. Avni İlhan BAYHAN’a, Doç. Dr. Akif ALBAYRAK’a teşekkürlerimi sunarım.

Herbirinden ayrı ayrı pek çok şey öğrendiğim değerli uzman ağabeylerim; Op. Dr. Yaşar GÜNEŞ’e, Op. Dr. Rahmi Yavuz ÖNEM’e, Op. Dr. Mehmet Temel TACAL’a, Op. Dr. Devrim ÖZER’e, Op. Dr. Ramadan ÖKE’ye, Op. Dr. Ümit Selçuk AYKUT’a, Op. Dr. Mehmet Bülent BALİOĞLU’na, Op. Dr. Deniz KARGIN’a, Op. Dr. Murat GÜL’e, Op. Dr. Ahmet Mutlu VURAL’a, Op. Dr. Hakan BAHAR’a, Op. Dr. Kubilay BENG’e, Op. Dr. Yavuz ARIKAN’a, Op. Dr. Evren AKPINAR’a, Op. Dr. Murat DEMİROĞLU’na, Op. Dr. Ali ÖNER’e, Op. Dr. Engin ÇETİNKAYA’ya, Op. Dr. Yunus Emre AKMAN’a, Op. Dr. Raşit ÖZCAFER’e, Op. Dr. Mehmet Selçuk SAYGILI’ya, Op. Dr. Turan Bilge KIZKAPAN’a, Op. Dr. Kadir İlker YILDIZ’a, Op. Dr. Seçkin BASILGAN’a, Op. Dr. Mahsut

DİNÇEL'e, Op. Dr. Mehmet BAYDAR'a, Op. Dr. Avşin ÖZTÜRK'e, Op. Dr. Osman ORMAN'a çok teşekkür ederim.

Hastanemizden ihtisas alarak uzman olan ve kendilerinden çok şey öğrendiğim, beraber çalışmaktan onur duyduğum değerli abilerim; Op. Dr. Hakan SOFU'ya, Op. Dr. Ferdi DIRVAR'a, Op. Dr. Kadir ABUL'a, Op. Dr. Burhan UYGUN'a, Op. Dr. Ali KURTULDU'ya, Op. Dr. Serda DUMAN'a, Op. Dr. Adem ÇÖBDEN'e, Op. Dr. Nouraldin ALMAGASHA'ya, Op. Dr. Abdul Fettah BÜYÜK'e, Op. Dr. İsmet Yalkın ÇAMURCU'ya, Op. Dr. Necati EMİRHAN'a, Op. Dr. Hakan SAYGILI'ya, Op. Dr. Osman Emre AYCAN'a, Op. Dr. Çağrı ÖZCAN'a, Op. Dr. Abdi KESKİN'e, Op. Dr. Mehmet COŞKUN'a, Op. Dr. Hanifi ÜÇPUNAR'a, Op. Dr. Fatih ARSLANOĞLU'na teşekkürü bir borç bilirim.

Hastanede göreve başladığım günden bugüne kadar dostluğunu, ağabeyliğini, hoş sohbetini ve kahkahasını esirgemeyen kıymetli abim Op. Dr. Anıl ERSOY'a ayrıca teşekkür ederim.

İhtisas hayatıma başladığım ilk günden bu yana her türlü zorluğu, üzüntü ve mutluluğu birlikte yaşadığım, birlikte çalışmaktan büyük keyif aldığım eş kıdemlilerim Op. Dr. Ahmet KOCABIYIK ve Op. Dr. Furkan YAPICI'ya, Baltalimanı çatısı altında acı tatlı birçok günümüzün geçtiği, beş sene boyunca koca bir aile olduğumuz hepsi birbirinden kıymetli asistan kardeşlerim; Dr. Volkan GÜR'e, Dr. Abdülhamit MİSİR'e, Dr. Ahmet SEVENCAN'a, Dr. Bilge ÖZKAN'a, Dr. İsmet ORAL'a, Dr. Muhammed MERT'e, Dr. Yasin ŞAHİN'e, Dr. Kutalmış ALBAYRAK'a, Dr. Mehmet Özbey BÜYÜKKUŞÇU'ya, Dr. Deniz AKBULUT'a, Dr. Akay KIRAT'a, Dr. Arif Jan HAMRAYEV'e, Dr. Cem YETKİN'e, Dr. Süleyman Kasım TAŞ'a, Dr. Emre YILMAZ'a, Dr. Eray FADILOĞLU'na, Dr. Osman ONAÇ'a, Dr. Rıdvan GÖÇER'e, Dr. Mustafa ÇUKURLU'ya, Dr. Yakup ALPAY'a, Dr. Ramazan HALİ'ye, Dr. Şuayip AKINCI'ya, Dr. Mustafa Alper İNCESoy'a, Dr. Emre TURGUT'a, Dr. Özgür İsmail TÜRK'e, Dr. Mehmet BUDAK'a, Dr. Atakan EZİCİ'ye, Dr. Erman ULU'ya, Dr. Muhammed Bilal KÜRK'e, Dr. Ahmet DANACI'ya, Dr. Ömer Faruk YILMAZ'a, Dr. Hakan AKGÜN'e, Dr. Abdurrahman AYDIN'a, Dr. Murat ÖNDER'e canı gönülden teşekkür ederim.

Başta Dr. Şenol YAZICI olmak üzere tüm anestezi ekibine, adını sayamadığım diğer hekim abi ve ablalarıma. Her daim bize yardımcı olan servis ve ameliyathane çalışanlarına çok teşekkür ederim.

Türlü fedakarlıklarla bugünlere gelmemi sağlayan, ne yapsam haklarını ödeyemeyeceğim annem Nilüfer ARSLAN ve babam İrfan ARSLAN'a; ağabeyi olduğum için gurur duyduğum Ahmet Umut ARSLAN'a, uzak yakın fark etmez her daim yanımda olan can kardeşlerim Mehmet Hamza GÜLTEKİN, Serkan YÜKSEL, Gökhan Tevfik ATEŞ, Yusuf KOCAL, Bekir ÖZKİBAR, Yavuz BİRİNCİ ve Murat ŞAHİN'e en içten teşekkürlerimi sunarım.

Son olarak hayatıma girdiği günden itibaren her an yanımda olan, desteğini, sabrını ve sevgisini hiç esirgemeyen, biricik eşim Ecenur GÜDER ARSLAN'a sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Dr. Muhammet Coşkun ARSLAN

İstanbul 2016

## İÇİNDEKİLER

|                                     |      |
|-------------------------------------|------|
| ÖNSÖZ.....                          | i    |
| İÇİNDEKİLER.....                    | iv   |
| ÖZET.....                           | v    |
| ABSTRACT.....                       | vi   |
| SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ..... | vii  |
| ŞEKİLLER DİZİNİ.....                | viii |
| TABLolar DİZİNİ.....                | ix   |
| 1. GENEL BİLGİLER.....              | 1    |
| 1.1. TANIM VE EPİDEMİYOLOJİ.....    | 2    |
| 1.2. ETİYOLOJİ.....                 | 4    |
| 1.3. EMBRİYOLOJİ.....               | 7    |
| 1.4. SINIFLANDIRMA.....             | 10   |
| 1.5. KLİNİK BULGULAR.....           | 12   |
| 2. HASTALAR VE YÖNTEM.....          | 19   |
| 2.1. İSTATİSTİKSEL ANALİZ.....      | 20   |
| 3. BULGULAR.....                    | 21   |
| 3. TARTIŞMA.....                    | 26   |
| 4. SONUÇ VE ÖNERİLER.....           | 32   |
| 5. KAYNAKÇA.....                    | 34   |

## ÖZET

Miyelomeningosel nöral tüp defektleri başlığı altında incelenen konjenital malformasyonlardan biridir. Nedenleri hakkında net bir kanı olmamakla birlikte folik asit eksikliği ve hücre göçü ile ilgili genler üzerinde durulmaktadır. Bununla birlikte hastalığın yaşam beklentisi son yıllarda artmış, cerrahi yöntemler gelişmiş ve intrauterin cerrahi önem kazanmaya başlamıştır. Miyelomeningoselli bireylerin hayatta kalma oranları arttıkça da hayat kaliteleriyle ilgili çalışmalar önem kazanmıştır. Bu çalışmada çocuk ve adölesan miyelomeningoselli hastaların, nörolojik seviyeleriyle hayat kaliteleri arasındaki ilişki irdelenmiştir.

Çalışmada; ortalama yaşı 10.07 olan, 27 torakal, 10 üst lomber, 47 alt lomber, 15 sakral seviyeli miyelomeningoselli bireyin hayat kaliteleri iki ayrı ölçek ile karşılaştırılmıştır. Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği (ÇİYKÖ) ve pediatrik veri toplama aracı (PVTa) bireylerin hayat kalitelerini değerlendirmek için çalışmada kullanılmıştır. Yapılan istatistiksel analiz sonucunda, torakal ve üst lomber seviyeli hastalar arasında ve üst lomber ile alt lomber grup arasında yaşam kaliteleri açısından anlamlı fark saptanmamıştır. Hastaların ağrı ile ilgili değerlendirmelerinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır. Üst ekstremité fonksiyonları, mutluluk-memnuniyet ve psikososyal puanlamalar değerlendirildiğinde ise sadece torakal seviyeli hastaların diğer gruplardan daha düşük sonuçlara sahip olduğu saptanmıştır.

Sonuç olarak; alt ekstremité kas kuvvetleri ve fiziksel fonksiyonlar açısından üst lomber seviyeli hastalara üstünlükleri olan alt lomber seviyeli hastaların, hayat kaliteleri ölçümleri dikkate alındığında bu üstünlüklerini kaybetmeleri dikkat çekicidir. Bu konuda multidisipliner bakım eksikliğinin ve bireyin toplumsal hayata katılımındaki problemlerin etkili olduğunu düşünmekteyiz. Daha kesin yargılara varmak için miyelomeningosele özgün hayat kalitesi ölçekleri geliştirilmeli ve ulusal spina bifida kayıt sistemi oluşturulmalıdır.

## **ABSTRACT**

### **THE RELATIONSHIP BETWEEN NEUROLOGIC LEVEL AND QUALITY OF LIFE OF CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH MYELOMENINGOCELE**

Myelomeningocele is a congenital malformation which is a type of Neural Tube Defects. The cause of myelomeningocele is unknown, however folic acid deficiency and the genes that regulate cell migration appear to play a part. Recently, the surgical methods has improved and intrauterine surgery has become more of an issue, and the average life expectancy of individuals with myelomeningocele has increased. Increased survival ratio of these patients has required researchs about quality of life of patients with myelomeningocele. This research aims to reveal the relationship between neurologic level and life quality of children and adolescents with myelomeningocele.

Quality of life of the individuals, with a mean age of 10.07, distributed among four categories as follows, thoracal (n=27), high lumbar (n=10), low lumbar (n=47), sacral (n=15) are compared by two scales. The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL™), and Pediatric Outcomes Data Collection Instrument (PODCI) scores of participants are recorded. As a result of the analysis, there is no significant difference between thoracal and upper lumbar level patients, and between upper and lower lumbar level patients. No significant difference is determined on pain evaluation among groups. We found a decreased score of upper extremity functions, of happiness and satisfaction, of psychosocial analysis for the patients only with thoracal level, comparing to other three groups.

In conclusion, no statistically significant difference is determined in consideration of life quality scale measurements between lower lumbar level and upper lumbar level patients, contrary to expectations. In this regard, we consider lack of multidisciplinary care and difficulties of involvement in social life, to have influence. A new life quality scale specific for myelomeningocele, and a new international spina bifida data record system should be developed, thus, we will be able to have more precise results.

## SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

|            |                                                                        |
|------------|------------------------------------------------------------------------|
| MMS        | Miyelomeningosel                                                       |
| CDC        | Amerika Birleşik Devletleri hastalık kontrol ve korunma merkezleri     |
| NTD        | Nöral Tüp Defektleri                                                   |
| FGF8       | Fibroblast büyüme etmeni 8                                             |
| BMP4       | Kemik morfogenetik protein 4                                           |
| PCP        | Planar cell polarity                                                   |
| HBYS       | Hastane bilişim yönetim sistemi                                        |
| PEDİ       | Pediyatrik özürlülük envanteri                                         |
| ÇİYKÖ      | Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği                                 |
| PVTA       | Pediyatrik veri toplama aracı                                          |
| ÇİYKÖ ÖTP  | Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği ölçek toplam puanı              |
| ÇİYKÖ FSTP | Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği fiziksel sağlık toplam puanı    |
| ÇİYKÖ PSTP | Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği psikososyal sağlık toplam puanı |

## ŞEKİLLER DİZİNİ

|                                                                                                                    |    |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Şekil 1:</b> A: Spina bifida okküta B: meningoşel C: miyelomeningoşel.....                                      | 3  |
| <b>Şekil 2:</b> Miyelomeningoşelli bir bebek.....                                                                  | 4  |
| <b>Şekil 3:</b> A. 16. Günde epiblast hücrelerinin ilkel yarıktan göçü B. Epiblast hücrelerinin invajinasyonu..... | 8  |
| <b>Şekil 4:</b> A. 22. Gününde insan embriyosu. B. 23. Gününde embriyo nöroporlar.....                             | 10 |
| <b>Şekil 5:</b> A. Konverjan ekstansiyon B. PCP (planar cell polarity) yolağı.....                                 | 11 |
| <b>Şekil 6:</b> Alt ekstremite kas innervasyonları.....                                                            | 12 |

## TABLÖLAR DİZİNİ

|                                                                                        |    |
|----------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>Tablo 1:</b> Nörolojik seviyelerin yaşa göre dağılımı.....                          | 20 |
| <b>Tablo 2:</b> ÇİYKÖ'nün nörolojik seviyelere göre ortalama puanları.....             | 22 |
| <b>Tablo 3:</b> PVTa'nın nörolojik seviyelere göre ortalama puanları.....              | 24 |
| <b>Tablo 4 :</b> PVTa ebeveyn ortalama puanlarının nörolojik seviyelere göre dağılımı. | 25 |



## GENEL BİLGİLER

Spina bifida, fetal gelişimin erken safhalarında nöral tübün kapanma kusuru sebebiyle ortaya çıkar. Bu bozukluk sonucunda geniş bir dizi özürlülük durumu oluşur (1). Beyin ve vertebral kolon malformasyonlarının yanı sıra birçok yapısal anormallik spina bifidaya eşlik eder. Hidrosefali, Arnold-Chiari sendromu, gergin omurilik sendromu bunlardan bazılarıdır. Çocuk ve adölesan spina bifidalı hastalar çeşitli ürolojik, nörolojik ve ortopedik sorunlar yaşamaktadırlar. Bu sorunlar hastaların mobilitelerini ve bağımsızlıklarını değişen derecelerde kısıtlayıp psikolojik durumlarını ve hayat kalitelerini etkilemektedir (2). Bu sebeple spina bifidalı çocukların engellilik durumu, anne karnında başlar, iyileşme veya bozulmalar yaşanabilmekle birlikte, hayat boyu sürer. En sık rastlanan formu miyelomeningoseldir (MMC) ve gebeliğin 4. Haftasında vertebral kolondaki defektten meningesle birlikte sinir dokusunun da dışarı çıkmasıyla meydana gelir. Vertebral kolondaki bir veya daha fazla vertebranın uygun birleşememesi sonucu, çocuğun fonksiyonları lezyonun seviyesine ve sinir muhtevasına bağlı kalır. Ayakta durma, yürüme, mesane ve bağırsağın istemli kontrolü gibi günlük aktivite işlevselliği, primer lezyona bağlı oluşan motor fonksiyon kaybından dolayı kısıtlanır. Böyle önemli bir gelişim bozukluğunun, çocukların hayat kalitesini etkilemesi kaçınılmazdır. Birçok çalışma spina bifidalı çocukların toplumsal alandan uzaklaştığını ve özsaygısının azaldığını rapor ediyor ve bunu işlevsellikteki kayba, yürüme ve inkontinans gibi problemlere ve aileye veya bakıcıya bağımlılığa dayandırıyor (3).

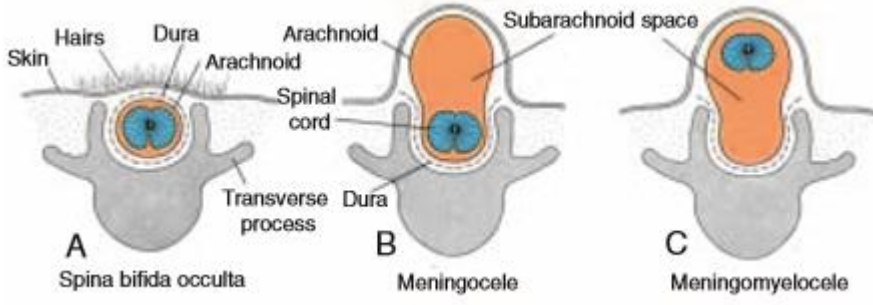
CDC'nin (Amerika Birleşik Devletleri Hastalık Kontrol ve Korunma Merkezleri) açıkladığı verilere göre, ABD'de her yıl yaklaşık 3000 spina bifida ve diğer NTD'li bebek dünyaya gelmektedir. Amerikan Spina Bifida Derneği 70 000 spina bifidalının ABD'de yaşadığını ve bu rakamların iyimser olduğunu vurgulamıştır (4). Literatür verileri spina bifida için 1963'te %60'lık hayatta kalma oranı verirken bu oran 1974'te %90'a çıkmıştır ve spina bifidalı doğan çocukların %50-70'i erişkinliğe kadar yaşadığı yine bu verilerde vurgulanmıştır (5). Ülkemizde spina bifidalılar hakkında bazı epidemiyolojik çalışmalar dışında, sağlıklı veri bulunamamıştır. İzmir'de yapılan bir çalışmada Ege Bölgesi'nde Çernobil öncesi NTD görülme sıklığı %0.19 iken sonrasında %0.89'a çıkmıştır (6). Bu açıdan bakıldığında spina

bifidanın bir sađlık problemi olmaktan öte toplumsal ve ekonomik boyutu da olan bir sorun olduđu görölmektedir.

Tıp dünyasındaki gelişmeler sonucunda, tüm insan popölasyonunda olduđu gibi, spina bifidalıların da yaşam süresi ve hayatta kalma oranları son yıllarda artmış ve hayat kalitesi ile ilgili çalışmalar elzem hale gelmiştir (7). Bununla birlikte çocukların gelişim bozuklukları ve engellilik durumu da göze çarpmaya ve çeşitli tıbbi branşlarla birlikte pediatrik ortopedi branşında da araştırma konusu olmaya başlamıştır. Hastanemiz pediatrik ortopedi kliniğinde, spina bifidalıların ortopedik problemleriyle ilgilenilmekte ve cerrahi ve konservatif birçok yöntemle hastalara yardımcı olunmaktadır. Bu çalışmamızdaki amacımız, doğumdan itibaren birçok tedavi yaklaşımına maruz kalan miyelomeningoselli çocuk ve adölesan hastalarımızın hayat kalitelerinin nörolojik seviyeleriyle ilişkisini ortaya koymaktır. Bir başlangıç çalışması olarak gördüğümüz bu çalışma, umuyoruz ki miyelomeningoselli hastaların hayat kalitelerini arttıracak olan ilerideki çalışmalara fikir verecek ve yeni çalışmalara sebep olacaktır.

## **1. 1. TANIM VE EPİDEMİYOLOJİ**

Miyelomeningosel omuriliğin bir kısmının, çevresindeki meningeal yapılarla birlikte, omurga kanalındaki açıklıktan dışarıya doğru kese şeklinde çıkması ile birlikte görülen doğumsal santral sinir sistemi anomalisidir (8). Tipik olarak miyelomeningoseli olan hastalar spina bifida olarak adlandırılırlarsa da, daha özgün tanımlamalar vardır. Genel olarak omurganın orta hattaki kapanma defektleri spinal disrafizm olarak adlandırılmaktadır. Spinal disrafizm açık ve kapalı olarak ikiye ayrılmaktadır. Miyelomeningosel, miyeloşizis ile birlikte açık spinal disrafizm grubunu oluşturur. Kapalı spinal disrafizm ise spina bifida okültadan oluşmaktadır. Nöral tübün kaudal bölgesinde primer nörolasyon esnasındaki kapanma defekti sonucu oluşan miyelomeningosel, en sık görülen ve en ciddi malformasyonlardan biridir (9).



**Şekil 1:** A. Spina bifida terimi tüm defektleri kapsar çünkü vertebraların dorsal arkı oluşmamıştır. Spina bifida okültada cilt üzerinde kıllanma artışı görülür. B: Meningoselde defekt içerisinde sadece sıvı dolu kese vardır. C: Miyelomeningoselde kese içerisinde nöral doku bulunur (10).

Görülme sıklığı bölgeye, ırka, beslenme durumuna, sosyoekonomik düzeye göre değişebilir. Son yıllarda gelişen prenatal tanı ve bunun sonucunda yapılan elektif terminasyonlar, görülme sıklığını karmaşık hale getirmiştir (9). Bölgesel farklılık, Kuzey Çin (1000 doğumda 5-6) ve Güney Çin (1000 doğumda 1) arasında belirgindir ve kızlar erkeklere göre biraz daha fazla (1/1.6) etkilenmiştir (11). Kanada ve orta Fransa'da görülme sıklığı 10000 doğumda 0.9 ve 0.7 iken Birleşik Arap Emirlikleri'nde ve Güney Amerika'da yine 10000 doğumda 7.7 ve 11.7 olması, endüstriyel toplumlarla gelişmekte olan toplumlar arasındaki farkı ortaya koymaktadır (12). Non-hispanic Amerikalılara oranla Meksikan-Amerikan'larda %50-200 daha fazla görülmektedir (13). Polialel kromozom yapılarından dolayı İrlandalı ve İskoçlarda görülme sıklığı daha fazladır. Folik asit profilaksisi ile %0.12-0.45 olan miyelomeningosel insidansı 1980den sonra % 0.07-0.25 oranına gerilemiştir (8).

Miyelomeningoselli bireylerin küçük bir kısmında kromozomal, teratogenic ve mendelian malformasyonlar saptansa da çoğu bireyde altta yatan sendrom yoktur. Çevresel ve genetik etkenlerin fetüsün embriyolojisini etkilediği vurgulanmıştır fakat bu etkinin nasıl olduğu konusu hala tartışmalıdır (14). Sendromik olmayan miyelomeningosel için risk faktörü olarak ilişkilendirilen faktörler, çürük patates tüketmekten hamilelik arası zamanın kısa olmasına kadar değişen çeşitliliktedir. Fakat bunların çoğu ispatlanmış ve takip eden çalışmalarla tekrarlanmış değildir (9). Sonuç olarak sadece birkaç değişkenin, miyelomeningosel için risk faktörü olduğu ispatlanmıştır.



**Şekil 2:** Miyelomeningoselli bir bebek (10).

## **1. 2. ETİYOLOJİ**

### **1.2.a. Aile hikayesi**

En güçlü risk faktörlerinden biridir. Miyelomeningosel veya anensefaliden etkilenen bireylerin akrabalarında normal popülasyona göre, %2.4 (15)'den %8 'e değişen oranlarda daha fazla hastalık tekrarlamaktadır (9). Etkilenen bireylerin birinci ve ikinci derece akrabalarında da miyelomeningosel için artmış bir riskin olduğu rapor edilmiştir (16).

### **1.2.b. Folik asit**

Nötral folat veya sentetik formu olan folik asidin, gebelik öncesi ve erken gebelikte yetersiz alımı, miyelomeningosel ve anensefali için artmış riskle ilişkili olduğu genel olarak kabul edilmektedir (9). Vaka kontrol çalışmaları ve randomize kontrollü çalışmalar göstermiş ki; folik asidin ve folik asit içeren vitaminlerin eksik alımı riski iki ila sekiz kat arttırmaktadır (17). Miyelomeningosel ile folat arasındaki altta yatan mekanizma tam olarak açıklanamamıştır. Bununla birlikte folat, bozulması halinde embriyonun gelişmesini etkileyecek iki metabolik yolağa katılır. Bu yollar nükleik asit sentezi ve metilasyon reaksiyonlarıdır. Folat metabolizmasındaki bozulma aynı zamanda, bazı hayvan modellerinde

nöral tüp kusuru oluşturan homosistein seviyesinin artmasına da sebep olur (18). Folat eksikliğinin etki mekanizması tam olarak açıklanamasa da, randomize (17) ve toplum kökenli (11) klinik çalışmalar, perikonsepsiyonel folik asit kullanımının spina bifida ve anensefali riskini %70 kadar azalttığını göstermiştir. Gebelerin günlük folik asit alım miktarının nöral tüp defekti ile ilişkisini inceleyen bir çalışmada, günlük folik asit alımının artmasıyla riskin azaldığı gösterilmiş (19). Yine başka bir çalışmada da maternal serum folik asit miktarındaki değişimin artış oranı ile nöral tüp defektindeki azalış birbiriyle orantılı bulunmuştur. Buna göre serum folat düzeyi yüksek olan bir annenin, düzenli folik asit alımı sonrası serum miktarındaki artma, düşük serum folat düzeyi ile alıma başlayan anneye göre daha az olacaktır ve nöral tüp defekti riski de, oransal olarak, daha az azalacaktır (20). Gebelik öncesi ve erken gebelikte folik asit kullanımının, nöral tüp defektlerinin hepsini olmasa da önemli bir kısmını engellediği Britanya Medikal Araştırma Konseyi tarafından 1991 yılında yapılan randomize kontrollü çalışmayla gösterilmiştir. Bu sonuçla birlikte birçok Avrupa ülkesi, Amerika ve Çin’de gebelerin perikonsepsiyonel dönemde folik asit kullanmasını öneren yasalar çıkarıldı. Bu yasalara göre daha önceden nöral tüp defektlerinden etkilenmiş bebeği bulunan gebelerde 4-5 mg, etkilenmiş gebeliği olmayanlarda 0.4 -0.5mg ve ya 0.8mg (Yeni Zelanda) folik asit kullanımı önerilmiştir (21). Son yirmi yılda tüm dünyada bu gelişmeler yaşanırken 2006 yılında Ankara’da yapılan bir çalışmada, gebeliklerin % 73’ünün planlı olmasına rağmen sadece %8’inde perikonsepsiyonel dönemden başlayarak gebeliğin ilk trimesterinde folik asit kullanımı mevcuttu (22). Ülkemizde nöral tüp defektleri sıklığının göreceli olarak yüksek olduğu (%0.3) düşünüldüğünde doğurganlık dönemindeki kadınların NTD ve folik asit hakkındaki bilgileri yetersiz olarak görülmüştür (22).

### **1.2.c. Maternal diyabet**

Pregestasyonel diabeti olan kadınların spina bifidalı çocuk sahibi olma ihtimali normal popülasyona göre 2 ila 8 kat artmıştır. Bu teratojenik etkinin mekanizması tam olarak ispatlanamasa da maternal metabolik kontrol ile ve ilk trimesterdeki kan glukoz yoğunluğuyla açık bir şekilde alakalıdır (9). Yüksek glukoz düzeyinin direk olarak mı yoksa keton cisimleri ve oksijen radikalleriyle sekonder olarak mı teratojenik etki yaptığı açıklanamamıştır (23).

### 1.2.d. İlaçlar

Valproik asit ve karbamazepin gibi (aminopterin, metotreksat, trimetoprim) antikonvülsanlara tek başına veya diğer antikonvülsanlar ile birlikte gebelikte maruz kalınması spina bifida riskini arttırır. Bu ilaçların etki mekanizması tam olarak açıklanamasa da, oluşturdıkları serbest radikaller ve folat metabolizmasına olan etkileri suçlanmıştır (24). Perikonsepsiyonel folik asit kullanımının, antifolat kullanan kadın bebeğinde spina bifida ve diğer doğum defektlerini azaltıp azaltmadığı henüz ispatlanamamakla birlikte, karbamazepin ve trimetoprim nedenli NTD riskini azalttığı düşünülmektedir (24). Perikonsepsiyonel folik asit kullanımının folik asit antagonistlerine bağlı nöral tüp defektlerini engelleme konusundaki etkinliği ve bu durumda alınması gereken günlük folik asit dozu hakkında ek çalışmalar gerekmektedir (9).

### 1.2.e. Diğer risk faktörleri

Nöral tüp defektleri ile birçok değişkenin ilişkilendirildiği fakat bu faktörlerin tekrarlayan çalışmalarla tam olarak ispatlanamadığını belirtmiştik. Bu değişkenlerden maternal obezite ve morbid obezite diğer birçok doğumsal defekt için risk faktörü olduğu gibi NTD'ler ile de sıklıkla ilişkili olduğu telaffuz edilmektedir (25). 1.235.877 bebeğin incelendiği bir çalışmada, maternal obezitenin NTD riskini 2 kat, morbid obezitenin ise 4 kat arttırdığı saptanmıştır (26). Obez kadınların çocuklarındaki bu artış bazı çalışmalarda hiperinsülinemiye dayandırılmaktadır (13).

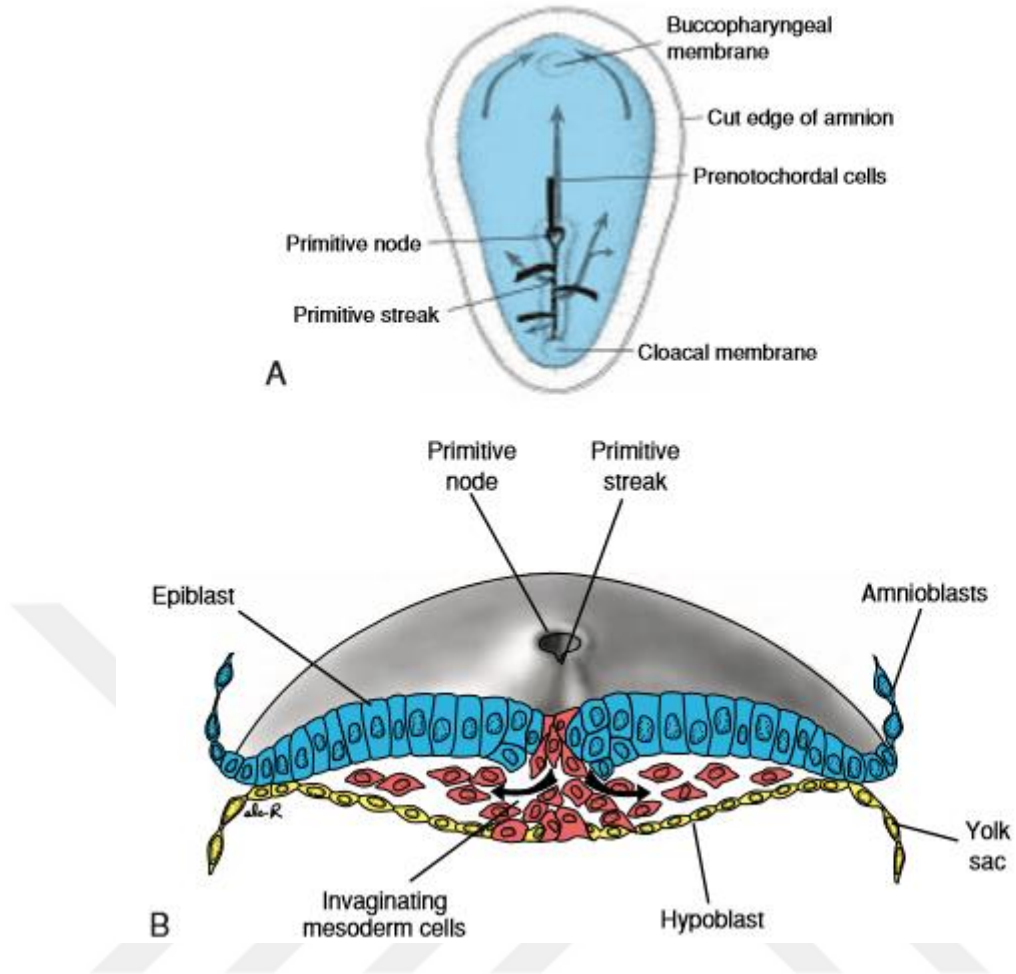
Erken gebelikte annenin ateşli hastalık geçirmesi veya yüksek ateşinin olması nöral tüp defektlerinde 1.5 katlık artışla ilişkilendirilmiştir (27). Bu konudaki sonuçlar, epidemiyolojik çalışmalara dayandığı için, altta yatan hastalığın mı yoksa yüksek ateşin mi soruna kaynaklık ettiğini saptamak zordur (9). Maternal hipertermiye yol açacak sauna ve bronzlaşma araçları gibi durumlar da artmış risk ile ilişkilendirilmiştir.

Maternal ishal de, gastrointestinal emilimin azalmasına bağlı, embriyonun besin kaybı neticesinde NTD ile ilişkilendirilmiştir (28). Az sayıda çalışmada ise elektromanyetik alanlara maruziyetin (29), tehlikeli atık alanlarına yakın ikamet etmenin (30) ve zirai ilaç maruziyetinin (31) NTD ile ilişkisi olduğu gösterilmiştir.

### 1.3. EMBRİYOLOJİ

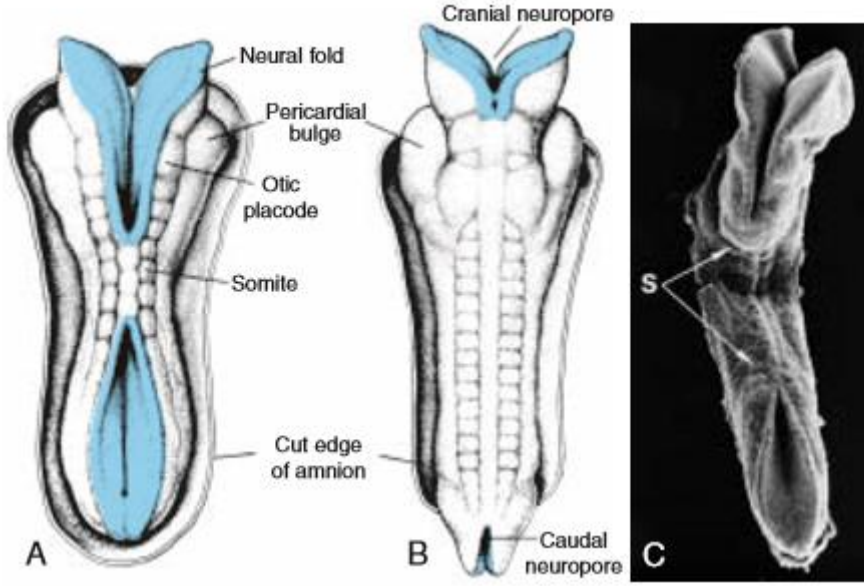
Miyelomeningoselin, fetal gelişimin erken safhalarında, nöral tübün kapanma defekti sonucu oluştuğunu söylemiştik. Bu safha gebeliğin 3. ve 4. haftalarına karşılık gelir. Gebeliğin 3. haftasındaki en özgün olay, embriyonun her üç germ katmanının (ektoderm, mezoderm, endoderm) oluşumu süreci yani **gastrulasyondur**. Gastrulasyon epiblast yüzeyinde **primitif çizginin** oluşmasıyla başlar. Başlangıçta çizgi belli belirsizdir fakat 15–16. günlerde heriki taraftan hafif şişkin ve dar bir oluk halinde açık bir biçimde görülür. Çizginin sefalik ucu **primitif düğüm** olarak adlandırılır ve **primitif çukurun** etrafındaki hafif yükseltiden ibarettir. Epiblast hücreleri primitif çizgiden göç ederler. Hücreler primitif çizgide yassılaşır, epiblasttan ayrılır ve altına doğru kayarlar. İçeride doğru olan bu harekete **invajinasyon** denir. Hücre göçü ve özgülleşmesi, primitif çizgi hücrelerinden sentezlenen fibroblast büyüme etmeni 8 (FGF8) tarafından denetlenir. İnvajine olan hücrelerden bazıları hipoblast tabakasına geçerek **endoderm** tabakasını, epiblast ile endoderm arasında kalanlar **mezoderm** tabakasını ve epiblast tabakasında kalan hücreler de **ektoderm** tabakasını oluştururlar (10). Fetal gelişimin 3 ile 8. haftaları arasında bu üç tabakadan doku ve organlar oluşur ki bu dönem embriyonik dönem veya organogenezis dönemi diye adlandırılır (1).

Üçüncü haftanın başında ektodermal germ katmanı sefalik alanda daha geniş kaudalde daha dar disk şeklinde bir yapıya sahiptir. Notokord ve prekordal mezoderm oluşmalarıyla üzerlerindeki ektodermi indükleyerek kalınlaştırıp nöral plak (neural plate) oluşumunu sağlarlar. FGF sinyali bilinmeyen bir mekanizmayla nöral yolağı indükler, kemik morfogenetik proteini 4'ü (BMP4) baskılar ve chordin , noggin ve follistatin moleküllerinin sekresyonunu arttırır. Bu 3 molekül primitif düğüm, notokord ve prekordal mezodermden salgılanarak, BMP'yi inhibe ederek ektodermi indüklerler. Bu üç molekül sadece ön beyin ve orta beyin ile ilgili dokuları indüklerler, arka beyin ve omurilik ile ilgili dokuları indükleyen moleküller WNT3a ve FGF proteinleridir.



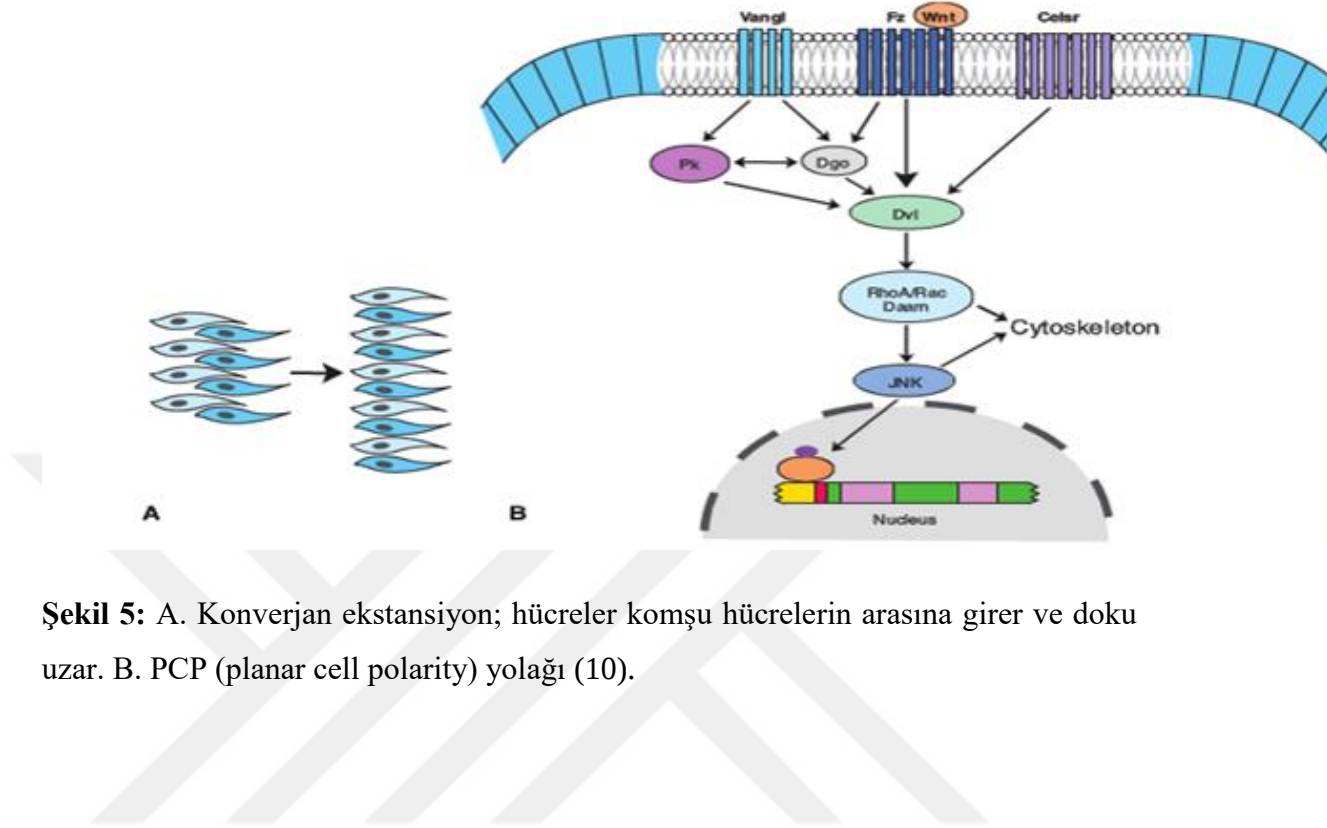
**Şekil 3:** A. 16. Günde embriyonun dorsal görünümü. Epiblast hücrelerinin ilkel yarıktan göçü (devamlı çizgiler) ve epiblast ile hipoblast arasına migrasyonları(kesik çizgiler). B. Epiblast hücrelerinin invajinasyonu (10).

Nöral plakların birleşerek nöral tübü oluşturmaya nöralasyon denir. Bu süreçteki anahtar olay konverjan ekstansiyon diye adlandırılan, nöral plak ve vücut ekseninin uzaması olayıdır. PCP (planar cell polarity) yolağı, nöral tüp oluşumu için esansiyel olan bu olayı düzenler. Nöral plak uzarken aynı zamanda lateral kenarları yükselerek nöral katlantıları ve ortası da çökerek nöral oluğu oluşturur. Nöral katlantılar ilk olarak servikal bölgede birbirine yaklaşır ve birleşmeye başlar ve birleşme kranyale ve kaudale doğru devam eder. Yaklaşık 25. günde anterior nöropor 28. günde de posterior nöropor kapanarak nöralasyon tamamlanmış olur (10).



**Şekil 4:** A. 22. Gününde insan embriyosu. B. 23. Gününde embriyo , kranyal ve kaudal nöroporlar görülmekte (10).

Nöral tüp defektleri (NTD) nöral tübün kapanmasında başarısızlık sonucu oluşurlar. Eğer kranial bölgede başarısızlık olursa anensefali olarak adlandırılır ve yaşamla bağdaşmaz. Servikal bölgeden daha kaudalde başarısızlık olursa bu duruma spina bifida denir ve lezyon seviyesine bağlı olarak nörolojik kayıplar oluşur. Nöral tübün kapanmasındaki başarısızlık nedenleri tam olarak ortaya konulamamakla birlikte birçok etmenin rol aldığı düşünülmektedir. Genetik etmenler hakkındaki bilgiler ise kapsamlı çalışmalara rağmen kısıtlıdır (32). Tek karbon (folat) metabolizması, folat transportu, glukoz metabolizması, retinoik asid metabolizması, metilasyon gibi yolakları düzenleyen genler bu çalışmalarda araştırılmıştır. İtalyada yapılan 144 hastalı bir çalışmada, ailesel 3 vakada VANGL1 mutasyonu saptanmıştır (33). PCP yolağının bir parçası olan bu gen nöral tüp oluşumuyla ilgili olan konverjan ekstansiyonu düzenleyen genler arasındadır. Sonuç olarak VANGL1 geni ailesel NTD ile ilişkili bulunmuştur.



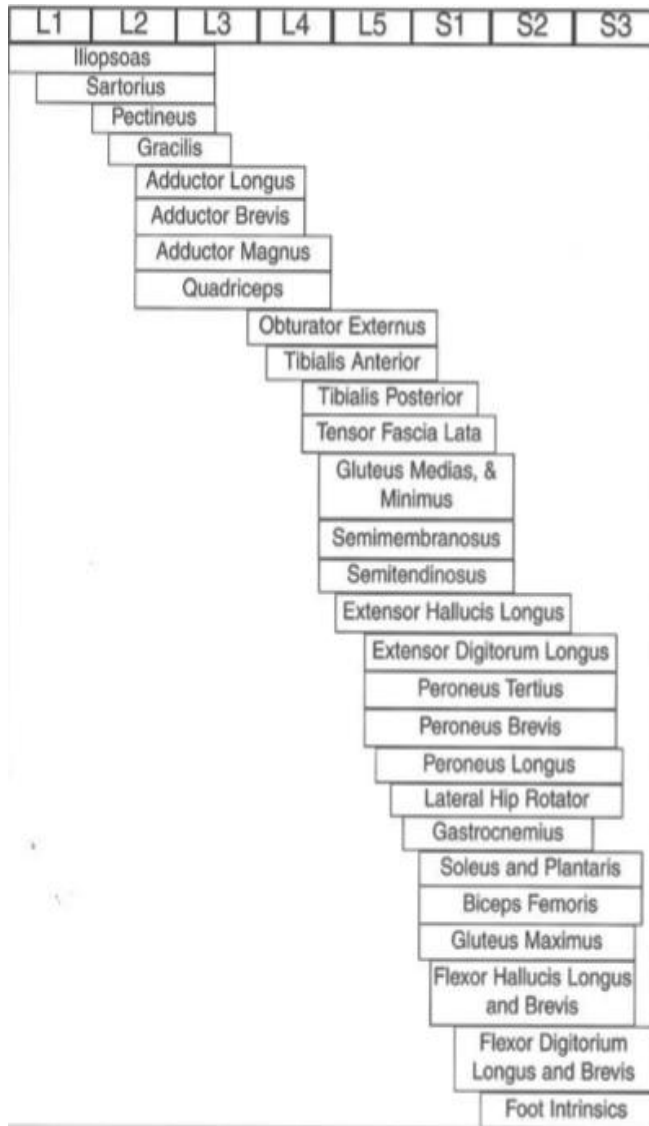
**Şekil 5:** A. Konverjan ekstansiyon; hücreler komşu hücrelerin arasına girer ve doku uzar. B. PCP (planar cell polarity) yolağı (10).

#### 1.4. SINIFLANDIRMA

Spina bifida, en küçük kas zayıflığından paraplejiye kadar uzanan geniş bir dizi ciddi sorunun olduğu nöromotor bir bozukluktur. Sınıflandırma bu hastaların tedavisi, izlemi ve ebeveyn bilgilendirilmesi açısından önem arz etmektedir. Örneğin; torasik seviyeli bir hastanın kalça çıkığı genellikle tedavi gerektirmez. Yine torasik seviyeli hastaların ebeveynleri, bu hastaların erişkin hayatta tekerlekli sandalye kullanabileceği, konusunda bilgilendirilmelidir. Sınıflandırmanın bir başka önemli katkısı da yapılan çalışmalarda grupları karşılaştırılabilme kolaylığını sunmasıdır.

İlk yayınlanan ve en çok kullanılan sınıflandırma sistemi, en aşağıdaki normal fonksiyonlu motor seviyeye göre oluşturulan, Sharrard'ın sınıflandırma sistemidir. Bu sistemde hastalar torasik, üst lomber, alt lomber ve sakral olarak dört sınıfa ayrılır. Torasik seviyeli hastalar paraplejiktir ve karın kasları için değişken innervasyona sahiptir. Üst lomber seviyeli hastalar kalça fleksiyonu ve addüksiyonu yapabilir. Alt lomber seviyeli hastalar aktif

diz ekstansiyonu ve ayak dorsifleksiyonu yapabilir. Sakral sınıftaki hastalar ise değişken derecelerde plantar fleksiyona ve ayak başparmak fleksiyonuna sahiptirler. Sakral seviyeli hastalarda bile genellikle mesane ve barsak disfonksiyonu mevcuttur. Hastanın nörolojik seviyesini bilmek ilerde gelişebilecek deformiteleri ve komplikasyonları öngörebilmek açısından ve hastanın fiziksel fonksiyonunu tahmin edebilme açısından önemlidir (34).



Şekil 6: Alt ekstremité kas innervasyonları (34).

## 1.5. KLİNİK BULGULAR

Miyelomeningoselli çocuklarda lezyon seviyesine bağlı olarak karmaşık birçok klinik bulgu saptanabilir. Bu bulgular miyelomeningosel saptanmasından itibaren kayıt edilmeli ve sık aralıklarla takip edilmelidir. Hidrosefali ve ürolojik sorunlar, yaşamı tehdit etmesi nedeniyle tanı ve takibi elzemdir. Aşağıda değineceğimiz ortopedik sorunlar, yara sorunları, barsak inkontinansı gibi sorunlar da çocuğun yaşam kalitesini ve psikososyal durumunu etkilemesi açısından çok önemlidir ve yine takibi ve tedavisine çok önem verilmelidir.

### 1.4.a. Hidrosefali ve Chiari 2 malformasyonu

Miyelomeningosel saptanıp defekt kapandıktan sonra bu durumla ilişkili hidrosefali, bebeğin bundan sonraki yaşamındaki beyin cerrahi takibinin köşe taşı oluşturmaktadır. Akvaduktus oklüzyonu, dördüncü ventrikül çıkış darlığı, subaraknoid aralık tıkanıklığı, posterior fossadaki darlık gibi birçok patofizyolojik mekanizma ayrı ayrı veya birlikte bu duruma sebep olabilir. Chiari 2 malformasyonu esas olarak serebellar tonsil ve vermisle birlikte medulla ve ponsun da genişlemiş foramen magnumdan kaudale doğru yer değiştirmesine verilen addır. Chiari 2 anomalisi olguların büyük çoğunluğuna eşlik etse de doğumda az sayıda MMS'li olguda semptomatiktir. Doğumdan hemen sonra ortaya çıkan solunum problemleri ya da yutkunmada zorluk, bradikardi gibi kötü vital bulgular medulla oblongata basısını veya gelişim anomalisini düşündürmelidir. Hayatın ilerleyen dönemlerinde şant malfonksiyonu veya obstrüksiyonu gibi durumlar da chiari 2 anomalisini düşündürmelidir (8).

Miyelomeningoselin tamirini takiben hidrosefali gelişebilir. Bu durumda hangi hastaya ventriküloperitoneal şant gerekip gerekmeyeceği, baş çevresi ve ventrikül genişliklerinin takibi ile belirlenir (35). Ventrikül boyutlarındaki artış yavaş ve kliniği stabil ise hasta takip edilmelidir. Eğer hastanın apneleri yoksa, beslenmesi ve tepkileri normal ise günlük baş çevresi takibi ve ultrason ile ventrikül değerlendirilmesi önerilmektedir. Birçok hastada baş büyümesinin yavaşladığı ve 95. Persantilin biraz üzerinde durağan hale geldiği izlenmektedir. Bu süreç üç aya kadar uzayabilmektedir. Buna karşın, hidrosefalinin hızlı geliştiği bebeklerde stridor, beslenme bozukluğu, kusma görülebilir ve şant ile tedavi edilmesi gerekir. Bu değerlendirmelere göre bebeklerin yaklaşık %60'ının şant gereksinimi olmaktadır (36). Bu şekilde şantsız izlenen bebeklerde gelişim bozukluğu oluştuğuna dair bir kanıt bulunmamaktadır. Bununla birlikte ılımlı hidrosefalinin her zaman kognitif disfonksiyon ile

seyretmediği, erişkin yaşa gelen hastaların normal zeka seviyesinde oldukları ve bağımsız yaşadıkları izlenmiştir. Hızlı gelişen hidrocefali nedeniyle yenidoğanlarda şant yerleştirilmesinin sağkalımı arttırmasına rağmen yetişkin yaşta şant sahibi olmanın sağkalımı azalttığına dair kanıtlar bulunmaktadır (37). İlerleyici hidrocefalinin çok erken geliştiği bazı yenidoğanlarda MMS tamiri ve şant yerleştirilmesi aynı seansta yapılabilir ve bu yaklaşım farklı seansta yapılmasıyla karşılaştırıldığında komplikasyonları arttırmamaktadır (38). Hidrocefali ve şant takibi özellikle hızlı büyüme evrelerinde çok sıkı takip edilmelidir. Çocuktaki solunum sorunları, beslenme bozuklukları, bilişsel sorunlar ve yeni gelişen ortopedik problemlerde şant ve hidrocefali mutlaka değerlendirilmelidir.

#### **1.4.b. Kalça Sorunları**

Uygun bir muayeneyle miyelomeningoseldeki kalça sorunlarını ortaya koymak mümkündür. Yumuşak doku kontraktürleri, kemik deformiteleri ve kalça çıkığı gibi sorunlar bunların önemli bir kısmını oluşturur. Tedavi edilmemiş kalça sorunları erişkin hayatta yürümeyi güçleştirebilir veya imkansız hale getirebilir. Kalça eklemi etrafındaki kas dengesizliği yıllar ilerledikçe artmış lomber lordoza, kalça deformitelerine, subluksasyon ve dislokasyona sebep olacaktır. Buna karşın iyi planlanmamış, gereksiz ve tekrarlayan tedaviler de komplikasyon oranlarını arttıracaktır (39).

Kalçanın sabit fleksiyon kontraktürü miyelomeningoselli hastalarda sıkça rastlanan bir klinik bulgudur. Daha çok üst lomber ve torasik seviyesi olan olgularda rastlanır. Sebebi uzun süreli oturmaya veya kalça fleksörlerinin karşılanmamış kuvvetine bağlı olabilir. Lomber lordoz artışı ve pelvik tilt ile kompanse edilebilirse farkedilmeyebilir. Adduksiyon kontraktürü çıkık gelişimiyle ilişkili olması açısından önemlidir. Pelvik oblisite ve skolyoz ile ilişkili olabilir ve yürümeye ve oturmaya engel olabilir. Alt ekstremitelerde hiçbir innervasyonu olmayan olgularda kısalan dış rotatorlar ve posterior kapsül sebebiyle dış rotasyon kontraktürü hakimdir. Abduksiyon kontraktürü, tensor fasya lata gerginliğine bağlı olabilir erken fizyoterapi ve splintleme yararlı olabilir. Tek taraflı olduğunda genellikle pelvik oblisite ile ilişkilidir. Asetabular yetmezlik, femoral valgus ve anormal femoral anteversiyon bu hastalarda sık rastlanan kemik deformiteleridir.

Kalça çıkığı doğumda ve ilerleyen dönemlerde karşımıza çıkabilir. Kalça subluksasyonu ve ilerleyen dönemdeki artritik değişikliklerin ana sebebi kalça etrafındaki kas dengesizliğidir. Alt lomber seviyeye sahip olgularda genel olarak kalça fleksör ve adduktorleri sağlamken gluteal kas kuvvetleri kısmen ve ya tamamen kaybolmuştur. Bu kas dengesizliği kalça mekaniğini değiştirerek zamanla artritik değişikliklere sebep olacaktır (40). L3 ve L4 seviyesinde bilateral çıkık olma eğilimi varken torasik seviyede çıkık genellikle tek taraflıdır. L5’de çok az, sakral seviyede ise neredeyse hiç görülmez (41). Çocukluk çağında çıkık oranlarına bakıldığında, torasik seviyede %25, L1-L2 seviyesinde %20, L3 seviyesinde %29, L4 seviyesinde %21 kalça çıkığı saptanırken L5 ve sakral seviyede kalça çıkığına rastlanmamıştır (41).

Miyelomeningoselde kalça problemleri, kas transferleri ve gevşetmeler gibi birçok cerrahi prosedürle aşılmaya çalışılmıştır. Bu çalışmalara rağmen hastalara yaklaşımda standart bir tedavi protokolü saptanamamıştır. Kliniğimizde yapılan bir çalışmada alt lomber seviye miyelomeningosel hastalarında, eksternal oblik transferi ile birlikte kemik prosedürleri ve gevşetme yapılan hastalarla, gevşetme ve kemik prosedürleri yapılan hastalar karşılaştırılmış ve aralarında fark bulunmamıştır (42). Miyelomeningoseldeki kalça problemleri büyük resmin küçük bir parçası olarak görülebilir fakat tedavi edilirken ve ya ihmal edildiğinde katastrofik sonuçlarla karşılaşabileceğimiz ve çocukların yürüme kabiliyetini önemli derecede etkilemesi akıldan çıkarılmamalıdır (39).

#### **1.4.c. Omurga sorunları**

Omurga sorunları birçok miyelomeningoselli çocuğu etkiler ve normal popülasyona göre daha erken yaşlarda görülür. Miyelomeningoselli hastaların yaklaşık %70’inde skolyoz saptanır (43). Bunlardan birçoğunda ortopedik müdahaleye gerek duyulmazken bazıları ise ciddi ilerleme gösterebilir. Skolyotik deformiteler, omurganın konjenital anomalilerinden veya nöromusküler dengesizlikten kaynaklanabilir. Nörolojik seviye yükseldikçe skolyoz görülme oranı artmış olarak saptanmaktadır. Sakral seviye hastalarda skolyoz görülme sıklığı %20 iken bu oran torakal seviyeli hastalarda %94’e çıkmaktadır (43).

Breysleme paralitik (nöromusküler) skolyozlu hastalarda oturma ve ayakta durma postürünü geliştirir ve omurganın yeterli olgunluğa ulaşmasına kadar skolyozun ilerlemesini önleyebilir (44). Keskin kısa konjenital eğrilikleri breyslerle kontrol etmek güç iken uzun ve esnek eğrilikleri breyslerle tedavi etmek daha olasıdır (45). Bununla birlikte obezite ve

derideki bozulmalar breys kullanımını engeller. İlerleyici skolyoz durumunda, chiari malformasyonu, siringomiyeli ve tethered kord gibi intraspinal anomaliler mutlaka akla gelmelidir (46). Yürüyebilen hastalarda ilerleyici skolyoz yürümeyi zorlaştırabilmekte, yürüyemeyen hastalarda da skolyoza bağlı pelvik oblisite oturma dengesizliğine neden olmaktadır. Bu gibi durumlarda cerrahi müdahale akla gelir. Cerrahi müdahalede vertebraların anormal şekilleri ve pelvisin osteoporotik oluşu, uygun enstrümantasyon ve güvenli fiksasyon açısından göz önünde bulundurulmalıdır.

Kifotik deformiteler skolyoza göre daha az sıklıkla görülür. Gelişimsel ve konjenital olarak iki tipte görülür. Gelişimsel doğumda hafif düzeydedir ve zamanla ilerler. Konjenital kifoz ise doğumda mevcuttur ve giderek kötüleşir. Kifoz birçok probleme sebep olabilir. Gibbus üzerinde deri hasarı, tekerlekli sandalye kullanım zorluğu, gövde kontrolü için kolların kullanması zorunluluğu, karın içi basıncın ve solunum kapasitesinin azalması bunlardan bazılarıdır. Breysleme zordur ve ileri evrelerde imkansızdır. Ekstansör kaslar anteriora yerleşerek kifozu artırır ve omurganın dik durmasını sağlayacak yapı kalmamış olur. Ciddi kifozu olan hastalara kifoz rezeksiyonu, internal tespit ve omurga füzyonu ile birlikte yara problemlerini engellemek için lokal flep uygulamaları yapılabilir. Böylelikle dik bir postür sağlanır ve gibbusun ortadan kalkmasıyla yara problemleri azalır (47).

#### **1.4.d. Diz sorunları**

Miyelomeningoselli hastalarda, kas imbalansı, uzamış oturma pozisyonu (tekerlekli sandalye kullanımı), kalça ve ayak bileğindeki kontraktürler ve spastisite gibi nedenlerle diz çevresinde birçok sorun ortaya çıkabilir. Diz fleksiyon kontraktürü, internal ve eksternal tibial torsiyon, diz çevresi kırıkları, valgus deformitesi ve eklem dejenerasyonu bu sorunlardan bazılarıdır. Diz eklemi etrafındaki sorunlar, miyelomeningoselli hastaların bağımsız hareket kabiliyetini çoğunlukla engeller (48).

Fleksiyon kontraktürü, yürümeyi ve ortez kullanımını engellemesi açısından önemlidir. Doğumda fizyolojik olarak bulunan bu durum normal çocuklarda zamanla azalır ve kaybolur. Sakral seviyeli hastalarda da durum buna yakındır fakat hastaların lezyon seviyesi yükseldikçe ortalama kontraktür derecesi artmaktadır. Bu noktada fleksiyon kontraktürü sebebi hakkında bir karmaşa mevcuttur. Diz fleksörleri çalışmayan torakal ve üst lomber grupta ortalama kontraktür derecesinin daha fazla olması farklı etyolojileri akla getirmektedir. Tekerlekli sandalyenin erken yaşlarda özendirilip kullandırılan hasta popülasyonunda

ortalama kontraktür derecesi 21 iken bu duruma geç alışan hastalarda 8 derecedir (49). 20 dereceden az olan kontraktürler iyi tolere edilirken kontraktür 20 dereceyi geçtiğinde yürüme sansı azalır ve enerji gereksinimi artar. Rotasyon deformiteleri ve artmış valgus da yürüme paternini ve diz eklemi biyomekaniğini değiştirerek eklem dejenerasyonuna sebep olur. Böyle durumlarda koltuk değnekleri, yükü üst ekstremitelere dağıttığı ve diz eklemine anormal yüklenmeleri engellediği için iyi bir yardımcıdır. Uzun yürüyüşlerde otörler tarafından önerilmektedir (50).

Diz eklemi sorunları miyelomeningoselli hastanın yürüme ve ortez kullanma kapasitesini etkilediği zaman, gevşetme ve osteotomi gibi cerrahi müdahaleler düşünülmelidir. Sonrasında ortaya çıkabilecek uzun süreli immobilizasyona bağlı osteoporotik kırıklar, tedavi için ayrılacak zaman ve diğer komplikasyonlar ile birlikte cerrahi müdahaleler iyice hesaplanmalıdır (48).

#### **1.4.e. Ayak sorunları**

Miyelomeningoseldeki ayak sorunları çok çeşitlidir ve hastaların yaklaşık %75'inde çok çeşitli ayak deformitelerine rastlayabiliriz. Kas imbalansı, intrauterin pozisyon, iatrojenik deformiteler, yer tepkime kuvvetleri deformite oluşumunda suçlanmıştır. Bununla birlikte lezyon seviyesi değiştikçe görülen deformiteler de değişmektedir. Örnek olarak sakral seviyedeki birçok hasta normal ayağa sahipken, pes kavus özellikle bu grupta görülmektedir. Öte yandan izole ekinus ve pes ekinovarus deformiteleri üst seviyelerde gözlenirken pes kalkaneus, pes valgus ve adduktus deformiteleri alt seviyeye sahip hastalarda gözlemlenir. Lezyon seviyesi deformiteler açısından belirleyici bir faktör olarak saptanmıştır. Özellikle pes ekinovarusun ileri denervasyon atrofisine bağlı olduğu düşünülmektedir (6). Miyelomeningoseldeki ayak sorunlarının etyolojisi hakkında net bir görüş birliği saptanmamıştır. Kas imbalansı önemli görülmekle birlikte yeterli açıklığı sağlamamaktadır. Erken tedavi başlangıcına rağmen deformitelerin tekrar etme eğiliminde olması da intrauterin pozisyonun bu durumlara yol açtığı şüphesini azaltmaktadır.

Ekinovarus deformitesi başlangıçta seri alçılama ile tedavi edilmeye çalışılır fakat deformitenin tekrar etme eğilimi vardır. Bası yarası oluşmamasına dikkat edilmelidir. Ekinovarus için yapılan cerrahi uygulamalarda diğer deformitelere göre daha kötü sonuçlar bildirilmektedir ve daha fazla sayıda cerrahi gerekmiştir (51). Cerrahi sonucunda iyi dengelenmeyen bir ayak kötü yük dağılımına sebep olacak ve bası yaraları kaçınılmaz

olacaktır. Ayakkabı giymeye ve ya ortezlemeye uygun, esnek yük dağılımına sahip bir ayak tedavinin esas amacı olmalıdır. Bu yüzden tendon transferleri ve düzeltici osteotomiler tedavi sıralamasında artrodezlerden önce yer alır. Örnek olarak pes kalkaneusta yapılan tibialis anterior transferiyle iyi sonuçlar bildirilmiştir (52).

#### **1.4.f. Obezite ve diğer sorunlar**

Obezite genel popülasyonda olduğu gibi miyelomeningoselli çocuk ve adölesanlarda da ciddi bir problemdir. Hipertansiyon, kalp-damar hastalıkları ve diyabet gibi hastalıklara risk faktörü olmasının yanında hastaların yürüme kabiliyetlerini ve öz bakımlarını kötü etkilemesi obezitenin mücadele edilmesi gereken bir durum olduğunu ortaya koymaktadır (53). Çocuklar ve aile obezitenin potansiyel zararları hakkında mutlaka bilgilendirilmelidir. Özellikle yürüme potansiyeli olan çocuklar kilo aldıkça zayıf olan alt ekstremité kasları onları taşıyamayacak ve zamanla daha kullanışlı olan tekerlekli sandalye kullanımına yöneleceklerdir. Erişkin hayatta; torasik seviyeli hastaların %0-33'ü, üst lomber sınıftaki hastaların %10-54'ü, alt lomber hastaların %31-95'i, sakral sınıftaki hastaların ise %50-100'ü toplum içinde yürüyebilmektedir (34). Aynı seviyedeki hastalar için geniş aralıkta verilen bu sonuçlar spina bifidalı hastaların yürüme kapasitelerini etkileyen birçok faktörün olduğunu düşündürmektedir.

Miyelomeningoselli hastalardaki duyu kusuru nedeniyle oluşan bası yaraları başka bir önemli sorundur. Hastaların birçoğunda duyu kusuru mevcut olduğu için, breysleme ve alçılama gibi tedaviler sonrası ve ya tekerlekli sandalye gibi gereçlerin uygun kullanılmaması gibi nedenlerle vücutta bası yaraları oluşabilmektedir. Bu yaralar hastanın hareket kabiliyetini azaltıp ebeveyn bağımlılığını arttırdığı gibi çocuğun eğitim hayatını da kötü yönde etkilemektedir. Çocuğun hayat kalitesine bu denli etki eden yara sorunları, ortezlerin uygun kullanılması ve düzenli aralıklarla cildin kontrol edilmesi ile ciddi şekilde azaltılabilir.

Öğrenme güçlükleri, yürütücü işlemlerdeki sorunlar ve hafıza sorunları gibi bilişsel sorunlar (54) ile idrar ve gayta inkontinansı miyelomeningoseldeki diğer başa çıkılması gereken durumları oluşturur. Böyle çeşitli sorunlarla doğumdan itibaren karşı karşıya olan miyelomeningoselli hastaların hayat boyu destek almaları ve tedavilerinin belirlenmesinde multidisipliner yaklaşım gerekmektedir (55).

## 1.6. HAYAT KALİTESİ ÖLÇEKLERİ

Günümüzde, tedavi ve müdahalelerin değerlendirilmesinde, hastalıkların çocuk üzerinde yarattığı yükü algılayabilmemizde, sağlık durumuyla ilgili eşitsizlikleri tanımlamamızda, sağlık alanı için ayrılan kaynakların tahsis edilmesinde, sağlık araştırmalarında ve epidemiyolojik çalışmalarda sağlıkla ilgili yaşam kalitesi verileri önemli bir göstergedir (56). Klinikte ise çocukların sağlık problemlerini belirlemede, hastayla iletişim kurmamızda ve sağlık problemlerinin tanımlanmamış fark edilmeyen yada beklenmedik etkilerini tespit edip rehabilitasyon yaklaşımında ve sonuçlarını değerlendirmede kullanışlı olabilir. Kullanılan ölçeklerin amaca yönelik olmasının yanı sıra çocukların gelişimine paralel olması, kişinin içinde bulunduğu kültürel yapıya, kendisindeki ya da genel yaşam düzeyindeki değişimlere duyarlı olmalıdır. Bu nedenle kullanılan popülasyonun dilinde geçerlilik ve güvenilirliği gösterilmiş ölçekler kullanılmalıdır. Çocuk ve ergenin yaşam kalitesini en doğru biçimde anlayabilmek için en iyi çözüm, hem ebeveynin hem de çocuk ve ergenin değerlendirmesini göz önünde bulundurmadır. Çocuk ve ergenlerde kullanılan yaşam kalitesi ölçekleri genel olarak değerlendirildiğinde belirli bir hastalık için geliştirilmiş olanlar ve genel iyilik halini ölçenler olarak iki farklı ana grupta toplanabileceği görülmektedir (57). Biz bu çalışmada Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği yapılan PVTa (Pediatrik veri toplama aracı) ve ÇİYKÖ (Çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği) ölçeklerini kullandık. Her iki ölçek de genel iyilik halini ölçen ve bu amaçla yaygın olarak kullanılan hayat kalitesi araçlarıdır. PVTa 10 yaşın altındaki çocukların ebeveynleri tarafından doldurulur. 10 yaşın üzerindeyse hem ebeveyn hem de adölesan formu mevcuttur. ÇİYKÖ'nün ise her yaş grubunda anne-baba ve çocuk formu ayrı olarak doldurulmaktadır. Bu ölçekler miyelomeningosele özgün olmadığı için hastalıkla ilgili değişiklikleri yansıtmakta yetersiz kalmaktadır. Miyelomeningoselli hastaların hayatta kalma oranlarının gittikçe artmasını, hastalıkla ilgili tedavi yöntemlerinin gelişmesini ve yaşam süresinin uzamasını düşünürsek hastalığa özgün hayat kalitesi ölçeklerinin geliştirilmesi gerektiği anlaşılmaktadır.

## 2. HASTALAR VE YÖNTEM

Baltalimanı Kemik Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Eğitim Planlama Komisyonu'ndan çalışma için izin alındıktan sonra, hastanemiz ortopedi kliniğine çeşitli zamanlarda başvuran 4 – 18 yaş arası miyelomeningoselli hastalar HBYS'den (Hastane Bilişim Yönetim Sistemi) taranarak bulunmuştur. Hastaların ebeveynleriyle telefonda görüşülüp muayene ve anketler için uygun zamanda hastanemize gelmeleri talep edilmiştir. Hastalar çağrılırken herhangi bir kriter uygulanmamıştır. Hastaların nörolojik seviyeleri hastanede yapılan muayene sonrası kaydedilmiştir. Bunun yanında yaş, cinsiyet, eğitim durumu, ebeveyn eğitim durumu, geçirilen cerrahiler, yara sorunları, üriner ve fekal inkontinans ile ilgili bilgiler de kayıt altına alınmıştır.

Sonuç olarak, yaş ortalaması 10.07( $\pm 4.08$ ) olan, 55 erkek 45 kız hasta çalışmaya katılmıştır. Hastalar anne veya babası eşliğinde muayene edilmiş, çalışma ve anketler hakkında bilgi verilmiştir. Sadece 1 hasta ile iletişim kurulamadığı için anketler doldurulamamıştır.

Çalışmada yaşam kalitesi ölçümünde kullanılan 2 adet ölçek kullanılmıştır. Bunlar çocukla ilişkili yaşam kalitesi ölçeği (ÇİYKÖ) ve pediatrik veri toplama aracı (PVTa) adlı ölçeklerdir. Ölçeklerin uygulanış biçimleri ve uygulanan yaş aralıkları birbirinden farklıdır.

ÇİYKÖ 2–18 yaş arasında uygulanabilen bir öz bildirim formudur. 2–4 yaşları için yalnızca ebeveyn formu 5–18 yaşları için hem ebeveyn hem de çocuk formu bulunmaktadır. 23 maddeden oluşmaktadır 5–7 yaş formları üçlü diğer formlar beşli likert tipi ölçektir (57). Bu ölçekte hem ebeveyn hem de çocuk için; ölçek toplam puanı (ÖTP), fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) olmak üzere 3 puan ayrı ayrı hesaplanır.

PVTa yine 2–18 yaş arası uygulanabilen bir ölçektir ve aynı sorulardan oluşan ergen ve ebeveyn formları bulunmaktadır. 10 yaşa kadar çocukların ebeveynlerine form doldurulurken 10 yaştan büyük çocuklarda her iki form da doldurulmaktadır (56). Bu ölçekte de; üst ekstremité fonksiyonu, transfer – temel mobilite, fiziksel fonksiyon ve spor, rahatlık- ağrı, mutluluk – memnuniyet ve global fonksiyon ve rahatlık olmak üzere 6 puan türü hem ebeveyn hem de adölesan için hesaplanır.

Bu iki form, hastalar ve ebeveynleriyle birlikte uygun şekilde doldurulmuş ve teslim alınmıştır. Daha sonra hastaların verdikleri yanıtlar üzerinden ölçek puanları hesaplanmış ve istatistiksel analizler yapılmıştır.

|               | Torasik seviye | Üst lomber seviye | Alt lomber seviye | Sakral seviye |
|---------------|----------------|-------------------|-------------------|---------------|
| $\geq 10$ yaş | 7              | 4                 | 24                | 11            |
| $< 10$ yaş    | 20             | 6                 | 23                | 4             |

**Tablo 1:** Nörolojik seviyelerin yaşa göre dağılımı

## 2.1. İSTATİSTİKSEL ANALİZ

Çalışmanın istatistiksel analizi yapılırken SPSS 21 (IBM, Armonk, New York,USA) programı kullanılmıştır. Ölçek puanlarının normallik dağılımı Shapiro- Wilk testiyle kontrol edildi. Homojenlik Levene testiyle kontrol edildi. Normal dağılıma uygun ve varyansları homojen verilerin karşılaştırılmasında one-way ANOVA uygulandı. Fark gözlendiğinde post-hoc yöntemlerden Tukey analizi uygulanarak farklılığın hangi grup ortalamaları arasında olduğu gösterildi.

Normal dağılıma uygun olmayan grupların karşılaştırılmasında Kruskal- Wallis analizi uygulandı. Gruplar arasında fark bulunursa Bonferroni düzeltmeli Mann- Whitney U testi yapıldı.

### 3. BULGULAR

Hastalara uygulanan ölçekler sonucunda yukarıda bahsedilen puanlar hesaplanarak her puan için ayrı ayrı istatistiksel analiz yapılmıştır. Hastalar torakal, üst lomber (L1,L2) , alt lomber(L3-L5) ve sakral olarak 4 grupta incelenmiştir. Hasta sayıları nörolojik seviyeye göre torakalde 27, üst lomberde 10, alt lomberde 47, sakralde 15 şeklinde oluşmuştur.

ÇİYKÖ ÖTP ortalama puanları torakalde  $56.5 \pm 8.7$ , üst lomberde  $66.8 \pm 10.3$  ,alt lomberde  $71.9 \pm 11.1$ , sakralde  $88 \pm 11$  olarak hesaplanmıştır. Bu sonuçlara göre torakal seviyeli hastalarla üst lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuş ( $p=0,045$ ). Torakal seviyeli hastalarla alt lomber ve sakral seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır ( $p < 0,05$ ). **Üst lomber seviyeli hastalar ile alt lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır.** Bu grup ile sakral seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. Aynı şekilde alt lomber seviyeli hastalar ile sakral seviyeli hastalar arasında da istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır.

ÇİYKÖ FSTP ortalama puanları torakalde  $41.2 \pm 11.5$ , üst lomberde  $52.8 \pm 13.8$ , alt lomberde  $64.7 \pm 15.1$  ve sakralde  $89.5 \pm 13.5$  olarak hesaplanmıştır. Buna göre torakal seviyeli hastalar ile üst lomber seviyedeki hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır. Bu grup ile alt lomber ve sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. **Üst lomber grup ile alt lomber grup arasındaki karşılaştırmaya baktığımızda yine istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır.** Bu iki grup ile sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur.

ÇİYKÖ PSTP ortalama puanları torakalde  $66.4 \pm 11$ , üst lomberde  $74.8 \pm 9$ , alt lomberde  $76.3 \pm 11,7$ , sakralde  $87.4 \pm 11.2$  olarak hesaplanmıştır. Bu puanlara göre üst lomber grup ile sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır ( $p=0,074$ ). Diğer veriler FSTP ile aynı saptanmıştır.

Ebeveyn ölçeklerine baktığımız zaman da yine yaklaşık değerler karşımıza çıkmaktadır. ÇİYKÖ EÖTP ortalama puanları torakalde  $57.9 \pm 9$ , üst lomberde  $66.4 \pm 11.8$ , alt lomberde  $72.2 \pm 11.8$ , sakralde  $86.5 \pm 12.8$  olarak hesaplanmıştır. Bu sonuçlara göre torakal seviyeli hastalarla üst lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark

saptanmamış ( $p=0,152$ ). Torakal seviyeli hastalarla alt lomber ve sakral seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır ( $p< 0,05$ ). **Üst lomber seviyeli hastalar ile alt lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır.** Bu grup ile sakral seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. Aynı şekilde alt lomber seviyeli hastalar ile sakral seviyeli hastalar arasında da istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır.

ÇİYKÖ EFSTP ortalama puanları torakalde  $41.4\pm10.2$ , üst lomberde  $51.9\pm12.6$ , alt lomberde  $64.6\pm15.1$ , sakralde  $87.7\pm16$  olarak saptanmıştır. Buna göre torakal seviyeli hastalar ile üst lomber seviyedeki hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır. Bu grup ile alt lomber ve sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. **Üst lomber grup ile alt lomber grup arasındaki karşılaştırmaya baktığımızda yine istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmazken sakral grup ile anlamlı fark bulunmuştur.** Yine alt lomber grup ile sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuştur. Bu sonuçlar ÇİYKÖ FSTP ile benzerdir.

ÇİYKÖ EPSTP ortalama puanları torakalde  $69.1\pm11.7$ , üst lomberde  $74.6\pm11.9$ , alt lomberde  $76.9\pm11$ , sakralde  $85.9\pm12$  olarak bulunmuştur. Bu puan türünde sadece torakal ve sakral gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmuş. Diğer gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunamamıştır.

|             | Torakal         | Üst lomber      | Alt lomber      | Sakral          |
|-------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| ÇİYKÖ ÖTP   | $56.5 \pm 8.7$  | $66.8 \pm 10.3$ | $71.9 \pm 11.1$ | $88 \pm 11$     |
| ÇİYKÖ FSTP  | $41.2 \pm 11.5$ | $52.8 \pm 13.8$ | $64.7 \pm 15.1$ | $89.5 \pm 13.5$ |
| ÇİYKÖ PSTP  | $66.4 \pm 11$   | $74.8 \pm 9$    | $76.3 \pm 11.7$ | $87.4 \pm 11.2$ |
| ÇİYKÖ EÖTP  | $57.9 \pm 9$    | $66.4 \pm 11.8$ | $72.2 \pm 11.8$ | $86.5 \pm 12.8$ |
| ÇİYKÖ EFSTP | $41.4 \pm 10.2$ | $51.9 \pm 12.6$ | $64.6 \pm 15.1$ | $87.7 \pm 16$   |
| ÇİYKÖ EPSTP | $69.1 \pm 11.7$ | $74.6 \pm 11.9$ | $76.9 \pm 11$   | $85.9 \pm 12$   |

**Tablo 2:** ÇİYKÖ'nün nörolojik seviyelere göre ortalama puanları

PVTA'nın adölesan özbildirim skorları incelendiğinde, üst ekstremité ortalama puanları açısından gruplar arasında fark gözlenememiştir.

PVTA'nın alt birimlerinden biri olan transfer ve temel mobilite puanlarına bakıldığında ortalama değerler; torakalde  $19.2 \pm 10.4$ , üst lomberde  $53.8 \pm 26$ , alt lomberde  $87.8 \pm 17.6$ , sakralde  $99.5 \pm 1.8$  olarak saptanmıştır. Bu sonuçlara göre; **torakal ve üst lomber seviyeli hastalar arasında ve üst lomber ile alt lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır**. Alt lomber ile sakral grup arasında da yine istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır ( $p=0.06$ ).

Diğer bir alt birim olan fiziksel fonksiyon ve spor puan ortalamaları; torakalde  $5.4 \pm 8.3$ , üst lomberde  $18 \pm 21$ , alt lomberde  $46.6 \pm 27.8$ , sakralde  $87.3 \pm 10.8$  olarak bulunmuştur. **Bu alt birimde de sadece üst lomber ve alt lomber ile torakal ve üst lomber grupları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamış diğer gruplar arasında anlamlı fark saptanmıştır**.

PVTA'nın **ağrı – rahatlık ve mutluluk – memnuniyet alt birimlerinin puanları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır**. Ağrı – rahatlık ortalamaları; torakalde  $86 \pm 19$ , üst lomberde  $91.75 \pm 10.5$ , alt lomberde  $87 \pm 19.9$ , sakralde  $95 \pm 9$  şeklinde saptanırken mutluluk – memnuniyet puanları; torakalde  $70 \pm 31.5$ , üst lomberde  $83.75 \pm 11.8$ , alt lomberde  $82 \pm 18.3$ , sakralde  $93.6 \pm 10.5$  olarak saptanmıştır.

PVTA'nın global fonksiyon skoru puan ortalamaları; torakalde  $51.4 \pm 9.2$ , üst lomberde  $65.25 \pm 13.7$ , alt lomberde  $80.2 \pm 13.1$ , sakralde  $95.3 \pm 4.5$  olarak hesaplanmıştır. Bu puanlara göre torakal ve üst lomber grup hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamış, **üst lomber ve alt lomber grup arasında da istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır ( $p=0,078$ )**. Diğer gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmıştır.

PVTA'nın ebeveyn skorlarının istatistik analizi yapıldığında üst ekstremité fonksiyonları açısından torakal grup ile sakral ve alt lomber gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmış diğer gruplar arasında fark saptanmamıştır. Ortalama puanlar torakalde  $85.1 \pm 17.1$ , üst lomberde  $92.4 \pm 15.6$ , alt lomberde  $96.2 \pm 9.4$ , sakralde  $98.4 \pm 2.3$  olarak saptanmıştır.

| PVTA skorları/<br>nörolojik seviye | Torakal seviye | Üst lomber<br>seviye | Alt lomber<br>seviye | Sakral seviye |
|------------------------------------|----------------|----------------------|----------------------|---------------|
| Üst ekstremité                     | 95.3 ± 9.4     | 98 ± 4               | 99 ± 1.5             | 99.6 ± 1.2    |
| Transfer- temel<br>mobilité        | 19.2 ± 10.4    | 53.8 ± 26            | 87.8 ± 17.6          | 99.5 ± 1.8    |
| Fiziksel<br>fonksiyon-spor         | 5.4 ± 8.3      | 18 ± 21              | 46.6 ± 27.8          | 87.3 ± 10.8   |
| Ağrı-rahatlık                      | 86 ± 19        | 91.75 ± 10.5         | 87 ± 19.9            | 95 ± 9        |
| Mutluluk-<br>memnuniyet            | 70 ± 31.5      | 83.75 ± 11.8         | 82 ± 18.3            | 93.6 ± 10.5   |
| Global<br>fonksiyon skoru          | 51.4 ± 9.2     | 65.25 ± 13.7         | 80.2 ± 13.1          | 95.3 ± 4.5    |

**Tablo 3:** PVTA'nın nörolojik seviyelere göre ortalama puanları

PVTA'nın ebeveyn skorlarının transfer temel mobilité alt birimi puanları; torakalde 16.9±8.7, üst lomberde 42.4±28.1, alt lomberde 75.9±26, sakralde 99.6±1 olarak saptanmıştır. **Torakal grup ile üst lomber grup arasında ve üst lomber grup ile alt lomber grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmazken diğer gruplar arasında anlamlı fark saptanmıştır.**

Fiziksel fonksiyon ve spor alt biriminde de transfer temel mobilité alt birimiyle aynı sonuçlar bulunmuştur. Ortalama puanlar torakalde 5.7±6.3, üst lomberde 20.2±18.5, alt lomberde 35±25.8, sakralde 84.1±14.3 olarak saptanmıştır.

Rahatlık ağrı alt biriminde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Mutluluk memnuniyet alt biriminde ise sadece torakal grup ile sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmış diğer gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanamamıştır. Mutluluk memnuniyet alt biriminde ortalama puanlar; torakalde 67.8±20.8, üst lomberde 81.5±10.3, alt lomberde 79.3±15.3, sakralde 87±19 olarak saptanmıştır.

PVTA'nın ebeveyn global fonksiyon skorları; torakalde  $49.1 \pm 8$ , üst lomberde  $62.5 \pm 12.8$ , alt lomberde  $74.5 \pm 13.8$ , sakralde  $94.3 \pm 5.2$  şeklinde saptandı. **Sonuç olarak ebeveyn global fonksiyon skorunda da adölesan öz bildiriminde olduğu gibi torakal ve üst lomber ile üst lomber ile alt lomber grupları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır.**

Hastaların üriner ve fekal inkontinanslarına bakıldığında; torakal seviyeli hastaların hepsinde inkontinans mevcuttu, üst lomber seviyeli hastaların sadece birinde (%10), alt lomber seviyeli hastaların sekizinde (%17) ve sakral seviyeli hastaların sekizinde (%53) kontinans mevcuttu.

| PVTA ebeveyn skorları/<br>nörolojik seviye | Torakal seviye  | Üst lomber<br>seviye | Alt lomber<br>seviye | Sakral seviye   |
|--------------------------------------------|-----------------|----------------------|----------------------|-----------------|
| Üst ekstremité                             | $85.1 \pm 17.1$ | $92.4 \pm 15.6$      | $96 \pm 9.4$         | $98.4 \pm 2.3$  |
| Transfer- temel<br>mobilité                | $16.9 \pm 8.7$  | $42.4 \pm 28.1$      | $75.9 \pm 26$        | $99.6 \pm 1$    |
| Fiziksel<br>fonksiyon-spor                 | $5.7 \pm 6.3$   | $20.2 \pm 18.5$      | $35 \pm 25.8$        | $84.1 \pm 14.3$ |
| Ağrı-rahatlık                              | $89.1 \pm 18.2$ | $94.5 \pm 7.8$       | $90.8 \pm 15$        | $94.6 \pm 11.6$ |
| Mutluluk-<br>memnuniyet                    | $67.8 \pm 20.8$ | $81.5 \pm 10.3$      | $79.3 \pm 15.3$      | $87 \pm 19$     |
| Global<br>fonksiyon skoru                  | $49.1 \pm 8$    | $62.5 \pm 12.8$      | $74.5 \pm 13.8$      | $94.3 \pm 5.2$  |

**Tablo 4:** PVTA ebeveyn ortalama skorlarının nörolojik seviyelere göre dağılımı

#### 4. TARTIŞMA

Spina bifidalı doğan bebeklerle ilgili, lezyon seviyesinden bağımsız, agresif tedavi uygulamaları ve bu tedavilerdeki gelişmeler 1960'lı yıllara rastlar (58). Neonatal dönemde nöral tübün kapanması, hidrosefali tedavisi, kontraktürlerin ve eklem çıkıklarının azaltılması modern tedavi ilkelerini oluşturur (59). Tedavi yöntemlerindeki ve tıbbi bakımdaki gelişmeler sonucunda artık spina bifidalı hastaların yaşam beklentileri artmıştır. Sonuç olarak Amerika Birleşik Devletleri'nde azımsanmayacak sayıda spina bifidalı erişkin birey yaşamaktadır (60). Yaşam beklentisinin ve erişkinliğe geçen birey sayısının son yıllarda artması ve özellikle spina bifidanın bireyin genel durumunu etkilemesi sonucu, hayat kalitesi ile ilgili çalışmalar elzem hale gelmiştir (3). Literatürde farklı anlamları olsa da Dünya Sağlık Örgütü hayat kalitesini **“kişinin, içinde yaşadığı kültür ve değer sistemi ile birlikte amaçları, beklentileri ve endişelerini de göz önüne alarak, hayattaki konumuna ait algısı”** şeklinde tanımlamıştır (61). Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi; fiziksel, mental, işlevsel ve sosyal iyilik hali gibi birçok açıdan hastanın sağlığını yine hastanın bakış açısıyla değerlendiren çok geniş bir kavramı ifade eder. DSÖ hayat kalitesi ölçümlerinin, mümkün olduğu kadar, öz bildirim şeklinde yapılmasını önermiştir. Ebeveyn bildirimleri, ebeveynlerin kendi sağlık ve psikolojik iyilik hallerinden etkilenebildiği göz önünde bulundurulmalıdır (12).

Hayatta kalım oranının artması ve ömrün uzaması sonucu miyelomeningoselli hastaların ortopedik, nörolojik, ürolojik, psikolojik ve diğer birçok sistemi etkileyen sorunları görünür hale gelmiştir. Bu sorunların birçoğu hayat kalitesini ciddi anlamda bozmakta fakat bu alanda objektif bilgi kıtlığı yaşanmaktadır (3). Biz bu çalışmamızda nörolojik seviyenin miyelomeningoselli çocuk ve adölesanların hayat kalitelerini etkileyip etkilemediğini araştırdık. Bu konuda literatürde bir hayli az sayıda çalışmaya rastlamaktayız. Roma Katolik Üniversitesinde 33 spina bifidalı hastada yapılan çalışmada hayat kalitesi birçok yönden değerlendirilmiştir (3). Bu çalışmada lezyon yeriyle ilgili, proksimal lezyonların daha çok engellilik ve daha düşük yaşam kalitesi ile ilişkili olduğu bildirildi. Beklenmedik bir şekilde mental yaşam kalitesi ile engellilik ölçümleri ilişkisiz bulunmuş. Bu çalışmada kontinans problemi de incelenmiş ve kontinansı olan hastaların sadece fiziksel hayat kalitesi bakımından yüksek sonuçları olduğu saptanmış. Psikolojik ve mental açıdan hayat kalitelerinde, kontinant ve inkontinant hastalar arasında fark saptanmamış. Ebeveyn ölçümlerinde farklı olarak mental hayat kalitesi bakımından inkontinant çocuklar düşük sonuçlara sahip olarak saptanmış.

Bu sonuçları çalışmamızla karşılaştıracak olursak; torasik lezyonların her alanda en düşük ve sakral lezyonların her alanda en yüksek ölçüm sonuçlarına sahip olması iki çalışmanın tutarlı tarafları olarak gözükmemektedir. Çalışmamızda üst ve alt lomber seviyeli hastaların yaygın olarak aynı ölçümlere sahip olması bu çalışmayla zıtlık oluşturmaktadır. Çalışmamızdaki sakral seviyeli hastalarımızın daha az kontinans sorunu yaşadıklarını ve diğer gruptaki hastaların çok azının kontinansa sahip olduğunu saptamamız, fiziksel hayat kalitesi ölçümleri bakımından, bize bu çalışmayla uyumlu sonuç verdiğimizi düşündürmektedir. Fakat içinde mental ve psikolojik sonuçların olduğu ÇİYKÖ psikososyal toplam puan sonuçlarımıza bakarsak gruplar arasında anlamlı fark olması bu çalışmayla uyumlu olmadığını düşündürebilir. Çalışmamızda farklı ölçekler kullanmamız ve sadece nörolojik seviye ile hayat kalitesi arasındaki ilişkiyi saptama amacımız, bu çalışmayla ilgili net karşılaştırmalar yapamamamıza sebep olmaktadır. Bu alanda yapılacak ileri çalışmalarda bu konularla ilgili daha kesin sonuçlar verilebilir.

Miyelomeningoselin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi üzerine negatif etkili olduğu birçok çalışmayla gösterilmiştir. Örneğin, Hollanda’da yapılan ve ölçek olarak SF-36’nın kullanıldığı bir çalışmada normal popülasyonla spina bifidalılar arasında sekiz bölümün altısında anlamlı fark saptanmıştır. Emosyonel ve mental açıdan normal popülasyonla anlamlı fark saptanmamıştır. Fransa’da yapılan bir çalışmada da ağrı skorları dışında tüm açılardan bakıldığında spina bifidalılar anlamlı derecede düşük skorlara sahip olduğu bulunmuştur. Bu çalışmada üriner/fekal inkontinanslı ve kontinanslı hastalar karşılaştırılmış ve anlamlı fark saptanmamıştır (62). Bu sonuçlara bakarak üriner ve fekal inkontinansın hayat kalitesini etkilemediği sonucu çıkarılmamalıdır. Yapılan bir başka çalışmada fekal inkontinansın bu çocuklarda en büyük endişe olduğunu, hayat kalitesini etkilediği, sosyal iletişimi bozduğu ve kendine güveni azalttığı sonucu çıkmıştır. Aynı çalışmada fekal ve üriner inkontinansın ilişkili olduğu vurgulanmıştır (63). Yine başka bir çalışmada fekal inkontinans ve kabızlığın spina bifidalı hastalarda hayat kalitesini olumsuz etkilediği sonucu saptanmıştır (64). Üriner rekonstrüksiyon yapılan spina bifidalılarla ilgili bir çalışmada, inkontinansın psikolojik sıkıntı, anksiyete, depresyon ve düşük hayat kalitesi gibi sorunlara neden olduğu vurgulanmış. Rekonstrüksiyon sonrası yapılan değerlendirmede ise bazı ilerlemelere rağmen hayat kalitesinde bir iyileşme saptanmamıştır (65).

Spina bifidalı hastalarda hayat kalitesini azaltan bir başka faktör de hidrosefali ve şant varlığıdır. Ventriküloperitoneal şant varlığının, fiziksel sağlık skoru bakımından hayat

kalitesini kötü etkilediği sonucunu veren bir çalışmada, lezyon seviyesiyle ilgili hiçbir puan türünde anlamlı fark saptanmamıştır (66). Bizim çalışmamızda torakal seviyeli yirmi yedi hastamızın yirmi dördünde şant operasyonu yapılmış olması ve en kötü sonuçların bu grupta saptanması, sonuçlarımızın bu çalışmayla uyumlu olduğunu bize düşündürdü. Bu çalışmadaki hastaların lezyon seviyeleri torakal, lomber, lumbosakral ve sakral olarak sınıflandırılmış ve sırasıyla 6, 30, 1 ve 5 hastadan oluşturulmuş ve 2 hastanın da lezyon bölgesi saptanamamış. Sınıflandırma ve hasta sayıları ile ilgili, kendi çalışmamız ve bu çalışma arasında farklılıklar olması sebebiyle karşılaştırma yapmanın mantıklı olmadığını düşündük. Başka bir çalışmada torasik, üst lomber, alt lomber ve sakral olarak gruplanan hastaların gruplara dağılımı sırasıyla 13, 10, 16 ve 12 olarak verilmiştir. Bu hasta grubunda lezyon seviyesinin hayat kalitesine olan etkisi ölçülmüş ve torasikten sakrale doğru yükselen hayat kalitesi sonucunu vermiştir ve spina bifidalı hastalarda lezyon seviyesinin sağlıkla ilişkili hayat kalitesini etkilediğini, literatür verileriyle birlikte vurgulamıştır (67).

Ortopedik sorunların ve ambulasyonun incelendiği bir çalışmada, kuadriiceps kas gücü, diz ve kalça etrafındaki spastisite ve kalça fleksiyon kontraktürünün işlevsel mobilitayı etkilediği saptanmıştır. Düşük işlevsel mobilite ve öz bakımın, kötü fiziksel hayat kalitesine sebep olduğu saptanmıştır (59). Bireyin öz bakım kabiliyeti, büyük ölçüde kendisinin işlevsel mobilitasına bağlıdır. Ortopedik tedavinin amacı da bağımsız işlevselliğin sağlanmasıdır. Kalça ve ya diz çevresindeki 20 dereceden fazla kontraktür, kalça çıkığı, zayıf kuadriseps, ciddi kifoskolyoz gibi ortopedik durumlar ambulator kapasitenin azalmasıyla ilişkilidir. Aynı çalışmada miyelomeningoselli çocukların hayat kalitesi, ABD'deki engelli olmayan gruba göre, her alt puan türünde anlamlı olarak düşük bulunmuştur. Ambulator fonksiyon ve mental retardasyon bakımından da hastalar kendi aralarında karşılaştırıldığında, fiziksel fonksiyon alt grubunda anlamlı olarak düşük skorlar saptanmıştır. Miyelomeningoselli çocukların ambulator kapasitelerini arttırmak için birçok ortopedik girişim, fizyoterapötik işlem ve ortotik cihazlarla tedavi yapılmaktadır. Bu işlemlerin çocuğun bakış açısından işe yarayıp yaramadığı ancak yeni çalışmalarla net olarak söylenebilirse de ambulator hastaların daha yüksek hayat kalitesine sahip olmaları terapötik işlemler konusunda bizi olumlu yönde etkilemelidir. Bu görüşümüze destek olarak yine aynı çalışmada bağımsız hareket kabiliyeti, sağlıkla ilişkili hayat kalitesi için en önemli belirteç olduğu vurgulanmıştır. Daha iyi hayat kalitesi elde etmek için kas iskelet sistemi deformitelerinin düzeltilmesi ve gergin omurilik sendromu tedavisi desteklenirken; işlevsel bağımsızlık, yeterli kas gücü ve mental yeterliliğin de önemine dikkat çekilmiştir. Çalışmanın sonucunda spina bifidalı hastalara olabildiğince iyi

bir hayat sağlayabilmek için çocukluk hayatı boyunca işlevselliğin kötüye gidişinin engellenmesi ve fiziksel kabiliyetlerin arttırılmasının önemi belirtilmiştir. Kendi çalışmamıza baktığımızda, torasik ve üst lomber grup hastalar, alt lomber ve sakral gruptaki hastalara göre daha az kas gücü ve işlevsel mobiliteye sahipken; üst lomber ve alt lomber gruplar arasında fiziksel sağlık ölçek puanlarında (ÇİYKÖ fiziksel sağlık toplam puanı, PVTa fiziksel fonksiyon ve spor, PVTa transfer ve temel mobilita ) fark olmaması bu çalışmayla uyumsuz bulunmuştur. Fakat bu durum torakal grup ile alt lomber ve sakral gruplar dikkate alınarak değerlendirildiğinde uyumlu sonuç vermiştir.

Alt ekstremita ortez tedavisi ve ambulasyon eğitimlerinin etkinliğinin değerlendirildiği bir çalışmada; ayakta durma ortezi, HKAFO ve resiprokal yürüme ortezi gibi araçlarla mobilize olan çocukların ergenliğe geçtiklerinde daha az enerji gerektiren tekerlekli sandalyeyi tercih ettikleri saptanmıştır (68). Ambulasyon eğitimleri ve ortezlemenin torasik ve üst lomber gruptaki hastalarda etkinliği tartışmalı olarak bulunmuş ve bu konuda randomize kontrollü çalışmaların gerekliliği belirtilmiş fakat bu konuda böyle bir çalışma yapılmasının, ailelerin çocukları için daha fazla şans isteyeceği göz önünde bulundurularak, çok zor olacağı da vurgulanmış. Alt lomber gruba bakıldığında ise tedavilerin etkin olduğu konusunda karara varılmış. Literatür AFO kullanımını; yürümenin ayakta durma fazında aşırı dorsifleksiyonu engellemesi, yürüme hızını arttırması ve çift ayak duruş zamanını azaltması nedeniyle desteklemektedir. AFO kullanımının potansiyel yan etkisi olan diz üzerindeki rotasyonel kuvvetlerin artması sonucu oluşabilecek artrozik değişiklikler, çocuğun koltuk değneği kullanması konusunda cesaretlendirilmesiyle aşılabileceği ailelerin aklında olmalıdır. Bu konuda ileri çalışmalar gerektiği de çalışmada belirtilmiştir.

Spina bifidalı bireylerin, geçmişe oranla günümüzde, daha büyük bir kısmının yaşam süresinin artmasıyla hastalığa bağlı ikincil durumlar daha çok görünür olmuş ve hareketsiz yaşam tarzı tercih edilir hale gelmiştir. Fiziksel faaliyetlerin değerlendirildiği bir çalışmada mental ve fiziksel sağlık sonuçlarının fiziksel faaliyetler sonucu olumlu etkilendiği saptanmıştır. Etkin spina bifidalıların etkin olmayanlara göre daha fazla işlevsel bağımsızlığa ve yüksek hayat kalitesine sahip oldukları sonucu belirtilmiştir. Bunun yanında fiziksel faaliyetler ve sporla daha fazla vakit geçiren hastaların atletik yeterliliklerinin ve öz saygılarının daha yüksek olduğu literatürle desteklenmiştir (60). Aynı amaçlı başka bir çalışmada, spor faaliyetlerine katılan spina bifidalı bireylerin katılmayanlara göre her gün 39 dakika daha fazla fiziksel faaliyette bulunduğu ve 56 dakika daha fazla yürüme veya

tekerlekli sandalye sürmekle meşgul olduğu saptanmıştır (69). Aynı çalışmada, tekerlekli sandalye kullanıcılarının ve düşük eğitim seviyeli hastaların, günlük yaşam aktivitelerine daha az katıldıkları ve düşük fiziksel hayat kalitesi sonuçlarına sahip oldukları literatür verileriyle desteklenmiştir. Bu konuda Hollanda’da yapılan başka bir çalışmada adolesan ve genç erişkin miyelomeningoselli hastaların günlük aktivitelerde ve toplumsal görevlerde zorluklar yaşadıklarını ve normal popülasyona göre düşük hayat kalitesine sahip oldukları belirtilmiştir. Bu hastalar arasında, fiziksel aktivitelere katılanların daha az sorun yaşadıkları ve daha yüksek fiziksel hayat kalitesi puanlarına sahip oldukları saptanmıştır (70). Aynı çalışmada erkeklerin, günlük aktivitelerde daha az sorun yaşadıkları ve kızlara göre daha yüksek fiziksel hayat kalitesine sahip oldukları belirtilmiştir.

Yürüme spina bifidalı bireyler için baş etmesi güç bir sorun olarak görülmektedir ve önemli kısım hasta yaş ilerledikçe yürüme kabiliyetini kaybetmekte veya yürümek istememektedir. Lezyon seviyesi aşağılara indikçe yürüme kabiliyeti artmaktadır. Motor ve duysal yetersizlikleri sonucu birçok spina bifidalı çocuk anormal yürüme kalıplarına sahip olmaktadır. Bu durum enerji tüketimini arttırmakta ve yürüme kapasitesini ve dayanıklılığını azaltmaktadır. Yürüme becerilerini arttırmak spina bifidalı birçok çocuk ve ailesi için önemli bir amaçtır. Çünkü yürüme, günlük aktivitelere ve boş zaman etkinliklerine önemli ölçüde katılım sağlamak ve hayat kalitesini olumlu yönde etkilemektedir (71). Bizim çalışmamızda da sakral seviyeli hastaların fiziksel sağlık ile ilgili puanlarda, bağımsız yürüme kabiliyetlerinden dolayı daha avantajlı olduğunu gördük. Üst lomber ve alt lomber seviyeli hastalar arasında fiziksel sağlık puanları bakımından fark olmaması, bize ülkemizdeki fiziki ortamların engellilere göre düzenlenmesindeki eksikliklerin bu duruma neden olabileceğini düşündürdü.

Spina bifida gibi birçok sistemi etkileyen, kabul edilmesi ve yönetilmesi zor bir hastalığın tedavisinde psikolojik faktörlerin de yeri olabileceği düşünülmüş ve ebeveynlerin çocukla ilgili ümidi ile hayat kalitesi arasındaki ilişki bir çalışmayla incelenmiştir. Bu çalışmada hastalıkla ilgili ümidin; mental sağlık, hastalıkla başa çıkmak ve uyum sağlamak, anneye destek ve güç vermek için gerekli olduğu ileri sürülmüştür (58). Çalışmanın sonucunda sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi ile ebeveyn ümidi arasında ilişki olduğu saptanmıştır. Bu sonuç ilk kez yayınlanmasından dolayı çarpıcı bulunmuştur. Ebeveynin hastalıkla ilgili ümidinin biyolojik süreçleri nasıl etkilediği merak ve araştırma konusudur. Hastalıkla ilişkili ümidin değişken mi sabit mi olduğu bilinmemektedir. Eğer değişken ise

tedaviyle ilgili müdahalelerden etkilenebileceği için çeşitli hemşirelik uygulamaları bu konuda teşvik edici olabilir. Ailenin eğitim düzeyi, gelir düzeyi, aile yapısı da bir şekilde ümitliliği etkileyebilir. Bu konunun daha iyi anlaşılması için yeni prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

Spina bifidalı çocuk ve adölesanlarda psikopatolojik durumlar fiziksel sorunlar kadar incelenmemiştir. İtalya’da yapılan bir çalışmada, fiziksel yetenekler yanında psikososyal sorunlar da hayat kalitesini etkilemesi açısından incelenmiştir. Hastaların kendini algılayışlarına bakıldığında; depresyon, düşük öz saygı ve kendini suçlama gibi sorunların oluşabileceği riski saptanmıştır. Dış görünüm özellikle kız çocuklarında benlik kavramının oluşmasında önemli bir rol oynadığı belirtilmiştir. Düşük hayat kalitesi, hastaların psikopatolojik sorunları ile ilişkili bulunmuştur (2).

## 5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Biz bu çalışmada yaş ortalaması 10.07 olan; 27 torakal, 10 üst lomber, 47 alt lomber ve 15 sakral seviyeli miyelomeningoselli hastanın PVTa (PODCI) ve ÇİYKÖ (PedsQL) ölçekleriyle yaşam kalitelerini değerlendirdik. Miyelomeningoselli bireylere özgün hayat kalitesi ölçeklerinin olmaması nedeniyle, çocuk ve adölesan grupta en çok kullanılan ölçekleri kullanmak durumunda kaldık. Bu ölçeklerden aldığımız sonuçlar ile çalışmamızdaki ana amaç olan nörolojik seviye ile hayat kalitesi ilişkisini ortaya koymaya çalıştık. Sonuç olarak ÇİYKÖ'nin anne-baba değerlendirme formunun psikososyal puan türü hariç diğer tüm puanlarda torasik seviyeli hastalar en düşük ve sakral seviyeli hastalar en yüksek hayat kalitesi puanlarına sahip bulunmuşlardır. Üst lomber ve alt lomber seviyeli hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Ebeveyn psikososyal puanında ise sadece torakal grup ile sakral grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmış diğer gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır. Bu noktada Dünya Sağlık Örgütü ve literatürün hayat kalitesi puanları değerlendirilirken öz bildirim formlarını daha çok dikkate alması hatırlanmalıdır. PVTa ölçümlerine baktığımızda üst ekstremité, rahatlık ağrı ve mutluluk memnuniyet skorları açısından hastalar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmamıştır. Fiziksel fonksiyon ve spor ile transfer temel mobilite skorlarında ve global fonksiyon rahatlık puanlarında yine torasik seviyeli hastaların en düşük, sakral seviyelilerin en yüksek hayat kalitesi skorlarına sahip olduklarını ve üst ve alt lomber grup arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olmadığını görmekteyiz. Genel olarak, çok yüksek seviyeli torakal grup hariç, üst ekstremité işlevselliğinde ve ağrı konusunda sorun gözlenmez. Gruplar arasında anlamlı fark olmaması bu şekilde açıklanabilir. Mutluluk-memnuniyet skorlarında hastalar arasında fark olmaması şaşırtıcı bir sonuç olmakla birlikte literatürde bu sonucu destekleyecek yayınlar mevcuttur. Bu noktada kullandığımız ölçeklerin miyelomeningoselli bireylere özgün olmadığı hatırlanmalıdır. Bu eksiklik giderildiği takdirde daha kesin sonuçlar elde edilebilir. ÇİYKÖ'nin 5 alt grubunda ve PVTa'nın geriye kalan 3 alt grubunda elde edilen sonuçlara bakacak olursak. Üst lomber ve alt lomber seviyeli hastalar arasında anlamlı fark olmaması çarpıcı bir sonuçtur. Alt lomber grup hastalar daha fazla mobilite imkanına ve kas gücüne sahip olmasına rağmen bu durumun hayat kalitesi ölçümlerine yansımamış olması düşündürücüdür. Diğer taraftan miyelomeningoselli hastaların hayat kalitelerini etkileyen hususlar kas gücü ve mobiliteden ibaret değildir. Obezite, fiziksel aktivitelerde ve boş zaman

aktivitelerinde bulunabilme, arkadaşlarıyla oyunlara katılabılme, iletişim, üriner ve fekal inkontinans, bası yarası, skolyoz ve kontraktür gibi ortopedik sorunlar, fizyoterapi imkanlarına ulaşabilme gibi birçok sorun bu hastaların hayat kalitelerini etkilemektedir. Literatürde rastlanan mobilitedeki artışa paralel hayat kalitesinin de artmış olması endüstrileşmiş ülkelerde spina bifida takip ve tedavisinin, doğumdan itibaren multidisipliner kliniklerde yapılmasına(73,74), engelli bireylerin daha çok sosyal hayatta bulunabilmesine, ebeveyn eğitim durumuna, spor ve boş zaman aktivitelerine katılımın daha üst seviyede olmasına bağlı olabilir. Kendi hasta grubumuza baktığımızda; birçok hastanın fizik tedavi ve rehabilitasyon egzersizlerini aksattığı, ürolojik, nörolojik ve ortopedik kontrollerini yaptırmadıkları, psikiyatrik ve sosyal destek ise hiç almadıkları, çocukların eğitimleri için birçok problem yaşadıkları, neredeyse hiçbir hastanın düzenli bir spor yapmadığı göze çarpmaktadır. Bu etkenlerin de hayat kalitesini etkileyebileceği akılda tutulmalıdır.

Yukarıda sayılan birçok sorunla başa çıkmada, anne babanın tek başına bırakılması kabul edilemez bir durumdur. Medikal ve işlevsel sonuçların iyileştirilmesi için; fizik tedavi ve rehabilitasyon, beyin cerrahi, ortopedi, üroloji doktorları ve iletişimi sağlayacak başka bir doktor ile hasta işbirliği içerisinde çalışmalıdır. Bazı çalışmalarda psikolog, sosyal hizmetler uzmanı, meslek danışmanı gibi meslekler de gruba dahil edilmişlerdir. Psikososyal durumların miyelomeningoselli bireylerin hayat kalitelerini ne derecede etkilediğini yukarıda çokça belirtmiştik dolayısıyla grubun genişletilmesini isabetli bir karar olarak görmekteyiz.

Miyelomeningoselin takip ve tedavisi; sabır, enerji ve dikkat istese de yönetilmesi bir hayli zor olan ve birçok sistemi etkileyen böyle karmaşık bir hastalığın günümüzdeki gibi önemslenmemesi ve başıboş bırakılması, aileleri ve hastalıkla ilgilenen az sayıdaki hekimleri çok büyük bir külfet altında bırakmaktadır. Dahası bu durumdan çocukların hayat kalitelerinin olumsuz etkilendiği açıktır. Unutulmamalıdır ki şu an engelsiz bir hayat süren her birey bir engelli adaydır.

## KAYNAKÇA

1. Cabrera RM, Hill DS, Etheredge AJ, Finnell RH. Investigations into the etiology of neural tube defects. *Birth Defects Res C Embryo Today*. 2004 Dec;72(4):330–44.
2. Gatta M, Giovanatto C, Pertile R, L DZ, Sartori S, Toldo I, et al. Adolescents and Young Adults With Spina Bifida: Psycho-Pathological Risks and Quality of Life. *Prev Res*. 2012;2:43–59.
3. Rendeli C, Ausili E, Tabacco F, Caliendo P, Aprile I, Tonali P, et al. Assessment of health status in children with spina bifida. *Spinal cord Off J Int Med Soc Paraplegia*. 2005;43(4):230–5.
4. Smith K, Freeman KA, Neville-Jan A, Mizokawa S, Adams E. Cultural Considerations in the Care of Children with Spina Bifida. *Pediatr Clin North Am*. Elsevier Ltd; 2010;57(4):1027–40.
5. Minchom PE, Ellis NC, Appleton PL, Lawson V, Boll V, Jones P, et al. Impact of functional severity on self concept in young people with spina bifida. *Arch Dis Child*. 1995;73(1):48–52.
6. Gunay H, Sozbilen MC, Gurbuz Y, Altinisik M, Buyukata B. Incidence and type of foot deformities in patients with spina bifida according to level of lesion. *Child's Nerv Syst*. 2016;32(2):315–9.
7. Andresen EM, Meyers AR. Health-related quality of life outcomes measures. *Arch Phys Med Rehabil*. 2000;81(12 SUPPL. 2):30–45.
8. Duru S, Türkoğlu E. Miyelomeningosel. *Türk Nöroşirürji Derg*. 2013;2:226–32.
9. Mitchell LE, Adzick NS, Melchionne J, Pasquariello PS, Sutton LN, Whitehead AS. Spina bifida. *Lancet*. 2004;364:1885–95.
10. Sadler TW, "Third Week of Development: Trilaminar Germ Disc", (Ed.Sadler TW), *Langman's Medical Embryology*, Wolters Kluwer, Philadelphia 2015, s. 58-78
11. Berry RJ, Li Z, Erickson JD, Li S. Prevention of neural-tube defects with folic acid in

- China. *N Engl J Med*. 1999;341:1485–90.
12. Okurowska-Zawada B, Kulak W, Otapowicz D, Sienkiewicz D, Paszko-Patej G, Wojtkowski J. Quality of life in children and adolescents with cerebral palsy and myelomeningocele. *Pediatr Neurol*. 2011;45(3):163–8.
  13. Hendricks K a, Nuno OM, Suarez L, Larsen R. Effects of hyperinsulinemia and obesity on risk of neural tube defects among Mexican Americans. *Epidemiology*. 2001;12(6):630–5.
  14. Hall JG, Solehdin F. Genetics of neural tube defects. *Ment Retardation Dev Disabil Res Rev*. 1998;281(4):269–81.
  15. Hunter GW. Neural tube defects in Eastern Ontario and Western Quebec: demography and family data. *Am J Med Genet*. 1984;19(1):45–63.
  16. Carter CO, Evans K. Spina bifida and anencephalus in greater London. *J Med Genet*. 1973;10(3):209–34.
  17. Wald N. Folic Acid and the Prevention of Neural Tube Defects. *Lancet*. 1991;38:112–29.
  18. Rosenquist TH, Ratashak SA, Selhub J. Homocysteine induces congenital defects of the heart and neural tube: effect of folic acid. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 1996;93(26):15227–32.
  19. Moore LL, Bradlee ML, Singer MR, Rothman KJ, Milunsky A. Folate Intake and the Risk of Neural Tube Defects: An Estimation of Dose-Response. *Epidemiology*. 2003;14:200–5.
  20. Wald NJ, Law MR, Morris JK, Wald DS. Quantifying the effect of folic acid. *Lancet*. 2001;358(9298):2069–73.
  21. Cornel MC, Erickson JD. Comparison of national policies on periconceptional use of folic acid to prevent spina bifida and anencephaly (SBA). *Teratology*. 1997;55(2):134–7.
  22. Çakmak P, Minareci Y, Yuvaç O, Var T, Güngör T, Mollamahmutoğlu L. Gebelik Öncesi Dönem ve Gebelikte Folik Asit Kullanımı. *Obstet Gynecol*. 2006;(5):157–61.

23. Greene MF. Diabetic embryopathy 2001: Moving beyond the “diabetic milieu.” *Teratology*. 2001;63(3):116–8.
24. Hernández-Díaz S, Werler MM, Walker AM, Mitchell AA. Neural tube defects in relation to use of folic acid antagonists during pregnancy. *Am J Epidemiol*. 2001;153(10):961–8.
25. Watkins ML, Rasmussen SA, Honein MA, Botto LD, Moore CA. Maternal obesity and risk for birth defects. *Pediatrics*. 2003 May;111(5 Pt 2):1152–8.
26. Blomberg MI, Källén B. Maternal obesity and morbid obesity: The risk for birth defects in the offspring. *Birth Defects Res Part A - Clin Mol Teratol*. 2010;88(1):35–40.
27. Shaw GM, Todoroff K, Velie EM, Lammer EJ. Maternal illness, including fever, and medication use as risk factors for neural tube defects. *Teratology*. 1998;57(1):1–7.
28. Felkner M, Hendricks K, Suarez L, Waller DK. Diarrhea: A new risk factor for neural tube defects? *Birth Defects Res Part A - Clin Mol Teratol*. 2003;67(7):504–8.
29. Blaasaas KG, Tynes T, Irgens a, Lie RT. Risk of birth defects by parental occupational exposure to 50 Hz electromagnetic fields: a population based study. *Occup Environ Med*. 2002;59(2):92–7.
30. Dolk H, Vrijheid M, Armstrong B, Abramsky L, Bianchi F, Garne E, et al. Risk of congenital anomalies near hazardous-waste landfill sites in Europe: The Eurohazcon study. *Lancet*. 1998;352(9126):423–7.
31. Shaw GM, Wasserman CR, O’Malley CD, Nelson V, Jackson RJ. Maternal pesticide exposure from multiple sources and selected congenital anomalies. *Epidemiology*. 1999;10(1):60–6.
32. Au KS, Ashley-Koch A, Northrup H. Epidemiologic and genetic aspects of spina bifida and other neural tube defects. *Dev Disabil Res Rev*. 2010;16(1):6–15.
33. Reynolds A, Sc M, Berghout J, Sc B, Mathieu M, Sc B, et al. Mutations in. 2007;1432–7.
34. Wright JG, "Neurosegmental Level and Functional Status", (Ed.Sarwark JF), Caring

For the Child With Spina Bifida, American Academy Of Orthopaedic Surgeons, Illinois 2001,s.67-73

35. Canaz H, Alatas I, Akdemir O, Batcik OE, Baydin S. Management of the Patient with Myelomeningocele. *Sinir Sist Cerrahisi Derg.* 2014;4(1):14–9.
36. Chakraborty A, Crimmins D, Hayward R, Thompson D. Toward reducing shunt placement rates in patients with myelomeningocele. *J Neurosurg Pediatr.* 2008;1(5):361–5.
37. Davis BE, Daley CM, Shurtleff DB, Duguay S, Seidel K, Loeser JD, et al. Long-term survival of individuals with myelomeningocele. *Pediatr Neurosurg.* 2005;41(4):186–91.
38. Peter D, Pollack IF, Pang D, Albright AL. Comparison of Simultaneous Versus Delayed Ventriculoperitoneal Shunt Insertion in Children Undergoing Myelomeningocele Repair. *J Child Neurol.* 1995;11(5):370–2.
39. Freehafer AA. The treatment of myelomeningocele patients with paralytic hip deformities by iliopsoas transfer. 1970;(1959):295–305.
40. Shah RR, Barrack RL. Total Hip Arthroplasty in a Patient With Myelomeningocele. *J Arthroplasty.* 2012;27(5):820.e13-820.e16.
41. Samuelsson L, Eklof O. Hip instability in myelomeningocele. *Acta Orthop Scand.* 1990;61(1):3–6.
42. Yıldırım T, Gürsu ŞS, Bayhan Aİ, Sofu H, Bursalı A. Surgical Treatment of Hip Instability in Patients With Lower Lumbar Level Myelomeningocele: Is Muscle Transfer Required? *Clin Orthop Relat Res.* 2015;473(10):3254–60.
43. Muller EB, Nordwall A. Brace treatment of scoliosis in children with myelomeningocele. *Spine (Phila Pa 1976).* 1994;19:151–5.
44. Berned Müller E, Nordwall a, von Wendt L. The influence of scoliosis brace treatment on function in children with myelomeningocele. *Acta Paediatr.* 1992;81(11):925–8.
45. Önen MR, Naderi S. Spinal Deformitelere Genel Yaklaşım. *Türk Nöroşirürji Derg.* 2013;1–12.

46. Hida K, Iwasaki Y, Koyanagi I, Abe H. Pediatric syringomyelia with Chiari malformation: Its clinical characteristics and surgical outcomes. *Surg Neurol.* 1999;51(4):383–91.
47. Bülent Balioğlu M, Tacal MT, Albayrak A, Atıcı Y, Kargin D, Kaygusuz MA. Miyelomeningoselli Bir Hastada Posterior Vertebra Rezeksiyon Osteotomisi–Olgu Sunumu ve Literatür İncelemesi Posterior Vertebral Resection Osteotomy in a Patient With Myelomeningocele – Case Report and Literature Review. *J Turkish Spinal Surg.* 2013;4(July 2016):297–308.
48. Birch R. Surgery of the Knee in Children with Spina Bifida. 1975;111–3.
49. Wright JG, Menelaus MB, Broughton NS, Shurtleff D. Natural history of knee contractures in myelomeningocele. *J Pediatr Orthop.* 1991;11(6):725–30.
50. Vankoski S, Moore C, Statler KD, Sarwark JF, Dias L. The influence of forearm crutches on pelvic and hip kinematics in children with myelomeningocele: don't throw away the crutches. Vol. 39, *Developmental medicine and child neurology.* 1997. p. 614–9.
51. Smith TW, Duckworth T. The management of deformities of the foot in children with spina bifida. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 1976;(37):104–10.
52. Park KB, Park HW, Joo SY, Kim HW. Surgical treatment of calcaneal deformity in a select group of patients with myelomeningocele. *J Bone Joint Surg Am.* 2008;90(10):2149–59.
53. Roland MM, Belzer ME, Desai M, Clark LF. 173. Weight and Life Quality for Adolescents With Spina Bifida: Parent and Youth Perspectives. *J Adolesc Heal.* 2013;52(2):S103–4.
54. Lindquist B, Uvebrant P, Rehn E, Carlsson G. Cognitive functions in children with myelomeningocele without hydrocephalus. *Child's Nerv Syst.* 2009;25(8):969–75.
55. Smith GM, Krynska B. Myelomeningocele: How we can improve the assessment of the most severe form of spina bifida. *Brain Res.* 2014;1619:84–90.
56. Keskin Dilbay N, Kerem Günel M, Aktan T. Pediatrik Veri Toplama Aracının (PVTa) Türkçe versiyonunun serebral palsili bireylerde geçerlik ve güvenilirliği. *Fiz Rehabil.*

2013;24(1):118–26.

57. Çakın Memik N, Ağaoğlu B, Coşkun A, Üneri ÖS, Karakaya I. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinin 13-18 Yaş Ergen Formunun Geçerlik ve Güvenilirliği. *Türk Psikiyatri Derg.* 2007;18(4):353–63.
58. Kirpalani HM, Parkin PC, Willan a R, Fehlings DL, Rosenbaum PL, King D, et al. Quality of life in spina bifida: importance of parental hope. *Arch Dis Child.* 2000;83:293–7.
59. Danielsson AJ, Bartonek A, Levey E, McHale K, Sponseller P, Saraste H. Associations between orthopaedic findings, ambulation and health-related quality of life in children with myelomeningocele. *J Child Orthop.* 2008;2(1):45–54.
60. Vanderbom KA, Driver S, Nery-Hurwit M. A systematic framework to classify physical activity research for individuals with spina bifida. *Disabil Health J.* 2014;7(1):36–41.
61. Sawin KJ, Bellin MH. Quality of life in individuals with spina bifida: A research update. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16(1):47–59.
62. Rofail D, Maguire L, Kissner M, Colligs A, Abetz-Webb L. Health-related quality of life is compromised in individuals with spina bifida: Results from qualitative and quantitative studies. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2014;181:214–22.
63. Velde S Vande, Van Biervliet S, Van Renterghem K, Van Laecke E, Hoebeke P, Van Winckel M. Achieving Fecal Continence in Patients With Spina Bifida: A Descriptive Cohort Study. *J Urol.* 2007;178(6):2640–4.
64. Nanigian DK, Nguyen T, Tanaka ST, Cambio A, DiGrande A, Kurzrock EA. Development and Validation of the Fecal Incontinence and Constipation Quality of Life Measure in Children With Spina Bifida. *J Urol.* 2008;180(4 SUPPL.):1770–3.
65. MacNeily AE, Jafari S, Scott H, Dalgetty A, Afshar K. Health related quality of life in patients with spina bifida: A prospective assessment before and after lower urinary tract reconstruction. *J Urol.* 2009;182(4 SUPPL.):1984–91.
66. Ramachandra P, Palazzi KL, Skalsky AJ, Marietti S, Chiang G. Shunted hydrocephalus has a significant impact on quality of life in children with spina bifida. *Pm R. American*

- Academy of Physical Medicine and Rehabilitation; 2013;5(10):825–31.
67. Young NL, Sheridan K, Burke TA, Mukherjee S, McCormick A. Health outcomes among youths and adults with Spina bifida. *J Pediatr*. Elsevier Ltd; 2013;162(5):993–8.
  68. Mazur JM, Kyle S. Efficacy of bracing the lower limbs and ambulation training in children with myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol*. 2004;46(5):352–6.
  69. Crytzer TM, Dicianno BE, Kapoor R. Physical activity, exercise, and health-related measures of fitness in adults with spina Bifida: A review of the literature. *PM R*. American Academy of Physical Medicine and Rehabilitation; 2013;5(12):1051–62.
  70. Buffart LM, van den Berg-Emons RJ, van Meeteren J, Stam HJ, Roebroek ME. Lifestyle, participation, and health-related quality of life in adolescents and young adults with myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol*. 2009;51(11):886–94.
  71. Bisaro DL, Bidonde J, Kane KJ, Bergsma S, Musselman KE. Past and Current Use of Walking Measures for Children with Spina Bifida: A Systematic Review. *Arch Phys Med Rehabil*. Elsevier Ltd; 2015;96(8):1533–1543.e31.
  72. Dicianno BE. 21st century challenges to the provision of health care to adults with spina bifida: A rehabilitation approach. *Arch Phys Med Rehabil*. American Congress of Rehabilitation Medicine; 2014;95(9):1601–2.
  73. Le JT, Mukherjee S. Transition to adult care for patients with spina bifida. *Phys Med Rehabil Clin N Am* Elsevier Inc; 2015;26(1):29–38.
  74. Sawin KJ, Liu T, Ward E, Thibadeau J, Schechter MS, Soe MM, et al. The National Spina Bifida Patient Registry: Profile of a Large Cohort of Participants from the First 10 Clinics. *J Pediatr*. 2015;166(2):444–450.e1.
  75. Trudell AS, Odibo AO. Diagnosis of spina bifida on ultrasound: Always termination? *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2014;28(3):367–77.