

**T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**FARKLI FONKSİYONEL SEVİYEDEKİ DUCHENNE
MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA
YORGUNLUĞUN DEĞERLENDİRİLMESİ**

Fzt. Halil ALKAN

**Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**ANKARA
2016**

**T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**FARKLI FONKSİYONEL SEVİYEDEKİ DUCHENNE
MUSKÜLER DİSTROFİ'Lİ HASTALARDA
YORGUNLUĞUN DEĞERLENDİRİLMESİ**

Fzt. Halil ALKAN

**Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**TEZ DANIŞMANI
Doç. Dr. Akmer MUTLU**

**ANKARA
2016**

Anabilim Dalı :Fizyoterapi ve Rehabilitasyon
 Program :Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon-Tezli Yüksek Lisans
 Tez Başlığı :Farklı fonksiyonel seviyedeki Duchenne Musküler Distrofi'li
 çocuklarda yorgunluğun değerlendirilmesi

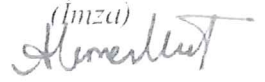
Öğrenci Adı-Soyadı :Halil ALKAN
 Savunma Sınavı Tarihi :04/01/2016

Bu çalışma jürimiz tarafından yüksek lisans/doktora tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı: **Prof. Dr., A. Ayşe KARADUMAN**
 (Hacettepe Üniversitesi)

(İmza)


Tez danışmanı: **Doç. Dr., Akmer MUTLU**
 (Hacettepe Üniversitesi)

(İmza)


Üye: **Prof. Dr., Öznur TUNCA YILMAZ**
 (Hacettepe Üniversitesi)

(İmza)



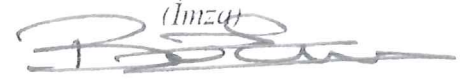
Üye: **Prof. Dr., Ayşe LİVANELİOĞLU**
 (Hacettepe Üniversitesi)

(İmza)



Üye: **Doç. Dr., Bülent ELBASAN**
 Gazi Üniversitesi)

(İmza)



ONAY

Bu tez Hacettepe Üniversitesi Lisansüstü Eğitim-Öğretim ve Sınav Yönetmeliğinin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri tarafından uygun görülmüş ve Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim Kurulu kararıyla kabul edilmiştir.



Prof.Dr. Ersin FADILLIOĞLU

Müdür Y.

TEŞEKKÜR

Sayın Doç. Dr. Akmer MUTLU'ya tez danışmanım olarak çalışmanın oluşması, içeriğinin düzenlenmesi, yürütülmesi, sonuçlarının yorumlanması ve yazılması aşamalarında gösterdiği yoğun destek ve emeğinden dolayı en içten teşekkürlerimi sunarım.

Sayın Prof. Dr. Öznur YILMAZ'a çalışmanın oluşması, yürütülmesi, sonuçlarının yorumlanması aşamalarında gösterdiği yoğun destek ve emeğinden dolayı teşekkür ederim.

Sayın Prof. Dr. Ayşe KARADUMAN'a çalışmanın oluşması, tez çalışması için ortam sağlanmasındaki desteklerinden ve emeğinden dolayı teşekkür ederim.

Sayın Prof. Dr. Yavuz YAKUT'a çalışmama olan katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sayın Doç. Dr. Tüzün FIRAT'a çalışmanın verilerinin yorumlanması aşamalarında gösterdiği yoğun destek ve emeğinden dolayı teşekkür ederim.

Sayın Yrd. Doç. Dr. İpek ALEMDAROĞLU'na çalışmama olan katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sayın Dr. Fzt. Numan DEMİR'e çalışmama olan katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sayın Dr. Fzt. Selen Serel'e çalışmama olan katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sevgili aileme özellikle eşime tez çalışmam boyunca yoğun manevi desteğini benden esirgemediği için teşekkür ederim.

Sevgili arkadaşlarım Fzt. Numan BULUT'a, Uzm. Fzt. Sibel BOZGEYİK'e çalışma günlerimde bana sağladıkları kolaylıklar ve manevi destek için teşekkür ederim.

Sevgili hastalarım ve değerli ailelerine çalışmama dahil oldukları için teşekkür ederim.

ÖZET

Alkan, H., Farklı fonksiyonel seviyedeki Duchenne Musküler Distrofli çocuklarda yorgunluğun değerlendirilmesi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara, 2016. Çalışma, farklı fonksiyonel seviyedeki Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'li çocuklarla benzer yaştaki sağlıklı çocukların yorgunluklarını ve enerji tüketimlerini karşılaştırmak amacıyla planlandı. Çalışmaya yaşları 6-11 yıl arasında değişen, Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre Seviye 1'den 18, Seviye 2'den 17, Seviye 3'ten 17 olmak üzere DMD tanısı almış 52 çocuk ve benzer yaştaki 17 sağlıklı çocuk dahil edildi. Olguların demografik bilgileri kaydedildi. Olguları değerlendirmek için alt ekstremitte limitasyon ve kısıklıkları değerlendirmesi, 6 Dakika Yürüme Testi (6DYT), Northstar Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAA), Fizyolojik Harcama İndeksi (FHI), Brooke fonksiyonel sınıflaması, Süreli Performans Testleri, Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL) Yaşam Kalitesi yöntemleri kullanıldı. Yorgunluk için Seviye 1 ile 3, Seviye 2 ile 3, Seviye 3 ile sağlıklı grup arasında farklar saptandı ($p<0.0083$). Yürüme mesafesi, on metre koşma, merdiven inme-çıkma, sırtüstü yerden kalkma aktivitelerinde tüm gruplarda farklar saptandı ($p<0.0083$). FHI olarak Seviye 1 ile 3 ve Seviye 2 ile 3 arasında farklar saptanırken ($p<0.0083$) diğer gruplar arası bir fark saptanmadı. Tüm seviyelerde ayak bileği limitasyon açısından farklar saptandı ($p<0.016$). Gruplar arasında yaşam kalitesi açısından bir fark saptanmadı. Çalışmamızda DMD'li çocukların enerji tüketimi ve yorgunluk seviyesinin sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla olduğu ve fonksiyonel seviye azaldıkça bu farkın daha da arttığı belirlendi.

Anahtar kelimeler: Duchenne Musküler Distrofi, Enerji Tüketimi, Yorgunluk, Fonksiyon, Performans

ABSTRACT

Alkan, H., Evaluation of fatigue at different functional levels in children with Duchenne Muscular Dystrophy. Hacettepe University Institute of Health Sciences, Master Thesis in Physical Therapy and Rehabilitation, Ankara, 2016.

The aim of this study is designed to compare the fatigue and energy consumption of children with DMD in different functional levels with the healthy children of similar age. Sixty nine children between the ages of 6 and 11 were included in this study where 52 of them were diagnosed with Duchenne Musclar Dystrophy (DMD) in Level I (18 patients), Level II (17 patients), and Level III (17 patients) according to Brooke Functional Classification Scale and 17 of them healthy children were included. The demographic characteristics of the children were recorded. Lower limb limitation and shortness assessment, 6 Minute Walk Test (6MWT), Northstar Ambulatory Assessment Scale (NSAA), Physiological Cost Index (PCI), Brooke functional classification, Timed performance tests, The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) life quality methods were used to assess the children. Fatigue, in between Level I and III, Level II and III, the healthy group and Level 3 differences were found ($p<0.0083$). Difference in all groups was found in walking distance, ten meters running, stair descending-climbing, standing up lying on your back in activities ($p<0.0083$). In between Level I and Level III, Level II and III groups differences were found for PCI ($p<0.0083$), the other groups had no significant difference. For all levels in terms of ankle limitation were found differences ($p<0.016$). There was no difference in all groups in terms of quality of life. In our study, energy and fatigue levels of children with DMD were found to be more than their healthy peers and determined that a reduction in the functional levels increased further in this difference.

Key words: Duchenne Muscular Dystrophy, Energy Consumption, Fatigue, Function, Performance

İÇİNDEKİLER

	Sayfa No
ONAY SAYFASI	iii
TEŞEKKÜR	iv
ÖZET	v
ABSTRACT	vi
İÇİNDEKİLER	vii
SİMGELER ve KISALTMALAR	ix
RESİMLER	x
TABLolar	xi
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. Duchenne Musküler Distrofi	3
2.1.1. Klinik Özellikler	3
2.2. Duchenne Musküler Distrofi’de Yorgunluk ve Mekanizması	6
2.2.1. Merkezi Yorgunluk	7
2.2.2. Periferal Yorgunluk	8
2.3. Duchenne Musküler Distrofi’de Değerlendirme	9
2.3.1. Fiziksel Değerlendirme	10
2.3.2. Fonksiyonel Değerlendirme	10
2.3.3. Yaşam Kalitesi Değerlendirme	11
2.3.4. Yorgunluk Değerlendirmesi	11
2.4. Duchene Musküler Distrofi’de Tedavi Yaklaşımları	12
2.4.1. İlaç Tedavisi	12
2.4.2. Gen Tedavisi	13
2.4.3. Fizyoterapi Uygulamaları	13
3. BİREYLER ve YÖNTEM	15
3.1. Bireyler	15
3.2. Yöntem	16
3.2.1. Demografik Bilgiler	16
3.2.2. Fonksiyonel Durum	17

3.2.3. Eklem Hareket Açıklığı ve Kas Kısısalığı Değerlendirmesi	17
3.2.4. Süreli Performans Testleri	17
3.2.5. Altı Dakika Yürüme Testi	18
3.2.6. North Star Ambulasyon Değerlendirmesi	19
3.2.7. Yorgunluk Değerlendirmesi	20
3.2.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi	20
3.3. İstatistiksel Analiz	21
4. BULGULAR	22
4.1. Demografik Bilgiler	22
5. TARTIŞMA	32
6. SONUÇ ve ÖNERİLER	42
KAYNAKLAR	44
EKLER	
Ek 1. Değerlendirme Formu	
Ek 2. Etik kurul izni	

SİMGELER ve KISALTMALAR

ATP	: Adenozin trifosfat
ark.	: Arkadaşları
cm	: Santimetre
DMD	: Duchenne Musküler Distrofi
Dk	: Dakika
diğ.	: Diğerleri
FHİ	: Fizyoojik Harcama İndeksi
Kg	: Kilogram
MSS	: Merkezi Sinir Sistemi
m	: Metre
NMH	: Nöromusküler Hastalık
n	: Olgu sayısı
NSAA	: North Star Ambulasyon Değerlendirmesi
PedsQL	: Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri
P	: Standart Hata
SS	: Standart Sapma
Sn	: Saniye
S	: Sağlıklı
VKİ	: Vücut Kütle İndeksi
X	: Ortalama
%	: Yüzde
6DYT	: 6 Dakika Yürüme Testi

RESİMLER

Resim	Sayfa No
3.1. 6DYT'nin Değerlendirilmesi	19

TABLOLAR

Tablo	Sayfa No
4.1. Demografik bilgileri karşılaştırılması	22
4.2. Gruplara ait değerlendirme parametrelerinin sonuçları.	23
4.3. Gruplara ait yorgunluk karşılaştırılması	24
4.4. Gruplara ait kalp hızı, dört basamak çıkma, dört basamak inme karşılaştırılması.	25
4.5. Gruplara ait yerden yalkma, on metre koşma, 6 dakika yürüme mesafesi, dakikadaki adım sayısı, Fizyolojik Harcama İndeksi karşılaştırılması	26
4.6. Gruplara ait alt ekstremite limitasyon, kısalık, ambulasyon ve yaşam kalitesi sonuçları.	28
4.7. Gruplara ait North Star Ambulasyon Değerlendirmesi maddelerinin karşılaştırılması	30

1. GİRİŞ

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), çocukluk çağında en sık görülen musküler distrofi tipidir. Dünya genelinde görülme oranı 3500'de bir olarak ifade edilmektedir. Kardiopulmoner fonksiyonları ve ambulasyon seviyesini etkileyen, ilerleyici kas zayıflığı ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır (1-3). Musküler Distrofilerin % 85'ini oluşturur ve şiddetli bir prognoz izlemektedir. Vakaların % 90'ından fazlasında erken çocukluk döneminde bulgu vermektedir. X genine bağlı çekinik kalıtım gösteren, Xp21.2 alanına yerleşmiş distrofin geninde meydana gelen delesyon, duplikasyon veya nokta mutasyonları nedeni ile kas dokusunda hücre dışı matriks ve hücre iskeleti arasındaki bağlantıyı sağlayan distrofin proteinin yapısı bozulur ve fonksiyonel olamaz. Bebeklik döneminde hastalık semptomları genelde görülmemektedir (3-5).

Klinik olarak ilk belirtiler bir yaşında ortaya çıkmasına rağmen genelde bulguların, yürümeye başlama ve okul öncesi dönemde görünür hale gelir (6). Çocuklarda ördekvari yürüyüş, parmak ucu yürüme, gastroknemius ve soleus kaslarında pseudohipertrofi, Gower's belirtisi (yerden kalkma sırasında bacaklar abduksiyon pozisyonunda, doğrulurken ellerini uyluklarından destekleyerek kendi üzerinde tırmanma) ve merdiven çıkmada zorluk görülmektedir Üç ile altı yaşlar arasında fonksiyonel seviye korunurken, altı ile sekiz yaşlar arasında fonksiyonel seviyede düşüş başlamaktadır (4,5).

Hastalar merdiven çıkma ve yerden kalkma yeteneğini kaybetmesiyle beraber aşıl tendon kontraktürleri gelişir (13). Çocuklarda dokuz-on iki yaşlar arasında fonksiyonel hareketler kısıtlanır. Bu nedenle hastaların büyük çoğunluğu tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelmektedir (17).

DMD'li çocuklarda önemli hastalık semptomlarından birisi de aşırı yorgunluktur (28). Yorgunluk, bireylerde hem fiziksel hem de kognitif fonksiyonların uygulanmasına engel olan çeşitli patofizyolojik faktörleri kapsamaktadır (117). Yorgunluk, aynı zamanda egzersiz ve aktivitelerde kısıtlılığa neden olan önemli etkenlerden biridir. Yorgunluk seviyesi ve fiziksel aktivite seviyesi günlük yaşamdaki fonksiyonel bozuklukla yakından ilişkilidir (38). Yorgunluk, DMD'li çocuklarda rehabilitasyon aşamasında fiziksel aktivitelerini

kısıtlanmaya neden olurken uyarıcı etkisiyle kas harabiyetine karşı koruyucu bir görev de üstlenir (18). Bu süreçlerin neticesinde yorgunluk, bireylerin fiziksel yeterliliklerini azaltarak bağımlılık düzeylerini arttırmakta ve yaşam kalitelerini düşürmektedir (34).

Nöromusküler hastalıklarda yorgunluk ve fiziksel aktivite seviyesinin günlük yaşamdaki fonksiyonel bozukluğun seviyesi ile yakın ilişkisinden dolayı hastalardan fiziksel aktivite seviyelerini artırmaları istenmelidir (39). Nöromusküler hastalarda meydana gelen limitasyonlara rağmen, aerobik egzersiz yapmanın kuvvet ve aerobik kapasiteye olan kazanımları gösterilmiştir (118).

Yorgunluk sadece hastaları değil, sağlıklı bireyleri de ilgilendiren önemli bir semptom olmakla birlikte sağlıklı bireylerde görülen yorgunluk, harcanan enerji ile doğru orantılıdır ve genellikle kısa sürelidir (34). Hastaların fiziksel açıdan inaktif olmaları da kaslarda zamanla atrofi gelişmesine, kapiller yoğunluğun azalmasına ve kas kuvvetlerinde de azalmaya neden olmaktadır (35). Hastanın gün içerisindeki enerjisinin en yüksek ve en düşük olduğu zaman aralıkları ve hastayı en çok etkileyen aktiviteler belirlenerek enerji korunması hakkında hasta bilinçlendirilerek günlük yaşam planlanabilir (42).

Brooke Alt ekstremite Fonksiyonel Sınıflama Skalası DMD'li hastaları sınıflamada kullanılan önemli bir ölçektir (76). Literatürde farklı seviyedeki DMD'li hastalarda ve sağlıklı çocuklarda görülen yorgunluk ve enerji düzeyinin karşılaştırıldığı çalışmalar bulunmamaktadır. Bu nedenle DMD'li çocukların ve sağlıklı çocukların yorgunluk seviyeleri, enerji tüketimleri arasındaki farkın araştırılması hedeflenmiştir.

DMD'li çocukların yorgunluklarının detaylı değerlendirilmesi ve farklılıklarının ortaya konması ile bu değerlendirmeler doğrultusunda planlanan fizyoterapi programlarının düzenlenmesine ışık tutması amaçlanmıştır.

Hipotez 1: Farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocukların yorgunluk seviyeleri, sağlıklı çocuklardan farklıdır.

Hipotez 2: Farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocukların enerji tüketimleri, sağlıklı çocuklardan farklıdır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Duchenne Musküler Distrofi

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), çocukluk çağında en çok rastlanan distrofinopati tipidir ve dünya genelinde görülme oranı 3500'de birdir. Bu hastalık X kromozomuna bağlı genetik geçiş gösteren, proksimal kas zayıflığı ve pseudohipertrofi ile karakterizedir. Hastalık nedeni olarak Xp21'e lokalize olmuş distrofin proteinini kodlayan genin farklı mutasyonları gösterilmektedir (1-3). Hastalarda ilerleyici kas zayıflığı olmasından dolayı belirtiler 3-5 yaşları arasında yürüyüşteki bozuklukla kendini göstermektedir. Gecikmiş yürüme, parmak ucunda yürüme, ördekvari yürüme merdiven çıkma ve koşmada zorluk, Gower's belirtisi erken bulgulardır (3-5). Aileler genellikle yürüme çağı öncesinde hastalığa ait bir bulgu farketmez, literatürde çocuklarda dört yaşına gelmeden önce DMD'ye ait gözle görünür semptomların ortaya çıktığı, bu şekilde teşhis konulduğunu belirtilmektedir (6).

DMD'li çocuklar ortalama 9.5 yaşlarında yürüme yeteneklerini kaybetmekte, en fazla ise 12 yaşına kadar koruyabildikleri belirtilmektedir (2,7,8). Bu yaşlardan sonraki dönemlerde çocuklar hayatlarını tekerlekli sandalyede ailelerine bağımlı kalarak devam ettirmektedirler (8,9). Tekerlekli sandalyede fonksiyonel yetenekler kısıtlı olduğundan dolayı sekonder problemler olarak adlandırılan skolyoz gelişimi, solunumsal problemler ve kardiyomyopati gibi problemler oluşmaktadır (8). Hastalığı ortadan kaldıracı bir tedavi henüz bilinmediği ve herhangi bir tedavi yaklaşımı olmadığı için bu hastalar ortalama 19 yaş civarında hayatlarını kaybederler (8).

2.1.1. Klinik Özellikler

DMD ilerleyici kas zayıflığı ile karakterize yaygın olarak görülen kalıtsal ve dejeneratif bir nöromusküler hastalıktır (10). Proksimal kas zayıflığının klinik belirtileri genellikle 3-5 yaşları arasında görülmesine rağmen, kasların etkilenmesi doğumdan itibaren başlar (11). Hastalık teşhisi yaklaşık 5 yaşlarında, yaşlarına göre fiziksel yeteneklerde önemli derecede farklılık göstermeye başladığında konur (3).

İlerleyici kas zayıflığı; DMD’de proksimal kasları etkilemekte ve alt ekstremitelerde kas etkilenimi daha önce başlamaktadır. Hastaların proksimal kaslarındaki bu zayıflık, hastayı yürüme yeteneğini kaybedip tekerlekli sandalyeye bağımlı hale getirene kadar ilerlemektedir (7). DMD’ye ait ilk belirtiler 3 yaşından önce pelvis kuşağı kaslarında zayıflıkla başlamakta, sonra omuz kuşağı, diyafram ve kalp kaslarının etkilenimiyle devam etmektedir (12). Kalçada bulunan ekstansör kasların zayıflaması karakteristik olarak Gower’s manevrasına sebep olmaktadır (13). Yine kalçada bulunan Gluteus medius kasındaki zayıflık ördekvari yürüyüşle karakterize trendelenburg işareti oluşur (14). Bu tür kas zayıflıkları ve eklem limitasyonlarının oluşmasından dolayı hasta bir tür vücut kompensasyon mekanizması olan lordotik postür adaptasyonları oluşturur (7). Etkilenim bölgeleri genellikle simetrik olmasına rağmen bazen dominant tarafta daha fazla tutulum olabilir. Kas zayıflığı bazı hastalarda bebeklikte başını tutmada zorlukla başlayıp hızlı bir şekilde ilerlerken bazı hastalarda ise daha yavaş bir seyir gösterebilir (15).

Ortopedik komplikasyonlar ve yürüyüş bozuklukları; DMD’li hastalarda ileri dönemde tekerlekli sandalye dönemi sonrası omurga deformiteleri (skolyoz), göğüs deformiteleri, respiratuar kaslarda fonksiyon yetersizliği, kalp tutulumu ve konjestif kalp yetmezliği olabilir (16). Kaslardaki progresif etkilenimden dolayı kol ve bacak kaslarında kontraktürler oluşur (13). Arka bacak kası olan gastrokinemius ve soleus kaslarındaki kontraktür nedeniyle aşil tendonu kısalır ve ayak bileği dorsifleksiyon yönünde kısıtlanır ve hasta parmak ucunda yürür. Bunun yanısıra kalça ve diz fleksörlerinde de kontraktürler oluşur (15). Hastalar yedi ve on iki yaşlarında yürüme yeteneğini kaybederler. DMD’li hastalarda ambulasyon yeteneği kaybolduğunda skolyoz meydana gelebilir. Skolyoz nedeniyle solunum ve kalp problemleri oluşabilir. Hastalar bu nedenlerden ötürü genelde yirmili yaşlarda hayatlarını kaybederler (17). DMD’li hastalarda düşmeye bağlı uzun kemik kırıkları görüldüğü ve kırıkların yarısının ambule çocuklarda olduğu rapor edilmiştir. Kırıklar neticesinde hastaların %20-40’ı yürümeyi kaybeder (18,19).

DMD’li hastaların yaşamsal fonksiyonları en iyi düzeyde tutabilmek için ambulasyonunu korumak ve hastalığın ilerleyişini yavaşlatmak temel hedeflerdendir. Bu nedenle egzersiz dışında bir tedavi modeli olarak DMD tedavisinde bazı ilaçlar kullanılmaktadır (18). Literatür deflazacort ve prednisolone gibi glukokortikosteroid

gibi ilaçları kullanan DMD'li çocuklarda yürüme kaybının bir ile üç yıl arasında geciktiği ve skolyoz oluşma riskinin azaltıldığı da ifade edilmektedir (10,20).

Respiratuar kalp problemleri; DMD'li hastaların hemen hemen tümünde restriktif akciğer hastalığına bağlı kronik respiratuar yetmezlik görülmektedir. On yaşına kadar vital kapasitede herhangi bir düşüş olmaz, tersine artış olmaktadır. On yaşından sonra ortalama %8-12 azalma görülmektedir (21,22). Bunun sonucu olarak hastalarda yetersiz bir öksürme kuvveti, yetersiz öksürüğün havayollarında sekresyonun atılmasını zorlaştırması ve bu bozukluklara bağlı pnömoni oluşması kaçınılmazdır. Zorlu vital kapasitedeki ilerleyici azalma, gece hiperkapnisinin gündüzleri de görülmesine sebep olarak ciddi solunum yetmezliğinin oluşmasına zemin hazırlamaktadır (23).

DMD çocuklarda distrofin geninin olmaması kalp kasını da etkilemekle beraber kardiak fibrosis, ritim bozuklukları, iletim bozukluklarına sebep olarak dilate kardiomyopati gelişir (24). Klinikte 10 yaşından sonra görünen bu durum, 14 yaşlarında çocukların üçte birini etkiler ve on sekiz yaş üstü hemen hemen tüm hastalarda görülebilmektedir. DMD'li çocuklarda kardiyomyopatideki yapısal belirtiler semptomlardan daha önce görülmektedir; ama solunumsal komplikasyonlar dolayı DMD'li bireylerde fonksiyonel aktiviteler çok kısıtladığından için kalp yetmezliği semptomlarının anlaşılması zorlaşmaktadır (24,25).

Entellektüel problemler; distrofin geni tarafında üretilen distrofin proteini kasların yanısıra beyin ve retinada da bulunmaktadır. Bu duruma bağlı olarak distrofin eksikliğinde DMD hastalarının ortalama zeka katsayılarında azalma ve hastaların üçte birinde zeka geriliği ile entellektüel problemler olduğu ifade edilmektedir (26). Hastalık şiddeti için ise entellektüel problemlerle ilişkili olmadığı da belirtilmektedir (27).

Yorgunluğun çok boyutlu bir sorun olmasından dolayı basit bir tanımını yapmak oldukça zordur. Yorgunluk bütün Nöromusküler Hastalıklar (NMH)'da (DMD'ninde dahil olduğu) ortak görülen ve en önemli olarak belirtilen semptomlardan birisidir (28) ve bir kasın verilen bir aktiviteyi gerçekleştirmek için beklenen kuvveti devam ettirmedeki başarısızlığı olarak tanımlanır (29).

Yorgunluğun etyopatogenezi henüz bilinmemekle birlikte yorgunluğu etkileyen faktörler arasında genetik faktörler, vücutta biriken metabolik ürünler, kas

metabolizması deęişiklikleri, hastalık süreci, uyku hali, aktivite/dinlenme, hastalık tedavi süreci, psikolojik durumlar, oksijenasyon, enerji deęişikliği, homeostatik deęişiklikler, çevresel faktörler, sosyal faktörler gösterilebilir (30,31).

Nöromusküler hastalıklarda bir tarafta kas fonksiyonundaki lokal etkilerden kaynaklanan yorgunluk olarak ifade edilen periferik yorgunluk, dięer taraftan periferik sinir sistemindeki patolojik durumun geri bildirim sebebi ile Merkezi Sinir Sistemi (MSS) seviyesinden kaynaklanan yorgunluk olarak ifade edilen merkezi yorgunluk mevcuttur (32). Bu yorgunluk, kasta başlangıçta normal veya daha iyi kuvvet oluşturan hareketin devamlılıęının sağlanmasındaki zorluk nedeniyle ortaya çıktığı belirtilmektedir (33).

Yorgunluk hem sağlıklı hem de hasta bireyleri ilgilendiren önemli bir semptom olmakla birlikte sağlıklı bireylerde görülen yorgunluk, harcanan enerji ile doğru orantılıdır ve genellikle kısa sürelidir. Yorgunluk bireylerde fonksiyonel yeterlilikleri azaltarak bağımlılık düzeylerini arttırmakta ve yaşam kalitelerini düşürmektedir. (34). Hastaların fiziksel olarak inaktif olmaları da kaslarda atrofi gelişmesine, kas kapiller yoğunluęun azalmasına ve kas güçlerinde azalmaya neden olmaktadır (35).

2.2. Duchenne Musküler Distrofide Yorgunluk ve Mekanizması

Yorgunluk literatürde deęişik şekillerde sınıflandırılmaktadır. Bakış açısına göre subjektif ve nöromusküler, süresine göre akut ve kronik, kaynağına göre normal, patolojik, durumsal ve psikolojik, nedenine göre ve hangi sinir sistemi ile ilgili olduğuna göre santral ve periferik yorgunluk gibi farklı şekillerde yapılmaktadır (31).

Yorgunluk; merkezi sinir sistemi, kas ve kas sinir kavşağındaki bozukluęun yanı sıra fiziksel eğitimden, sağlık ve vücudun hidrasyon sisteminin bozukluęundan da etkilenmektedir. Güç üretme kapasitesindeki düşüş nöral yapılar, motor korteks, spinal kord, sinir kas kavşağı, kas membranı ve metabolizmadan kaynaklanabilmekte; fakat bunlarla da sınırlı kalmadığı ifade edilmektedir (32,36).

DMD'li çocuklardaki yorgunluk, egzersiz limitasyonuna yol açan deneyimlenen yorgunluk (subjektif yorgunluk) ve fizyolojik yorgunluk (objektif yorgunluk) parametrelerini kapsayan önemli bir bulgudur. Subjektif yorgunluk

istemli aktivitelerin başlatılması ve sürdürülmesinde zorluk olarak tanımlanırken, fizyolojik yorgunluk maksimal istemli kas gücünde egzersiz bağımlı azalma olarak tanımlanmaktadır (37). Fizyolojik yorgunluğun; kasan ya da merkezi sinir sisteminden köken almasına bağlı olarak, hem periferik hem de merkezi komponentleri bulunmaktadır (37).

Fizyolojik yorgunluk hem periferik hem santral komponentleri olmasından kaynaklanan, kassal ya da santral sinir sistemi başlangıçlı limitasyona bağlı meydana gelen yorgunluk da denilmektedir. Bu süreçler içerisinde birçok mekanizma bu yorgunluğa ve egzersiz limitasyonuna sebep olabilmektedir (38).

Nöromusküler hastalıklarda yorgunluk şiddeti ile günlük yaşamdaki çeşitli fonksiyonel yetersizlikler arasında bir ilişki mevcuttur. Toplumsal katılımı etkilediği için sadece tıbbi değil; aynı zamanda sosyal bir sorunda olmaktadır (38). Ayrıca kas kuvveti, subjektif fiziksel aktivite seviyesi, uyku bozuklukları ve ağrı yorgunluk seviyesi ile önemli derecede ilişkilidir. Belirtilen ilişkilerden dolayı DMD'li hastalar fiziksel aktivite seviyelerini artırmaları için teşvik edilmelidir (39).

DMD'li hastalar ve hayvan deneyleri üzerinde yapılan çalışmalar, hastaya uygun olmayan egzersizlerin kısa sürede yorgunluk ve kas hasarı oluşturabileceği gösterilmiştir (40,41). Böylece hastanın gün içerisindeki enerjisinin en yüksek ve en düşük olduğu zaman aralıkları ve hastayı en çok etkileyen aktiviteler belirlenerek enerji koruması hakkında hasta bilinçlendirilerek günlük yaşamları planlanabilir (42).

2.2.1. Merkezi Yorgunluk

Yorgunluk süreci, kas kasılması sırasında merkezi sinir sistemi, piramidal yollar, alt motor nöron ön boynuz hücrelerinin aktivasyonu, alt motor nöron boyunca meydana gelen sinyaller, nöromusküler kavşak ve altı, duysal bilgi integrasyonu ve motivasyonu içermektedir (43). Merkezi yorgunluk komponentleri serebral korteks, bazal ganglionlar, serebellum ve üst motor nöronları kapsamaktadır (18). Bu sistemin görevi kasa kasılma veya kasılmayı durdurma olmak üzere iki çeşit bilgi göndermektedir. Kas içerisinde meydana gelen olaylar beyine duysal ileti yoluyla durdurma anlamına gelen inhibisyon sinyallerinin motor sisteme iletilmesini sağlar ve böylece kassal kasılmayı azaltır (44). Bu durum merkezi sinir sisteminden

meydana gelen yorgunluğun uzamış fiziksel aktivitelerde daha önemli olduğunu göstermektedir (45).

Merkezi yorgunluk patofizyolojisinde periferik mekanizmalar kısmen etkili iken, merkezi anormallikler daha çok ön plana çıkmaktadır. Bağışıklık sisteminin bozukluğu, bozulmuş sinir iletimi, nöroendokrin- nörotransmitter bozukluğu, otonom sinir sistemi etkilenimi ve enerji eksikliğinin yorgunluğun patogenezinde etkili olduğu bildirilmektedir (46). Ayrıca merkezi yorgunlukla retiküler aktive edici sistem ve dikkat ile ilişkili yolların da patogeneizde önemli olduğu da belirtilmektedir (47).

2.2.2. Periferal Yorgunluk

Dow (48) yorgunluğun enerji açığı ya da enerjiye gereksinim olduğu durumlarda ortaya çıktığını ifade etmektedir. Böylece insan vücudu hayatını devam ettirebilmek için sürekli çevresinden enerji almaya ihtiyaç duymakta ve bu enerjiyi karşıladıktan sonra onu günlük yaşam aktivitelerinde kullanmakta olan açık bir sistem olarak tanımlanmaktadır (49).

Periferal yorgunluğun mekanizması da merkezi yorgunluk gibi çeşitli komponentlere bağlıdır ve sinir kas kavşağı iletimi, kaslardaki metabolik eksiklikler ve periferik dolaşımdaki yetersizliklerle ilişkilidir. Burada daha çok fiziksel yorgunluk öne çıkmakta iken mental yorgunluk belirgin değildir (50).

Periferal yorgunluğu metabolik miyopatiler, nöromusküler kas sinir kavşağı hastalıkları, periferal sinir hastalıkları, motor nöron hücrelerinin etkileniminin mevcut olduğu tüm hastalıklarda bulunmaktadır ve kas kasılması devamını sağlamak için gerekli kuvveti oluşturmakta yetersizlik ortaya çıkmaktadır. Kas yorgunluğu, miyopati hastalarda kas kasılmasına zarar veren, kasın içerisinde bulunan bozuk kas metabolizmasını ya da yapısal değişiklikleri iyileştirmek için meydana çıkmaktadır. Kas yorgunluğu, kasa olan iletim bozulduğu zaman, iletimdeki hasarı azaltmak için daha erken süreçlerde meydana gelmektedir (37,51).

Kaslarda ortaya çıkan yorgunluğun çok çeşitli mekanizmaları bulunmaktadır. Bunlar içerisinde bir iki saniye gibi çok kısa süreli, yüksek yoğunluklu enerji kaynağı olarak adenosin trifosfat (ATP) bulunmaktadır. Bu bileşiğin yeniden sentezlenmesi için keratin fosfat depoları kullanılmakta ve eğer bu süreçte keratin

fosfat depoları da bitirse yorgunluk oluşmakta ve bu yorgunluk yaklaşık sekiz ile yirmi saniyelik bir süre içerisinde meydana gelmektedir. Vücut ATP bileşimini kullanarak bu bileşiğin yapısında bulunan inorganik fosfatın birikmesi doğrudan kas kasılmasını sağlayan aktin ve miyozin arasındaki etkileşimi engellemekte ve sonuç olarak yorgunluğa neden olmaktadır (52). Kasın yeterli düzeyde oksijenlenmesi ile ATP bileşiği ve keratin fosfat depoları hızlıca yenilenerek eski halini alır (53). Kardiovasküler sistemin, kasların fonksiyonunu yerine getirmesinde ne kadar önemli olduğu da ortaya çıkmış bulunmaktadır (18).

Nöromusküler hastalıklardaki yorgunluk bir iki dakikadan daha fazla süren yüksek yoğunluklu kas aktivitesi sırasında ise organik bileşiklerden karbonhidratlar devreye girer. Bu organik bileşiğin yıkımı ile meydana gelen glikoliz süreci sonucunda laktik asit oluşur ve yapılan aktivite ile orantılı olarak da laktik asit üretimi artar (52).

2.3. Duchenne Musküler Distrofi’de Değerlendirme

Nöromusküler hastalıklarda değerlendirmedeki amaç hastalığın prognozunu takip etmek, hastaya spesifik tedavi yaklaşımlarını belirlemek, uygulanan tedavi yaklaşımlarının etkilerini ortaya koyabilmek ve sekonder olarak adlandırılan ikincil problemlerin risklerini tahmin edebilmektir (54).

Geniş bir yelpazeyi kapsayan değerlendirme, kapsamlı bir hikaye ile başlar, kas kısalık testleri, kas kuvveti değerlendirmesi, süreli performans testleri, postür analizi, eklem hareket açıklığı değerlendirmesi, solunumun değerlendirilmesi, yürüyüş değerlendirmesi, günlük yaşam aktiviteleri değerlendirmesi, ortez değerlendirilmesi, tekerlekli sandalye ve yardımcı cihazların değerlendirilmesini kapsamaktadır. Bu hastaların sürekli değişen medikal durumları, fonksiyonel seviyeleri ve psikolojik durumlarından dolayı takip altına alınıp üç ayda bir kez kontrol edilmesi gerekmektedir (55).

2.3.1. Fiziksel Değerlendirme

Fiziksel olarak yapılan değerlendirmeler hastanın tıbbi hikayesi ile başlar, arkasında genetik faktör hikayesinin alınması, fonksiyonel bozukluklarla ilişkili komponentleri içine alacak şekilde dikkatli bir değerlendirme yapılır. Bunlar içerisinde en önemlileri kas kuvveti değerlendirmesi, kas kısalıklarının değerlendirilmesi, gonyometre ile eklem hareket açıklığı ölçümleri, postüral değerlendirmeler, altı dakika yürüme testi (6DYT) ile yürüyüş değerlendirmesi ve bu sırada gözlemsel yürüyüş analizi, süreli olarak yapılan yerden kalkma, on metre koşma, dört basamak merdiven inip-çıkma gibi performans testleri değerlendirmesi, günlük yaşam içerisinde düşme sıklığı değerlendirmesi, kendine bakım becerileri, yazma, bilgisayar kullanma, okuldaki fonksiyonel hayatı, toplumsal katılım, günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme becerisi şeklinde değerlendirmeler yapılmaktadır.

2.3.2. Fonksiyonel Değerlendirme

DMD'li çocuklarda fonksiyonel kapasiteyi etkileyen klinik semptomların başında kas zayıflığı, yorgunluk ve egzersiz yapmada zorluk gelmektedir. Bu hastalarda fonksiyonel kas dokusunun harabiyeti, inaktif kaslar, aşırı kullanıma bağlı oluşan yaralanmalar, kalp ve akciğer etkilenimi, kontraktürler, yürüyüş hızında azalma ve postural adaptasyonlardan dolayı yüksek enerji harcamını, azalmış mental motivasyon, sosyal katılımı etkileyen kısıtlı aktiviteler, artmış depresyon gibi çeşitli faktörler fiziksel aktivitelerde azalmaya sebep olmaktadır (56). Klinikte fonksiyonel değerlendirme testleri arasında en çok kullanılanlardan birisi 6 dakika yürüme testi (6DYT)'dir.

Literatürde 6DYT testi, kolay uygulanabilen, kolay tolere edilebilen ve diğer fonksiyonel yürüme testlerine göre günlük yaşam aktivitelerini daha iyi yansıtabilme özelliğine sahip bir ölçüm yöntemi olduğu sonucuna varılmıştır (57). Çeşitli yaş gruplarındaki sağlıklı çocuklarda geçerlik çalışmaları yapılmış ve referans değerleri belirtilmiştir (58,59).

Altı dakika yürüme testi, DMD'li çocuklarda Ataluren (PTC 124) ilaç tedavisinin etkinliğinin belirlenmesinde kullanılmıştır (60). Literatürde 6DYT'nin

DMD'li çocuklarda terapatik tedaviler ve hastalık sürecinin belirlenmesi açısından primer bir sonuç ölçümü olarak kullanılması tavsiye edilmektedir (61).

2.3.3. Yaşam Kalitesi Değerlendirme

Musküler distrofi hastalıklarının kronik ve ilerleyici özellikte olmasından dolayı hastalarda aktivite ve toplum içi katılımı azaltmaktadır. Bundan dolayı hastaların yaşam kalitelerini etkileyen, ve giderek azalan motor yetenekler ile baş etmeyi öğrenmeleri önemlidir. Çok boyutlu bir yapıya sahip olmasından dolayı yaşam kalitesi hastanın fiziksel fonksiyonlar, psikolojik ve sosyal fonksiyonlar olmak üzere üç bölüm içermektedir (62).

DMD'li sekiz ile on bir yaşları arasındaki hastalarda yapılan bir çalışmada benzer yaşlardaki sağlıklı çocuklara göre sosyal fonksiyonları ve emosyonel fonksiyonlarının daha az olduğu saptanmıştır (63). Bu nedenle DMD'li çocuklarda temel hedef olan yaşam kalitesini artırmak için kardiyovasküler enduransın geliştirilmesinin gerekliliği literatürde belirtilmektedir (64,65).

2.3.4. Yorgunluk Değerlendirmesi

DMD'de yorgunluk subjektif/deneyimsel ve objektif/fizyolojik olarak iki alt gruba ayrılabilir. Fizyolojik yorgunluk ise merkezi ve periferik orjinli olarak ikiye ayrılmaktadır (43). Buna bağlı olarak literatürde değerlendirme yöntemi olarak çoğunluğu anketleri içeren, hastanın kendisinin ifade ettiği subjektif değerlendirmeler ve temel olarak fizyolojik yöntemler olarak adlandırılan sürekli maksimum kasılma veya aralıklı submaksimal egzersizlerle yapılan, patolojik süreçlere bağlı olan objektif değerlendirme yöntemi olarak iki grupta yapılmaktadır (66).

Fizyolojik değerlendirme saniyeler, dakikalar süresindeki yorgunluk şiddetini değerlendirirken, subjektif değerlendirme olan anketler daha uzun olan günler ve haftalar süresindeki yorgunluğu değerlendirmektedir (66). Kısaca yorgunluğu; egzersiz sonrası kuvvet kaybı, bir egzersiz süresi boyunca kaydedilen elektromyografik değişiklikler ve yorgunluğun psikolojik kısmını ele alan anketler ile değerlendirebilmek mümkündür (67).

2.4. Duchenne Musküler Distrofide Tedavi Yaklaşımları

Günümüzde DMD'li çocukların hastalık temelini tedavi edici bir yöntem tam anlamıyla bulunmamaktadır. Bunun yerine konservatif olarak belirtilen ilaç tedavileri, fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları ve diğer bazı metodları birlikte multidisipliner bir yaklaşımı içeren tedaviler uygulanmaktadır. DMD'li çocuklara uygulanan bu tedavi yöntemlerinin hiçbirisi hastalığın sonuçlarını ortadan kaldıramamaktadır. Bundan dolayı koruyucu ve destekleyici bu yöntemlerin tedavide önemi yüksektir. Kapsamlı olarak uygulanan bu tedavi uygulamaları hastalığın doğal seyirini etkileyip günlük yaşamda fonksiyonel katılım, yaşam kalitesinin artışı ve hastanın yaşam süresini olumlu biçimde değiştirebilmektedir (20).

2.4.1. İlaç Tedavisi

DMD'li hastalarda kullanılan ilaçlar arasında kas kuvvet ve fonksiyon kaybını yavaşlatan, skolyoz riskini azaltan ve kardiyopulmoner fonksiyonları stabilize eden ilaçlar steroid ilaçlardır (3). Bu ilaçlar üzerinde yapılan çalışmaların temel amacı kaslar üzerindeki kısa süreli etkilerinden çok, hastaların ambulasyon süresini artırmak ve olabilen en erken sürede ambulasyon kaybına bağlı sekonder problemlerin önüne geçmektir.

Yapılan çalışmalarda DMD'li çocukların ambulasyonu kaybettikleri dönemde kullandıkları ilaçların skolyoz riskini azalttığı ve pulmoner fonksiyonları stabilize ettiği gösterilmiştir (3,11). DMD'li hastalar erken dönemde (4-6 yaşlarına kadar) motor yeteneklerde artışlar göstermektedir. Bu dönemde aile ile görüşülerek ilaç kullanımı ve dozuna karar verilebilmektedir (3).

DMD'li hastaların kullandıkları steroidlerin en uygun dozunun günlük 0,75mg/kg olduğu belirtilmektedir (68). Bu ilaçların uzun süre kullanımı ise ambulasyonu üç ile beş yıl arasında uzatılabileceğini ve yaşam beklentisini geliştirebileceği belirtilmektedir (11).

DMD'nin tedavisine yönelik son yıllardaki farmakolojik yaklaşımlar incelendiğinde hastalığın temel patalojisine ve prognozunu değiştirilmesine yönelik mikro düzeyde çalışmalara doğru gidildiği görülmektedir (3).

2.4.2. Gen Tedavisi

Her geçen gün DMD'nin patogenezinin moleküler düzeyde daha iyi anlaşılır hale gelmesi tedaviye yönelik yeni umutları doğurmaktadır (69,70). Viral vektörler vasıtasıyla distrofin restorasyon yöntemi bir örnektir. Yaygın olarak kullanılan viral vektörler adeno ilişkili viral vektörlerdir (12). Uygulanan yöntemlere başka bir örnek olarak antisense oligonükleotidleri okuma yolunu restore etmek amacıyla bağlanma-yönetme ve ekzon atlama diğer kullanılabilen yöntemlerdir. DMD mutasyonlarının çoğu için bu yöntemin kullanılması daha idealdir (71).

Gentamisin olarak adlandırılan aminoglikozit antibiotikler kodonların tanınmasında nokta mutasyonların okunması için tüm DMD'li hastalarının yaklaşık %7'sinde bir kolaylık oluşturmaktadır (72). PTC 124 stop kodonların ribozomal okunmasını artıran ve fonksiyonel protein üretimine izin veren ve ağızdan alınması tavsiye edilen araştırma amaçlı üretilen yeni bir ilaçtır (73). Bu ilacın müsküler distrofili farelerde yapılan çalışmalarda kas kuvvetinde artış meydana getirdiği ve kreatin kinaz seviyelerinde azalttığı gösterilmiştir. Bu ilaç aynı zamanda distrofin seviyelerini tamir ettiği de belirtilmektedir (74).

Kök hücre çalışmaları ise klinik öncesi çalışmalarda ilginç sonuçlar vermiştir ve yakın gelecekte bu yöntem üzerinde klinik çalışmalar yapılması planlanmaktadır (11,69).

2.4.3. Fizyoterapi Uygulamaları

Koruyucu ve destekleyici bir tedavi yöntemi olan fizyoterapi uygulamaları hastalara teşhis konulduktan hemen sonra yaklaşık üç ile beş yaş arasında başlamaktadır. Bu programların amacı aileye destek ve hastalık hakkında eğitim vermek, detaylı bir değerlendirme ile hastanın kas kuvveti, eklem hareket açıklığı gibi konularda temel bir bilgi edinmek ve çocukta engele sebep olan kas zayıflığının ilerleyişini takip etmektir. Genelde çocuklar beş yaşından önce günlük yaşam aktivitelerinde bağımsız oldukları için tedavinin sıklığı ve yoğunluğu çocuğa göre ayarlanmalı ve şiddeti düşük tutulmalıdır (75).

Fiziksel inaktivitenin ve kullanmama atrofisinin neden olduğu sekonder komplikasyon problemlerinin önlenmesi için çocuğun hem ambulatuar hem de erken

non-ambulator dönemde yüzme egzersizleri yaptırılması önerilmektedir. Ayrıca toplum içinde sosyal aktivitelerin kombinasyonunu içeren egzersizlerin düzenli, hafif şiddette, submaksimal fonksiyonel aktiviteler olacak şekilde yapması/yaptırılması da tavsiye edilmektedir (20).

Yukarıda anlatılanlar doğrultusunda bu çalışmadaki amacımız farklı fonksiyonel seviyedeki (Brooke Alt ekstremite Fonksiyonel Sınıflama Skalasına göre Seviye 1, Seviye 2 ve Seviye 3) DMD'li çocukların yorgunluk seviyeleri, enerji tüketimleri, sağlıklı çocuklarla ve farklı seviyelerdeki DMD'li çocukların kendi aralarında daha önce karşılaştırılmamıştır. Bu çalışmada, DMD'li çocukların yorgunluklarının detaylı değerlendirilmesi ve farklılıklarının ortaya konmasıyla, bu değerlendirmeler doğrultusunda planlanan fizyoterapi programlarının düzenlenmesine ışık tutması amaçlanmıştır.

3. BİREYLER ve YÖNTEM

Farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocuklarla benzer yaştaki sağlıklı çocukların yorgunluklarını ve enerji tüketimlerini karşılaştırmak amacıyla planlanan bu çalışmaya Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Nöromusküler Hastalıklar Ünitesine başvuran, 6-11 yıl arasındaki Duchenne Musküler Distrofi tanısı ile takip edilen çalışma grubu ile aynı yaş grubundaki sağlıklı çocuklar (kontrol grubu) dahil edildi.

3.1. Bireyler

Çalışmamızın bireyleri bir pediatrik nörolog tarafından DMD tanısı konmuş olan ve Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesine başvuran Duchenne Musküler Distrofi tanısı ile takip edilen hasta grubu ile benzer yaş grubundaki sağlıklı çocuklar dahil edildi. Çalışmaya istatistiksel güç analizi neticesinde Seviye 1'den 18, Seviye 2'den 17, Seviye 3'ten 17 olmak üzere 52 DMD'li birey ve 17 sağlıklı birey dahil edildi. DMD'li bireylerin hepsi ünitemizde ev programı ile düzenli takip edilen ve gece moldu kullanan çocuklardan oluştu. Sağlıklı grup çocukların bir kısmı DMD'li çocukların yakınları, kalan kısmı ise çevredeki gönüllü sağlıklı çocuklardan oluşturuldu.

Değerlendirmeler öncesinde DMD'li ve sağlıklı çocuklardan ve ailelerinden yazılı onam alınarak çalışmaya dahil edildiler. Ayrıca çalışma için, Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulda 04.03.2015 tarihinde değerlendirilerek GO 15/172 kayıt numarası ile izin alındı.

Olguların çalışmaya dahil edilmesi için aşağıdaki şartlar göz önünde bulunduruldu

Çalışmaya dahil edilme kriterleri:

Gönüllü olması,

Duchenne Musküler Distrofi tanısı olması,

6-11 yaş arasında olması,

DMD'li hastalar Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skalasına göre Seviye 1, Seviye 2 ve Seviye 3'te yer alması,

Fizyoterapistin yönergelerine koopere olabilmesi,
Son 6 ay içerisinde alt ekstremitelerinde herhangi bir yaralanma olmaması ve nörolojik ya da ortopedik cerrahi geçirmemiş olması,
Kardiak risk taşımaması,
Konjenital kalp defekti olmaması,
Akut hastalığı olmaması,
Egzersize karşı bilinen kontraendike bir durumu olmaması,
Kalp hızını ya da metabolizmayı etkileyen ilaç kullanmaması.

Çalışmaya dahil edilmeme kriterleri:

Dahil edilme kriterini taşımayan hastalar,
Gönüllülüğün sona ermesi durumunda çocukların çalışma dışında bırakılması
Steroid ilaç kullanmayan hastalar

3.2. Yöntem

Çalışmamıza alınan Duchenne Musküler Distrofili çocuklar Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflama skalasına göre Seviye 1, Seviye 2 ve Seviye 3 olarak hasta grubunu oluştururken benzer yaştaki sağlıklı çocuklar kontrol grubu şeklinde gruplandırıldı.

Ailelerinden ve çocuklardan aydınlatılmış onam formu alındıktan sonra çocuklar aşağıdaki değerlendirme parametrelerine uygun olarak değerlendirildi ve sonuçlar kaydedildi. Tezde araştırılan temel konuların DMD'li çocukların enerji tüketimi ve yorgunlukları dikkate alındığı için testler sabah saatlerinde ve çocuklar henüz yorulmamışken yapıldı.

3.2.1. Demografik Bilgiler

DMD'li çocukların ve sağlıklı çocukların adı ve soyadı, yaşları, boyları, vücut ağırlıkları ve vücut kütle indeksleri (VKİ) gibi demografik bilgileri ve fiziksel özellikleri kaydedildi.

3.2.2. Fonksiyonel Durum

Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırma skalasına göre olguların fonksiyonel seviyeleri belirlendi.

Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırma skalasına (76) göre;

Seviye 1: Çocuk yardımsız yürür ve dört basamak merdiven çıkar.

Seviye 2: Yürür ve trabzandan tutunarak dört basamak merdiven çıkar (yürür ve trabzandan tutunarak 12 sn'den az sürede merdiven çıkar).

Seviye 3: Dört basamak Merdivenleri yavaşça çıkar (yürür ve trabzandan tutunarak 12 sn'den uzun sürede merdiven çıkar).

Bu sınıflandırma yöntemi 1981 yılında Duchenne Musküler Distrofi'nin klinik değerlendirmesinde alt ve üst ekstremitenin fonksiyonel durumunu belirlemek için Vignos ve ark. (77)'nin belirlediği sınıflandırma yöntemi temel alınarak düzenlenmiştir.

3.2.3. Eklem Hareket Açıklığı ve Kas Kısıklığı Değerlendirmesi

Alt ekstremitelerdeki eklem hareket açıklığını değerlendirmek için limitasyon bulunan ayak bileği ve diz eklemelerine gonyometrik ölçüm yapıldı ve limitasyon açıları derece olarak kaydedildi (78). Hastalardaki kas zayıflığı durumundan dolayı aktif eklem hareket açıklığı hastalar tarafından her zaman yapılamayacağı için pasif ölçüm sonuçları kaydedildi (79). Vücutta gövde ve alt ekstremitede yer alan kalça fleksör kasları, hamstring kasları ve gastro soleus olmak üzere üç kas grubuna kısıklık testi yapıldı ve kısıklık dereceleri kaydedildi (78).

3.2.4. Süreli Performans Testleri

Hasta grubun ve sağlıklı grubun zamana karşı fonksiyonel performanslarını değerlendirmek amacıyla aşağıdaki parametreler kullanılarak değerlendirildi ve sonuçlar saniye cinsinden kaydedildi.

Met üzerinde sırtüstü yatıştan ayağa kalkma süresi,

Dört basamaklı merdiveni çıkma süresi

Dört basamaklı merdiveni inme süresi

On metrelik mesafeyi koşma süresi

Çocuklardan önceden hazır bulunan düz bir koridorda on metrelik bir mesafeyi koşmaları istendi ve her grubun koşma süreleri kaydedildi. Yine çocuklardan met yatağı üzerinden sırtüstü yatış pozisyonundan ayağa kalkarak dik durmaları istendi ve süreleri kaydedildi. Hastalara özel yükseklik mesafeleri ayarlanmış dört basamaklı bir merdiveni hızlıca çıkmaları istendi. Aynı şekilde inmeleri istendi ve iniş-çıkış süreleri ayrı ayrı kaydedildi (18).

3.2.5. Altı Dakika Yürüme Testi

Son yıllarda çocuklarda rahatlıkla kullanılabilen, düz bir zeminde altı dakika boyunca yürüdüğü mesafeyi ölçebilen, 6DYT ile değerlendirme yapıldı ve yürüdükleri mesafe metre olarak kaydedildi. Test sırasında dakikadaki adım sayısını ölçmek için önce her çocuğun adım mesafesi ölçüldü ve adım sayısını ölçen Omron marka pedometre ile 6 DYT boyunca yürüdüğü adım sayısı da kaydedildi.

6DYT Nöromüsküler hastalıklarda fiziksel fonksiyonel kapasite ve endurans değerlendirmesinde kabul görmüş yaygın olarak kullanılan bir değerlendirme yöntemidir. Sert bir yüzeyde 6 dakika boyunca hastaların yürüme mesafesini ölçen submaksimal bir yürüyüş testidir. Teknolojik olarak hiç bir alete gerek duymadan kolayca uygulanabilen, çocuğun kendi yürüyüş temposunda yapılan basit bir değerlendirmedir (4,23).



Resim 3.1. 6 DYT'nin Değerlendirilmesi

3.2.6. North Star Ambulasyon Değerlendirmesi

DMD'li hastalarda ambulasyon düzeyini belirlemek için North Star Ambulasyon Değerlendirme (NSAA) testi kullanılarak ambulasyon değerlendirilmesi yapıldı ve her çocuğun sonuçları puan olarak kaydedildi (80).

DMD'li hastalar ilerleyici kas zayıflığına bağlı olarak aktiviteleri yerine getirirken farklı yöntem ve adaptasyonlar kullanarak hareketi tamamlamaya çalışırlar. NSAA testi hastaların ambulasyonlarını yardımsız normal olarak yapması, kompanse ederek yapması ve aktiviteyi bağımsız yapamaması şeklinde derecelendirmektedir.

NSAA'nın maddeleri ayakta durmadan başlayıp, on metre yürüme, sandalyeden ayağa kalkma, başını kaldırma, topuklar üzerinde durma, koşma, zıplama, koşma gibi fonksiyonel olarak ambulasyonu devam ettirmek için gerekli becerileri değerlendiren ve en fazla 15 dakikada tamamlanabilen 17 madde içermektedir.

NSAA'nın her maddesi için üç puanlık bir ölçeklendirme puanı bulunmaktadır. Hastanın her bir maddeyi uygularken iki puan alması hareketi hiç yardım almadan normal olarak yaptığını anlatırken, bir puan alması fiziksel olarak birinden yardım almaması ama kompanse ederek yapmasını ifade eder. Son olarak sıfır puan alması ise o maddeyi/hareketi bağımsız olarak hareketi yapamaz anlamına gelmektedir. Hasta eğer tüm maddelerden tam puan olan 2 alırsa, 34 olan en yüksek puanı alır. Eğer sıfır (0) puan alırsa hasta hiç bir maddeyi yapamaz anlamına gelmektedir. Bu maddelerin uygulanması sırasında çocuğun günlük hayatında kullandığı korse veya ortezler kullanılmadan yapılmaktadır (80).

3.2.7. Yorgunluk Değerlendirmesi

Aktivite sonrası yorgunluğu hesaplamak için önce 4 basamak merdiven çıkıp inme süreleri kaydedildi, hemen arkasında 6DYT testi yapıldı. Dinlenme olmadan tekrar 4 basamak merdiven çıkıp inme süreleri kaydedildi. Böylece aktivite sonrası Seviye 1, Seviye 2, Seviye 3 ve kontrol grubundaki sağlıklı çocukların aktivite sonrası fizyolojik yorgunluğu ifade eden ve objektif bir yöntem olan merdiven çıkma ve inme süresi ile tahmini yorgunlukları hesaplandı.

Çocukların enerji tüketimlerini hesaplamak için 6 dakika boyunca uygulanması kolay olan Fizyolojik Harcama İndeksi $[(\text{yürüme kalp hızı}) - (\text{dinlenme kalp hızı})] / (\text{yürüme hızı})$ kullanıldı (81). Çocuklar teste başlamadan önce on dakika bir sandalyede oturtuldu ve fingertip pulse oksimetre ile dinlenme kalp hızları ölçüldü. Sonra hazır olduklarında ayağa kalkmaları ve yürümeye başlamaları istendi. Çocuklar yürümeye başlar başlamaz kronometre başlatıldı ve her üç dakikada bir kalp hızları tekrar ölçüldü. Altı dakikanın sonunda tekrar sandalyeye oturmaları istendi. Fingertip pulse oksimetre ile kalp hızı ölçümleri tekrar yapıldı, yürüme mesafeleri yürüyüş hızının hesaplanabilmesi için kaydedildi. Tüm parametreler elde edildikten sonra Fizyolojik Harcama İndeksi, yani tükettikleri enerji hesaplandı.

3.2.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi

DMD'li hastaların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerinin değerlendirmek için Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL)-Nöromusküler Modülün Türkçe

versiyonu olan PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül kullanıldı (82). Nöromusküler hastalığa sahip çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerini değerlendirmede geçerli ve güvenilir bulunan bu ölçek üç kategoriden oluşan toplam yirmi beş maddeden oluşmaktadır. İki ile on sekiz yaş arasındaki hastalara uygulanan ölçeğin maddeleri birinci kategori için Benim/Çocuğumun Nöromusküler Hastalığı ile ilgili 17 madde içermektedir. İkinci kategori İletişimle 3 madde içermektedir. Üçüncü kategori ailenin finansal kaynakları ve sosyal destek sistemleri ile ilgili 5 madde içermektedir. Beş ile on sekiz yaş arasındaki çocuklar için çocuk kişisel raporu ve ebeveyn raporu olarak, iki dört yaş arası hastalar için ise ebeveyn raporu şeklinde hazırlanmıştır.

PedsQL 3.0 Nöromusküler Modül ölçeğinin maddeleri Likert tipi puanlama sistemine sahiptir. 0 'asla problem olmaz' 4 'her zaman problem oluşturur' şeklindedir. Puanlama şekli 0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0 yapılmaktadır. Buradan görüleceği gibi ölçekten alınan yüksek puanlar sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinin daha iyi olduğunu göstermektedir (83).

3.3. İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analizler için 'IBM SPSS Statistics Version 20' programı kullanıldı. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu Skewness, Kurtosis ve Histogram Analizi, Kolmogorov-Smirnov Testi ve varyasyon katsayısı oranı ile değerlendirildi. Bu değerlendirme sonucunda verilen normal dağılıma uymadığı görüldü. Tanımlayıcı analizler, sayısal veriler için 'Ortalama±Standart Sapma' minimum ve maksimum olarak verildi, sayısal olmayan veriler için frekans tablosu kullanılarak verildi. Sayısal değişkene sahip veriler, Kruskal Wallis testi kullanılarak karşılaştırıldı. İkişerli karşılaştırmalar için post-hoc analizler ise Mann-Whitney U testi kullanılarak yapıldı ve Bonferroni düzeltmesi uygulandı. Sayısal olmayan veriye sahip veriler ise Ki-Kare testi ile karşılaştırıldı. İstatistiksel anlamlılık için toplam tip-1 hata düzeyi %5 olarak kullanıldı ve p değeri 0.05'ten küçük kabul edildi.

4. BULGULAR

4.1. Demografik Bilgiler

DMD'li Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı gruba ait demografik bilgiler Tablo 4.1.'de gösterilmektedir.

Tablo 4.1. Demografik bilgileri karşılaştırılması

Parametreler	DMD			Sağlıklı ($\bar{X}\pm SS$) n=17	p
	Seviye 1 ($\bar{X}\pm SS$) n=18	Seviye 2 ($\bar{X}\pm SS$) n=17	Seviye 3 ($\bar{X}\pm SS$) n=17		
Yaş (ay)	93,66±16,94	102,47±17,41	113,23±16,96	102,88±18,78	0.020 ^a
Boy (cm)	119,00±9,80	123,41±9,46	127,76±9,51	126,35±11,72	0,079
Kilo (kg)	25,72±5,44	27,26±6,88	31,58±8,32	30,35±9,75	0,110
VKİ (kg/m ²)	18,06±15,36	17,70±2,68	19,10±3,47	18,71±3,15	0,403

a: 1-3 (Bonferroni düzeltmesi sonrasında $p<0.0083$ için), cm: santimetre, kg: kilogram, m:metre (VKİ: Vücut Kütle İndeksi), DMD: Duchenne Musküler Distrofi, X: ortalama, SS: standart sapma, p:standart hata, n: olgu sayısı

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı gruptaki çocuklar boy, kilo ve vücut kütle indeksi açısından karşılaştırıldığında fark bulunmazken, yaş açısından Seviye 1 ve 3 arasında fark saptandı ($p<0.0083$). DMD'li grupta yaş ortalamasının arttıkça fonksiyonel seviyesinin de azaldığı görüldü.

Tüm çocuklarda uygulanan değerlendirme parametreleri sonuçları Tablo 4.2'de gösterilmiştir.

Tablo 4.2. Gruplara ait değerlendirme parametrelerinin sonuçları.

Parametreler	DMD			Sağlıklı
	Seviye 1 (X±SS) n=18	Seviye 2 (X±SS) n=17	Seviye 3 (X±SS) n=17	(X±SS) n=17
Dinlenme Kalp Hızı (atım/dk)	108,66±15,36	101,23±11,34	104,70±12,12	86,29±24,61
6DYT öncesi dört basamak çıkma (sn)	2,59±0,91	4,82±1,66	20,53±11,25	1,41±0,30
6DYT öncesi dört basamak inme (sn)	2,07±0,55	2,93±1,31	10,83±8,70	1,22±0,30
6DYT sonrası Kalp Hızı (atım/dk)	128,22±17,14	115,64±29,10	127,64±15,62	122,70±18,36
6 Dakika yürüme mesafesi (m)	434,02±57,95	367,44±64,34	227,47±93,84	541,44±62,41
Dakikadaki adım sayısı (adım/dk)	141,31±11,0	136,88±23,54	88,90±37,00	150,80±8,84
Fizyolojik Harcama İndeksi (FHİ) (atım/m)	0,25±0,15	0,34±0,20	0,95±1,34	0,330±0,21
6DYT sonrası dört basamak çıkma (sn)	2,79±1,24	5,32±1,73	24,63±14,09	1,72±0,36
6DYT sonrası dört basamak inme (sn)	2,33±0,81	3,15±1,35	12,31±10,55	1,40±0,44
Yerden kalkma süresi (sn)	4,93±1,74	8,09±2,52	31,89±18,21	1,78±0,47
On metre koşma süresi (sn)	4,75±0,75	6,27±1,51	12,98±8,24	3,23±0,46
6DYT öncesi ve sonrası basamak çıkma süre farkı (sn)	0,19±0,87	0,50±0,58	4,09±5,33	0,30±0,22
6DYT öncesi ve sonrası basamak inme süre farkı (sn)	0,25±0,49	0,22±0,56	1,47±2,36	0,18±0,24
Ayak bileği limitasyon ortalaması (Derece)	16,63±3,95	22,02±4,91	31,61±8,95	
Diz limitasyon ortalaması (Derece)	0,00±0,00	0,58±2,42	3,38±4,48	
Kalça fleksörleri kısalık ortalaması (Derece)	13,94±10,33	23,88±11,06	17,76±12,41	
Hamstringlerin kısalık ortalaması (Derece)	28,27±15,28	27,32±12,46	32,20±8,78	
Gastrosoleus kısalık ortalaması (Derece)	16,63±3,95	22,02±4,91	31,61±8,95	
NSAA puanı (0-34)	29,88±2,56	21,29±3,73	11,05±3,26	
PedsQL ebebeyn (0-100)	77,16±10,56	81,82±5,51	77,64±8,10	
PedsQL çocuk (0-100)	85,72±12,74	88,05±7,38	87,00±7,28	

NSAA: North Star Ambulasyon Değerlendirmesi, PedsQL: Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri, cm: santimetre, kg: kilogram, m: metre, DMD: Duchenne Musküler Distrofi, X: ortalama, SS: standart sapma, dk: dakika, n: olgu sayısı, sn: saniye

Çalışmaya ait Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grubun tahmini fizyolojik yorgunluk olan 6DYT öncesi ve sonrası basamak çıkma ve inme süre farkları ile yorgunluk değerlendirme karşılaştırması Tablo 4.3'te gösterilmiştir.

Tablo 4.3. Gruplara ait yorgunluk karşılaştırılması

Parametreler	DMD			Sağlıklı (X±SS) n=17	P
	Seviye 1 (X±SS) n=18	Seviye 2 (X±SS) n=17	Seviye 3 (X±SS) n=17		
6DYT öncesi ve sonrası basamak çıkma süre farkı (sn)	0,19±0,87	0,50±0,58	4,09±5,33	0,30±0,22	0,003 ^{a, b, c}
6DYT öncesi ve sonrası basamak inme süre farkı (sn)	0,25±0,49	0,22±0,56	1,47±2,36	0,18±0,24	0,446

a: 1-3, b: 2-3, c: 3-S (Bonferroni düzeltmesi sonrasında $p < 0.0083$ için) DMD: Duchenne Musküler Distrofi, S: Sağlıklı, sn: saniye, X: ortalama, SS: standart sapma, n: olgu sayısı, p: standart hata

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grup yorgunluk açısından karşılaştırıldığında; 6DYT öncesi ve sonrası dört basamak çıkma süre farkı olarak Seviye 1 ile 3, Seviye 2 ile 3, Seviye 3 ile sağlıklı grup arasında fark saptanırken ($p < 0.0083$), diğer gruplar arasında bir fark saptanmadı. DMD'li çocukların yorgunluk seviyelerine bakıldığında ortalama en az yorulan grubun Seviye 1 en çok yorulan grubun Seviye 3 olduğu görülmektedir. Sağlıklı gruba göre Seviye 1 benzer bir yorgunluk yaşarken, Seviye 2'nin sağlıklı gruptan yaklaşık iki kat yorulduğu, Seviye 3'ün ise sağlıklı gruptan yaklaşık 14 kat daha fazla yorulduğu görülmektedir.

6DYT öncesi ve sonrası dört basamak inme süre farkı olarak hiç bir grup arasında fark saptanmadı.

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grup için 6DYT öncesi ve sonrası kalp hızı, dört basamak çıkma, dört basamak inme parametrelerine ait karşılaştırmalar Tablo 4.4'te gösterilmiştir.

Tablo 4.4. Gruplara ait kalp hızı, dört basamak çıkma, dört basamak inme karşılaştırılması.

Parametreler	DMD			Sağlıklı (X±SS) n=17	P
	Seviye 1 (X±SS) n=18	Seviye 2 (X±SS) n=17	Seviye 3 (X±SS) n=17		
6DYT Öncesi Dinlenme Kalp Hızı (atım/dk)	108,66±15,36	101,23±11,34	104,70±12,12	86,29±24,61	0,005 c,f
6DYT sonrası Kalp Hızı (atım/dk)	128,22±17,14	115,64±29,10	127,64±15,62	122,7059±18,36	0,430
6DYT Öncesi 4 basamak çıkma (sn)	2,59±0,91	4,82±1,66	20,53±11,25	1,41±0,30	0,0001 a,b,c,d,e,f
6DYT sonrası 4 basamak çıkma (sn)	2,96±1,08	5,32±1,73	24,63±14,09	1,72±0,36	0,0001 a,b,c,d,e,f
6DYT Öncesi 4 basamak inme (sn)	2,07±0,55	2,93±1,31	10,83±8,70	1,22±0,30	0,0001 b,c,d,e,f
6DYT sonrası 4 basamak inme (sn)	2,33±0,81	3,15±1,35	12,31±10,55	1,40±0,44	0,0001 b,c,d,e,f

a: 1-2, b: 1-3, c: 1-S, d: 2-3, e: 2-S, f: 3-S (Bonferroni düzeltmesi sonrası $p < 0.0083$ için) DMD: Duchenne Musküler Distrofi, S: Sağlıklı, X: ortalama, SS: standart sapma, dk: dakika, n: olgu sayısı, sn: saniye, p: standart hata

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grubun 6DYT'nin öncesi ve sonrası için kalp hızı, dört basamak merdiven çıkma, dört basamak merdiven inme açısından karşılaştırıldığında;

6DYT öncesi ve sonrası dört basamak merdiven çıkma sürelerinden **Seviye 1** ile 2, Seviye 2 ile 3, Seviye 1 ile 3, Sağlıklı grup ile Seviye 1, Sağlıklı grup ile Seviye 2, Sağlıklı grup ile Seviye 3 olmak üzere tüm gruplarda fark saptandı ($p < 0.0083$). DMD'li çocuklarda fonksiyonel seviye azaldıkça performans sürelerinin arttığı görülmüş, Seviye 1'in Seviye 3'ten sekiz kat daha hızlı merdiven çıktığı görülmektedir. Sağlıklı grubun ise Seviye 1'den iki kat, Seviye 2'den dört kat ve Seviye 3'ten on beş kat daha hızlı merdiven çıktığı görülmektedir.

6DYT öncesi ve sonrası dört basamak merdiven inme sürelerinden Seviye 2 ile 3, Seviye 1 ile 3, Sağlıklı grup ile Seviye 1, Sağlıklı grup ile Seviye 2, Sağlıklı grup ile Seviye 3 farklar saptanırken ($p < 0.0083$), Seviye 1 ile 2 arasında fark saptanmadı. Seviye 1'in Seviye 3'ten beş kat daha hızlı merdiven indiği

görülmektedir. 6DYT testi öncesinde ve sonrasında merdiven inme aktivitesini sağlıklı grup yaklaşık olarak Seviye 1 ve Seviye 2'den iki kat ve Seviye 3'ten ise 9 kat daha hızlı gerçekleştirdiği görülmüştür.

6DYT testinden önce dinlenim kalp hızında Sağlıklı grup ile Seviye 1, Sağlıklı grup ile Seviye 3 arasında fark saptanırken ($p<0.0083$), diğer gruplar arasında bir fark görülmedi. DMD Seviyeleri arasında dinlenim kalp hızı açısından fark bulunmazken, sağlıklı gruba göre Seviye 1 ile Seviye 3'ün taşikardik oldukları görülmektedir. 6DYT sonrası kalp hızlarında ise hiç bir grup arasında fark görülmedi.

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grup için yerden yalkma, on metre koşma, 6 dakika yürüme mesafesi, dakikadaki adım sayısı, FHİ parametrelerine ait karşılaştırmalar Tablo 4.5'te gösterilmiştir.

Tablo 4.5. Gruplara ait yerden yalkma, on metre koşma, 6 dakika yürüme mesafesi, dakikadaki adım sayısı, FHİ karşılaştırılması

Parametreler	DMD			Sağlıklı (X±SS) n=17	p
	Seviye 1 (X±SS) n=18	Seviye 2 (X±SS) n=17	Seviye 3 (X±SS) n=17		
Yerden Kalkma (sn)	4,93±1,74	8,09±1,52	31,89±18,21	1,78±0,47	0,0001 ^{a,b,c,d,e,f}
On metre koşma (sn)	4,75±0,75	6,27±1,51	12,98±8,24	3,23±0,46	0,0001 ^{a,b,c,d,e,f}
6 Dakika yürüme mesafesi (m)	434,02±57,95	367,44±64,34	227,47±93,84	541,44±62,41	0,0001 ^{a,b,c,d,e,f}
Dakikadaki adım sayısı (adım/dk)	141,31±11,08	136,88±23,54	88,90±37,00	150,80±8,84	0,0001 ^{b,d,e,f}
Fizyolojik Harcama İndeksi (atım/m)	0,25±0,157	0,34±0,205	0,95±1,349	0,30±0,21	0,012 ^{b,d}

a: 1-2, b: 1-3, c: 1-S, d: 2-3, e: 2-S, f: 3-S (Bonferroni düzeltmesi sonrası $p<0.0083$ için) DMD: Duchenne Musküler Distrofi, S: Sağlıklı, m: metre, X: ortalama, SS: standart sapma, dk: dakika, n: olgu sayısı, sn: saniye, p: standart hata

Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grubun yerden yalkma, on metre koşma, 6 dakika yürüme mesafesi, dakikadaki adım sayısı, FHİ açısından karşılaştırıldığında;

Yerden kalkma, on metre koşma ve 6 dakika yürüme mesafesi olarak Seviye 1 ile 2, Seviye 2 ile 3, Seviye 1 ile 3, Sağlıklı grup ile Seviye 1, Sağlıklı grup ile

Seviye 2, Sağlıklı grup ile Seviye 3 olmak üzere tüm gruplarda farklar saptandı ($p<0.0083$). DMD'li çocukların fonksiyonel seviyeleri azaldıkça yürüme mesafelerinin de azaldığı görülmektedir. Seviye 1'in Seviye 3'ten iki kat daha fazla mesafe yürüdüğü görülmektedir. Sağlıklı grup tüm gruplardan daha fazla yürümüş ve ortalama yürüme mesafesi olarak en az fark Seviye 1 (yaklaşık bir buçuk kat) ile çıkarken en çok fark (yaklaşık üç kat) Seviye 3 ile olduğu görülmektedir. DMD'li gruplarda fonksiyonel seviye azaldıkça yerden kalkma süreleri artmıştır. Sağlıklı grubun yerden kalkma süresinin Seviye 1'den üç kat, Seviye 2'den beş kat ve Seviye 3'ten on sekiz kat daha hızlı olduğu görülmektedir. Benzer şekilde 10 m koşma sürelerinde de sağlıklı grubun yaklaşık olarak Seviye 1'den bir buçuk kat, Seviye 2'den iki kat ve Seviye 3'ten dört kat daha hızlı koştuğu görülmektedir.

Dakikadaki adım sayısı olarak Seviye 2 ile 3, Seviye 1 ile 3, Sağlıklı grup ile Seviye 2, Sağlıklı grup ile Seviye 3 farklar saptanırken ($p<0.0083$), diğer gruplar arasında fark görülmedi. Sağlıklı grup dakikada en fazla adım atarken DMD'li gruplardan fark olarak en az Seviye 1 ile çıkarken, en fazla fark yine Seviye 3 ile olduğu görülmektedir.

FHİ olarak Seviye 2 ile 3 ve Seviye 1 ile 3 arasında farklar saptanırken ($p<0.0083$), diğer gruplar arasında bir fark görülmedi. Fizyolojik harcama indeksi ile harcanan enerji bakımından yaklaşık olarak Seviye 3'ün, Seviye 1 den ve Seviye 2 den üç kat daha fazla enerji tükettiği görülmektedir. Seviye 1 ve Seviye 2 sağlıklı grupla benzer enerji harcarken; Seviye 3'ün, ortalama olarak sağlıklı grup'tan üç kat daha fazla enerji harcadığı da görülmektedir.

Seviye 1, 2, 3 gruplar için ayak bileği limitasyon ortalaması, diz limitasyon ortalaması, kalça fleksörleri kısıklık ortalaması, hamstring kasları kısıklık ortalaması, gastrosoleus kası kısıklık ortalaması, NSAA toplam puanı, PedsQL ebeveyn, PedsQL çocuk parametrelerine ait karşılaştırmalar Tablo 4.6’da gösterilmiştir.

Tablo 4.6. DMD’li gruplara ait alt ekstremite limitasyon, kısıklık, ambulasyon ve yaşam kalitesi sonuçları.

Parametreler	Seviye 1 (X±SS) n=18	Seviye 2 (X±SS) n=17	Seviye 3 (X±SS) n=17	p
Ayak bileği limitasyon ortalaması (Derece)	16,63± 3,95	22,02±4,91	31,61±8,95	0,0001 a,b,c
Diz limitasyon ortalaması (Derece)	0,00±0,0	0,58±2,42	3,38±4,48	0,002 b
Kalça fleksörleri kısıklık ortalaması (Derece)	13,94±10,33	23,88±11,06	17,76±12,41	0,051
Hamstring kasları kısıklık ortalaması (Derece)	28,27±15,28	27,32±12,46	32,20±8,78	0,547
Gastrosoleus kısıklık ortalaması (Derece)	16,63±3,95	22,02±4,91	31,61±8,95	0,0001 a,b,c
NSAA puanı (0-34)	29,88±2,56	21,29±3,73	11,05±3,26	0,0001 a,b,c
PedsQL Ebeveyn (0-100)	77,16±10,56	81,82±5,51	77,64±8,10	0,174
PedsQL Çocuk (0-100)	85,72±12,74	88,05±5,51	87,00±7,28	0,896

a: 1-2, b: 1-3, c: 2-3 (Bonferroni düzeltmesi sonrası $p < 0.016$ için), NSAA: North Star Ambulasyon Değerlendirmesi, PedsQL: Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri, X: ortalama, SS: standart sapma, n: olgu sayısı, p: standart hata

Seviye 1, 2 ve 3 grupların ayak bileği limitasyon ortalaması, diz limitasyon ortalaması, kalça fleksörleri kısıklık ortalaması, hamstring kasları kısıklık ortalaması, gastrosoleus kısıklık ortalaması, NSAA toplam puanı, PedsQL ebeveyn değerlendirme, PedsQL çocuk değerlendirme açısından karşılaştırıldığında;

Ayak bileği limitasyon ortalaması, gastro soleus kısıklık ortalaması ve NSAA toplam puan açısından Seviye 1 ile 2, Seviye 2 ile 3, Seviye 1 ile 3 olmak üzere tüm gruplar arasında farklar saptandı ($p < 0.016$). DMD’li gruplarda fonksiyonel seviye azaldıkça ayak bileği limitasyon ve gastro-soleus kısıklık derecesinin arttığı görülmektedir.

DMD’li çocukların NSAA toplam puanı açısından ise fonksiyonel seviyenin azalmasıyla alınan puanın azaldığı görülmektedir. Seviye 1’deki çocuklar toplam

puana yakın deęerler alırken, aynı zamanda Seviye 3'teki çocuklardan yaklaşık olarak 3 kat daha fazla puan aldıkları bulunmuştur.

Diz limitasyon ortalaması olarak Seviye 1 ile 3 arasında fark saptanırken ($p<0.016$), dięer gruplar arası herhangi bir fark görülmedi. Diz limitasyonu ayak bileęine göre daha yavaş ilerlemekte olup Seviye 1'de bulunmazken, Seviye 3'te en fazla olduęu görülmektedir.

DMD'li gruplar arasında yaşam kalitesi başta olmak üzere dięer parametreler arasında da herhangi bir fark saptanmadı.

DMD'li hastalara ait Brooke Seviyesi 1, 2, 3 gruplar için NSAA maddelerinin karşılaştırılması Tablo 4.7'de gösterilmiştir.

Tablo 4.7. DMD'li gruplara ait NSAA maddelerinin karşılaştırılması

NSAA		Seviye			Ki-kare	
No	Puan	1 (n)	2 (n)	3 (n)	df	p
1	0	-	-	-	2	0.0001
	1	-	8	12		
	2	18	9	5		
2	0	-	-	-	2	0.0001
	1	2	13	16		
	2	16	4	1		
3	0	-	-	3	4	0.0001
	1	1	9	14		
	2	17	8	-		
4	0	-	-	5	4	0.0001
	1	1	7	9		
	2	17	10	3		
5	0	-	-	6	4	0.0001
	1	1	8	8		
	2	17	9	3		
6	0	-	3	12	4	0.0001
	1	2	14	5		
	2	16	-	-		
7	0	-	3	12	4	0.0001
	1	3	14	5		
	2	15	-	-		
8	0	-	-	3	4	0.0001
	1	-	9	14		
	2	18	8	-		
9	0	-	-	4	4	0.0001
	1	-	13	13		
	2	18	4	-		
10	0	-	-	1	4	0.0001
	1	3	11	14		
	2	15	6	2		
11	0	-	-	4	4	0.0001
	1	10	17	13		
	2	8	-	-		
12	0	-	1	5	4	0.009
	1	7	8	10		
	2	11	8	2		
13	0	1	5	15	4	0.0001
	1	8	6	2		
	2	9	6	-		
14	0	-	1	10	4	0.0001
	1	2	5	7		
	2	16	11	-		
15	0	1	1	14	4	0.0001
	1	8	13	3		
	2	9	3	-		
16	0	-	1	13	4	0.0001
	1	9	13	4		
	2	9	3	-		
17	0	-	1	9	4	0.0001
	1	14	16	8		
	2	4	-	-		

1. Ayakta durma
2. 10 m yürürme
3. Sandelyeden ayağa kalkma
4. Sağ ayak üzerinde durma
5. Sol ayak üzerinde durma
6. Sağ ayakla basamak çıkma
7. Sol ayakla basamak çıkma

8. Sağ ayakla basamak inme
9. Sol ayakla basamak inme
10. Oturmaya gelme
11. Yerden Kalkma
12. Başını kaldırma
13. Topuklar üzerinde durma
14. Zıplama

15. Sağ ayak üzerinde hoplama
16. Sol ayak üzerinde hoplama
17. Koşma

DMD'li Seviye 1, 2, 3 gruplar NSAA maddeleri açısından karşılaştırıldığında NSAA'nın bütün maddeler için tüm gruplarda fark saptandı ($p<0,0001$). Fonksiyonel seviye azaldıkça NSAA maddelerinin gerçekleştirilmesinin zorlaştığı görüldü.

5. TARTIŞMA

Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflama Skalasına göre farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocukların yorgunluk seviyeleri ve enerji tüketimlerini kendi aralarında ve sağlıklı çocuklarla karşılaştırmak ve farklılıklarını ortaya koymak amacıyla planlanan çalışmamızda farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocukların hem kendi aralarında hem de sağlıklı grup arasında çeşitli düzeylerde farklılıklar olduğu hipotezimiz doğrulandı.

Sağlıklı çocuklarla DMD'li çocukların yaşları karşılaştırıldığında Seviye 1 ile Seviye 3 arasında fark bulundu. Bu sonuç bize DMD'li çocukların yaşları arttıkça fonksiyonel seviyelerinin ortalama olarak azaldığını gösterdi. DMD'li çocukların yaşlarına bakıldığında aslında heterojen yaş dağılımları gözükmektedir. Özellikle standart sapmalar göz önüne alındığında DMD'li Seviye 1'de olan bir çocuk ile Seviye 3'te olan bir çocuk aynı yaşa sahip olabilmektedir. Seviyeler arasında standart bir yaş dağılımının ya da geçişin olmaması bize DMD'li çocukların hastalık prognozlarının yanısıra iyi bir bakım, sosyo-ekonomik düzey, aldıkları fizyoterapi programı gibi multimodal yaklaşım tedavilerinin farkından kaynaklanabileceğini düşündürdü.

Çocukların beslenme durumu çocukların ağırlığının, boyunun karesine bölünmesiyle ölçülmektedir. Vücut kütle indeksi (VKİ) olarak adlandırılan bu yöntemin noninvaziv, kolay ve hızlı bir şekilde uygulanması epidemiyolojik çalışmalarda tercih nedenidir. Ayrıca bu yöntemin obezite ile korelasyon ilişkisi yüksektir (84). Nöromusküler hastalarda yetersiz beslenme ya da aşırı beslenme fonksiyonellik, yaşam kalitesi ve yaşam süresinde etkilidir. Yetersiz ve aşırı beslenme her iki şekilde istenmeyen bir neticedir. Çünkü yetersiz beslenme ve obezite bu hastaların respiratuar fonksiyonlarını ve yaşam kalitelerini doğrudan etkilemektedir (85). DMD'li hastaların yağsız kas kütlelerinin yerine yağ kütlelerinin geçmesi hastaları ilerleyici kas zayıflığına götürebilmektedir (84). Bu nedenle Nöromusküler hastalıklarda kilo kontrolü sağlamak çocukların ambulasyonunun devamı başta olmak üzere aktivite ve vital kapasite üzerinde de pozitif değişiklikler meydana getirecektir (86). Yaptığımız çalışmada VKİ yöntemi kullanılarak değerlendirilen gruplarda fark bulunmadı. Bu durum bize DMD'li çocukları ve

sağlıklı grubu değerlendirmek için kullanılan parametrelerde VKİ açısından benzer çocuklar alınmasına fırsat tanımıştır.

Altı dakika yürüme testi kolay uygulanabilen, kolay tolere edilebilen ve günlük yaşam aktivitelerini diğer yürüme testlerine göre daha iyi gösterme özelliğine sahip fonksiyonel yürüme testidir. Fiziksel fonksiyonu değerlendirmek için belirli bir mesafeyi yürüyerek uygulanan çabuk, basit ve hiç bir teknolojik alete ihtiyaç duymayan ucuz bir testtir. Ayrıca kişinin kapasitesini yansıtmaya özelliği ve günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesinde oldukça elzem olduğu için yaşam kalitesinin çok önemli bir parçası olarak görülmektedir. Son zamanlarda 6DYT'nin çeşitli nöromusküler hastalıklarda ve özellikle DMD'de terapötik tedaviler ve hastalık süreci açısından temel bir sonuç ölçümü olarak kullanılmaktadır (58).

Lammers ve ark. (59) yaşları 4-11 yıl arasında değişen 328 sağlıklı çocukta 6DYT uygulamış ve çocuklarda oluşan normal değerleri dinlenim kalp hızı ve maksimum kalp hızlarını saptamıştır. Çocukların altı dakika boyunca yürüme mesafelerini ölçmüş ve yedi yaşından büyük çocukların yürüme mesafelerinde büyük bir artış gözlemlemiştir. Sonuçta 6 DYT'nin çocuklar için güvenilir ve pratik bir yöntem olduğunu ifade etmiştir. Benzer olarak Li ve ark. (87)'nin yaptığı başka bir çalışmada 78 sağlıklı çocukta kalp hızları 6DYT sonunda saptamış ve toplam yürüme mesafelerini ortalama $659,8 \pm 58,1$ m olarak bulmuştur. McDonald ve ark. (61)'nin yaptıkları bir karşılaştırma çalışmasında yaşları 4 ile 12 arasında değişen ve benzer kilo, boy ortalamalarına sahip 21 DMD'li hasta ve 34 sağlıklı çocuğun 6DYT mesafelerine bakılmış ve DMD'li çocuklar kontrol grubundaki çocuklara göre daha az mesafe (sağlıklı çocuklar 621 ± 68 m, DMD'li çocuklar 366 ± 83 m) yürüdüğünü gözlemlemişlerdir. Bu çalışmada test bir hafta aralıklarla tekrar yapılmış ve testin DMD'li çocuklar için geçerli ve güvenilir olduğu sonucuna varmışlardır. Ayrıca aynı çalışma içinde DMD'li çocukların test öncesi sağlıklı gruba göre hafif derecede taşikardik oldukları ve dakikadaki adım sayıları 130 ± 2 adım/dk iken, sağlıklı grupta 142 ± 10 adım/dk olarak bulunmuş, kadansları ise sağlıklıya göre hafif derecede düşük olduğu tespit edilmiştir.

Kaya ve arkadaşları (88)'nin proksimal ve distal kas zayıflığı olan nöromusküler hastalıklarda fonksiyonel performansları karşılaştırmak amacıyla yaptıkları çalışmada 20 proksimal kas zayıflığı; 20 distal kas zayıflığı olan toplam 40

nöromusküler hastalığı olan çocukta iki grup arasında istirahat öncesi kalp hızı ve 6 DYT sonrası kalp hızı, 6DYT mesafesi, kadans açısından farklılık bulunmamıştır. Yaptığımız çalışmada 6DYT mesafesi açısından bütün DMD'li gruplar ve sağlıklı grupla yapılan karşılaştırmalarda fark elde edilmiştir. Bu durum bize fonksiyonel seviye azaldıkça yürüme mesafesinin de azaldığını göstermektedir. DMD'li çocukların sağlıklı grup ile kıyaslandığında en fazla mesafe farkı Seviye 3 ile ve en az mesafe farkının Seviye 1 ile olduğu bulunmuştur. Bu sonuçlar beklenen bir durum olup McDonald ve arkadaşlarının yaptığı çalışma ile uyumludur. Yine çalışmamızda dakikadaki adım sayısı olarak Seviye 1 ile 3 arasında, Seviye 2 ile 3 arasında, Seviye 2 ile sağlıklı grup arasında ve Seviyesi 3 ile sağlıklı grup arasında fark bulunurken diğer gruplar arasındaki karşılaştırmalarda bir fark gözlemlenmemiştir. Dinlenme kalp hızı için gruplar arasında sadece sağlıklı grupla Seviye 1 ve sağlıklı grup ile Seviye 3 arasında fark bulunmuştur. Bu fark literatürle paralellik göstererek DMD'li çocukların sağlıklı gruba göre taşikardik oldukları görülmüş ve en fazla taşikardik grubun Seviye 1 olduğu saptanmıştır. Diğer gruplar arası karşılaştırmalarda dinlenme kalp hızı için bir fark bulunamamıştır. Yine çalışmamızda tüm gruplarda 6DYT sonrası kalp hızı için herhangi bir fark bulunamamıştır. DMD'li gruplar arasında dinlenme kalp hızı farklarının olmaması bize hasta grubun hastalıkla mücadeleye yeni başladığını ve zamanla kalp hızı farkının değişmemesi ise DMD'li çocukların hastalığa adaptasyon geliştirdiğini düşündürmüştür.

Hastaların patolojik yürümesi ile daha fazla enerji tüketimi arasında bir ilişki vardır. Bu durumun nöromusküler hastalığı olan bireyin toplumsal aktivitelerini kısıtladığı görülmektedir (89). Bireylerdeki enerji tüketiminin yüksek teknolojik aletlerle ölçülmesinin yanı sıra uygulanması daha kolay ve pratik olan yöntem Fizyolojik Harcama İndeksi (FHİ)'dir (90). FHİ yöntemi bireyin kullandığı oksijen ile kalp hızının orantısal ilişkisi temeline dayanmaktadır. Kendi hızlarında yürüyen yetersizliklere sahip çocuklarda enerji harcanımının ölçülmesinde geçerliği yapılmış çalışmalar literatürde mevcuttur (90, 91). Yapılan bir çalışmada dokuz yaşındaki sağlıklı bir çocuğun on metre yürüme süresi içerisinde FHİ değeri 0.40 iken altı yaşındaki sağlıklı bir çocukta 0.20 olduğu belirtilmektedir (89). Bu durum gelişimle birlikte harcanan enerjinin arttığını da göstermektedir. Yaşları 6-15 arasında olan

yirmi DMD'li ve yirmi nöropatili hasta üzerinde yapılan başka bir çalışmada (88) gruplar arasında FHİ değerleri açısından fark bulunmamış olup, benzer değerler elde edilmiştir. Yaptığımız çalışmaya bakıldığında ise; FHİ açısından DMD'li gruplar ve sağlıklı grup karşılaştırıldığında Seviye 1 ile 3 arasında ve Seviye 2 ile 3 arasında fark bulunurken diğer DMD'li grup ve sağlıklı grup karşılaştırmalarında bir fark bulunamamıştır. DMD'li seviyeler arasındaki geçişte harcanan enerji bize vücutta adaptasyonel değişiklikler olduğunu ve fonksiyonel seviyenin azalması ile harcanan enerjinin arttığını göstermektedir. DMD'li çocuklarda Seviye 3 ortalama olarak en fazla enerji tüketen grup olmakla beraber sağlıklı gruba göre harcadığı enerji üç kat daha fazla olduğu gözükmemektedir. Bu fark DMD'li çocukların tedavi programı çizilirken enerjilerini koruma bakımından dikkate alınması gereken bir noktadır. Seviye 1 ve Seviye 2'deki hastaların sağlıklı gruba göre harcadığı enerji açısından benzer olmasına rağmen yürüme mesafelerinin çok farklı olduğu görülmektedir. Bu durum bize yine aynı enerjiyle hastaların ve sağlıklı grubun çok farklı performans sergilediklerini göstermektedir.

Literatürdeki çalışmaların çoğunda DMD'li çocukların fonksiyonlarını değerlendirmek için hastalıklarının erken dönemlerinde 6DYT, alt ekstremiteye yönelik süreli performans testleri olan dört basamak merdiven inip çıkma testi, on metre koşma testi gibi endurans testlerinin kullanıldığı çalışmalar bulunmaktadır (61,92). Çocukların kas kuvveti ile fonksiyon arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmalar, daha çok alt ekstremita kas kuvveti üzerinde durmaktadırlar (93,94). DMD'li hastalardaki kas zayıflığı progresif olduğu için kas kuvveti ölçümü motor yeteneklerin ve hastalığın takip edilmesinde klinikte en çok kullanılan yöntemdir ama hastalığın progresyonunu ve günlük yaşam üzerindeki etkisini yansıtmadaki hassasiyeti tartışmalıdır. Yapılan çalışmalardan bazıları kas kuvveti ile fonksiyonel kapasite arasında orantılı bir ilişki olduğu için kas kuvvetinde meydana gelen değişikliklerin fonksiyonel seviyeyi etkilediğini belirtirken diğer çalışmalar nöromusküler hastalığa sahip kişilerde kompensatuar mekanizmalar ve bireysel farklılıklar gibi faktörler nedeniyle de kas kuvvetindeki değişimlerin fonksiyonel seviyeyi etkileyeceğini savunmaktadır. Aynı kas kuvvetine sahip olan hastaların bile günlük yaşamlarından kaynaklı farklı fonksiyonel kapasiteleri olabilmektedirler (95,96). Klinikte DMD'li çocukların fonksiyonelliğini belirlemek için kullanılan

yöntemlerin sadece birini kullanmaktansa NSAA ambulasyon testi, 6DYT, süreli performans testleri gibi fonksiyonelliği belirleyen değerlendirme yöntemlerinin kombine edilerek kullanılmasının daha etkili sonuçlar gösterebileceği belirtilmektedir (97).

DMD'li 5-12 yaş arasındaki ambule çocuklarda baş-boyun kas kuvvetinin fonksiyonel kapasite üzerine etkisini incelemek amacıyla yapılan başka bir çalışmada boyun fleksiyon kas kuvveti daha iyi olan DMD'li çocuklarda fonksiyonel değerlendirme test sonuç skorlarına bakıldığında 6DYT yürüme mesafesinin daha uzun, NSAA puanının daha yüksek, Brooke klinik değerlendirmesinden aldığı değerlerin daha yüksek olduğu, süreli performans testlerinin sırtüstü yatıştan ayağa kalkma parametresinin de daha kısa sürede tamamlandığı sonucuna varılmıştır (98).

Çalışmamızda NSAA maddelerinin DMD'li hasta grupları arasında gerçekleştirilmesi karşılaştırmasında farklar bulunmuştur. Fonksiyonel seviye azaldıkça NSAA'daki her maddenin de fonksiyonel olarak gerçekleştirilmesinin zorlaştığını gösteren sonuçlar elde edilmiştir. NSAA'nın her maddesi için seviye arttıkça gerçekleştirme başarısı azalmaktadır. NSAA'nın bazı maddelerinin gruplar tarafından yapılamaması veya kompanse edilmesi o maddenin modifiye edilerek hastalara ev programı olarak verilmesi fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarına farklı bir bakış açısı getirebileceğini düşünmekteyiz.

Mazzone ve ark.(99)'nın 112 DMD'li, ambule hasta üzerinde fonksiyonel testler arasındaki korelasyona bakmak amacıyla yaptığı bir çalışmada 6DYT, NSAA ve süreli performans testlerini kullanmıştır. Çocukların NSAA toplam puanı 17' nin altında olanların 6DYT mesafelerinin ortalama 300 metreden daha az olduğu saptanırken, NSAA'dan aldığı toplam puan 29'dan büyük olanların yürüdükleri mesafenin ortalama 400 metre olduğu bulunmuştur. Yaptığımız çalışmada DMD'li grupları NSAA açısından karşılaştırdığımızda tüm gruplarda NSAA toplam puanı açısından fark bulunmuştur. Bu sonuç literatürle paralellik göstermekte olup, Seviye 1'deki hastalar toplam puana yakın değerler alırken, aynı zamanda Seviye 3'teki hastalardan yaklaşık olarak 3 kat daha fazla puan aldıkları bulunmuştur. Bu durum seviyeler arası farklılıkları göstermekle beraber fonksiyonel seviye azaldıkça fonksiyonel gerilemedeki tahmin ya da beklentileri de ortaya koymaktadır.

DMD'li çocukların klinikte fonksiyonel seviyelerinin 7 yaşına kadar hafif de olsa arttığını veya stabil kaldığı belirtilmektedir (100). Mazzone ve ark.(101)'nın yaptığı başka bir çalışmada ambule olabilen 113 DMD'li hastanın iki yıl boyunca fonksiyonlarını takip ettikleri prospektif bir çalışmada 6DYT mesafelerini birinci ve ikinci yıl olarak kaydetmişlerdir. Çocuklar yedi yaşından büyük ve küçük olarak gruplara ayırdıkları bu çalışmanın sonucunda 7 yaşın altındaki çocuklarda birinci ve ikinci yıl 6DYT yürüme mesafelerinde hafif bir artış bulunmuş ve 7 yaşın üstündeki çocukların ise yürüme mesafelerinde ilk yıl yaklaşık 42 metre azalma bulunurken ikinci yıl 80 metre azalma bulunmuştur. Bu durum yedi yaşından sonra hastaların fonksiyonel seviyelerinin kötüleştiğini ortaya koymaktadır. Bizim çalışmamızda yaşlar yerine fonksiyonel seviyeler temel alınarak sınıflandırma yapılmıştır, ancak çalışmaya dahil edilen çocuklara bir yıl sonra 6DYT yapılarak bir sene içindeki durumlarının karşılaştırılması araştırmaya açık bir durumdur.

Mazzone ve arkadaşlarının yaptıkları iki ayrı çalışmanın birincisinde NSAA'nın çok merkezli klinik çalışmalarda güvenilirliği yüksek ve kolaylıkla uygulanabilen bir test olduğu, on dakikada tamamlanabilen kolay bir yöntem olduğu sonucuna varılırken (80); ikincisinde ise yaşları 4 ile 17 yıl arasında değişen 112 DMD'li çocuklarda NSAA'nın, 6DYT ve süreli performans testi olarak yapılan Gowers yerden kalkma süresi ile orta kuvvette ilişki olduğunu tespit etmişlerdir (99). Aynı hasta üzerinde zamanlı olarak yapılan süreli performans testleri hastalığın doğal seyrini belirlemek için farklı zamanlarda yapılmakta ve ölçümler arasındaki değişikliklerin uygulanan tedavi yaklaşımlarının etkinliğini belirlemektedir (102). Günümüzde yapılan çeşitli çalışmalarda on metre yürüme/koşma, sırtüstü yatıştan ayağa kalkma ve merdiven çıkma aktiviteleri standart testler olarak görülmektedir (79). Aras'ın 20 DMD'li hastada yaptığı bir çalışmada merdiven çıkma sürelerini ortalama 8.6 ± 3 sn, merdiven inme sürelerini ortalama $4,7 \pm 1,3$ sn ve on metre yürüme sürelerini ortalama $9,8 \pm 1,6$ sn olarak belirtmektedir (103). Martini ve ark. (104)'nın 14 DMD'li olguda süreli performans testlerini değerlendirmiş ve aktivite süreleri ile kullanılan kompanse hareketler arasındaki ilişki incelenmiştir. Sırt üstü yerden kalkma, basamak çıkma ve inme aktivitelerinde kullanılan bu kompanse hareketler aktivite süresiyle ilişkili ve değişkenlik gösterdiği bulunmuştur. Yaptığımız çalışmada Seviye 1, 2, 3 ve sağlıklı grup arasında on metre koşma, sırtüstü yerden

kalkma, 6DYT öncesi dört basamak merdivenleri çıkıp-inme ve 6DYT sonrası dört basamak merdivenleri çıkıp-inme süreleri kıyaslanarak yapılan zamanlı performans testleri karşılaştırmasında tüm gruplarda 6DYT öncesi ve sonrası dört basamak merdiven çıkma süreleri için farklar bulunmuştur. 6DYT öncesi ve sonrası dört basamak merdiven inme süreleri için (Seviye 1 ile 2 hariç) yine tüm gruplar arası karşılaştırmada farklar bulunmuştur. Seviye 1 ile Seviye 2 arasında fark çıkmamasının nedenlerinden arasında fonksiyonel olarak birbirine yakın olması ve yerçekiminin etkisinden kaynaklanabileceğini düşündürdü. Met üzerinde sırt üstü yerden kalkma ve on metre koşma süreleri için yapılan karşılaştırmalarda tüm gruplar arası karşılaştırmalarda fark bulunmuştur. Buradan sonuçla DMD'li çocuklarda fonksiyonel seviye azaldıkça performans testlerinin süresinde artışlar bulunmuştur. Aynı zamanda DMD'li gruplara göre sağlıklı grupların performans testlerini çok daha hızlı sürede yaptıkları bulunmuştur. Sağlıklı grupla DMD'li gruplar arasında en az süre farkı Seviye 1'de iken en fazla süre farkı Seviye 3 ile olduğu görülmüştür.

Nöromusküler hastalıklarda eklem deformiteleri, kas zayıflığından sonra lokomotor sistemi en çok etkileyen klinik bozukluk olarak görülmektedir (105). Özellikle alt ekstremitede oluşan bu deformiteler vücut dengesini bozarak ambulasyon kaybını hızlandırmaktadır. DMD'li hastalarda bu durum aktif ve pasif nörofizyolojik mekanizmalara bağlı olarak gelişir ve ayak bileğinde ekin normal eklem hareketinde azalmaya sebep olur (106). Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde ayak bileği limitasyonu arka bacak kasları olan gastroknemius ve soleus kaslarında zayıflığına bağlı sekonder gelişen kısılma sonucu oluşmaktadır. Bu kısılıklar DMD'de kas zayıflığı ve denge bozukluğuna bağlı olarak hastanın vücut dikliğini dengelemek amacıyla geliştirdiği bir tür postüral kompensasyonlar neticesinde oluşabilmektedir (19). On üç yaşından büyük, neredeyse bütün DMD'li hastalarda ayak bileği dorsifleksiyon hareketinin kısıtlandığı görülmektedir (106). Doğal olarak DMD'li çocuklarda ayak bileği pasif dorsifleksiyon hareketinin yaş ilerledikçe azaldığı belirtilmektedir (107).

Yirmi DMD'li hastada yapılan başka bir çalışmada hastaların ayak bileklerinde ortalama dorsifleksiyon limitasyon derecesi 19.2 ± 7.8 olarak ifade edilmektedir (79). Dubowitz, (108) musküler distrofi 65 ambule hasta üzerinde

yaptığı bir çalışmada 7 ve 11 yaşındaki iki hastanın parmak ucunda yürüme ve ayak bileği eklemünde 20 derece dorsifleksiyon limitasyonu saptarken 9 yaşındaki bir olguda parmak ucunda yürüme olmaksızın 20 derecelik dorsifleksiyon limitasyonu olduğunu saptamıştır. Yapılan başka bir çalışmada 30 DMD'li hastanın ortalama $16,66 \pm 12,54$ derece dorsifleksiyon limitasyonu olduğu saptanmıştır (109). Bizim çalışmamızda literatürle benzer sonuçlar elde edilmiştir. DMD'li grupların alt ekstremitte kısalık ve limitasyon dereceleri açısından (ayak bileği limitasyon, ayak bileği kısalık dereceleri, diz limitasyon dereceleri, hamstring ve kalça fleksörleri kısalık değerlendirmesi) kendi aralarında karşılaştırdığımızda tüm gruplar arasında ayak bileği limitasyon ortalaması ve gastrosoleus kısalığı açısından fark bulundu. Seviye 1 ile 3 arasında da diz limitasyon açıları arasında farklar bulunurken; diğer parametrelerde gruplar arasında bir fark bulunamamıştır. Fonksiyonel seviye azaldıkça ayak bileği limitasyon ve gastro-soleus kas kısalık derecesinin arttığı bulunmuştur. Diz limitasyonu ise ayak bileğine göre daha yavaş ilerlemekte olup Seviye 1'de bulunmazken, Seviye 3'te en fazla olduğu görülmüştür. Bu sonuç bize DMD'li hastalarda limitasyon ve kısalıkları önlemeye yönelik fizyoterapi uygulamalarının Seviye 1'de başlaması gerektiğini göstererek ambulasyon süresinin arttırılmasındaki katkısını göstermektedir. Seviye arttıkça kalça fleksör kasları ve hamstring kasları kısalık ortalamalarının artış göstermemesinin nedeni olarak çocukların aldıkları fizyoterapi programlarının ve aile ilgisinin farklılıklarının yanısıra kalça ve dizdeki kompensatuar mekanizmaların etkilerinden dolayı da kaynaklanabileceği düşünülmüştür.

DMD gibi önemli ve kronik bir hastalık sadece hastaları değil aynı zamanda aile, ya da bakım verenleri de etkilemektedir. Bu etkileri hasta bireyler ve aile/bakım verenler üzerinden değerlendirerek belirlemek mümkündür. DMD hastalığının klinik özellikleri ve progresyon hızı ailelerin bu hastalıkla başa çıkmanın yanısıra aileler üzerinde duygusal yıkımlara da sebep olmaktadır. Çocuğu kaybetme korkusu ve ölüm düşünceleri acı veren düşüncelerden bazılarıdır (110). Tam anlamıyla diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi DMD'li bir çocuğa sahip olmak beraberinde stres, anksiyete ve depresyon oluşturmaktadır (111). Kırkdört DMD'li çocuk ve aileleri üzerinde yaşam kaliteleri ile ilgili yapılan bir çalışmada Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL)'nin geçerli bir sonuç ölçümü olarak kullanılabileceği sonucuna

varılmıştır (83). Ambule 40 DMD'li çocuk ve aileleri PedsQL yaşam kalitesi ölçeği kullanılarak değerlendirilmiş, olguların ve ailelerinin yaşam kalitesi anketinin 3 başlıktan oluşan alt parametrelerinin skorları ve toplam skorları karşılaştırıldığında yaşam kalitesi açısından gruplar arasında fark bulunmamıştır (98). Yaptığımız çalışmada literatürle paralellik göstererek DMD'li hasta gruplar ve ailelerinin yaşam kaliteleri açısından karşılaştırıldığında bir fark bulunmayarak, benzer sonuçlar elde edilmiştir. Fark bulunamamasının nedenleri arasında pek çok faktör olabileceği gibi tezimizin konusu olmamakla beraber, grupların sosyoekonomik ve kültürel açıdan homojen olmamasının da etkilemiş olabileceğini düşünmekteyiz. Yaşam kalitesi ortalama puanların çocuklarda ailelere göre daha yüksek çıkması çocukların soyut konular olan yaşam kalitelerini kavrama ve yorumlama da yetersiz kalmaları ya da çocukluk doğaları gereği yaşama daha olumlu bakıyor olduklarını düşündürmektedir. DMD'li çocukların ailelerinin yaşam kalitesinde benzerlik çıkması ise hastalık seviyesi arttıkça ailelerin hastalığı zamanla kabullendiklerini göstermektedir.

Literatürde bahsedilen nöromusküler hastalıklarla ilgili egzersizlerin potansiyel yıkıcı etkilerinden dolayı hastalarda egzersiz sınırlaması oluşabilmektedir. Yapılan çalışmalar musküler distrofi hastaların maksimal egzersiz ile yorgunluğa ve kas yıkımına sebep olduğu için bu hastalık grubunda submaksimal egzersizlerin yararlı olduğu kanıtlanmıştır (112). Belanger ve ark.(113)'nin musküler distrofi hastalarda dominant alt ekstremitede ayak dorsi ve plantar fleksörlerinin bir topa vurarak kontraksiyonuna bakılmış ve topa vurdukları dominant ekstremitede daha fazla kas yorgunluğu tespit ederek kasları aşırı kullanımın zararını göstermişlerdir. DMD'li hayvan modellerinde yapılan benzer bir çalışmada haftalık aralıklı olarak yarım saat yüksek hızda yürütülen hayvanların da arka bacak kas kuvvetlerinde azalma tespit edilmiştir (40). Brooke sınıflandırmasına göre Seviye 1 ve 2'de olan 30 DMD'li hastanın alt ekstremitte kas yorgunluğunun yürüyüş ve günlük performansa etkisini araştıran başka bir çalışmada submaksimal egzersiz olan bisiklet egzersizi sonrası yorgunluk hissini arttırdığı ve toplam alt ekstremitte kas kuvvetinde düşüş tespit edilmiştir. Aynı çalışmada günlük yaşam ve performansta değişiklik olmadığı belirtilerek submaksimal egzersiz sonrası oluşan yorgunluğun akut yorgunluk olup yeterli toparlanma süreciyle telafi edilebileceği belirtilmektedir (18). Nöromusküler hastalığa sahip 62 birey ve 20 sağlıklı birey üzerinde yapılan başka bir çalışmada kas

kuvveti ile fonksiyonel aktiviteler arasındaki ilişkilere bakılmıştır. Diz momentumlarına izokinetik dinamometre ile bakılmış ve merdiven çıkıp-inme, sandalyeden ayağa kalkma, sırtüstü yatıştan ayağa kalkma, normal ve maksimum hızlarda yürüme süreleri değerlendirilmiştir. Çalışmanın sonucunda sağlıklı grubun diz momentumunun en yüksek ve daha kısa sürede aktiviteleri yaptıkları bulunurken; en düşük değerdeki diz momentumunu distrofil çocuklar göstermiştir. Aynı zamanda çalışmada kuadriseps kas kuvveti ile süreli performans testleri arasında kuvvetli bir ilişki olduğu da saptanmıştır (114). Bu durum bize sağlıklı grubun nöromusküler hastalığa sahip bireylere göre diğer fiziksel uygunluk parametrelerinin yanısıra kas kuvveti ve motor performansının da daha iyi olduğunu, süreli performans test sonuçlarında aktiviteleri daha kısa sürede yapmaları yaşamdaki aktivitelerin daha hızlı ve dolayısıyla daha az yorucu olabileceğini düşündürmektedir.

Schillings ve diğ. (37)'nin çeşitli nöromusküler hastalık gruplarında ve sağlıklı grupta yaptığı bir çalışmada, biceps kası üzerine iki dakikalık maksimal istemli kasılmaya hastalık grubunun kontrol grubuna göre daha fazla yorgunlukla cevap verdiği görülmüştür. Menotti ve ark. (115)'nin sekiz hasta grup (Charcot-Marie-Tooth hastası) ve sekiz sağlıklı grup üzerinde yapılan başka bir çalışmada vastus medialisin maksimum istemli kasılması ile alt ekstremitte yorgunlukları değerlendirilmiştir. Elektromiyografi yöntemi kullanılarak bakılan bu çalışmada sağlıklı grubun kas kuvveti daha yüksek çıkarken ve toparlanma süreci sağlıklı grupta normal iken hasta grupta bozulmuş bir toparlanma süreci saptamışlardır. Fizyolojik yorgunlukla kas zayıflığı ilişkisinin araştırıldığı başka bir çalışmada 6DYT uygulanmış ve 6DYT'nin birinci ve altıncı dakikadaki yürünen mesafe farklarıyla tahmini yorgunluğu hesaplanmış ve en fazla ilişki Spinal Musküler Atrofil hastalarda saptanmış, DMD ile az bir ilişki saptanmıştır. Çalışmanın bir çıkarımı olarak zayıflıkla fiziksel yorgunluk arasındaki ilişkinin hastalık mekanizmasına göre değiştiğini belirtmişlerdir (116). Çalışmamızda 6DYT öncesi ve sonrasında yapılan dört basamak çıkma ve inme süre farklarıyla tahmini fizyolojik yorgunluklarını değerlendirdiğimizde, merdiven çıkma süre farkları olarak Seviye 1 ile 3, Seviye 2 ile 3 ve Seviye 3 ile sağlıklı grup arasında fark bulunmuştur. DMD'li hastaların yorgunluk seviyelerine bakıldığında ortalama en az yorulan grup Seviye 1

iken, en çok yorulan grup Seviye 3 olarak gözlenmiştir. Fonksiyonel seviye azaldıkça hastaların yorgunlukları artmaktadır. Sağlıklı gruba göre Seviye 1 benzer bir yorgunluk yaşarken, Seviye 2'nin yaklaşık iki kat yorulduğu bulunmuş ve Seviye 3'ün ise sağlıklı gruba göre yaklaşık 14 kat daha fazla yorulduğu gözlenmiştir. Merdiven inme süre farklarında hiç bir grup arası fark olmaması bize merdiven inerken çocukların yer çekiminin etkisi ve vücudun biomekanik etkisini kullanarak yorgunluğu kompanse etmeleri nedeniyle olabileceğini düşündürmüştür.

Limitasyonlar

Çalışmamızın limitasyonları olarak çocukların yorgunluklarını egzersiz sonrası belirleyebilen laktik asit düzeyi ölçümü, elektromiyografi gibi objektif laboratuvar yöntemlerini uygulama imkanımızın olmaması,

Enerji tüketimini hesaplamak için direk oksijen tüketimi ile yapılan laboratuvar uygulamaları gibi objektif yöntemlerin kullanılamaması,

Yorgunluğun kısa süreli yorgunluk olan egzersiz sonrası akut etkisinin değerlendirilmesi ve bu durumda uzun süreli etkisi olan kronik yorgunluğun değerlendirilememesi olarak sıralayabiliriz.

6. SONUÇ ve ÖNERİLER

Bu çalışma, DMD'li çocukların yorgunluklarının detaylı değerlendirilmesi ve farklılıklarının ortaya konması ile bu değerlendirmeler doğrultusunda fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarının düzenlenmesine ışık tutması amacıyla planlanmıştır.

Çalışmamızın sonucunda varılan noktalar ve öneriler;

1. Hastaların yorgunluk seviyelerine bakıldığında ortalama en az yorulan grubun Seviye 1 en çok yorulan grubun Seviye 3 olduğu bulunmuştur. Sağlıklı gruba göre Seviye 1 benzer bir yorgunluk yaşarken, Seviye 2'nin yaklaşık iki kat yorulduğu bulunmuş ve Seviye 3'ün ise sağlıklı gruba göre yaklaşık 14 kat daha fazla yorulduğu bulunmuştur. Hastalara uygulanan tedavi programlarının seviyeler arası yorgunluk farkları göz önünde bulundurularak yaptırılması önerilmektedir.

2. DMD'li çocukların dinlenme kalp hızı açısından sağlıklı gruba göre taşikardik oldukları ve en fazla taşikardik grubun Seviye 1 olduğu bulunmuştur. Bu gruptaki hastalara fizyoterapi uygulanırken seviye durumlarının göz önünde bulundurularak dinlenme kalp hızlarının değişkenliklerine dikkat edilmesi gerektiği ön görülmektedir.
3. DMD'li hastaların fonksiyonel seviyeleri azaldıkça yürüme mesafeleri de azalmış ve sağlıklı grup Seviye 1'den yaklaşık bir buçuk kat fazla yürürken Seviye 3'ten üç kat daha fazla yürümüştür.
4. Harcanan enerji bakımından DMD'li çocukların enerji tüketimi sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla olduğu ve fonksiyonel seviye azaldıkça bu farkın daha da arttığı bulunmuştur.

Sonuç olarak farklı fonksiyonel seviyedeki DMD'li çocuklarla sağlıklı çocukların yorgunluk seviyeleri, harcadıkları enerji, performans aktiviteleri karşılaştırıldığında çeşitli düzeylerde farklı oldukları ortaya konmuş klinikte fizyoterapistler tarafından kolay ve pratik olarak kullanılabilen bu değerlendirmelerin ise DMD'li hastalar için vazgeçilmez olan fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarına ışık tutacağı düşünülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Biggar, W. D., Klamut, H. J., Demacio, P. C., Stevens, D. J., Ray, P. N. (2002) Duchenne muscular dystrophy: current knowledge, treatment, and future prospects. *Clinical orthopaedics and related research*, 401, 88-106.
2. Kohler, M., Clarenbach, C. F., Bahler, C., Brack, T., Russi, E. W., ve diğeri. (2009) Disability and survival in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Neurology*, 80(3), 320-325.
3. Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D.J., ve diğeri. (2010) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*, 9, 77-93.
4. Goemans, N., Van den Hauwe, M., Wilson, R., Van Impe, A., Klingels, K., Buyse, G. (2013) Ambulatory capacity and disease progression as measured by the 6-minute-walk-distance in Duchenne muscular dystrophy subjects on daily corticosteroids. *Neuromuscular Disorders*, 23 (8), 618-623.
5. Karaduman, A., Yılmaz, Ö., Alemdaroğlu, İ. (2014) *Pediatric Nöromusküler Hastalıklarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*. Ankara.
6. Dubowitz, V. (1995) Muscle disorders in childhood. Second edition W.B. Saunders Company Ltd.
7. Yiu, E. M., Kornberg, A. J. (2015) Duchenne muscular dystrophy. *Journal of paediatrics and child health*.
8. D'Angelo, M. G., Berti, M., Piccinini, L., Romei, M., Guglieri, M., Bonato, S., ve diğeri. (2009) Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait ve posture*, 29(1), 36-41.
9. Brooke, M. H., Fenichel, G. M., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Moxley, R., Miller, J. P., ve diğeri. (1983) Clinical investigation in Duchenne dystrophy: 2. Determination of the "power" of therapeutic trials based on the natural history. *Muscle ve nerve*, 6(2), 91-103.
10. Akima, H., Lott, D., Senesac, C., Deol, J., Germain, S., Arpan, I. ve diğeri. (2012) Relationships of thigh muscle contractile and non-contractile tissue with function, strength, and age in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 22 (1), 16-25.

11. Biggar, W., Harris, V., Eliasoph, L., Alman, B. (2006) Long-term benefits of deflazacort treatment for boys with Duchenne muscular dystrophy in their second decade. *Neuromuscular Disorders*, 16 (4), 249-255.
12. Wicki, J., Seto, J.T., Chamberlain, J.S. (2013) Duchenne Muscular Dystrophy. *Brenner's Encyclopedia of Genetics*. (2), 421-424
13. Emery, A.E. (Feb 23, 2002) The Muscular Dystrophies. *The Lancet*, 359 (9307), 687-695.
14. Kirtley, C. (2006). Clinical gait analysis: theory and practice. *Elsevier Health Sciences*.
15. Swash, M., Schwartz, S.M. (1981) Muscular Dystrophies. *Neuromuscular Disease* (s. 163-178). New York.
16. Smith, P. E. M., Calverley, P. M. A., Edwards, R. H. T., Evans, G. A., Campbell, E. J. M. (1987) Practical problems in the respiratory care of patients with muscular dystrophy. *The New England journal of medicine*, 316(19), 1197-1205.
17. Tunçbay, T., Tunçbay, E. (2004) Musküler Distrofiler: *Nöromusküler Hastalıklar*. İzmir, Nobel Tıp Kitabevi, 418-497.
18. Alemdaroğlu, İ. (2010) ***Erken Dönem Duchenne Musküler Distrofi'li Çocuklarda Alt Ekstremité Kas Yorgunluğunun Yürüyüş Üzerine Etkisi***. Yüksek Lisans Tezi, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
19. Martini, J., Voos, M.C., Hukuda, M.E., Resende, M.B.D.d., Caromano, F.A. (2014) Compensatory movements during functional activities in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 72 (1), 5-11.
20. Deconinck, N., Dan, B. (2007) Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: current hypotheses. *Pediatr Neurol*, 36 (1), 1-7.
21. Bushby, K., Bourke, J., Bullock, R., Eagle, M., Gibson, M., Quinby, J. (2005) The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 15 (4), 292-300
22. Kinali, M., Manzur, A.Y., Muntoni, F. (2008) Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health*, 18 (1), 22-26.

23. Alemdaroğlu, İ. (2013) ***Duchenne Musküler Distrofi'li Hastalarda Dinamik Kol Egzersizinin Üst Ekstremité Fonksiyonlarına ve Genel Fonksiyonlara Etkisi***.Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
24. O'Brien, L., Varadi, R., Goldstein, R.S., Evans, R.A. (2014) Cardiac Management of Ventilator-Assisted Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy. *Chronic respiratory disease*, 11 (2), 103-110.
25. Mosqueira, M., Zeiger, U., Förderer, M., Brinkmeier, H., Fink, R.H. (2013) Cardiac and respiratory dysfunction in Duchenne muscular dystrophy and the role of second messengers. *Medicinal research reviews*, 33 (5), 1174-1213.
26. Sarrazin, E., von der Hagen, M., Schara, U., von Au, K., Kaindl, A.M. (2014) Growth and psychomotor development of patients with Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 18 (1), 38-44.
27. Leibowitz, D., Dubowitz, V. (1981) Intellect and behaviour in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine ve Child Neurology*, 23 (6), 577-590.
28. Mathieu, J., Boivin, H., Meunier, D., Gaudreault, M., Begin, P. (2001). Assessment of a diseases spesific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *% eurology*, 56 (3): 336-340.
29. Edwards, R. H. (1981) Human muscle function and fatigue. In Human muscle fatigue: physiological mechanisms (Vol. 82, pp. 1-18). *Pitman Medical London*.
30. Dalkılıç Bingöl H. (2012) Kemoterapi uygulanan çocuklarda konstipasyon ve yorgunluk. İ.Ü. Onkoloji Enst. Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul.
31. Can G. (2001) ***Meme Kanserli Hastalarda Yorgunluğun ve Bakım Gereksinimlerinin Değerlendirilmesi***. İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Doktora Tezi, İstanbul.
32. Enoka, R. M., & Stuart, D. G. (1992) Neurobiology of muscle fatigue. *Journal of applied physiology*, 72(5), 1631-1648.
33. Serdaroglu, P., Deymeer, F. (2004) Kas ve Nöromusküler Kavşak Hastalıkları, *Nöroloji*, Hazırlayan: İstanbul Tıp Fakültesi Temel ve Klinik Bilimler Ders Kitapları. Nobel Tıp Kitapevleri, İstanbul, 629-674.

34. Yurtsever, S. (2000) Kronik hastalıklarda yorgunluk ve hemşirelik bakımı. *C.Ü. Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi*, 4(1): 16–20.
35. Soyupek, F., Aşkın, A. (2010) Diyaliz hastalarında egzersizin önemi. *SDÜ Tıp Fakültesi Dergisi*, 17(1).
36. Zwarts, M. J., Bleijenberg, G., Van Engelen, B. G. M. (2008) Clinical neurophysiology of fatigue. *Clinical neurophysiology*, 119(1), 2-10.
37. Schillings, M.L., Kalkman, J.S., Janssen, H.M., van Engelen, B.G., Bleijenberg, G., Zwarts, M.J. (2007) Experienced and physiological fatigue in neuromuscular disorders. *Clin Neurophysiol*, 118, 292-300.
38. Kalkman, J. S., Schillings, M. L., Van der Werf, S. P., Padberg, G. W., Zwarts, M. J., van Engelen, B. G., Bleijenberg, G. (2005) Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 76, 1406-9.
39. Kalkman, J. S., Schillings, M. L., Zwarts, M. J., van Engelen, B. G., Bleijenberg, G. (2007) The development of a model of fatigue in neuromuscular disorders: a longitudinal study. *J Psychosom Res.*, 62, 571-9.
40. Granchelli, J.A., Pollina, C., Hudecki, M.S. (2000) Pre-clinical screening of drugs using the mdx mouse. *Neuromuscul Disord*, 10 (4-5), 235-239.
41. Lim, J.H., Kim, D.Y., Bang, M.S. (2004) Effects of exercise and steroid on skeletal muscle apoptosis in the mdx mouse. *Muscle Nerve*, 30 (4), 456-462.
42. Can, G., Enç, N., Akkaya, S. (2007) Onkoloji hemşireliğinde kanıta dayalı semptom yönetimi. *Konsensus*, 7, 64-6.
43. Lou, J. S., Weiss, M. D., Carter, G. T. (2010) Assessment and management of fatigue in neuromuscular disease. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*, 27(2), 145-157.
44. Fox, E. L., Bowers, R. W., Foss, M. L. (1993) *The physiological basis for exercise and sport* (No. Ed. 5). Brown ve Benchmark.
45. Newsholme, E., Leech, T., Deuster, G. (1994) Keep on running. *The Science of Training and Performance*.
46. Krupp, L. B., Christodoulou, C. (2001) Fatigue in multiple sclerosis. *Current neurology and neuroscience reports*, 1(3), 294-298.

47. Staub, F., Bogousslavsky, J. (2001) Fatigue after stroke: a major but neglected issue. *Cerebrovascular Diseases*, 12(2), 75-81.
48. Dow, K. H. (2004) Contemporary issues in breast cancer: a nursing perspective. *Jones ve Bartlett Learning*.
49. Caldwell, M. G. (2009) The effects of an endurance exercise regimen on cancer-related fatigue and physical performance in women with breast cancer (Doctoral dissertation, Louisiana State Univ. Health Sciences Center School Of Nursing).
50. Chaudhuri, A., Behan, P. O. (2000) Fatigue and basal ganglia. *Journal of the neurological sciences*, 179(1), 34-42.
51. De Vries, J. M., Hagemans, M. L., Bussmann, J. B., van der Ploeg, A. T., van Doorn, P. A. (2010) Fatigue in neuromuscular disorders: focus on Guillain-Barré syndrome and Pompe disease. *Cell Mol Life Sci.*, 67, 701-13.
52. Sahlin, K., Tonkonogi, M., Söderlund, K. (1998) Energy supply and muscle fatigue in humans. *Acta Physiologica Scandinavica*, 162(3), 261-266.
53. Hultman, E., Sjoholm, H., Sahlin, K., Edstrom, L. (1981) Glycolytic and oxidative energy metabolism and contraction characteristics of intact human muscle. In Ciba Foundation Symposium 82-Human Muscle Fatigue: Physiological Mechanisms (pp. 19-40).
54. Aksu, S. (1998) *Amyotrofik Lateral Sklerozlu Olgularda Egzersizin Etkileri*. Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ankara.
55. Vignos P. J. (1968) Rehabilitation in Progressive Muscular Dystrophy. S. Licht (Ed.). *Rehabilitation and Medicine* (s. 584-615). Baltimore: Vaverly Press.
56. Laboratories, A.T.S.C.o.P.S.f.C.P.F. (2002) ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med*, 166 (1), 111-117.
57. Solway, S., Brooks, D., Lacasse, Y., Thomas, S. (2001) A qualitative systematic overview of the measurement properties of functional walk tests used in the cardiorespiratory domain. *Chest Journal*, 119 (1), 256-270.
58. Li, A. M., Yin, J., Au, J. T., So, H. K., Tsang, T., ve diğerleri. (2007) Standard reference for the six-minute-walk test in healthy children aged 7 to 16 years. *Am J Respir Crit Care Med.*, 176, 174-80.

59. Lammers, A. E., Hislop, A. A., Flynn, Y., Haworth, S. G. (2008) The 6-minute walk test: normal values for children of 4-11 years of age. *Arch Dis Child.*, 93, 464-8.
60. Finkel, R. S. (2010) Read-through strategies for suppression of nonsense mutations in Duchenne/Becker muscular dystrophy: aminoglycosides and ataluren (PTC124). *Journal of child neurology.*
61. McDonald, C. M., Henricson, E. K., Han, J. J., ve diğerleri. (2010) The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 41, 500-10.
62. Bothwell, J., Dooley, J., Gordon, K., MacAuley, A., Camfield, P., MacSween, J. (2002) Duchenne muscular dystrophy-Parental perceptions. *Clinical Pediatrics*, 41 (2), 105-109.
63. Grootenhuis, M. A., De Boone, J., Van der Kooi, A. J. (2007) Living with muscular dystrophy: health related quality of life consequences for children and adults. *Health Qual Life Outcomes*, 5, 31.
64. Ansved, T. (2003) Muscular dystrophies: influence of physical conditioning on the disease evolution. *Current Opinion in Clinical Nutrition ve Metabolic Care*, 6(4), 435-439.
65. Grange, R. W., & Call, J. A. (2007) Recommendations to define exercise prescription for Duchenne muscular dystrophy. *Exercise and sport sciences reviews*, 35(1), 12-17.
66. Lou, J. S. (2005) Approaching fatigue in neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 16(4), 1063-1079.
67. Feasson, L., Camdessanché, J. P., El Mhandi, L., Calmels, P., Millet, G. Y. (2006) Fatigue and neuromuscular diseases. *In Annales de réadaptation et de médecine physique* (Vol. 49, No. 6, pp. 375-384).
68. Manzur, A.Y., Kuntzer, T., Pike, M., Swan, A.V. (2008) Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *The Cochrane Library*.
69. Guglieri, M., Bushby, K. (2011) Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health*, 21(11), 501-509.
70. Guglieri, M., Bushby, K. (2010) Molecular treatments in Duchenne muscular dystrophy. *Curr Opin Pharmacol*, 10 (3), 331-337.

71. Wilton, S., Fletcher, S. (2005) Antisense oligonucleotides, exon skipping and the dystrophin gene transcript. *Acta Myologica: Myopathies and cardiomyopathies: official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 24 (3), 222-229.
72. Muntoni, F., Wells, D. (2007) Genetic treatments in muscular dystrophies. *Current opinion in neurology*, 20 (5), 590-594.
73. Hamed, S.A. (2006) Drug evaluation: PTC-124--a potential treatment of cystic fibrosis and Duchenne muscular dystrophy. *IDrugs: the investigational drugs journal*, 9 (11), 783-789.
74. Welch, E.M., Barton, E.R., Zhuo, J., Tomizawa, Y., Friesen, W.J., Trifillis, P. ve diğeri. (2007) PTC124 targets genetic disorders caused by nonsense mutations. *Nature*, 447 (7140), 87-91.
75. Campbell, S. K., & Palisano, R. J. (2006). *Physical therapy for children* (p. 564). Elsevier Saunders.
76. Brooke, M.H., Griggs, R.C., Mendell, J.R., Fenichel, G.M., Shumate, J.B., Pellegrino, R.J. (1981) Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle ve nerve*, 4 (3), 186-197.
77. Vignos, P.J., Spencer, G.E., Archibald, K.C. (1963) Management of progressive muscular dystrophy of childhood. *Jama*, 184 (2), 89-96.
78. Otman, A., Demirel, H., Sade, A. (2003) *Tedavi Hareketlerinde Temel Değ erlendirme Prensipleri* (c. 16). Ankara.
79. Aras, B. (2007). ***Duchenne Müsküler Distrofili Olgularda Motor Fonksiyon ve Dengedeki Değ iş ikliklerin İncelenmesi***. Yüksek Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
80. Mazzone, E. S., Messina, S., Vasco, G., Main, M., Eagle, M., D'Amico, A., ve diğ eri. (2009) Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscular Disorders*, 19(7), 458-461.
81. ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories. (2002) ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 166(1), 111.

82. Uneri, Ö.S., Ağaoğlu, B., Coşkun, A., Memik, N.C. (2008) Validity and reliability of Pediatric Quality of Life Inventory for the 2-to4-year-old and 5-to7-year old Turkish children. *Qual Life Res*, 17, 307-315.
83. Davis, S.E., Hynan, L.S., Limbers, C.A., Andersen, C.M., Greene, M.C., Varni, J.W. ve diğerleri. (2010) The PedsQL™ in Pediatric Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: Feasibility, Reliability, and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Neuromuscular Module and Generic Core Scales. *Journal of clinical neuromuscular disease*, 11 (3), 97-109.
84. Kyle, U. G., Piccoli, A., Pichard, C. (2003) Body composition measurements: interpretation finally made easy for clinical use. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care.*, 6, 387-93.
85. Pessolano, F. A., Suárez, A. A., Monteiro, S. G., Mesa, L., Dubrovsky, A., Roncoroni, A. J., De Vito, E. L. (2003) Nutritional assessment of patients with neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil.*, 82, 182–185.
86. Mok, E., Béghin, L., Gachon, P., Daubrosse, C., Fontan, J. E., Cuisset, J. M., Gottrand, F., Hankard, R. (2006) Estimating body composition in children with Duchenne muscular dystrophy: comparison of bioelectrical impedance analysis and skinfold-thickness measurement. *Am J Clin Nutr.*, 83, 65-9.
87. Li, A. M., Yin, J., Yu, C. C., Tsang, T., So, H. K., Wong, E., ve diğerleri. (2005) The six-minute walk test in healthy children: reliability and validity. *Eur Respir.*, 25, 1057-60.
88. Kaya, P., Alemdaroglu, I., Yilmaz, O., Karaduman, A., Topaloglu, H. (2015) Effect of muscle weakness distribution on balance in neuromuscular disease. *Pediatr Int*, 57 (1), 92- 97.
89. Boyd, R., Fatone, S., Rodda, J., Olesch, C., Starr, R., Cullis, E., Gallagher, D., Carlin, J. B., Natrass, G. R., Graham, K. (1999) High- or low- technology measurements of energy expenditure in clinical gait analysis. *Dev Med Child Neurol.*, 41, 676-82.
90. Ijzerman, M. J., Nene, A. V. (2002) Feasibility of the physiological cost index as an outcome measure for the assessment of energy expenditure during walking. *Arch Phys Med Rehabil.*, 83, 1777-82.

91. Keefer, D. J., Tseh, W., Caputo, J. L., Apperson, K., McGreal, S., Morgan, D. W. (2004) Comparison of direct and indirect measures of walking energy expenditure in children with hemiplegic cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.*, 46, 320-4.
92. Hsue, B.J., Wang, Y.E., Chen, Y.J. (2014) The movement patterns used to rise from a supine position by children with developmental delay and age-related differences in these. *Res Dev Disabil*, 35 (9), 2205-2214.
93. McDonald, C.M., Henricson, E.K., Abresch, R.T., Florence, J.M., Eagle, M., Gappmaier, E. ve diğ erleri. (2013) THE 6-minute walk test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: Longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. *Muscle nerve*, 48 (3), 343-356.
94. Beenakker, E.A., Maurits, N.M., Fock, J.M., Brouwer, O.F., van der Hoeven, J.H. (2005) Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *European Journal of Paediatric Neurology*, 9 (6), 387-393.
95. Nair, K.S., Vasanth, A., Gourie-Devi, M., Taly, A.B., Rao, S., Gayathri, N. ve diğ erleri. (2001) Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *Journal of rehabilitation medicine*, 33 (4), 147-149.
96. Merlini, L., Bertini, E., Minetti, C., Mongini, T., Morandi, L., Angelini, C. ve diğ erleri. (2004) Motor function-muscle strength relationship in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 29 (4), 548-552.
97. Lachmann, R., Schoser, B. (2013) The clinical relevance of outcomes used in late-onset Pompe disease: can we do better. *Orphanet J Rare Dis*, 8, 160.
98. Bozgeyik, S. (2015). ***Duchenne Muskü ler Distrofili ç ocuklarda baş -boyun kas kuvvetinin fonksiyonel bağı msızlık seviyesine etkisi.*** Yüksek Lisans Tezi. Hacettepe Üniversitesi, Ankara
99. Mazzone, E., Martinelli, D., Berardinelli, A., Messina, S., D'Amico, A., Vasco, G. ve diğ erleri. (2010) North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 20 (11), 712-716
100. De Sanctis, R., Pane, M., Sivo, S., Ricotti, V., Baranello, G., Frosini, S. ve diğ erleri. (2015) Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young

- boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 25 (1), 14-18.
101. Mazzone, E.S., Pane, M., Sormani, M.P., Scalise, R., Berardinelli, A., Messina, S. ve diğeri. (2013) 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*, 8 (1), e52512.
102. Finison, L.J. (1990) Modeling of time-strength relationships. *Muscle Nerve*, 13 Suppl, S49-52.
103. Aras, Ö. (2003). **Nöromusküler hastalıklarda spinal eğriliklerin fonksiyona etkisi**. Doktora tezi, Hacettepe üniversitesi, Ankara.
104. Martini, J., Hukuda, M.E., Caromano, F.A., Favero, F.M., Fu, C., Voos, M.C. (2015) The clinical relevance of timed motor performance in children with Duchenne muscular dystrophy. *Physiother Theory Pract*, 31 (3), 173-181.
105. McDonald, C.M., Abresch, R.T., Carter, G.T., Fowler Jr, W.M., Johnson, E.R., Kilmer, D.D. ve diğeri. (1995) Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 74 (5), S93
106. McDonald, C.M. (1998) Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics, and surgery. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 9 (1), 187-211.
107. Jung, I.Y., Chae, J.H., Park, S.K., Kim, J.H., Kim, J.Y., Kim, S.J. ve diğeri. (2012) The correlation analysis of functional factors and age with duchenne muscular dystrophy. *Ann Rehabil Med*, 36 (1), 22-32.
108. Dubowitz, V. (1964) Progressive Muscular Dystrophy Prevention of Deformities. *Clinical Pediatrics*, 3 (5), 323-328.
109. Aras, Ö. (1997). **DMD'li Çocuklarda Kas Kuvveti Değerlendirmelerinin Karşılaştırılması**. Yüksek Lisans Tezi., Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
110. Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P. ve diğeri. (2011) Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the subjective impact on children and parents. *J Child Neurol*, 26 (6), 707-713.
111. Abi Daoud, M.S., Dooley, J.M., Gordon, K.E. (2004) Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol*, 31 (1), 16-19.

112. Aboussouan, L. S. (2009). Mechanisms of exercise limitation and pulmonary rehabilitation for patients with neuromuscular disease. *Chronic respiratory disease*, 6(4), 231-249.
113. Bèlanger, A. Y., Noël, G., & CÔte, C. (1991) A comparison of contractile properties in the preferred and nonpreferred leg in a mixed sample of dystrophic patients. *American Journal of Physical Medicine ve Rehabilitation*, 70(4), 201-205.
114. Lindeman, E., Leffers, P., Reulen, J., Spaans, F., Drukker, J. (1998). Quadriceps strength and timed motor performances in myotonic dystrophy, Charcot–Marie–Tooth disease, and healthy subjects. *Clinical rehabilitation*, 12(2), 127-135.
115. Menotti, F., Bazzucchi, I., Felici, F., Damiani, A., Gori, M. C., & Macaluso, A. (2012) Neuromuscular function after muscle fatigue in Charcot–Marie–Tooth type 1A patients. *Muscle nerve*, 46(3), 434-439.
116. Montes, J., Blumenschine, M., Dunaway, S., Alter, A. S., Engelstad, K., Rao, A. K., ve diğçerleri. (2013) Weakness and fatigue in diverse neuromuscular diseases. *Journal of child neurology*, 28(10), 1277-1283.
117. Romani, A. (2008) The treatment of fatigue. *Neurological Sciences*, 29(2), 247-249.
118. Krivickas, L. S. (2003) Exercise in neuromuscular disease. *Journal of clinical neuromuscular disease*, 5(1), 29-39.

EKLER

Ek 1. Deęerlendirme Formu

DEęERLENDİRME FORMU

Tarih:

Ad-Soyad :

Doęum Tarihi:

Boy:.....(cm)

Kilo:.....(kg)

(VKİ):.....

Dinlenme KH:.....

Brooke Alt Ekstremitte Sınıflaması

1. Devre: Çocuk yardımsız yürür ve merdiven çıkar.
2. Devre: Yürür ve trabzandan tutarak merdiven çıkar (12 sn'den az sürede).
3. Devre: Merdivenleri yavaşça çıkar (12 sn'den uzun sürede).

6DYT Test öncesi

4 basamak çıkma.....sn

4 basamak inme.....sn

6 DYT

6 DYT sonrası KH:.....

6 dakika yürüme mesafesi:.....

Dakikadaki adım sayısı:.....

Fizyolojik harcama indeksi: $[(\text{yürüme kalp hızı}) - (\text{dinlenme kalp hızı})] / (\text{yürüme hızı})$

6DYT Test Sonrası (yorgunluk için)

4 basamak çıkma.....sn

4 basamak inme.....sn

Eklem hareket açıklığı değ.

Ayak limitasyonu yok var

Ayak Bileği Sağ Pasif Dorsifleksiyon limitasyonu derece (0 - 180)

Ayak Bileği Sol Pasif Dorsifleksiyon limitasyonu derece (0 - 180)

Diz limitasyonu yok var

Diz Sağ Pasif ekstansiyon limitasyonu derece (0 - 180)

Diz Sol Pasif Ekstansiyon limitasyonu derece (0 - 180)

Kas kısalık değ.

Sağ kalça fleksörleri Hayır EvetDerece

Sol kalça fleksörleri Hayır Evet.....Derece

Sağ hamstringler Hayır Evet.....Derece

Sol hamstringler Hayır Evet.....Derece

Sağ gastrocnemius Hayır Evet.....Derece

Sol gastrocnemius Hayır Evet.....Derece

North Star Ambulasyon Değerlendirmesi

Ayakta durma	<input type="text"/>	
10 m yürüme	<input type="text"/>	
Sandelyeden ayağa kalkma	<input type="text"/>	
Sağ ayak üzerinde durma	<input type="text"/>	
Sol ayak üzerinde durma	<input type="text"/>	
Sağ ayakla basamak çıkma	<input type="text"/>	
Sol ayakla basamak çıkma	<input type="text"/>	
Sağ ayakla basamak inme	<input type="text"/>	
Sol ayakla basamak inme	<input type="text"/>	
Oturmaya gelme	<input type="text"/>	
Yerden Kalkma	<input type="text"/>sn
Başını kaldırma	<input type="text"/>	
Topuklar üzerinde durma	<input type="text"/>	
Zıplama	<input type="text"/>	
Sağ ayak üzerinde hoplama	<input type="text"/>	
Sol ayak üzerinde hoplama	<input type="text"/>	
Koşma	<input type="text"/>	
10 m koşma süresi.....		sn

NSAA puanı.....

Çocuklar İçin Anne-Baba Raporu
(PedSQL)(8-12 yaş)

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, çocuğunuz için ne kadar **sorun** oldu?

ÇOCUĞUMUN NÖROMÜSKÜLER HASTALIGI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum nefes almakta zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum kolayca hastalanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğumun yaraları ve/veya cilt kızarıklıkları olur	0	1	2	3	4
4. Çocuğumun bacakları ağrır	0	1	2	3	4
5. Çocuğum kendisini yorgun hisseder	0	1	2	3	4
6. Çocuğumun sırtı tutulur	0	1	2	3	4
7. Çocuğum yorgun uyanır	0	1	2	3	4
8. Çocuğumun elleri zayıftır	0	1	2	3	4
9. Çocuğum tuvaleti kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
10. Çocuğum istediği zaman kilo almakta veya vermekte zorlanır	0	1	2	3	4
11. Çocuğum ellerini kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
12. Çocuğum yiyecekleri yutarken zorlanır	0	1	2	3	4
13. Banyo yapmak veya duş almak çocuğumun uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
14. Çocuğum kazayla kendisini yaralar	0	1	2	3	4
15. Çocuğumun yemek yemesi uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
16. Çocuğum gece yatağında dönmekte zorlanır	0	1	2	3	4
17. Çocuğum tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanır	0	1	2	3	4

İLETİSİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğini anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanır	0	1	2	3	4

3. Çocuğum başkalarına hastalığını anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
--	---	---	---	---	---

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailemiz tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailemiz yeterince dinlenmekte zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemizin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. Çocuğumun ihtiyacı olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanı yoktur	0	1	2	3	4

Çocuk Raporu
(PedSQL)(8-12 yaş)

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, senin için ne kadar **sorun** oldu?

NÖROMÜSKÜLER HASTALIĞIM HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Nefes almakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Kolaylıkla hastalanırım	0	1	2	3	4
3. Yaralarım ve/veya cildimde kızarıklıklar olur	0	1	2	3	4
4. Bacaklarım ağrır	0	1	2	3	4
5. Kendimi yorgun hissedirim	0	1	2	3	4
6. Sırtım tutulur	0	1	2	3	4
7. Yorgun uyanırım	0	1	2	3	4
8. Ellerim zayıftır	0	1	2	3	4
9. Tuvaleti kullanırken zorlanırım	0	1	2	3	4
10. İstedğim zaman kilo almakta veya vermekte zorlanırım	0	1	2	3	4
11. Ellerimi kullanmakta zorlanırım	0	1	2	3	4
12. Yiyecekleri yutarken zorlanırım	0	1	2	3	4
13. Banyo yapmak veya duş almak uzun zamanımı alır	0	1	2	3	4
14. Kazayla yaralanırım	0	1	2	3	4
15. Yemek yemek uzun zamanımı alır	0	1	2	3	4
16. Geceleri yatağımda dönerken zorlanırım	0	1	2	3	4

17. Tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanırım	0	1	2	3	4
---	---	---	---	---	---

İLETİŞİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğimi anlatırken zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanırım	0	1	2	3	4
3. Başkalarına hastalığımı anlatırken zorlanırım	0	1	2	3	4

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailem tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailem yeterince dinlenme imkanı bulmakta zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. İhtiyacım olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanım yoktur	0	1	2	3	4

Çocuklar İçin Anne-Baba Raporu (PedSQL)(5-7 yaş)

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, çocuğunuz için ne kadar **sorun** oldu?

ÇOCUĞUMUN NÖROMÜSKÜLER HASTALIGI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum nefes almakta zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum kolayca hastalanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğumun yaraları ve/veya cilt kızarıklıkları olur	0	1	2	3	4
4. Çocuğumun bacakları ağrır	0	1	2	3	4

5. Çocuğum kendisini yorgun hisseder	0	1	2	3	4
6. Çocuğumun sırtı tutulur	0	1	2	3	4
7. Çocuğum yorgun uyanır	0	1	2	3	4
8. Çocuğumun elleri zayıftır	0	1	2	3	4
9. Çocuğum tuvaleti kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
10. Çocuğum istediğı zaman kilo almakta veya vermekte zorlanır	0	1	2	3	4
11. Çocuğum ellerini kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
12. Çocuğum yiyecekleri yutarken zorlanır	0	1	2	3	4
13. Banyo yapmak veya duş almak çocuğumun uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
14. Çocuğum kazayla kendisini yaralar	0	1	2	3	4
15. Çocuğumun yemek yemesi uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
16. Çocuğum gece yatağında dönmekte zorlanır	0	1	2	3	4
17. Çocuğum tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanır	0	1	2	3	4

İLETİSİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğini anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğum başkalarına hastalığını anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailemiz tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailemiz yeterince dinlenmekte zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemizin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. Çocuğumun ihtiyacı olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanı yoktur	0	1	2	3	4

Küçük Çocuk Raporu (5 - 7 Yaş)

Son bir kaç hafta boyunca nasıl olduğunu bir düşün bakalım. Şimdi lütfen her bir cümleyi dikkatle dinle ve bunun senin için ne kadar sorun olduğunu bana söyle.

NÖROMÜSKÜLER HASTALIĞIM HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Bazen	Hemen her zaman
1. Nefes almakta zorlanırım	0	2	4
2. Kolayca hastalanırım	0	2	4
3. Yaralarım ve/veya cildimde kızarıklıklar olur	0	2	4
4. Bacaklarım ağrır	0	2	4
5. Kendimi yorgun hissedirim	0	2	4
6. Sırtım tutulur	0	2	4
7. Yorgun uyanırım	0	2	4
8. Ellerim zayıftır	0	2	4
9. Tuvaleti kullanırken zorlanırım	0	2	4
10. İstedğim zaman kilo almakta veya vermekte zorlanırım	0	2	4
11. Ellerimi kullanmakta zorlanırım	0	2	4
12. Yiyecekleri yutarken zorlanırım	0	2	4
13. Banyo yapmak veya duş almak uzun zamanımı alır	0	2	4
14. Kazayla yaralanırım	0	2	4
15. Yemek yemek uzun zamanımı alır	0	2	4
16. Geceleri yatağımda dönerken zorlanırım	0	2	4
17. Tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanırım	0	2	4



T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu

Sayı : 16969557 -381

ARAŞTIRMA PROJESİ DEĞERLENDİRME RAPORU

Toplantı Tarihi : 18.03.2015 ÇARŞAMBA
Toplantı No : 2015/06
Proje No : GO 15/172 (Değerlendirme Tarihi: 04.03.2015)
Karar No : GO 15/172 – 24

Üniversitemiz Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü öğretim üyelerinden Doç.Dr. Akmer MUTLU'nun sorumlu araştırmacısı olduğu, Halil ALKAN'ın yüksek lisans tezi olan GO 15/172 kayıt numaralı ve "Farklı Fonksiyonel Seviyedeki Duchenne Musküler Distrofili Çocuklarda Yorgunluğun Değerlendirilmesi" başlıklı proje önerisi araştırmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, etik açıdan uygun bulunmuştur.

1. Prof. Dr. Nurten Akarsu (Başkan)

9 Prof. Dr. Rahime Nohutçu (Üye)

2. Prof. Dr. Nüket Örnek Buken (Üye)

İZİNLİ
10. Prof. Dr. R. Köksal Özgül (Üye)

3. Prof. Dr. M. Yılmaz Sara (Üye)

11. Prof. Dr. Ayşe Lale Doğan (Üye)

4. Prof. Dr. Sevda F. Müftüoğlu (Üye)

İZİNLİ
12. Doç. Dr. S. Kutay Demirkan (Üye)

5. Prof. Dr. Cenk Sökmenster (Üye)

İZİNLİ
13 Prof. Dr Leyla Dinç (Üye)

6. Prof. Dr. Volga Bayrakçı Tunay (Üye)

14. Prof. Dr. Hatice Doğan Buzoğlu (Üye)

7. Prof. Dr. Ali Düzova (Üye)

15. Av. Meltem Onurlu (Üye)

8. Yrd. Doç. Dr. H. Hüsrev Turnagöl (Üye)

