



**PRİMER SİLİYER DİSKİNEZİ HASTALARINDA ÜST EKSTREMİTE
FONKSİYONEL EGZERSİZ KAPASİTESİ KAS OKSİJENİZASYONU
FİZİKSEL AKTİVİTE SEVİYESİ VE DENGİNİN ARAŞTIRILMASI**

Şeyma MUTLU

**YÜKSEK LİSANS TEZİ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

AĞUSTOS 2022

ETİK BEYAN

Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tez Yazım Kurallarına uygun olarak hazırladığım bu tez çalışmada;

- Tez içinde sunduğum verileri, bilgileri ve dokümanları akademik ve etik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi,
- Tüm bilgi, belge, değerlendirme ve sonuçları bilimsel etik ve ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu,
- Tez çalışmada yararlandığım eserlerin tümüne uygun atıfta bulunarak kaynak gösterdiğimi,
- Kullanılan verilerde herhangi bir değişiklik yapmadığımı,
- Bu tezde sunduğum çalışmanın özgün olduğunu,

bildirir, aksi bir durumda aleyhime doğabilecek tüm hak kayıplarını kabullendiğimi beyan ederim.

Şeyma MUTLU

24/08/2022

**PRİMER SİLİYER DİSKİNEZİ HASTALARINDA ÜST EKSTREMİTE
FONKSİYONEL EGZERSİZ KAPASİTESİ KAS OKSİJENİZASYONU FİZİKSEL
AKTİVİTE SEVİYESİ VE DENGİNİN ARAŞTIRILMASI**
(Yüksek Lisans Tezi)

Şeyma MUTLU

GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
Ağustos 2022

ÖZET

Primer siliyer diskinezi (PSD) siliya yokluğu veya fonksiyon bozukluğunun mukosiliyer temizlemenin bozulmasına, tekrarlayan göğüs enfeksiyonlarına yol açan genetik, heterojen bir hastalıktır. Hastalarda pulmoner ve ekstrapulmoner etkilenimler görülmektedir fakat literatürde değerlendiren çalışma sayısı sınırlıdır. Çalışmamızın amacı PSD hastalarında solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti ve enduransı, üst ve alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesini değerlendirmek ve sağlıklılarla karşılaştırmaktır. Çalışmamızda 27 PSD hastası ve 26 sağlıklı karşılaştırıldı. Hastaların %FVC, %FEV₁, FEV₁/FVC, %PEF, %FEF₂₅₋₇₅, 6-DYT mesafesi, üst ve alt ekstremitte kas kuvveti (%), Y denge testi sağ ve sol alt ekstremitte posteromedial ve posterolateral ölçüm değerleri ile sol alt ekstremitte posteromedial ve posterolateral uzanma mesafeleri, 6-12 yaş, 13-17 yaş hastalarda ve 6-12 yaş hasta çocukların ailelerinde yaşam kalitesi puanları istatistiksel anlamlı olarak sağlıklılardan daha azdı (p<0,05). Hastaların 6-DYT sırasında ölçülen kuadriseps femoris $\Delta\text{SmO}_{2\text{ort}}$ daha fazla, deltoid istirahat SmO_2 ise azdı (p<0,05). Hasta ve sağlıklı çocukların MİP, MEP, solunum kas enduransı, 6-PBRT halka sayısı, kuadriceps femoris ve deltoid kas oksijen saturasyonları ve total hemoglobin seviyeleri, statik postüral stabilite indeksleri, Y denge testin bazı parametreleri ve fiziksel aktiviteleri benzerdi (p>0.05). Hasta çocukların solunum fonksiyonları kötüleşmiş, üst ve alt ekstremitte kas kuvveti, alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmış ve dinamik dengesi azalmıştı. Yaşam kalitesi ölçeğinin bazı alt parametreleri etkilenmişti. Hasta ve sağlıklıların çoğunluğu inaktif ve solunum kas enduransları benzer şekilde azalmıştı. Hastaların inspiratuar ve ekspiratuar kas kuvveti, üst ekstremitte egzersiz kapasitesi ve statik dengesi korunmuştu. Hastaların alt ekstremitte submaksimal aktivite kas oksijen saturasyonu azalması daha fazla, üst ekstremitte istirahat kas oksijen saturasyonu ise daha azdı. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklar en erken dönemde rehabilitasyon açısından değerlendirilmeli ve kardiyopulmoner rehabilitasyon uygulamalarının etkileri araştırılmalıdır.

Bilim Kodu : 1024
Anahtar Kelimeler : Primer siliyer diskinezi, Üst ekstremitte egzersiz kapasitesi, Kas oksijenizasyonu, Denge, Fiziksel aktivite
Sayfa Adedi : 110
Danışman : Prof. Dr. Meral BOŞNAK GÜÇLÜ

INVESTIGATION OF UPPER EXTREMITY FUNCTIONAL EXERCISE CAPACITY,
MUSCLE OXYGENIZATION, PHYSICAL ACTIVITY LEVEL AND BALANCE IN
PATIENTS WITH PRIMARY CILIARY DYSKINESIA

(M.Sc. Thesis)

Şeyma MUTLU

GAZİ UNIVERSITY

GRADUATE SCHOOL OF HEALTH SCIENCES

August 2022

ABSTRACT

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a genetic, heterogeneous disease that is caused by absence or dysfunction of cilia and results in impaired mucociliary clearance, and recurrent chest infections. Pulmonary and extrapulmonary impairments are prevalent in patients, however studies are limited in the literature. The aim of our study was to evaluate pulmonary function, respiratory muscle strength and endurance, upper and lower extremity functional exercise capacity, muscle oxygenation, muscle strength, balance, physical activity level and quality of life in patients with PSD and compare with healthy subjects. Twenty-seven patient and 26 healthy children were compared. Patients' FVC%, FEV₁%, FEV₁/FVC, PEF%, FEF₂₅₋₇₅%, 6-MWT distance, upper and lower extremity muscle strength (%), Y balance test right and left lower extremity posteromedial and posterolateral scores and left lower extremity posteromedial and posterolateral reach distances, 6-12 year-old, 13-17- year- old patients' and 6-12-year old children families' quality of life scores were statistically lower compared with healthy subjects (p<0.05). Quadriceps femoris Δ SmO₂ort value was higher during 6-MWT and deltoid resting SmO₂ was statistically significantly lower (p<0.05). Patients' and healthy' of MIP, MEP, respiratory muscle endurance, 6-PBRT ring count, quadriceps femoris and deltoid muscle oxygen saturations and total hemoglobin levels, static postural stability indices, some parameters of Y balance test and physical activity parameter scores were similar (p>0.05). Pulmonary function and dynamic balance deteriorated, upper and lower extremity muscle strength and lower extremity functional exercise capacity decreased in patients with PCD. Some sub-parameters of the quality of life scale worsened. The majority of patient and healthy were inactive and respiratory muscle endurance similarly decreased. Inspiratory and expiratory muscle strength, upper extremity exercise capacity and static balance of the patients preserved. Decrease in lower extremity submaximal activity muscle oxygen saturation was higher and the upper extremity resting muscle oxygen saturation was less in patients. Pediatric patients with PCD should be evaluated at the earliest period and the effects of cardiopulmonary rehabilitation interventions should be investigated.

Science Code : 1024

Key Words : Primary ciliary dyskinesia, Upper extremity exercise capacity, Muscle oxygenation, Balance, Physical activity

Page Number : 110

Supervisor : Prof. Meral BOŞNAK GÜÇLÜ

TEŞEKKÜR

Tezimin planlanmasında, içeriğinin düzenlenmesinde, sonuçların yorumlanmasında akademik bilgi ve deneyimleri ile tezime büyük katkıda bulunan, lisanstan bu yana lisansüstü eğitimim boyunca ve tezimin her aşamasında tüm desteğiyle her zaman yanımda olan çok kıymetli danışman hocam Sayın Prof. Dr. Meral BOŞNAK GÜÇLÜ'ye,

Tezimin veri toplama aşamasında hastaların yönlendirilmesi ve takiplerinin yapılmasında, tez içeriğinin düzenlenmesinde destekleri için Prof. Dr. Ayşe Tana ASLAN'a ve Doç. Dr. Tuğba ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU'na,

Tez sürecinde her aşamada ve her konuda bana destek olan Başkent Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümündeki kıymetli hocalarıma ve çalışma arkadaşlarıma,

Bu süreçte desteğini, yardımlarını esirgemeyen Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi'ndeki arkadaşlarıma ve hocalarıma ve Fzt. Nail Abidin YARAŞIR'a, Tezimin tamamlanmasında büyük desteği olan sevgili çocuklara ve değerli ailelerine,

Yüksek lisans eğitimim boyunca BİDEB 2210-A Genel Yurt İçi Yüksek Lisans bursiyeri olmaktan onur duyduğum TÜBİTAK'a, tezime katkılarından dolayı Gazi Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri Koordinasyon Birimine (Bu tez Gazi Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Birimi tarafından desteklenmiştir. Proje Kodu: TYL-2021-7253),

Yolun başından beri beraber olduğumuz canım dostum Ege Nur ATABEY GERLEGİZ'e, yollarımızın kesiştiği canım dostum Betül YOLERİ'ye, lise döneminden beri yanımda olan Ankara'yı güzelleştiren Neşe BELDER'e ve Arzu DİBEKLİ'ye, eğitimim hayatım boyunca bana hep destek olan canım dedeme, teyzelerime ve benim zor günlerimde yanımda olan kuzenlerim Gamze-Özgür GÜNGÖR'e,

Bütün hayatım boyunca hep yanımda olan, her düştüğümde elimi tutan, evlatları olmaktan gurur duyduğum canım annem Hülya MUTLU'ya ve canım babam Şuayıp MUTLU'ya, benim biricğim ablam Kübra SARI'ya, canım kardeşim Berat MUTLU'ya ve balım Hira Ravza SARI'ya destekleri için sonsuz teşekkür ederim.

İÇİNDEKİLER

	Sayfa
ÖZET	iv
ABSTRACT.....	v
TEŞEKKÜR.....	vi
İÇİNDEKİLER	vii
ÇİZELGELERİN LİSTESİ.....	x
ŞEKİLLERİN LİSTESİ.....	xiii
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	xiv
1. GİRİŞ.....	1
2. GENEL BİLGİLER	5
2.1. Tanımı.....	5
2.2. Epidemiyoloji.....	5
2.3. Etiyoloji	6
2.4. Patofizyolojisi	6
2.4.1. Patogenez.....	7
2.5. Klinik tablo	8
2.5.1. Üst solunum yolları	8
2.5.2. Alt solunum yolları.....	8
2.5.3. Situs anormallikleri	8
2.5.4. Dönemlere göre klinik bulgular.....	9
2.6. Tanı	10
2.6.1. Yaşa göre tavsiye edilen tanı ölçütleri.....	10
2.6.2. Tarama testleri	11
2.6.3. Diagnostik testler.....	12
2.6.4. Tanısal testler.....	12

	Sayfa
2.6.5. Yaşa göre tavsiye edilen tanı ölçütleri.....	14
2.6.6. Hava yolu mikrobiyolojisi	15
2.6.7. Pulmoner bulgular	16
2.6.8. Radyolojik bulgular	16
2.7. Tedavi	16
2.7.1. Medikal tedavi	17
2.7.2. Cerrahi tedavi	20
2.8. Primer Siliyer Diskinezi ve Pulmoner Rehabilitasyon	20
2.9. Primer Siliyer Diskinezi ve Pulmoner Rehabilitasyon Gerekçeleri.....	23
2.9.1. Primer siliyer diskinezi ve solunum fonksiyonları	23
2.9.2. Primer siliyer diskinezi ve solunum kas kuvvet ve enduransı.....	23
2.9.3. Primer siliyer diskinezi ve egzersiz kapasitesi	24
2.9.4. Primer siliyer diskinezi ve kas kuvveti.....	25
2.9.5. Primer siliyer diskinezi ve kas oksijenizasyonu	25
2.9.6. Primer siliyer diskinezi ve denge	26
2.9.7. Primer siliyer diskinezi ve fiziksel aktivite	27
2.9.8. Primer siliyer diskinezi ve yaşam kalitesi	27
3. GEREÇ VE YÖNTEM	29
3.1. Çalışmanın Tasarımı	29
3.2. Bireyler	30
3.2.1. Hastaların içleme ölçütleri.....	30
3.2.2. Hastaların dışlama ölçütleri	30
3.2.3. Sağlıklı gönüllülerin içleme ölçütleri	31
3.2.4. Sağlıklı gönüllülerin dışlama ölçütleri	31
3.3. Yöntem.....	31
3.3.1. Bireylerin değerlendirilmesi	31

	Sayfa
3.3.2. Solunum fonksiyonlarının değerdendirmesi.....	32
3.3.3. Solunum kas kuvvet değerdendirmesi.....	32
3.3.4. Solunum kas endurans değerdendirmesi	33
3.3.5. Fonksiyonel egzersiz kapasitesinin değerdendirilmesi	33
3.3.6. Üst ekstremite fonksiyonel egzersiz kapasitesi	34
3.3.7. Periferik kas kuvvet değerdendirmesi	35
3.3.8. Kas oksijenasyonunun değerdendirmesi	35
3.3.9. Statik denge değerdendirmesi (postüral stabilite)	36
3.3.10. Dinamik denge (Postüral stabilite) değerdendirmesi	36
3.3.11. Fiziksel aktivite değerdendirmesi.....	37
3.3.12. Yaşam kalitesi değerdendirmesi.....	37
3.3.13. Nefes darlığı ve yorgunluk	39
3.4. İstatistiksel Analiz.....	39
4. BULGULAR	41
5. TARTIŞMA	63
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	77
KAYNAKLAR	83
EKLER.....	101
EK-1. Etik Kurul Onay Belgesi	102
EK-2. Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu	105
ÖZGEÇMİŞ	110

ÇİZELGELERİN LİSTESİ

Çizelge	Sayfa
Çizelge 4.1. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların cinsiyetlerinin karşılaştırılması	42
Çizelge 4.2. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların demografik özelliklerinin karşılaştırılması	42
Çizelge 4.3. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların boy Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması	43
Çizelge 4.4. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut ağırlığı Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması	43
Çizelge 4.5. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut kütle indeksi Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması	43
Çizelge 4.6. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların eğitim seviyelerinin karşılaştırılması	44
Çizelge 4.7. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ailelerinde akraba evliliği oranları	44
Çizelge 4.8. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ailelerinin çalışma oranlarının karşılaştırılması	45
Çizelge 4.9. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların annelerinin eğitim seviyelerinin karşılaştırılması	45
Çizelge 4.10. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların babalarının eğitim seviyelerinin karşılaştırılması	46
Çizelge 4.11. Primer siliyer diskinezi hastası çocuk ve sağlıklı çocukların evde yaşayan toplam birey, kardeş ve PSD hastası kardeş sayılarının karşılaştırılması	46
Çizelge 4.12. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların prenatal ve pasif sigara maruziyet oranlarının karşılaştırılması	46
Çizelge 4.13. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların tanı yaşı	47
Çizelge 4.14. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların şikâyetlerinin başlama zamanı	47
Çizelge 4.15. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların özgeçmişleri	47
Çizelge 4.16. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların kullandıkları ilaçlar	48
Çizelge 4.17. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda kronik enfeksiyon ve kolonizasyon varlığı	48

Çizelge	Sayfa
Çizelge 4.18. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların uyguladığı pulmoner rehabilitasyon modalitelerinin dağılımı	48
Çizelge 4.19. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların aerobik egzersiz alışkanlıklarının karşılaştırılması	49
Çizelge 4.20. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların belirti ve bulguları	49
Çizelge 4.21. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların efor dispne algılarının karşılaştırılması	49
Çizelge 4.22. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların efor dispne algılarına neden olan aktivitelerin dağılımı	50
Çizelge 4.23. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyon testi sonuçlarının karşılaştırılması	50
Çizelge 4.24. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas kuvveti değerlerinin karşılaştırılması	51
Çizelge 4.25. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas endurans değerleri ve solunum kas endurans testi fark değerlerinin karşılaştırılması	51
Çizelge 4.26. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-DYT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve toplam halka sayılarının karşılaştırılması	52
Çizelge 4.27. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-PBRT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve toplam halka sayılarının karşılaştırılması	53
Çizelge 4.28. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocuklarda periferik kas kuvvetinin karşılaştırılması	54
Çizelge 4.29. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahatte, 6-DYT sırasında ve toparlanmada ölçülen kuadriseps femoris kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyesi ve fark değerlerinin karşılaştırılması	55
Çizelge 4.30. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahatte, 6-PBRT sırasında ve toparlanmada ölçülen deltoid kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyesi ve fark değerlerinin karşılaştırılması	56
Çizelge 4.31. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların gözler açık ve kapalı, sert ve yumuşak zeminde statik postüral stabilite indekslerinin karşılaştırılması	57

Çizelge	Sayfa
Çizelge 4.32. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların dinamik postüral stabilite puanlarının karşılaştırılması	58
Çizelge 4.33. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların fiziksel aktivite parametrelerinin karşılaştırılması	59
Çizelge 4.34. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların günlük adım sayısına göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamasının karşılaştırılması ..	59
Çizelge 4.35. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ortalama MET'e göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamasının karşılaştırılması	60
Çizelge 4.36. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği puanlarının karşılaştırılması	60

ŞEKİLLERİN LİSTESİ

Şekil	Sayfa
Şekil 4.1. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların dağılımı	41



SİMGELER VE KISALTMALAR

Bu çalışmada kullanılmış simgeler ve kısaltmalar, açıklamaları ile birlikte aşağıda sunulmuştur.

Simgeler	Açıklamalar
%	Yüzde
%95CI	%95 Güven Aralığı
<	Küçük
>	Büyük
≤	Küçük eşit
≥	Büyük eşit
cm	Santimetre
cmH ₂ O	Santimetre su
dk	Dakika
dL	Desilitre
g	Gram
g/m ²	Gram/Metrekare
Hz	Hertz
IQR	Çeyrekler Arası Aralık
kg	Kilogram
kg/m ²	Kilogram/Metrekare
L	Litre
m	Metre
ml	Mililitre
mm	Milimetre
n	Birey Sayısı
N	Newton
ng/ml	Nanogram/Mililitre
p	İstatistiksel Yanılma Olasılığı
sn	Saniye
x	Aritmetik Ortalama

Simgeler**Açıklamalar****X±SS**

Ortalama±Standart Sapma

Δ

Test Bitiş ve Başlangıç Fark Değerleri

Kısaltmalar**Açıklamalar****6-DYT**

Altı dakika yürüme testi

6-PBRT

Altı dakika pegboard ve ring testi

ATS

American Thoracic Society (AmerikanToraksDerneği)

COVID-19

Koronavirüs hastalığı

CPAPContinuous Positive Airway Pressure
(Sürekli Pozitif Hava Yolu Basıncı)**DKB**

Diyastolik kan basıncı

ERS

European Respiratory Society (Avrupa Solunum Derneği)

FEF%25-75Force Expiratory Flow at 25-75%
(Zorlu Ekspirasyon Ortası Akım Hızı)**FEV₁**Force Expiratory Volume in the First Second
(Zorlu Ekspirasyonun Birinci Saniyesinde Çıkarılan Hava Hacmi)**FEV₁/FVC**Force Expiratory Volume in the First Second/Force Vital Capacity
(Zorlu Ekspirasyonun Birinci Saniyesinde Çıkarılan Hava
Hacminin Zorlu Vital Kapasiteye Oranı)**FVC**

Force Vital Capacity (Zorlu Vital Kapasite)

KF

Kistik fibrozis

KH

Kalp hızı

KOAH

Kronik obstrüktif akciğer hastalığı

MBÖ

Modifiye Borg ölçeği

MEP

Maximal Expiratory Pressure (Maksimal Ekspiratuar Basınç)

MET

Metabolik eş değer

MİP

Maximal Inspiratory Pressure (Maksimal İnspiratuar Basınç)

NO

Nitrik oksik

Ort

Ortalama

PEF

Peak Expiratory Flow (Tepe Ekspiratuar Akım Hızı)

PEP

Pozitif ekspiratuar basınç

PSD

Primer siliyer diskinezi

S. aureus

Staphylococcus aureus

Kısaltmalar	Açıklamalar
SD	Standart deviasyon
SF	Solunum frekansı
SKB	Sistolik kan basıncı
SmO₂	Kas oksijen satürasyonu
SmO₂istirahat	İstirahat kas oksijen satürasyonu
SmO₂max	Test sırasındaki maksimum kas oksijen satürasyonu
SmO₂min	Test sırasındaki minumum kas oksijen satürasyonu
SmO₂ort	Test sırasındaki ortalama kas oksijen satürasyonu
SmO₂ort-max	Test sırasındaki maksimum ortalama kas oksijen satürasyonu
SmO₂ort-min	Test sırasındaki minumum ortalama kas oksijen satürasyonu
SmO₂top	Toparlanma kas oksijen satürasyonu
SmO₂top-ort	Toparlanma ortalama kas oksijen satürasyonu
SpO₂	Peripheral Oxygen Saturation (Pulse Oksimetre ile Ölçülen Oksijen Satürasyonu)
SPSS	Statistical Package for The Social Sciences (İstatistiksel Analiz Programı)
SS	Standart sapma
THb	Toplam hemoglobin seviyesi
THbistirahat	İstirahat toplam hemoglobin seviyesi
THbmax	Test sırasındaki maksimum toplam hemoglobin seviyesi
THbmin	Test sırasındaki minumum toplam hemoglobin seviyesi
THbtop	Toparlanma toplam hemoglobin seviyesi
VKİ	Vücut kütle indeksi
VO₂	Oksijen tüketimi

1. GİRİŞ

Primer siliyer diskinezi (PSD) siliya yokluğu veya fonksiyon bozukluğunun neden olduğu genetik, heterojen bir hastalıktır [1]. Siliyaların prototipik bozukluğu mukosiliyer temizlemenin bozulmasına, tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarına ve akciğer yapısının ilerleyici hasarına yol açar [2]. Otozomal resesif şekilde kalıtılır ve hastalığa neden olan 50’den fazla farklı mutasyon bildirilmiştir [3, 4]. Klinik özellikler arasında neonatal “respiratory distress” sendromu, kronik günlük prodüktif öksürük, kronik burun tıkanıklığı ve kronik veya tekrarlayan orta kulak iltihabı yer almaktadır [5].

Akciğer fonksiyonları kronik akciğer hastalığı olan bireylerde hastalık şiddeti, hastalık kontrol seviyesi ve sağ kalımın en önemli belirleyicilerinden biridir [6, 7]. Primer siliyer diskinezi hastalarında akciğer fonksiyonları yaşamın erken dönemlerinden itibaren etkilenir ve hem cinsiyet hem de tüm yaş gruplarında referans değerlere kıyasla kötüleşmiştir [8]. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda solunum fonksiyonları, hafif-orta derecede obstrüktif solunum fonksiyon bozukluğu ile karakterizedir. Hava yolu düz kas hipertrofisi ve fibrozisi, intralüminal sekresyonların temizlenememesi, tekrarlayan enfeksiyona ikincil olarak gelişen bronşektazi ve kronik inflamasyonu içeren olası patolojik değişiklikler bunu açıklar [9].

Akciğerlerdeki kronik inflamasyon, sistemik inflamatuvar mediyatörler, azalmış oksijen iletimi, kronik respiratuvar asidoz, yetersiz beslenme ve çeşitli komorbiditelerin etkileri ile solunum kas kuvveti ve dayanıklılığı azalabilir [10]. Kronik akciğer hastalığı olan çocuklarda solunum kas zayıflığı akciğer fonksiyonlarının kötüleşmesinin sebeplerinden biridir [11]. Literatürde PSD hastalarının solunum kas kuvvetini araştıran çok az sayıda çalışma mevcuttur [12, 13]. İnspiratuvar kasların yaşam boyunca submaksimal kasılması gerekir ve solunum kas endüransı değerlendirilmesinin kuvvet ölçümlerinden daha işlevsel olması mümkündür [14]. Literatürde PSD hastalarının solunum kas endüransını değerlendiren tek bir çalışma vardır [13]. Solunum kas kuvveti ve endüransı solunum fonksiyonu anormalliklerinden ayırt edilmeli ve ayrı olarak değerlendirilmelidir [15].

Fonksiyonel durum ve kapasitenin ölçümü, kardiyorespiratuvar hastalığı olan bireylerde tedavi etkinliğini değerlendirilmesinde ve prognozun belirlenmesinde önemlidir [16]. Hastalarda kardiyopulmoner kapasitenin değerlendirilmesi pulmoner yetmezliğin

değerlendirilmesine katkıda bulunabilir [17]. Primer siliyer diskinezi hastalarının egzersiz kapasitesini araştıran çalışma sayısı sınırlıdır. Yapılan çalışmalarda altı dakika yürüme testi (6-DYT), Modifiye Mekik Yürüme testi ve kardiyopulmoner egzersiz testleri kullanılmıştır [7,12, 17-19]. Altı dakika yürüme testi ekipman veya ileri eğitim gerektirmeyen pratik ve kolay bir testtir ve pulmoner, kardiyovasküler ve kas sistemlerinin genel fonksiyonel yanıtlarını değerlendirmek için kullanılır. Günlük yaşam aktivitelerinin çoğu maksimum efor altı seviyelerde gerçekleştirildiği için bu test günlük fiziksel aktiviteler için fonksiyonel egzersiz seviyesini daha iyi yansıtabilir [20]. Bu test sağlıklı çocuklarda egzersiz toleransını ve dayanıklılığını değerlendirmek için kullanılan güvenilir ve geçerli bir fonksiyonel testtir [21].

Kronik obstrüktif akciğer hastalığında akciğer fonksiyonları ve ekstremita kas kuvveti egzersiz kapasitesinin önemli belirleyicilerinden biridir [22]. Ekstremita kaslarında azalmış kuvvet ve endurans egzersiz intoleransı ile ilişkilidir [23]. Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremita kas kuvveti azalmıştır [24]. Bu nedenle üst ekstremita egzersiz kapasitesini değerlendirmek önemlidir. Altı dakika “Pegboard and Ring test” (6-PBRT) KOAH hastalarında üst ekstremita egzersiz kapasitesini ölçmek için güvenilir ve geçerli bir testtir [24]. Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremita egzersiz kapasitesinin etkilenip etkilenmediği bilinmemektedir.

Fonksiyonel kayıp kronik akciğer hastalığı olan hastalarda yaygındır ve iskelet kas anormallikleri fonksiyonel kapasitenin azalması ile ilişkilidir [10]. İskelet kas anormalliklerinin nedenleri arasında inflamasyonun kas fonksiyonuna etkisi, kan gazı anormallikleri, yetersiz oksijen iletimi, elektrolit dengesizlikleri, ilaçlar, yetersiz beslenme ve komorbid durumlar bulunur [25]. Literatürde yapılan sınırlı sayıda çalışmada PSD hastalarının periferik kas kuvvetinin azaldığı gösterilmiştir [7, 12, 24,]. Periferik kas kuvvetindeki azalma aynı zamanda egzersiz intoleransına neden olur [26]. Bu nedenle kas kuvveti değerlendirmek önemlidir.

Kardiyorespiratuar ve periferik kasların oksijen saturasyonunun incelenmesi ve ölçülmesi, egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketiminin dinamiklerini anlamak için önemlidir [27]. Kistik fibrozis (KF) hastası çocuk ve ergenlerin sağlıklılara kıyasla periferik kas doku oksijenasyonunun ve fonksiyonel kapasitesinin azaldığı gösterilmiştir [28]. Primer siliyer diskinezi hastalarında kas oksijenizasyonu ile ilgili yapılan tek çalışmada [29] uygulanan

rehabilitasyon programı öncesi ve sonrası egzersiz testleri sırasında kas oksijenizasyon değişimleri kaydedilmiştir. Literatürde PSD hastalarının istirahat, test sırasında ve sonrasında kas oksijenizasyon parametreleri ile ilgili çalışma yoktur.

Literatürde solunum hastalıklarında denge, postüral kontrol ve reaksiyon zamanı araştıran çalışmaların sayısı giderek artmaktadır [30-32]. Dengenin sürdürülmesi günlük yaşam aktivitelerinin tümünün doğru yürütülmesi için önemlidir [33]. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı olan bireylerde postüral kontrol bozulmuştur ve kas zayıflığı, fiziksel hareketsizlik, ileri yaş ve ilave oksijen ihtiyacı bozulmuş postüral kontrole neden olur [32]. Primer siliyer diskinezi hastalarında dengeyi araştıran tek bir çalışma vardır. Bu çocuklarda denge ve vestibüler fonksiyon bozukluğu olduğu ve bu durumun klinisyenler, aileler ve hastalar tarafından da farkına varılmadığı gösterilmiştir. Vestibüler ve denge fonksiyon bozukluğunun etiyojisi bilinmemektedir, ancak çok faktörlü olması muhtemeldir [34]. Çocuklarda dengenin geçerli ve güvenilir ölçüm yöntemleri ile değerlendirilmesi, güvenli mobilizasyon ve fonksiyonel aktivitelerde bağımsızlığın gelişmesini sağlamak için önemlidir [35]. Primer siliyer diskinezi hastalarında da dengenin güvenilir ve geçerli ölçüm yöntemleri ile değerlendirmesi önemlidir.

Kronik obstrüktif akciğer hastalarında azalan inspiratuar kas kuvveti dispne algısına katkıda bulunmaktadır ve kötüleşen nefes darlığı bireylerin fiziksel aktivitelerini azaltmalarına neden olur [36]. Primer siliyer diskinezi hastalarında yapılan bir çalışmada akciğer fonksiyonlarına bakılmaksızın hastaların fiziksel aktivite seviyelerinin azaldığı gösterilmiştir [17]. Hastaların fiziksel aktivite seviyesinin objektif ölçüm yöntemleri ile değerlendirilmesi önemlidir.

Primer siliyer diskinezi hastalığının, fiziksel ve mental sağlık üzerindeki etkisi ilerleyici ve sürekli [37]. Yaşamın ikinci yarısında giderek daha fazla etkiye sahip olan hastalık, önemli morbitide ve yaşam kısıtlamasına neden olan kronik bir durumdur [38]. Primer siliyer diskinezi hastalarında yaşam kalitesi ile ilgili çalışmalarda Saint George Solunum Anketi, Kısa Form Yaşam Kalitesi Anketi, Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği kullanılmıştır. Primer siliyer diskinezi hastalarının azalmış solunum fonksiyonları ve yaşla birlikte sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi azalır [39]. Primer siliyer diskinezi hastalarında yaşam kalitesinin değerlendirilmesi önemlidir.

Çalışmanın birincil amacı; primer siliyer diskinezi hastalarında üst ve alt ekstremiteler fonksiyonel egzersiz kapasitesi ve kas oksijenizasyonunu sağlıklı bireyler ile karşılaştırmaktır.

Çalışmanın ikincil amacı; primer siliyer diskinezi hastalarında solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti ve enduransı, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesini sağlıklı bireyler ile karşılaştırmaktır.

Çalışmanın hipotezi

Birincil amaç için hipotezler

H₀: Primer siliyer diskinezi hastaları ile sağlıklı bireylerin üst ve alt ekstremiteler fonksiyonel egzersiz kapasitesi ve kas oksijenizasyonu arasında fark yoktur.

H₁: Primer siliyer diskinezi hastaları ile sağlıklı bireylerin üst ve alt ekstremiteler fonksiyonel egzersiz kapasitesi ve kas oksijenizasyonu arasında fark vardır.

İkincil amaç için hipotezler

H₀: Primer siliyer diskinezi hastaları ile sağlıklı bireylerin solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti, solunum kas enduransı, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesi arasında fark yoktur.

H₁: Primer siliyer diskinezi hastaları ile sağlıklı bireylerin solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti, solunum kas enduransı, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesi arasında fark vardır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Tanımı

Primer siliyer diskinezi siliya yokluğu veya fonksiyon bozukluğunun neden olduğu genetik, heterojen bir hastalıktır [1]. Primer siliyer diskinezi tanımı 1933'te ilk olarak Kartagener sendromuna dayanan siliyer fonksiyon bozukluğu ile ilişkili ilk hastalıktır [40, 41]. 1976'da ise PSD hastalarının “hareketsiz” siliyalara ve “kusurlu silya ultrastrüktürüne” sahip olduğu bildirilmiştir [42].

Primer siliyer diskinezi hastalarındaki genetik heterojenite değişken siliya morfolojisi ve fonksiyonuna ve dolayısıyla etkilenen hastalarda önemli fenotipik değişikliğe yol açar ve çoklu organ sistemlerini etkileyebilir [43]. Bozulmuş mukosiliyer temizleme ikincil olarak hastalarda tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonlarına yol açar [44]. Klinik özellikler arasında neonatal respiratory distress sendromu, kronik günlük prodüktif öksürük, kronik burun tıkanıklığı ve kronik veya tekrarlayan orta kulak iltihabı yer almaktadır [5]. Situs inversus organların ayna görüntüsünde yer değiştirmesidir. Hastaların yaklaşık %50'sinde situs inversus görülür. Bununla birlikte PSD hastalarının bir kısmında klasik situs inversus tanımını karşılamayan organ lateralite kusurları vardır [45].

2.2. Epidemiyoloji

Primer siliyer diskinezi epidemiyolojisine ilişkin mevcut veriler azdır [46]. Prevelans ile ilgili çalışmalar radyolojik görüntülerden elde edilen veriler kullanılarak tahmin edilmiştir ve bu çalışma ile tahmini prevelansı 1:40.000'dir [46, 47]. Japonya'da yapılan bir çalışmaya göre tahmini prevelans 1:4.100'dir [46, 48]. Yapılan uluslararası bir inceleme prevelansın Kıbrıs, Danimarka ve İsviçre'de 1:10.000 ve 1:20.000 arasında değiştiğini [49] ve İsveç'te 1:22.000 olduğunu göstermiştir [50]. Avrupada yapılan bir çalışma sonuçlarına göre ise PSD prevalansı çocuklarda 3-7:100.000 ve yetişkinlerde 0,2-6: 100.000'dir [51]. Yüksek oranda akrabalık olan popülasyonlarda çok daha yüksek prevalans bildirilmiştir [43]. Bu nedenlerle küresel prevalansın en az 1:10.000 olabileceği tahmin edilmektedir [46].

2.3. Etiyoloji

Primer siliyer diskinezi genetik ve klinik olarak heterojen bir hastalıktır. Hastalığa neden olan 50'den fazla farklı genin mutasyonları rapor edilmiştir ve hastaların ancak yaklaşık %70'inde genetik bir neden belirlenebilmektedir [4]. Dış dynein kol kusurları PSD hastalarında gözlenen en yaygın siliyer kusurdur [52]. Siliyaların dış dynein kol kompleksinin bileşenlerini kodlayan DNAI1 ve DNAH5, PSD ile ilişkili en yaygın iki gendir [53]. Bununla birlikte *CCDC39*, *CCDC40*, *MCIDAS* ve *CCNO*'daki mutasyonlar dahil olmak üzere çok daha ağır hastalık seyri olan birkaç genotip tanımlanmıştır [54]. *CCNO* gen mutasyonları olan hastalarda akciğer etkilenimi hızla ilerler, sıklıkla akciğer yetmezliği ortaya çıkar ve bu da akciğer transplantasyonunu gerektirir [55]. Aynı gen için farklı mutasyonlar siliyaların değişen derecelerde işlev kaybına neden olabilir [56].

2.4. Patofizyolojisi

Siliyalar işlevlerine göre hareketli ve hareketsiz (primer) siliyalar veya motor ve duysal siliyalar olarak sınıflandırılır [57, 58]. Siliyalar hareketli “9+2”, hareketli “9+0” ve hareketsiz “9+0” şeklinde üç genel sınıfı vardır [40].

Her hareketli siliya dokuz çevresel mikrotübül ve bir merkezi mikrotübül ikilisinden oluşur. Klasik olarak “9+2” mikrotübüller düzenlemeye sahiptir [57]. Dynein kollar siliyaların motor bileşenlerini sağlayan periferik çiftlerin dış ve iç tarafında yer alan karmaşık protein yapılarıdır. Dış dynein kollar esas olarak siliyer hareketin frekansına katkıda bulunurken, iç dynein kollar esas olarak siliyaların bükülme şekline (hareketine) katkıda bulunur [59]. Hareketli siliyalar anatomik ve işlevsel olarak epitel yüzeyi boyunca ritmik olarak atan sıvı, mukus ve bakterileri hareket ettiren organellerdir [60]. Üst ve alt solunum yolların epitelinin apikal yüzeyinde, merkezi sinir sisteminin ventriküllerini kaplayan ependimal hücrelerde, dişi üreme sisteminin yumurta kanallarında ve erkek spermatozoanın kamçısı olarak bulunur [40]. Bu siliyalar partiküllerin epitel boyunca hareketini kolaylaştıran içsel siliyer vuruş düzenine ve değişken frekansa sahiptir. Bu özelliği ile siliyalar solunum yollarında mukosiliyer savunma mekanizmasına katkıda bulunur [61]. Hava yolu siliyalarının vuruş frekansı yaklaşık 10-30 Hz'e ulaşır [57].

Hareketli siliyaların başka bir türü embriyonik gelişim sırasında yalnızca geçici olarak bulunur. Bu nodal siliyalar “9+0” mikrotübül düzenine ve rotasyonel harekete sahiptir. Nodal siliyalar sol-sağ vücut oryantasyonunu belirlemede hayati bir rol oynar ve anormallikler lateralite kusurlarına yol açabilir [62].

Hareketli siliyaların aksine, hareketsiz siliyalar insan vücudundaki hemen hemen tüm hücre tiplerinin yüzeyinden uzanır ve "9+0" düzenlemesine sahiptir. Önceden işlevsiz olarak kabul edilen bu siliyalar gelişme ve doku homeostazı için kritik olan hücre dışı reseptörler ve sinyal iletim yolları içeren özel hücresel duysal yapılardır [58].

2.4.1. Patogenez

Primer siliyer fonksiyon bozukluğunda siliyaların aksonal yapılarını kodlayan genlerdeki mutasyonlar yapı veya fonksiyonu anormal olan siliyalara neden olur. Mutasyonlar dış dynein kolu kusurlarına, iç dynein kolu kusurlarına, merkezi mikrotübüler anormalliklere, radial kol kusurlarına ve diğer ultrastrüktürel anormalliklere neden olabilir. [63]. Nodal siliyaların çevresel mikrotübüler bileşenlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar, PSD hastalarının yaklaşık %50'sinde lateralite kusurları (situs inversus veya situs ambigu) ile sonuçlanır. Fakat merkezi çift, radyal parmak bileşenlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar lateralite kusurlarına neden olmaz. Hareketsiz siliyaların biyogenezi veya işlevi için gerekli proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlar ise Bardet-Biedl sendromu, nefronofitiz, retinitis pigmentosa, Joubert sendromu gibi birden fazla organı içeren bozukluklara neden olur [3].

Hareketli siliyaların yokluğu veya işlev bozukluğu PSD'ye neden olur [64]. Mukosiliyer temizleme solunum yollarını solunan patojenlerden ve partiküllerden koruyan, immünolojik olmayan esas koruyucu mekanizmalardan biridir. Her siliyalı hücre, yüzeyinden koordineli bir şekilde çıkan yaklaşık 200 siliya içerir ve nazofarenks, orta kulak, paranazal sinüsler ve trakeadan bronşiyollere kadar alt solunum yollarını kaplar [65, 40]. Primer siliyer diskinezi etkili mukosiliyer klirensin olmaması tekrarlayan kronik hava yolu enfeksiyonuna yol açan bronşektazi, kronik rinosinüzit ve birçok hastada zerk kulak ve buna bağlı işitme problemleri gibi çeşitli problemlerden sorumludur [65]. Dişi üreme sisteminin yumurta kanallarında ve erkek spermatozoanın kamçısı olarak hareketli siliyalar bulunur. Bu nedenle erkek ve kadın hastalarda infertilite sıklıkla ortaya çıkar [63].

2.5. Klinik tablo

2.5.1. Üst solunum yolları

Rinosinüzit ve otitis media hastalığının temel bulgularındandır ve erken çocukluk döneminde PSD ile ilişkili morbiditeden sorumludur [66, 67]. Burun tıkanıklığı ve/veya rinore çok yaygındır ve bazı hastalarda nazal polip vardır. Hastalarda farklı derecelerde olan kronik otitis media ve kalıcı orta kulak efüzyonları orta kulak hastalığı olarak tanımlanır. Orta kulak hastalığı genellikle iletim tipi işitme kaybına yol açar [68].

2.5.2. Alt solunum yolları

Alt solunum yolu belirtileri hastalığın başlıca özellikleridir ve sıklıkla yaşamın ilk ayında ortaya çıkar [69]. Öksürük en çok sabahın erken saatlerinde belirgindir ancak gece veya egzersizle birlikte de ortaya çıkabilir [70]. Öksürük azalmış mukosiliyer temizliği kompanse eder ve hastalar kronik produktif öksürüğü semptom olarak bildirir. Alt solunum yollarının bozulmuş mukosiliyer klirensi tekrarlayan pnömoni veya bronşit ataklarına yol açar [68]. Kronik hava yolu enfeksiyonu bronşektazi ile sonuçlanır [70]. Bronşektazi erken çocukluk döneminde ortaya çıkabilir ve yaşla birlikte daha yaygın hale gelirken yetişkin PSD hastalarının hemen hepsinde bronşektazi vardır [71]. Primer siliyer diskinezide bronşektazi daha sık orta ve alt loblarda görülür [72]. Üst lobların göreceli olarak korunmasının nedeni olarak bu alanlarda yerçekiminin mukus klirensini arttırması olabileceği öne sürülmüştür [73].

2.5.3. Situs anormallikleri

Doğumda tespit edilebilen PSD'nin klasik bir fenotipik özelliği sol-sağ lateralite kusurlarıdır. Primer siliyer diskinezi hastalarının yaklaşık %6'sında kompleks kardiyovasküler anomalilerden dolayı artan morbidite ile ilişkili heterotaksi olduğu gösterilmiştir [74]. Situs solitus torasik ve viseral anatomisinin normal düzende olmasıdır. Situs ambiguus genellikle konjenital anomalilerle karakterize torasik ve viseral anatomi uyumsuzluğu ile iç organların anormal yerleşmesidir. Heterotaksi embriyonik gelişim sırasında normal sol-sağ asimetrisinin oluşturulamamasından kaynaklanan konjenital bozuklukların bir sınıfıdır. Situs solitustan herhangi bir sapmadır [75]. Situs inversus totaliste organlar genellikle normalin ayna görüntüsü de yerleşmiştir [74]. Situs inversus totalis prevalansı yetişkin PSD

hastalarında %50 iken çocuk hastalarda %60' ın üzerinde olma eğilimindedir. Bu durum situs anormalliklerinin hastalık teşhisine yardımcı olmak için bir belirteç olarak kullanılabileceğini düşündürmektedir [68].

2.5.4. Dönelmlere göre klinik bulgular

Prenatal dönem

- Ultrason taramasında situs inversus totalis veya heterotaksi (*Situs inversus totalisi* olan bireylerin %25'inde PSD görülür. Heterotaksi için PSD prevalansı bilinmemektedir.)
- Hafif fetal serebral ventriküloomegali

Yenidoğan dönemi

- Zamanında doğan yenidoğanların %75'inden fazlasında günler veya haftalarca ek oksijen gerektiren respiratuar distress sendromu
- Yaşamın ilk gününden itibaren sürekli rinore
- Ayna görüntüsü organ düzeni ve diğer heterotaksi biçimleri
- Hidrosefali (PSD hastalarının bazılarında ortaya çıkabilir ve işlevsiz ependimal siliyaları yansıtabilir)

Çocukluk dönemi

- Tekrarlayan atelektazi veya pnömoni ile ilişkili olan veya olmayan kronik produktif öksürük
- Tedaviye yanıt vermeyen atipik astım (Özellikle ıslak bir öksürük varsa)
- Bronşektazi
- Remisyonuzuz günlük rinit (Nazal polipler bu yaşta nadir görülür.)
- Daha büyük çocuklarda şiddetli kronik sinüzit
- Efüzyonlu otitis media
- İşitme kaybı

Adölesan ve yetişkinlik dönemi

- Aynı çocukluk döneminde olduğu gibi
- Bronşektazi erişkinlikte daha belirgindir (%83)
- Kronik mukopürülan balgam üretimi yaygındır
- Çomak parmak da bulunabilir
- Solunum fonksiyon testleri genellikle ilerleyici obstrüktif veya karışık bir patern gösterir
- Nazal polipozis ve ağız kokusu
- Erkeklerde sperm hareketsizliğine bağlı kısırlık (~%50)
- Kadınlarda ektopik gebelik ve subfertilite [76].

2.6. Tanı

Primer siliyer diskineziyi teşhis etmenin ilk adımı klinik özelliklerinin değerlendirilmesidir [77]. Primer siliyer diskinezi için evrensel olarak kabul edilmiş bir altın standart tanı testi yoktur [78].

2.6.1. Yaşa göre tavsiye edilen tanı ölçütleri

Yenidoğan dönemi

- Yaşamın ilk gününden itibaren sürekli burun akıntısı
- Ayna görüntüsü organ düzenlemesi
- Belirgin bir predispozan neden olmaksızın solunum sıkıntısı veya neonatal pnömoni
- Pozitif aile öyküsü nedeniyle tarama ile teşhis

Çocukluk dönemi

- Kronik prodüktif veya “ıslak” öksürük. Açıkça çocukta aynı zamanda PSD'yi düşündüren ayna görüntü düzenlemesi veya diğer özellikler yoksa, siliyer fonksiyona sevk edilmeden önce KF gibi muhtemel diğer nedenlerin ilk olarak uygun testlerle ekarte edilmesi gerekecektir. İzole kuru öksürüğün PSD'ye bağlı olması muhtemel değildir.
- Tedaviye yanıt vermeyen atipik "astım" (özellikle ıslak bir öksürük varsa)

- "İdiyopatik" bronşektazi (Pozitif aile öyküsü nedeniyle tarama yoluyla bronşektazi teşhisi)
- Rinosinüzit. Günlük rinit tipiktir, remisjonsuzdur ve bazen daha büyük çocuklarda birden fazla cerrahiye rağmen şiddetli sinüzit görülür; nazal polipler nadirdir ve daha sık olarak KF'ye bağlıdır.
- Efüzyonlu otitis media

Adölesan ve erişkinlik dönemi

- Çocukluk dönemindeki bulgular
- Kadınlarda ektopik gebelik ve subfertilite
- Erkeklerde infertilite (hareketsiz sperm nedeni ile PSD hastalarının %50'si infertildir)

Yukarıdakilere ek olarak özellikle bu bulgulardan birden fazlası varsa, aile öyküsü veya hastada PSD'nin başka özellikleri varsa, özellikle lateralite bozuklukları ile kompleks doğuştan kalp hastalığı, polikistik böbrek ve karaciğer hastalığı, hidrosefali, biliyer atrezi, şiddetli özofagus hastalığı (özofagus atrezisi, şiddetli reflü), retinitis pigmentosa dahil retina dejenerasyonu gibi tanılar konulduğunda PSD düşünülmelidir [79].

2.6.2. Tarama testleri

Sakkarin testi

Tarihsel olarak sakkarin testi tarama testi olarak kullanılmıştır [80]. Bu test mukosiliyer fonksiyonu değerlendirir. Daha önce bireylerin alt konkalari üzerine bir mikro tablet sakarin yerleştirilir ve tadabilmesi için geçen süre kaydedilirdi. Normal siliyer fonksiyonu olan hastalarda geçiş süresi 60 dakikadan azdır [81]. Bu testin 12 yaşından küçük çocuklarda uygulanması zor ve güvenilirliği azdır. Sakkarin testi artık PSD için bir tarama testi olarak önerilmemektedir [82].

Nazal nitrik oksit ölçümü

Nitrik oksit (NO), vücutta birçok fonksiyona aracılık eden küçük, yayılabilir bir gaz molekülüdür. Burun ve solunum yolunda NO siliyer motilitenin düzenlenmesi ve antimikrobiyal aktivite gibi fonksiyonları bulunur [83]. Nazal NO ölçümü burun deliğine

yerleştirilmiş ve nazal havayı NO analiz cihazına yönlendiren bir kateter aracılığıyla yapılabilir [84]. Ölçüm sırasında yumuşak damağı kapatarak alt solunum yollarından solunan hava ile nazal havanın kontaminasyonunu sınırlamak için çeşitli manevralar kullanılabilir [83]. Bu teknikler yetişkinlerde ve 5 yaşın üzerindeki çocuklarda tekrarlanabilir şekilde kullanılmıştır ancak genellikle daha küçük çocuklarda bu mümkün değildir [3]. Nazal NO düzeylerinin PSD hastalarında çok düşük olduğu gösterilmiştir. Ölçüm değerleri KF, panbronşiolit, nazal blokaj ve nazal polipozis dahil olmak üzere diğer hastalıklarda da düşük olabileceği için PSD için diagnostik testler yapılmalıdır [82, 85].

2.6.3. Diagnostik testler

Nazal fırçalama

Siliyar epitel bronkoskopik bir fırça kullanılarak basit bir burun fırçalama ile kolayca elde edilir. İşlem 2-3 saniye sürer ve okul öncesi çocuklarda nadiren anestezi veya sedasyon gerektirir. Akut üst solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastalarda epitel yenilenmiş olması için 4-6 hafta sonra yapılır. Bu durum enfeksiyona ikincil gelişen siliya hareket bozukluklarını en aza indirmeyi sağlar. Bazı merkezlerde siliyer doku elde etmek için nazal epitel küretajı kullanılır [82].

Bronkoskopik örnekler

Bronkoskopik fırça kullanılarak bronşlardan solunum epitel hücreleri elde edilebilir. PSD teşhisi için siliyer hücrelerin elde edilmesi için uygulanan klinik bir tekniktir [86].

2.6.4. Tanısal testler

Genetik

Primer siliyer diskinezi belirgin bir ırk veya cinsiyet tercihi olmaksızın çeşitli etnik gruplarda rapor edilmiştir [71]. Ailede PSD öyküsü tanı koymanın bir göstergesi olabilir [66]. Primer siliyer diskinezinin altında yatan heterojen moleküler kusurları araştırmaya yönelik genetik yaklaşımlar, genetik bağlantı ve aday gen analizi kullanılarak hastalığa neden olan genlerin tanımlanmasına odaklanmıştır [70]. Genetik testler hastalığın daha derinlemesine değerlendirilmesinde rol oynayabilir fakat tanı testinin ilk parçası olarak önerilmez. Test

PSD varyantına bağılı olarak mutasyonların bulunma olasılığının daha yüksek olduğu durumlarda gerçekleştirilmelidir [76]. Amerika Birleşik Devletleri'nde tanı için siliyaların yapısal anormalliklerini göstermek için yapılan biyopsi genetik testlerle birlikte kullanılırken, Avrupa'da genetik test ve yüksek hızlı video mikroskopisi ile birlikte kullanılmaktadır [38].

Siliyer vuruş paterni ve frekans analizleri

Yüksek hızlı video mikroskopisi (HSVM)

Tanı testinin bir parçası olarak yüksek hızlı bir video kamera kullanılarak siliyer vuruş modelinin analizi önerilir. Bu yöntem ağır çekimde oynatılarak siliyer vuruş modelinin değerlendirilmesine izin verir. Vuruş frekansı siliyaları ağır çekimde doğrudan gözlemleyerek de ölçülebilir. Analiz ayrıca siliyer vuruş frekansının ölçülmesine izin verir. Ultrastrüktürel yapının normal olduğu siliyer fonksiyonların bozuk olduğu hastaların belirlenmesinde özellikle yararlıdır. Videoların kalıcı bir kayıt olarak saklanabilmesi ve klinik tablo değiştiğinde yeniden değerlendirmeye izin verilebilmesi önemli bir avantajdır [82].

Transmisyon elektron mikroskopu

Elektron tomografi tekniği transmisyon elektron mikroskopunun bir uzantısıdır. Elektron tomografisi bir dizi transmisyon elektron mikrografının farklı açılarda toplanması ve daha sonra üç boyutlu modelde yeniden oluşturulduğu tekniktir. Ortaya çıkan üç boyutlu model tek bir elektron mikrografına kıyasla üstün çözünürlüğe sahiptir ve yapısal düzenleme hakkında daha fazla bilgi içerir. Primer siliyer diskinezide yapılan gen çalışmalarında varyantların yapısal sonuçlarını tanımlamak için elektron tomografisi kullanılmıştır [87]. Primer siliyer diskinezi tanısı için önemlidir ve tanıdan şüphe edildiğinde yapılır. Ancak, hastalıktan sorumlu çeşitli yapısal kusurları yorumlamak için uzmanlık bilgisi gerektirir. Ultrastrüktürel yapının normal olması hastalığı dışlamaz. Siliyer yapının normal olup fonksiyon bozukluğu olan hastalar da vardır [76].

İmmünofloresan görüntüleme

İmmünofloresan, floresan etiketli spesifik antikorlar kullanılarak floresan veya konfokal mikroskopi ile hedef proteinlerin dolaylı olarak görüntülenmesine izin verir. İmmünofloresan genetik mutasyonların neden olduğu protein yokluğunu doğrulamak için PSD araştırmalarında yaygın olarak kullanılmıştır. Bu yöntem tek bir proteinin yokluğu veya yanlış yerleşimi, çoklu genlerdeki mutasyonların etkilerinin saptanmasına izin verebilir ve esas önemi PSD tanısını doğrulamak için elektron mikroskobuna göre daha düşük maliyet ve daha iyi yanıt süresidir. Testin maliyeti, temel ekipman ve testin basitliği daha geniş hasta popülasyonuna erişim sağlayabilir [88].

2.6.5. Yaşa göre tavsiye edilen tanı ölçütleri

Minimum PSD tanı ölçütleri “Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium” tarafından önerilmiştir [77].

PSD tanısı için majör klinik ölçütleri

- Lobar kollapsla ve/veya 24 saat süreyle “Continuous Positive Airway Pressure” (CPAP) ve/veya oksijen ile solunum desteği ihtiyacı ile birlikte açıklanamayan neonatal solunum sıkıntısı.
- Herhangi bir organ lateralite kusuru (situs inversus totalis, situs ambiguus veya heterotaksi)
- Yaşamın ilk yılından başlayan günlük, yıl boyunca devam eden ıslak öksürük veya göğüs bilgisayarlı tomografisinde bronşektazi
- Yaşamın ilk yılından başlayan günlük, yıl boyunca devam eden burun tıkanıklığı veya pansinüzit.

PSD tanısı için minör klinik ölçütleri

Yenidoğan dönemi (0-1 ay)

Situs inversus totalis ve zamanında doğan bebeklerde açıklanamayan respiratuar distress durumuna ek aşağıdakilerden en az biri:

- Transmisyon elektron mikroskopunda tanısal siliyer yapı
- Primer siliyer diskinezi ile ilişkili bir gen mutasyonu
- Birden çok durumda yüksek hızlı videomikroskopide kalıcı ve tanısal siliyer dalga biçimi anormallikleri

Çocukluk dönemi (1 ay- 5yıl)

İki veya daha fazla majör PSD klinik belirlilerine ek olarak aşağıdakilerden en az biri (Nazal NO bu yaş grubunda henüz yeterince test edilemediğinden bu yaş grubuna dahil değildir.)

- Transmisyon elektron mikroskopunda tanısal siliyer yapı
- Primer siliyer diskinezi ile ilişkili mutasyon varlığı
- Birden çok durumda yüksek hızlı videomikroskopide kalıcı ve tanısal siliyer hareket biçimi anormallikleri

5-18 yaş arası çocuklar ve yetişkinler

İki veya daha fazla majör PSD klinik belirtilerine ek olarak en az biri:

- Nazal NO iki aydan daha fazla aryla iki kez plato boyunca 77 nl/dk az olması (KF hariç)
- Transmisyon elektron mikroskopunda tanısal siliyer yapı
- Primer siliyer diskinezi ile ilişkili gen mutasyon varlığı
- Yüksek hızlı videomikroskopide kalıcı ve tanısal siliyer hareket biçimi anormallikleri

2.6.6. Hava yolu mikrobiyolojisi

Çocuk ve adölesan PSD hastalarından alınan solunum kültürlerinde en sık izole edilen bakteriler *Haemophilus influenza*, *Staphylococcus aureus* ve *Streptococcus pneumoniae* iken daha ileri akciğer hastalığı olan yaşlı hastalarda daha sık *Pseudomonas aeruginosa* ve tüberküloz dışı mikobakterilerdir [67, 69]. *Pseudomonas aeruginosa*, PSD hastalarında yaygındır ve bildirilen prevalanslar %27-44 arasında değişmektedir [89]. *Pseudomonas aeruginosa* ve düşük akciğer fonksiyonu arasındaki ilişki bazı çalışmalarda bildirilmiş [90, 91] olup sonuçlar net değildir [89].

2.6.7. Pulmoner bulgular

Primer siliyer diskinezi akciğer hastalığının başlangıcı erken çocukluk çağında ortaya çıkar. Progresyonu ve şiddeti bireyler arasında önemli ölçüde değişir. Gen mutasyonları siliyer işlev yitimine ve bu işlev yitimi bozulmuş mukosiliyer klirens nedeniyle olur ve kronik hava yolu enfeksiyonu, inflamasyon ve bronşektazi ile sonuçlanır [69]. Erken çocukluk döneminde akciğer fonksiyonu normal olabilir, ancak birçok çocukta değişen derecelerde hava akımı obstrüksiyonu vardır [69]. Yapılan bir çalışmada PSD hastalarının her yıl FEV₁% değerlerinin yaklaşık %0,8'inin azaldığı gösterilmiştir [92]. Hastalıktaki sınırlı veriler bireylerin önemli bir yüzdesinde akciğer fonksiyonlarının nispeten korunduğunu ancak zamanla kötüleşebileceğini ortaya koymaktadır [69].

2.6.8. Radyolojik bulgular

Atelektazi, opasiteler, bronş duvar kalınlaşması, hava yolu kollapsı ve bronşektazi gibi erken yapısal değişiklikleri belirlemek için yeterli bilgisayar tomografi görüntülerine ihtiyaç vardır [69]. Görüntüleme çalışmaları PSD'de akciğer hastalığının bebeklik veya erken çocukluk döneminde başladığını göstermektedir. Hastalık subsegmental atelektazi, peribronşiyal kalınlaşma, mukus tıkanması ve/veya hava hapsi ve buzlu cam opasitesi olarak kendini gösterir. Daha büyük çocuk hastaların yaklaşık %50-75'inde ve yetişkin PSD hastalarının neredeyse tamamında orta lob, lingula ve bazal segmentleri tutan bronşektazi vardır [3]. Tanı anında ve akut solunum yolu alevlenmeleri sırasında akciğer grafisi çekilmelidir [63, 76]. Tipik olarak sinüs radyografileri veya bilgisayarlı tomografi görüntülerinde sinüs semptomları olmasa bile paranasal sinüslerde mukozal kalınlaşma ve/veya opaklaşma görülür [71].

2.7. Tedavi

Tanıya benzer şekilde hastalığın mevcut altın standart tedavisi yoktur [63]. Hastalığın tedavisi hastalık komplikasyonlarını önlemeye ve yönetmeye yöneliktir [54]. İdeal olarak PSD hastalarının 3-6 ayda bir düzenli şekilde multidisipliner bir merkezde kontrolleri sağlanmalıdır [93]. Hastalar göğüs hastalıkları uzmanı tarafından spirometri ve balgam kültürleri ile değerlendirilmelidir [63]. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklar yılda 1-2 kez ve erişkinlerde gerektiği kadar kulak-burun-boğaz uzmanı tarafından değerlendirilmelidir.

Kronik orta kulak efüzyonları ve buna bağlı iletim tipi işitme kaybı komplikasyonları ile birlikte tekrarlayan orta kulak iltihabı insidansı yüksek olduğu için odyoloji değerlendirmesi yapılmalıdır. Kronik rinosinüzit ve nazal polipleri takip edilmelidir. Bu hastalara belirtildiği gibi günlük pulmoner rehabilitasyon, grip aşısı ve pnömokok aşısı yapılmalıdır. Akut solunum yolu alevlenmeleri için antibiyotikler reçete edilmelidir [61]. Primer siliyer diskinezi tedavisinin temel dayanağı hava yolu temizliğinin sağlanması, enfeksiyonların kontrol altına alınıp önlenmesi ve pasif duman da dahil olmak üzere inflamatuvar tetikleyicilere maruz kalmanın ortadan kaldırılmasını içermektedir [94].

2.7.1. Medikal tedavi

Hava yolu temizliği tedavisi

Mukus retansiyonu bakteriyel enfeksiyon ve inflamasyona yol açar, bu da pulmoner alevlenmelere ve bronşektaziye yol açabilir [54]. Havayolu temizliğini iyileştirmek için PSD’de kullanılan tedavi seçenekleri arasında mukolitikler, hiperosmolar ajanlar ve hava yolu temizleme teknikleri yer almaktadır [95].

N-Asetilsistein

Mukolitik ajanlar balgamın daha kolay temizlenmesini sağlamak için artan balgam viskozitesini hedefler. İn hale N-Asetilsisteinin öncelikle mukolitik etkileri yoluyla etki ettiği öne sürülmüştür fakat düşük pH sıklıkla öksürük ve bronkospazmı indüklediği için genellikle iyi tolere edilemez [54]. Primer siliyer diskinezi hastalarında düzenli kullanımı önerilmemektedir.

Hipertonik salin

İnhale hiperosmolar ajanlar viskoz hava yolu salgılarını nemlendirerek ve öksürüğü uyarak hava yolu temizliğini iyileştirir [54]. Yapılan rastgelelenmiş kontrollü bir çalışmada yetişkin PSD hastalarında 12 haftalık inhale hipertonik salin tedavisinden sonra yaşam kalitesinde düşük ama klinik ve istatistiksel olarak anlamlı bir iyileşme gözlemlenmiştir [96].

Rekombinant insan deoksiribonükleaz (Dornaz alfa)

Dornaz alfa seçici olarak DNA'yı parçalayan rekombinant insan deoksiribonükleaz I (rhDNase) enziminin yüksek oranda saflaştırılmış bir çözeltisidir. Solunduğunda pürülan balgamdaki DNA'yı hidrolize eder ve böylece balgamın viskoelastisitesini artırarak hava yollarından temizleme kabiliyetini iyileştirir. Primer siliyer diskinezi hastalarında klinik çalışmaların olmaması nedeniyle kılavuzlarda şu anda rhDNase kullanımı önerilmemektedir [54]. Çocuk hastalarda rhDNase tedavisinin başlamasından sonra solunum semptomlarında ve akciğer fonksiyonunda iyileşme ve tedavinin kesilmesinden sonra düşüş olduğunu gösteren birkaç vaka raporu mevcuttur [97, 98].

Antibiyotik tedavisi

Akut pulmoner alevlenmelerin oral veya intravenöz antibiyotiklerle tedavisi klinik semptomların ciddiyetine bağlı olarak PSD yönetiminin temel taşı olmaya devam etmektedir [76]. Antibiyotik tedavisi, bakteriyel patojenin tipine ve hastanın semptomatik olup olmamasına göre yapılır [54]. İntravenöz, inhale ve oral antibiyotikler tek başına veya kombinasyon halinde kullanılır [99].

Primer siliyer diskinezide klinik uygulama için evrensel olarak kabul edilmiş alevlenme tanımı yoktur. Klinik araştırmalar için PSD'de pulmoner alevlenmeler hakkında yayınlanan fikir birliği bildirisine göre alevlenme aşağıdaki yedi öğeden üç veya daha fazlasının varlığı ile tanımlanır;

1. Öksürükte artış
2. Balgam miktarında ve/veya renginde değişiklik
3. Hasta veya ebeveyni tarafından algılanan artmış nefes darlığı
4. Pulmoner semptomlar nedeniyle antibiyotik tedavisini başlatma veya değiştirme kararı
5. Halsizlik, yorgunluk, bitkinlik veya uyuşukluk
6. Yeni veya artmış hemoptizi
7. Vücut sıcaklığının $>38^{\circ}\text{C}$ olması [100].

Bronkodilatörler ve inhale kortikosteroidler

Bronkodilatörler ve inhale kortikosteroidler sadece astımı olan PSD hastalarında tavsiye edilmektedir [76]. Pratikte sıklıkla tekrarlayan hırıltı (wheezing) ile başvuran PSD hastalarına reçete edilir. Kısa etkili beta2 agonistlerin sağladığı bronkodilatasyon teorik olarak PSD hastalarında balgam atılımını iyileştirebilir [54].

Kulak burun boğaz tedavisi

Primer siliyer diskinezi hastalarının çoğunda kronik rinosinüzit görülür [68]. Tedavisinde burun tıkanıklığı ve akıntı semptomlarının giderilmesine odaklanılır [54]. Nazal polip hastaların yaklaşık yarısında ortaya çıkabilir ve cerrahi için bir endikasyon olabilir [101, 102]. Hastalarda kulak burun boğaz belirtileri arasında tekrarlayan otitis media yer alır [76]. Bunun nedeninin genellikle östaki borusu ve orta kulaktaki disfonksiyonel siliyalar ve azalmış mukosiliyer klirens sebebiyle olduğu düşünülmektedir [103]. Çocuklukta edinilmiş iletim tipi işitme kaybının en yaygın nedeni efüzyonlu otitis mediadır [104]. Efüzyonlu otitis medianın işitme cihazları, otovent veya ventilasyon tüpleri ile zamanında tıbbi olarak tedavisi işitmeyi iyileştirmek ve buna bağlı gecikmiş konuşma ve dil gelişimini önlemek için önemlidir [103]. Orta ve ileri derecede işitme kaybı olan çocuklarda işitme cihazları önerilir. Yüksek prevalansa rağmen PSD hastalarında kulak, burun ve boğaz sorunları hakkında bilgiler sınırlıdır [54].

Aşılama

Primer siliyer diskinezi hastaları tüm çocukluk aşılarının yanı sıra pnömokok ve grip aşılarını olmalıdır [76].

Çevresel maruziyetler

Koruyucu yaklaşımlar solunum yolu patojenlerinden, çevresel kirleticilerden ve aktif-pasif içicilikten kaçınmayı ve maruziyetin en aza indirilmesini içermelidir [76].

2.7.2. Cerrahi tedavi

Cerrahi tedavi, medikal tedaviye rağmen akciğer bir bölümünde orantısız olarak gelişen bronşektazi varlığında ve hastanın mevcut sağlık durumunda bir kötüleşme olduğunda düşünülebilir. Son dönem akciğer hastalığı olan ağır PSD vakalarında akciğer nakli bir seçenek olabilir. Nakil için kriterler ve kanıta dayalı kılavuzlar bulunmamakla birlikte, birkaç akciğer nakli merkezi yaşam kalitesini etkileyen semptomlar, ek oksijen desteği ve/veya tüm standart tedavilere yanıt vermeme gibi kendi kurumsal kriterlerini geliştirmiştir [105].

2.8. Primer Siliyer Diskinezi ve Pulmoner Rehabilitasyon

Pulmoner rehabilitasyon kapsamlı bir hasta değerlendirmesinin kronik akciğer hastalığı olan hastalara fiziksel ve psikolojik durumlarını iyileştirmek ve sağlığı geliştirici davranışlara uzun vadeli alışkanlığa teşvik etmek için tasarlanmış egzersiz eğitimi, hasta eğitimi ve davranış değişikliğini içeren hastaya özel tedavilere dayanan kapsamlı bir müdahaledir. Fakat sadece bunlarla sınırlı değildir [106]. Pulmoner rehabilitasyon kronik obstrüktif akciğer hastalığı olan hastalarda dispneyi azaltır, egzersiz kapasitesini artırır ve yaşam kalitesini iyileştirir [107].

Çocuk PSD hastalarında fizyoterapi ve fiziksel egzersiz kombinasyonları ile hava yolu açık kalması desteklenmeli ve düzenli olarak uygulanmalıdır [76]. Göğüs fizyoterapisi PSD tedavisinde solunum yönetiminin temel taşıdır [95, 108]. Konvansiyonel göğüs fizyoterapisi Türkiye'de olduğu gibi dünyanın bazı bölgelerinde halen en yaygın olarak kullanılan pulmoner rehabilitasyon yöntemidir [109]. Bu teknikler sıklıkla fizyoterapist, ebeveyn veya bakıcı gibi başka bir kişinin yardımını gerektirir ve geleneksel olarak uygulanan postural drenaj, perküsyon, vibrasyon, huffing ve öksürmeyi içerir [110]. Postural drenaj hastanın hava yollarından sekresyonların drenajını kolaylaştıracak şekilde pozisyonlandığı bir tekniktir [109]. Perküsyon distal hava yollarının temizliğini kolaylaştırır. Öksürük etkili bir temizleme mekanizmasıdır. Hastalar öksürmeye ve öksürüğü uyaran egzersiz gibi aktivitelere katılmaya teşvik edilmelidir. Hastalar ve aileleri öksürüğün önemi konusunda ve öksürük baskılayıcılardan kaçınmaları konusunda bilgilendirilmelidir [71].

Günlük hava yolu temizliği PSD tedavisinin temel taşıdır [105]. Bu hastalarda uygulanan hava yolu temizliğini arttırmaya yönelik yaklaşımlar KF tedavisinde kullanılanlar ile benzerdir [71] ve yaygın olarak tavsiye edilmektedir. Fizyolojik olarak hava yolu temizleme teknikleri ventilasyon bölgelerini etkilemeyi, küçük hava yollarının açık kalmasını sağlamayı, kollateral ventilasyonu sağlayan kanalları kullanmayı, hava akışını arttırmayı ve yönlendirmeyi, eşit basınç noktasının konumunu oluşturmayı ve havanın hava yollarında osilasyonunu amaçlar [72].

Bebek hastaların ebeveynlerine yerçekimi yardımcı pozisyonlanma ve aralıklı göğüs perküsyonu gösterilmelidir fakat bu uygulama için uygun süre ve frekans net değildir. Çocukluk döneminde hastalar balgamı temizlemek için zıplamalı, üfleli oyunlara teşvik edilmeli fakat yaş ilerledikçe bu uygulamalar aktif solunum teknikleri döngüsü ile değiştirilmelidir [79]. Hastaların kendi kendine uygulayabileceği hava yolu temizleme teknikleri geliştirilmiştir. [110]. Bu teknikler aktif solunum teknikleri döngüsü, zorlu ekspirasyon tekniği, otojenik drenaj, pozitif ekspiratuar basınç (PEP) maskesi veya ağızlığı, osilasyonlu PEP cihazları (acapella, flutter gibi), yüksek frekanslı göğüs duvarı osilasyonu ve egzersizdir [110-113].

Aktif solunum teknikleri döngüsü solunum kontrolü, torakal ekspansiyon egzersizleri ve zorlu ekspirasyon tekniğini içerir. Huffing tekniği glottis açık ve orta veya yüksek akciğer hacimlerinde yapılan manevradır. Zorlu ekspirasyon bir ya da iki huffing ve ardından yapılan solunum kontrolünden oluşur [114]. Otojenik drenaj mukusun mobilizasyonunu sağlamak için düşük, orta ve yüksek olmak üzere farklı akciğer hacimlerinde bir dizi solunum tekniğini içerir. Üç aşaması bulunmaktadır. Bunlar sırasıyla koparma, toplama ve atma fazlarıdır. Bu teknik kendi kendine uygulanabilir. Yardımcı veya cihaz gerektirmez [115]. PEP maskesi veya ağızlığı ekspiratuar hava akışına direnci artıran bir valf içerir ve hasta 10-20 cm H₂O arasındaki pozitif basınca karşı nefes verir [116]. Bu teknik ile hava yollarının açık kalması sağlanarak veya kollateral ventilasyon kullanılarak mukus temizliği sağlanır [117, 118]. Osilasyon yapan pozitif ekspiratuar basıncın bronşların erken kapanmasını önlediği, balgam viskozitesini azalttığı ve zorlu ekspiratuar teknik ile balgamın mobilizasyonunu sağladığı bildirilmiştir [119]. Yüksek frekanslı göğüs duvarı osilasyonu hava titreşim üreticine bağlı şişirilebilir bir ceket aracılığıyla göğüs duvarının sıkıştırılmasını sağlayan yeni bir mukus temizleme yöntemidir. Bu yöntem ekspiratuar akışta öksürük kuvvetinde geçici bir artış üretir ve balgamın viskoelastisitesini azaltarak

mukosiliyer klirensi iyileştirdiği gösterilmiştir [120]. Konvansiyonel göğüs fizyoterapisi ve yüksek frekanslı göğüs duvarı osilasyon yöntemlerini karşılaştıran çalışmada her iki yöntemin de subjektif olarak eşit derecede verimli bulunduğu ve yüksek frekanslı göğüs duvarı osilasyon yönteminin hastalar tarafından daha rahat ve iyi tolere edildiği gösterilmiştir. Ayrıca bu teknik kronik akciğer hastalığı olan ve pulmoner rehabilitasyona uyumu az olan hastalarda bir seçenek olabilir. Ancak, maliyet bu tekniğin en büyük dezavantajıdır [109].

Kronik akciğer hastalığı olan bireylerde egzersiz eğitimi temel olarak aerobik uygunluğu, kardiyopulmoner yeterliliği ve mukosiliyer temizliği sağlar. Ayrıca algılanan dispne hissini azalttığı için hastaların egzersiz eğitiminden fayda gördüğü gösterilmiştir [121]. Fiziksel aktivite ve egzersiz eğitimi kronik akciğer hastalığı olan hastaların klinik yönetiminde önemli bir rol oynamaktadır ve egzersiz eğitimi rehabilitasyon programlarının önemli bir parçası olarak kabul edilir. Düzenli yapılan egzersiz eğitimi aerobik ve anaerobik egzersiz kapasitesi, pulmoner fonksiyonlar ve hava yolu mukus klirensini artırır. Bununla birlikte aerobik kapasitesi yüksek olan hastaların sağ kalımları da daha iyidir [122]. Düzenli egzersizin sekresyon temizliğine yardımcı olabileceği ve bronkodilatasyon sağlayabileceği de düşünülmektedir [72].

Yapılan bir çalışmada PSD hastalarında egzersizin inhale beta2-agonistlerden daha güçlü bronkodilatasyon sağladığı gösterilmiştir [9]. Fizyoterapiye başlamak için en uygun zaman, seansların sıklığı ve süresi her hastaya göre ayarlanmalıdır. Alevlenmeler sırasında ve produktif öksürüğü olan hastalarda günlük fizyoterapi önerilir fakat çok aktif olan hastalarda haftalık seans sayısı azaltılabilir. Bununla birlikte birkaç zorlu ekspiratuar manevra kullanarak günlük kontrol seansı ile solunumun izlenmesi alevlenmeyi erken aşamada tespit etmeye yardımcı olabilir. Hiçbir fizyoterapi tekniğinin diğerinden üstün olduğu kanıtlanmamıştır. Bu nedenle en uygun teknik fizyoterapist ve hastanın tercihiyle seçilir [108].

2.9. Primer Siliyer Diskinezi ve Pulmoner Rehabilitasyon Gerekçeleri

2.9.1. Primer siliyer diskinezi ve solunum fonksiyonları

Akciğer fonksiyonları kronik akciğer hastalığı olan bireylerde hastalık şiddeti, hastalık kontrol seviyesi ve sağ kalımın en önemli belirleyicilerinden biridir [6, 7]. Primer siliyer diskinezi de akciğer fonksiyonu yaşamın erken dönemlerinden itibaren etkilenir ve akciğer fonksiyonları hem cinsiyet hem de tüm yaş gruplarında referans değerlere kıyasla daha düşüktür [8]. Bebeklerde ve okul öncesi çocuklarda kooperasyonun sağlanamaması nedeniyle solunum fonksiyon testleri yapmak zordur [69]. Beş yaşından küçük PSD hastalarında akım ve hacimler azalmıştır, anormal FEV₁ ve FVC değerleri altı yaş ve üzeri hastalarda erken dönemde görülür [123, 92]. Hasta çocuklarda solunum fonksiyon bozuklukları hafif-orta derecede obstrüktif solunum fonksiyon anormalliği ile karakterizedir. Hava yolu düz kas hipertrofisi ve fibrozisi, intralüminal sekresyonlar ve tekrarlayan enfeksiyona ikincil olarak değişen akciğer mekaniğini içeren olası patolojik değişiklikler bunu açıklar [9]. Yapılan rastgelelenmiş kontrollü bir çalışmada pulmoner rehabilitasyondan sonra PSD hastalarının solunum fonksiyonlarının anlamlı bir şekilde iyileştiği gösterilmiştir [109]. Bu sonuçlar göz önüne alındığında genç yaştan itibaren akciğer fonksiyonlarının değerlendirilmesi önemlidir [69].

2.9.2. Primer siliyer diskinezi ve solunum kas kuvvet ve enduransı

Akciğerlerdeki kronik inflamasyon, sistemik inflamatuvar mediyatörler, azalmış oksijen iletimi, kronik respiratuvar asidoz, yetersiz beslenme ve çeşitli komorbiditelerin etkileri ile solunum kas kuvveti ve dayanıklılığı azalabilir [10]. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı ve solunum kas zayıflığı olan hastaların dispne algısı daha yüksek, egzersiz kapasitesi ve sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ise daha düşüktür [124]. Kronik akciğer hastalığı olan çocuklarda solunum kas zayıflığı akciğer fonksiyonlarının kötüleşmesinin sebeplerinden biridir [11]. Ekspiratuvar kas kuvveti azalmış KF hastalarında akciğer fonksiyonlarının kötüleştiği ve egzersiz toleransının azaldığı gösterilmiştir [125]. Ekspiratuvar kas zayıflığı, konuşma ile ilgili problemlere ve öksürük etkinliğinin azalmasına bağlı sekresyon birikimine neden olur [15]. Primer siliyer diskinezi hastalarında hava yolu obstrüksiyonu, öksürük, artan solunum iş yükü inspiratuvar kas kuvvetini yaşlanma ile birlikte etkileyebilir. Bu nedenle bu hastalarda solunum kas kuvvetinin düzenli olarak değerlendirilmesi önemlidir

[13]. Literatürde PSD hastalarının solunum kas kuvvetini değerlendiren çok az sayıda çalışma vardır [12, 13], yapılan bir çalışmada inspiratuar kas kuvvetinin azaldığı gösterilmiştir [13]. Inspiratuar kasların yaşam boyunca submaksimal kasılmalar yapması gerekir ve solunum kas enduransı değerlendirilmesinin kuvvet ölçümlerinden daha işlevsel olması mümkündür [14]. Literatürde PSD hastalarının solunum kas enduransını değerlendiren tek bir çalışma vardır ve bu çalışmada solunum kas enduransının azaldığı gösterilmiştir [13]. Solunum kas kuvveti ve enduransı solunum fonksiyon anormalliklerinden ayırt edilmeli ve ayrı olarak değerlendirilmelidir [15].

2.9.3. Primer siliyer diskinezi ve egzersiz kapasitesi

Kardiyorespiratuar hastalığı olan bireylerde fonksiyonel durum ve kapasitenin ölçümü tedavinin etkinliğinin değerlendirilmesinde ve prognozun belirlenmesinde önemlidir [16]. Solunum fonksiyonlarında bozulma kardiyorespiratuar fonksiyonel kapasitenin bozulmasına neden olabilir [17]. Kardiyorespiratuar uygunluk kardiyovasküler risk faktörlerinin azalması ve daha yüksek kemik mineral dansitesi ilişkilidir [126, 127]. Kardiyorespiratuar uygunluğun artmasının çocuklarda depresyon, anksiyete, ruh hali durumu ve özsaygı üzerinde genel olumlu etkileri vardır [126]. Aerobik kapasitenin değerlendirilmesinde zirve oksijen tüketimi (VO_2) ölçülen ana parametredir [10]. Zirve VO_2 kardiyovasküler yeteneği yansıtır ve kronik akciğer hastalığı olan hastalarda standart solunum fonksiyon testinde elde edilemeyen bilgilere ulaşmak için kullanılmaktadır [128]. Kistik fibrozis hastalarında zirve VO_2 azaldıkça mortalite artar [129]. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda aynı yaş grubundaki KF çocuklarla benzer şekilde zirve VO_2 önemli ölçüde azalmıştır [19]. Primer siliyer diskinezi hastalarının erken dönemlerden itibaren anaerobik ve aerobik kapasiteleri azalmıştır [7]. Hastalarda kardiyopulmoner kapasitenin değerlendirilmesi pulmoner yetmezliğin değerlendirilmesine katkıda bulunabilir [17]. Primer siliyer diskinezi hastalarının egzersiz kapasitesini araştıran çalışma sayısı sınırlıdır. Yapılan çalışmalarda 6-DYT [12, 13], Modifiye Mekik Yürüme testi [7] ve kardiyopulmoner egzersiz testleri [17-19] kullanılmıştır. Altı dakika yürüme testi ekipman veya ileri eğitim gerektirmeyen pratik ve kolay bir testtir ve pulmoner, kardiyovasküler ve kas sistemlerinin genel fonksiyonel yanıtlarını değerlendirmek için kullanılır. Günlük yaşam aktivitelerinin çoğu maksimum efor altı seviyelerde gerçekleştirildiği için bu test günlük fiziksel aktiviteler için fonksiyonel egzersiz seviyesini daha iyi yansıtabilir [20]. Bu test

sağlıklı çocuklarda egzersiz toleransı ve dayanıklılığı değerlendirmek için güvenilir ve geçerli fonksiyonel bir testtir [21].

Kronik obstrüktif akciğer hastalığında akciğer fonksiyonları ve ekstremita kas kuvveti egzersiz kapasitesinin önemli belirleyicilerindendir [22]. Ekstremita kaslarında azalmış kuvvet ve endurans egzersiz intoleransı ile ilişkilidir [23]. Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremita kas kuvveti azalmıştır [24]. Üst ekstremita egzersiz kapasitesi azalmış kas kuvvetine bağlı olarak azalmış olabilir. Bu nedenle üst ekstremita egzersiz kapasitesini değerlendirmek önemlidir. Altı dakika “Pegboard and Ring” test KOAH hastalarında üst ekstremita egzersiz kapasitesini ölçmek için kullanılan güvenilir ve geçerli bir testtir [130]. Literatürde PSD hastalarında üst ekstremita submaksimal egzersiz kapasitesini değerlendiren bir çalışma yoktur.

2.9.4. Primer siliyer diskinezi ve kas kuvveti

Fonksiyonel kayıp kronik akciğer hastalığı olan hastalarda yaygındır ve iskelet kas anormallikleri bu durum ile ilişkilidir [10]. İskelet kas anormalliklerinin nedenleri arasında inflamasyonun kas fonksiyonuna etkisi, kan gazı anormallikleri, yetersiz oksijen iletimi, elektrolit dengesizlikleri, ilaçlar, yetersiz beslenme ve komorbid durumlar bulunur [25]. Periferik kas kuvvetindeki azalma egzersiz intoleransına neden olur [26]. Yapılan çalışmalarda PSD hastalarının diz ekstansör [7, 12, 24,], el kavrama [7, 24], dirsek fleksör [24] ve omuz abdüktör [24] kas kuvvetlerinin azaldığı gösterilmiştir. Literatürde PSD hastalarında periferik kas kuvvetini araştıran az sayıda çalışma vardır [7, 12, 24]. Pulmoner ve ekstrapulmoner etkilenimler nedeniyle periferik kas kuvveti etkilenebilmektedir ve değerlendirmek önemlidir. Çalışmamızda üst ve alt ekstremita kas kuvveti el dinamometresiyle değerlendirilerek literatüre katkı sağlanacaktır.

2.9.5. Primer siliyer diskinezi ve kas oksijenizasyonu

Kardiyorespiratuar ve periferik kasların oksijen saturasyonunun incelenmesi ve ölçülmesi, egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketiminin dinamiklerini anlamak için önemlidir [27]. Primer siliyer diskinezi ve KF hastalarında kas metabolizmasını araştıran bir çalışmada her iki hasta grubunun iskelet kaslarında oksidatif fonksiyon bozukluğuna işaret eden gecikmiş fosfokreatin iyileşme süreleri gösterilmiştir [131]. Kistik fibrozis hastası çocuk ve ergenlerin

sağlıklılara kıyasla periferik kas doku oksijenasyonunun ve fonksiyonel kapasitesinin azaldığı gösterilmiştir [28]. Primer siliyer diskinezi hastalarında azalmış olabilir. Literatürde PSD hastalarında kas oksijenizasyonu değerlendiren bir çalışma vardır [29]. Yapılan çalışmada Modifiye Mekik Yürüme testi ve Glittre günlük yaşam aktiviteleri testi sırasında giyilebilir laktat eşik cihazı (BSXinsight, BSX Athletics, Boston, USA) kullanılmıştır. Primer siliyer diskinezi hastalarında pulmoner ve ekstrapulmoner etkilenimler nedeniyle istirahat ve egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketimini etkileyebilir, araştırılmalıdır.

2.9.6. Primer siliyer diskinezi ve denge

Literatürde solunum hastalıklarında denge, postüral kontrol ve reaksiyon zamanı araştıran çalışmaların sayısı giderek artmaktadır [30-32]. Dengenin sürdürülmesi günlük yaşam aktivitelerinin tümünün etkin yürütülmesi için önemlidir [33]. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı olan bireylerde postüral kontrol azalmıştır ve buna sebep olan etkenler; kas zayıflığı, fiziksel hareketsizlik, ileri yaş ve ek oksijen ihtiyacıdır [32]. Kistik fibrozis hastası erişkinlerde azalan kuadriseps kas kuvvetinin denge kontrolü üzerinde olumsuz etkisi olduğu gösterilmiştir. Postür bozuklukları ve periferik kas fonksiyonunun azalmasının denge bozukluklarına neden olduğu gösterilmiştir [31]. Kistik fibrozis hastası çocukların KF olmayan bronşektazili çocuklara ve sağlıklı kontrollere göre reaksiyon süresinin daha uzun olduğu ve dinamik dengesinin bozulduğu gösterilmiştir [30]. Primer siliyer diskinezi iç kulağın özellikle vestibüler kısımda işlev bozukluğuna neden olabileceğine dair kanıtlar artmaktadır. Vestibüler bozukluğu olan çocukların dengelerinin kötüleşeceği bilinmektedir [132]. Primer siliyer diskinezi hastalarında denge ile ilgili yapılan tek çalışmada hasta çocukların klinisyenler, aileler ve hastalar farkında değilken bile ya denge ya da vestibüler disfonksiyonuna sahip olduğu gösterilmiştir. Vestibüler ve denge disfonksiyonunun etiyolojisi bilinmemektedir, ancak çok faktörlü olması muhtemeldir [34]. Çocukların dengesini geçerli ve güvenilir ölçüm yöntemleri ile değerlendirmesi güvenli mobilizasyon ve fonksiyonel aktivitelerde bağımsızlığın gelişmesini sağlamak için önemlidir [35]. Primer siliyer diskinezi hastalarında dengenin etkilenip etkilenmediğinin belirlenebilmesi için değerlendirilmesi gerekmektedir.

2.9.7. Primer siliyer diskinezi ve fiziksel aktivite

Kronik obstrüktif akciğer hastalarında azalan inspiratuar kas kuvveti dispne algısına katkıda bulunmaktadır ve kötüleşen nefes darlığı bireylerin fiziksel aktivitelerini azaltmalarına neden olur [36]. Hastaları günlük fiziksel aktivitelerini artırmaya teşvik etmek, akciğer hastalığının şiddetini önemli ölçüde etkileyebilir ve hastaların yaşam kalitesini iyileştirebilir [17]. Primer siliyer diskinezi hastalarında adölesanlar için Uluslararası Fiziksel Aktivite Anketi uzun versiyonu kullanılarak yapılan bir çalışmada akciğer fonksiyonlarına bakılmaksızın hastaların fiziksel aktivite seviyelerinin azaldığı gösterilmiştir [17]. Başka bir çalışmada fiziksel aktivite seviyesi Üç Günlük Fiziksel Aktivite Anketi kullanılarak değerlendirilmiştir [7]. Başka bir çalışmada ise PSD hasta çocukların fiziksel aktivite düzeyleri metabolik holter kullanılarak değerlendirilmiş ve toplam enerji harcamalarının sağlıklı çocuklara kıyasla azaldığı gösterilmiştir [13]. Primer siliyer diskinezi hastalarında artmış inaktiviteye bağlı olarak egzersiz kapasitesi de azalabilir [133]. Fiziksel aktivite düzeylerinin artması akciğer fonksiyonlarındaki azalmayı yavaşlattığı gösterilmiştir [122]. Fiziksel aktivitenin artırılması PSD hastalarında hastalık yönetiminin ayrılmaz bir parçası olmalıdır [108]. Hastaların fiziksel aktivite seviyesinin objektif ölçüm yöntemleri ile değerlendirilmesi önemlidir.

2.9.8. Primer siliyer diskinezi ve yaşam kalitesi

Primer siliyer diskinezi hastalığının, hastaların fiziksel ve mental sağlığı üzerindeki etkisi ilerleyici ve sürekli [37]. Primer siliyer diskinezi hastalığı yaşamın ikinci yarısında giderek daha fazla etkiye sahip olur ve hastalık önemli derecede morbidite ile birlikte yaşam kısıtlamasına neden olan kronik bir durumdur [38]. Primer siliyer diskinezi hastalarında yaşam kalitesi ile ilgili çalışmalarda Saint George Solunum Anketi, Kısa Form Yaşam Kalitesi Anketi, Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği kullanılmıştır. Primer siliyer diskinezi hastalarının azalmış solunum fonksiyonları ve yaşla birlikte sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi azalır. Tüm yaş grupları için hastalığın fiziksel, duygusal, sosyal işlevselliği ve tedavi yükünü büyük ölçüde etkilediği bulunmuştur [39]. Başka bir çalışmada PSD hastalarının yaşam kalitesinin çocukluk döneminde olumsuz etkilendiğini ve ergenlik döneminde ise korunduğunu gösterilmiştir [13]. Hastaların yaşam kalitesinin klinik durumları ile ilişkili olduğu ve yaşam kalitesinin değerlendirilmesinin tedavi yönetiminin

önemli bir parçası olabileceđi yapılan alıřmada gösterilmiřtir [134]. alıřmamızda yaşam kalitesi değeriendirilecek ve literatüre katkı sađlayacaktır.



3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Çalışmanın Tasarımı

Çalışma enine kesitsel olarak planlandı. Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı tarafından tanısı konulan ve hekimler tarafından tıbbi öyküsü alınan PSD hastalarının takipler sırasında tıbbi muayeneleri gerekli medikal, radyolojik takipleri ve laboratuvar tetkikleri kaydedildi. Çalışmamız için gerekli olan hastaların tanı süreçleriyle ilgili bilgiler, kullanılan ilaçlar, varsa ilaç dışı uygulanan tedaviler, solunum fonksiyon testi sonuçları, hastanede yatış öyküleri hasta dosyasından kayıt edildi. Her hasta değerlendirme ve uygun rehabilitasyon önerileri için Gazi Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesine yönlendirildi. Hastaların değerlendirmeleri iki günde tamamlandı. İlk gün solunum fonksiyon testi, solunum ve periferik kas kuvveti, solunum kas enduransı, fonksiyonel egzersiz kapasitesi değerlendirildi. İkinci gün üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, statik ve dinamik denge, yaşam kalitesi değerlendirildi. Solunum fonksiyonları spirometre, solunum kas kuvveti ağız basınç ölçüm cihazı, periferik kas kuvveti taşınabilir dijital el dinamometresi, solunum kas enduransı artan eşik yükü solunum kas enduransı testi, fonksiyonel egzersiz kapasitesi 6-DYT, üst ekstremité egzersiz kapasitesi 6-PBRT, statik denge (postüral stabilite) “Biodex Biosway® Portable Balance System”, dinamik denge (postüral stabilite) Y denge testi, kas oksijenizasyonu “Moxy® monitör”, yaşam kalitesi Hastalığa özgü Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) Türkçe uyarlaması, fiziksel aktivite seviyesi çok sensörlü fiziksel aktivite monitörü, nefes darlığı ve yorgunluk Modifiye Borg Ölçeği (MBÖ) ile değerlendirildi. Çalışmamız COVID-19 pandemi sürecinde tamamlandı. Çalışmada değerlendirilen hasta ve sağlıklı gönüllüler COVID-19 tedbirleri kapsamında alındı.

Çalışma Gazi Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından, 19.04.2021 tarihinde kabul edildi (Karar no: 408) (EK 1). Çalışmaya katılan çocuklara ve ailelerine çalışmanın kapsamı ve amacı anlatılarak, aydınlatılmış onam formu imzalatıldı (EK 2).

3.2. Bireyler

Mayıs 2021-Mayıs 2022 tarihleri arasında Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları ve Sağlığı Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı tarafından tanısı konulan ve Gazi Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesine yönlendirilen PSD hastaları ve benzer yaş grubunda sağlıklı çocuklar çalışmaya dahil edildi. Çalışmaya dahil edilecek sağlıklı çocukların seçilmesi için üniversitenin giriş kapılarına araştırmanın niteliği ve içeriği hakkında bilgi veren ilanlar asıldı. İletişim numaralarından bizimle iletişime geçen çocuklar dahil edildi. Bu çocukların örselenebilir gruptan olmaması için öğrenci, çalışan yakınları, öğrenci vb.'den olmamasına dikkat edildi. Çalışmanın ana amacı PSD hastalarında üst ve alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi ve kas oksijenizasyonu sağlıklı bireyler ile karşılaştırmaktı. Çalışmanın ikincil amaçları ise PSD hastalarında solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti ve enduransı, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi, depresyon ve yaşam kalitesinin sağlıklı bireyler ile karşılaştırmaktı.

3.2.1. Hastaların işleme ölçütleri

- Amerikan Toraks Derneği (ATS) ve Avrupa Solunum Derneği (ERS) kılavuzlarına göre primer siliyer diskinezi tanısı konulan hastalar [78, 135-137]
- 6-18 yaş arasından her iki cinsiyetten hastalar,
- Klinik durumu stabil olan hastalar
- Çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul eden hastalar çalışmaya dahil edildi.

3.2.2. Hastaların dışlama ölçütleri

- Koopere olmayan hastalar,
- Son bir ay içerisinde alevlenme öyküsü olan,
- Son 6 ay içerisinde FEV₁ değerinde %10'dan fazla azalma olan,
- Değerlendirmeleri etkileyecek herhangi bir nörolojik, ortopedik sağlık problemi bulunan hastalar,
- Değerlendirme sırasında pnömoni veya herhangi bir akut enfeksiyonu olan hastalar,
- Sigara öyküsü olan hastalar,
- COVID-19 öyküsü olan hastalar,

- Çalışmaya katılmayı kabul etmeyen hastalar,
- Değerlendirmelerin sağlıklı yapılmasını etkileyebilecek görme, işitme gibi sağlık problemleri olan hastalar çalışmaya dahil edilmedi.

3.2.3. Sağlıklı gönüllülerin içleme ölçütleri

- 6-18 yaş arasında her iki cinsiyetten çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul eden sağlıklı bireyler çalışmaya dahil edildi.

3.2.4. Sağlıklı gönüllülerin dışlama ölçütleri

- Koopere olmayan bireyler,
- Değerlendirmeleri etkileyecek herhangi bir nörolojik, ortopedik sağlık problemine sahip olan bireyler,
- Denge değerlendirmelerini etkileyecek görme, işitme gibi sağlık problemlerine sahip olan bireyler,
- Sigara öyküsü olan bireyler,
- COVID-19 öyküsü olan bireyler,
- Çalışmaya katılmak istemeyen bireyler çalışmaya dahil edilmedi.

3.3. Yöntem

3.3.1. Bireylerin değerlendirilmesi

Bireylerin demografik bilgileri (yaş, cinsiyet, eğitim durumu), fiziksel özellikleri (kilo, boy, VKİ (Vücut kütle indeksi), tıbbi öyküsü (özgeçmiş, soygeçmiş, tanısı, hastalık süresi, sigara ve çevresel maruziyeti, son bir sene içerisindeki alevlenme durumu, hastaneye başvuru ve yatış sayısı, kullandığı ilaçlar, ebeveynlerin akrabalık durumu, sosyoekonomik durumu, PSD tanılı kardeş sayısı, vücut ağırlığı, boy ve VKİ Z skorları [138, 139]) kaydedildi. Pulmoner sağlık hikayesi için dispne, öksürük, balgam bulgu ve belirtileri sorgulandı. Bireylerin egzersiz alışkanlıkları, yardımcı solunum cihazı kullanımı sorgulanıp kaydedildi.

3.3.2. Solunum fonksiyonlarının deęerlendirmesi

Solunum fonksiyon testi ATS/ERS ölçütlerine göre yapıldı. Test taşınabilir spirometre (Cosmed, Class II/Internally Powered Equipment, İtalya) ile yapıldı. Testte tam inspirasyondan sonra zorlu ve tam ekspirasyon ile çıkan hava hacmi FVC, tam inspirasyondan sonra zorlu ekspirasyon ile bir saniyede çıkarılan hava hacmi FEV₁, birinci saniyedeki zorlu ekspiratuar hacmin zorlu vital kapasiteye oranı FEV₁/FVC, tepe ekspiratuar akım hızı PEF ve zorlu ekspirasyon ortası akım hızı FEF₂₅₋₇₅ deęerlendirildi [140]. Test dik oturma pozisyonunda yapıldı ve yapılan üç manevranın en iyisi analiz için kaydedildi [141]. Solunum fonksiyonlarının deęerlendirmesi sonucunda solunum fonksiyon bozukluęuna (obstrüktif, restriktif veya karma tip) karar vermek için referanslar kullanıldı [140-142].

3.3.3. Solunum kas kuvvet deęerlendirmesi

Solunum kas kuvvet deęerlendirmesi ATS/ERS ölçütlerine göre yapıldı [143]. Deęerlendirmede taşınabilir ağız basınç ölçüm cihazı (Micro Medical MicroRM, İngiltere) kullanıldı. Maksimum inspiratuar ağız basıncı (MİP) ve maksimum ekspiratuar ağız basıncı (MEP) ölçümü yapıldı. Basınçlar ağızdan yapılan birkaç saniyelik maksimal inspirasyon ve ekspirasyon sırasında ölçüldü; MİP ölçümü için rezidüel volüme kadar zorlu ekspirasyon yapıldıktan sonra total akcięer kapasitesine kadar derin inspirasyon yapılması i, MEP ölçümü için total akcięer kapasitesine kadar derin inspirasyon sonrası rezidüel volüme kadar derin ekspirasyon yapılması istendi. Deęerlendirme bireyler oturma pozisyonunda iken yapıldı. Ölçümler sırasında burun klipsi kullanıldı ve ağızlık etrafından hava kaçırmaması için bireyler uyarıldı. Ölçümler en az 7 defa tekrarlandı. Ölçümler, deęerler arasında 5 cmH₂O veya % 5'ten fazla farklılık varsa tekrarlandı ve cmH₂O cinsinden kaydedildi. En yüksek deęer analiz için seçildi ve yaşı, boy, kilo ve cinsiyete göre beklenen deęerin yüzdesi olarak ifade edildi. Beklenen deęerin yüzdesi <%80 olması solunum kas kuvveti azalmıř olarak ifade edildi [144].

Domenech-Clar ve ark. alınan referans eşitlikleri ölçümlerin yorumlanmasında kullanıldı [144].

Kızlar için:

MİP (cmH₂O): $-33.854 - (1.814 \times \text{yaş}) - (0.004 \times \text{boy (cm)} \times \text{kilo (kg)})$

MEP (cmH₂O): $17.066 + (7.22 \times \text{yaş})$

Erkekler için:

MİP (cmH₂O): $-27.020 - (4.132 \times \text{yaş}) - (0.003 \times \text{boy (cm)} \times \text{kilo (kg)})$

MEP (cmH₂O): $7.619 + (7.806 \times \text{yaş}) + (0.004 \times \text{boy (cm)} \times \text{kilo (kg)})$

3.3.4. Solunum kas endurans değerlendirmesi

Solunum kas endurans değerlendirmesi artan eşik yükleme testi ile yapıldı [145]. Bireylere test dik oturma pozisyonunda iken yapıldı ve testte inspiratuar kas eğitim cihazı POWERbreathe Wellness (POWERbreathe, IMT Technologies Ltd., Birmingham, İngiltere) kullanıldı. Testte eşik yükü bireylerin ölçülen MİP değerinin %20'unda başlatıldı ve her 2 dakikada bir basınç sırasıyla MİP'in %40, %60, %80 ve %100'ü olacak şekilde artırıldı. Bireylerden inspiratuar akışı başlatmak, valfi açmak ve yeterli inspiratuar basınç oluşturmak için cihaz içinden derin nefes alıp vermeleri istendi. Bireylere nefes darlığı, yorgunluk veya testi devam edemeyeceklerini hissettiklerinde testi bitirebilecekleri anlatıldı. Bireylerin en az 3 kere valfi açamaması testi bitirme ölçütü olarak kabul edildi. Test öncesinde ve sonrasında oksijen saturasyonu (SpO₂) taşınabilir pulse oksimetre (Nonin Onyx Vantage 9590, ABD) ve kalp hızı (KH) kalp hızı monitörü (Polar FT I00, Çin) ile ölçülerek kaydedildi. Testin başlangıcında ve her yük seviyesinin son 10 saniyesinde katılımcılardan algılanan nefes darlığını MBÖ ile derecelendirmeleri istendi. Test sırasında her seviye için soluk sayısı ve süresi kaydedildi. Nihai sonuç en az bir dakika boyunca sürdürülen MİP yüzdesi olarak ulaşılan seviye olarak tanımlandı. Ölçüm sonucu yaşa göre referans değerleri kullanılarak beklenen değer yüzdesi şeklinde hesaplandı [146].

Woszezenki ve ark. alınan referans eşitliği ölçümleri yorumlamak için kullanıldı [146].

İnspiratuar kas enduransı (cmH₂O): $-23,861 + [\text{MİP (cmH}_2\text{O)} \times 0,654] + [\text{yaş} \times 1,493]$

3.3.5. Fonksiyonel egzersiz kapasitesinin değerlendirilmesi

Fonksiyonel egzersiz kapasitesi ATS ölçütlerine göre 6 DYT ile değerlendirildi [20]. Bu test sağlıklı çocuklarda egzersiz toleransını ve dayanıklılığını değerlendirmek için güvenilir ve geçerli fonksiyonel bir testtir [21]. Test 30 metrelik düz bir koridorda yapıldı. Test sırasında

dönüş noktaları koniler ile belirlendi. Test iki kere yapıldı ve test yapılmadan önce bireyler 30 dakika dinlendirildi. Testler öncesi bireylerin KH kalp hızı monitörüyle (Polar FT I00, Çin), SpO₂ taşınabilir pulse oksimetreyle (Nonin Onyx Vantage 9590, ABD), kan basıncı sfignomomanometreyle (Erka Perfect Aneroid,Almanya), solunum frekansı bir dakikadaki soluk sayısı sayılarak kaydedildi. Bacak yorgunluğu, yorgunluk ve dispne algılaması MBÖ kullanılarak kaydedildi. Test öncesi yapılan değerlendirmeler test sonrası ve bir dakikalık toparlanma sonrasında da tekrarlandı. Yapılan iki test sonucunda katedilen en uzun olan mesafe analiz için kaydedildi. Yürüme mesafesi metre (m) cinsinden kaydedildi. Yürüme mesafesi beklenen referans değerin yüzdesi şeklinde hesaplandı ve bu değerlere göre yorumlandı [147]. Beklenen referans değerin yüzdesi <%80 altında olması fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmış olarak ifade edildi.

Li ve ark. alınan referans eşitlikleri ölçümlerin yorumlanmasında kullanıldı [147].

Kızlar için = $526,79 + [\text{kalp hızı değişimi} \times 1.66] + [\text{boy (cm)} \times 0.62]$.

Erkekler için = $554,16 + [\text{kalp hızı değişimi} \times 1.76] + [\text{boy (cm)} \times 1.23]$

3.3.6. Üst ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi

Bireylerin üst ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi 6-PBRT ile değerlendirildi. Bireylerden sandalyeye dik bir şekilde oturmaları istendi ve vücuttan kol mesafesi uzaklıkta bireylerin önüne “pegboard” yerleştirildi. Omuz seviyesinde ve omuz seviyesinin 20 cm yukarısında iki çubuk ve alttaki çubukların her birine 10 halka yerleştirildi. Bireylerden alt çubuklardan her birinden üst çubuğa bir halkayı getirmek için her iki ellerini aynı anda kullanmaları söylendi. Yirmi halkanın tümü alt çubuklardan üst çubuklara getirildikten sonra bireylerden yine üst çubuktaki halkaların her birini alt çubuğa taşıması istendi. Testten önce bireylerin alışmaları için bir döngü yukarı ve aşağı hareket etmelerine izin verildi. "Başla" sinyali ile birlikte bireylerin altı dakika boyunca mümkün olduğu kadar çok halkayı hareket ettirmesi gerektiği bireylere anlatıldı. Nihai puan, altı dakikalık süre boyunca taşınan toplam halka sayısıdır. Bireylerin her testten önce ve sonra KH kalp hızı monitörüyle (Polar FT I00, Çin), SpO₂ değeri taşınabilir pulse oksimetreyle (Nonin Onyx Vantage 9590, ABD) kan basıncı sfignomomanometreyle (Erka Perfect Aneroid, Almanya), solunum frekansı bir dakikadaki soluk sayısı sayılarak, algılanan nefes darlığı ve yorgunluğu MBÖ göre puanlamaları istenerek kaydedildi. Her birey testi iki kez yaptı. Testler arasında 30 dakikalık

dinlenme arası verildi [130]. Altı dakika “Pegboard ve Ring” test beklenen referans değeri yoktur, sonuç ölçümü olarak toplam halka sayıları kaydedildi.

3.3.7. Periferik kas kuvvet değerlendirmesi

Bireylerin üst ve alt ekstremité izometrik kas kuvvet değerlendirmeleri taşınabilir el dinamometresi (JTECH Power Track Commander, Baltimore, USA) ile yapıldı. Bireylerin omuz abdükörleri ve diz ekstansörleri değerlendirildi. Bireylerin omuz abdükör değerlendirmeleri omuz 90 derece abdüksiyonda iken, diz ekstansörleri diz tam ekstansiyonda iken oturma pozisyonunda yapıldı. Değerlendirmeler sağ ve sol taraf için üçer kere tekrarlandı. Bireylerin ölçüm değerleri Newton (N) cinsinden kaydedildi ve en yüksek değer analiz için seçildi. Ölçüm sonuçları yaş ve cinsiyete göre beklenen değerin yüzdesi olarak ifade edildi [148].

3.3.8. Kas oksijenasyonunun değerlendirilmesi

Bireylerin kas oksijenizasyon değerlendirmesi Moxy monitör (Moxy, Fortiori Design LLC, Minnesota, ABD) cihazı kullanılarak yapıldı. Moxy, kastaki oksijen seviyelerini ölçmek için kullanılan yakın kızılötesi spektroskopi (NIRS) cihazıdır. Moxy kas oksijen monitörü altındaki kas kılcal damarlarında lokal oksijen saturasyonunu (SmO_2) ve toplam hemoglobini (THb) ölçen küçük (boyutlar: $61 \times 44 \times 21$ mm) hafif (42 g) deri üzerine yerleştirilebilen bir cihazdır. Cihaz dört ışık yayan diyottan ışık dalgalarını (630-850 nm) altındaki dokuya sırayla göndererek ve geri dönen saçılmış ışık miktarını kaydederek ve 12,5 mm ve 25 mm konumlu iki detektörde geri dönen dağınık ışık miktarını kaydederek çalışır. Her detektörde alınan ışığın penetrasyon derinliği, ışık kaynağı ile detektör arasındaki mesafenin yarısı kadardır. Saçılan ışık, oksijenli ve oksijeni giderilmiş hemoglobine ait dalga boylarında emilen ışık miktarını belirlemek için doku ışık yayılma modeli ile Beer-Lambert yasasını birleştiren bir algoritma tarafından işlenir. Çapı 1 mm’den büyük olan mikro damarlara geçen ışığın tamamen emilmesi beklenir, yansıyan ışığın çoğunun kılcal damarlardan geldiği ve elde edilen ölçümlerin göreceli O_2 ihtiyacını kaslara karşı yansıttığı varsayılır [149]. Cihazın güvenilir ve geçerli olduğu yapılan çalışmalar ile gösterilmiştir [149, 150]. Ölçümler 6-DYT ve 6-PBRT sırasında tekrarlandı. Analiz için en uzun mesafe ve en çok halka sayısı olan test sırasında ölçülen değerler seçildi. Cihaz 6-DYT sırasında bireylerin dominant bacağının kuadriseps kas grubunun 1/3 alt motor noktasına, 6-PBRT

sırasında dominant kol deltoid kası üzerine yerleştirildi. Temasın bozulmaması için cihaz sabitlendi. Sonraki ölçümleri için cihazın bulunduğu yer kaydedildi. İstirahat ölçümleri ve kas oksijen satürasyonu (SmO_2) sinyali stabilize olana kadar minimum üç dakika beklendi. Bireylerin test öncesi, sonrası ve bir dakika sonra toparlanma değerleri kaydedildi. İstirahatte SmO_2 , toplam hemoglobin seviyesi (THb) kaydedildi. Bir dakika toparlanma sonrası SmO_2 , ortalama SmO_2 (SmO_{2ort}) ve THb kaydedildi. Testler sırasında SmO_2 , SmO_{2ort} , THb değerlerinin minimum ve maksimum değerleri (SmO_{2min} , SmO_{2max} , ΔSmO_2 , $SmO_{2ortmin}$, $SmO_{2ort-max}$, ΔSmO_{2ort} THbmin, THbmax, ΔTHb) kaydedildi. İstirahat değerlerine ulaşınca kadar geçen süre de kaydedildi. Veriler uygun şekilde analiz edildi [150].

3.3.9. Statik denge değerlendirmesi (postüral stabilite)

Bireylerin statik denge değerlendirmesi “Biosway Portable Balance System” (BiodexMedical Systems Incorporated, Shirley, New York) kullanılarak değerlendirildi [16]. Bireylerin ağırlık merkezini destek yüzeyinde tutabilme becerisini ölçen testtir. Ölçümlerde medial/lateral (ML) stabilite indeksi, anterior/posterior (AP) stabilite indeksi ve genel stabilite indeksi olmak üzere üç sonuç elde edilmektedir. Bireyin bu testteki puanı merkezden sapmaları değerlendirmektedir. Bireyler değerlendirme öncesi bilgilendirildi ve destek almadan test süresinde dengelerini korumaları istendi. Değerlendirmelerde test süresi 20 sn olacak şekilde üç kere tekrarlandı ve değerlendirmeler arası 10 sn ara verildi. Test gözler açık-sert zemin, gözler kapalı-sert zemin, gözler açık-yumuşak zemin ve gözler kapalı-yumuşak zemin koşullarında tekrarlandı. Test sonunda cihazdan elde edilen medial/lateral (ML) stabilite indeksi, anterior/posterior (AP) stabilite indeksi, genel stabilite indeksi ve bunların standart deviasyonları analiz için kaydedildi.

3.3.10. Dinamik denge (Postüral stabilite) değerlendirmesi

Bireylerin dinamik denge değerlendirmesi Y denge testi ile değerlendirildi. Bireyler 120 derecelik açılarla yere sabitlenen üç mezuranın merkez noktasında durdular. Değerlendirmeler anterior, posteromedial ve posterolateral yönlerde her iki bacak üç kere tekrarlandı. Test öncesi testin nasıl olacağı bireylere gösterildi. Bireyler sağ taraf üzerinde tek ayak dururken sol ayak anterior, posteromedial ve posterolateral yönlerde ayakucuyla mezura üstünde uzanabildiği mesafeye uzandı. Aynı durum diğer taraf için de tekrarlandı.

Ayak uzunluğunun test sonucu etkilememesi için ölçülen mesafe alt ekstremite uzunluğuna bölündü ve 100 ile çarpıldı. Bireyler dengelerini koruyamamaları durumunda, erişim ayağının gösterge ile temasını koruyamamaları durumunda veya duruş ayağının hareket ettirmeleri durumunda test başarısız sayıldı ve tekrarlandı [151].

3.3.11. Fiziksel aktivite değerlendirme

Fiziksel aktivite seviyesi çok sensörlü fiziksel aktivite monitörü (Sensewear, BodyMedia, Inc Pittsburgh, ABD) kullanılarak değerlendirildi. “SenseWear Armband” fiziksel aktivite ve enerji tüketimini değerlendirmek için çok sensörlü bir monitördür. Cihaz vücut sıcaklığı, ısı akışı ve galvanik cilt tepkileri gibi fizyolojik parametreleri ve üç eksenli hareketi tespit eder. Sensörden gelen sinyal modelleri faaliyetin türünü ve yoğunluğunu belirlemek için birleştirilir [152]. Cihaz bireylerin dominant olmayan kolunun triseps kası üzerine takıldı. Cihaz üç gün boyunca kesintisiz takıldı. Cihaz ile toplam enerji harcaması (joule/gün), ortalama metabolik eşdeğerin (MET) üzerindeki aktif enerji harcaması (joule/gün), ortalama MET (MET/gün), adım sayısı (adım/gün), fiziksel aktivite süresi (dk/gün), yatarak geçen süre (dk/gün) ve uyku süresi (dk/gün) parametreleri ölçüldü [153]. Üç gün boyunca ölçülen verilerin ortalaması alındı. Veriler “BodyMedia® SenseWear® 7.0 Software” programı ile analiz edildi [154].

Çocukların adım sayılarına göre fiziksel aktivite seviyesi; kızlar için <7000 adım/gün inaktif, 7000-9499 adım/gün az aktif, 9500-11999 adım/gün biraz aktif, 12000-14499 adım/gün aktif, >14500 adım/gün çok aktif, erkekler için <10000 adım/gün inaktif, 10000-12499 adım/gün az aktif, 12500-14999 adım/gün biraz aktif, 15000-17499 adım/gün aktif, >17500 adım/gün çok aktif olarak sınıflandırılmıştır [155]. MET değerlerine göre ise fiziksel aktivite seviyesi; <1,5 MET inaktif, 1,5–3,99 MET az aktif, 4–5,99 MET orta aktif ve >6 MET çok aktif olarak sınıflandırılmıştır [156].

3.3.12. Yaşam kalitesi değerlendirme

Bireylerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi için hastalığa özgü Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) Türkçe uyarlaması kullanılarak değerlendirildi. Ölçeğin Türkçe versiyonu güvenilir ve geçerlidir. Ölçekte fiziksel fonksiyon, emosyonel fonksiyon, sosyal fonksiyon, solunum semptomları, tedavi yükü,

kulak ve işitme, sinüs semptomları, rol fonksiyonu, sağlık algılamaları, okul işlevselliği, yeme ve kilo problemleri ile ilgili sorular yer almaktadır. Ölçek farklı yaş grupları dikkate alınarak geliştirilmiştir ve farklı yaş grupları için farklı alt ölçekler içermektedir. Ölçeğin çocuk (6-12 yaş), adölesan (13-17 yaş), erişkin (18 yaş ve üzeri) ve aile uyarlaması (6-12 yaş) vardır [157] . Hasta ve sağlıklı gönüllülerin yaşlarına uygun uyarlama kullanıldı.

Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi Ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) (Çocuk 6-12 Yaş) (Araştıracının uygulayacağı)

6-12 yaş arasındaki çocuklar için olan ölçek fizyoterapist tarafından uygulandı. Ölçek 34 sorudan oluşmaktadır. Soruların cevapları çok doğru/çoğunlukla doğru/çok az doğru/hiç doğru değil veya her zaman/sıklıkla/bazen ve hiçbir zaman şeklindedir. Ölçeğin puanlamasında alt başlıklar bulunmaktadır. Alt başlıkları; fiziksel fonksiyon (1-5. sorular), emosyonel (6-9. sorular), tedavi (10, 11, 13, 14 ve 20. sorular), sosyal fonksiyon (12, 15, 16, 17 ve 18. sorular), üst solunum semptomları (28, 31, 32, 33 ve 34. sorular), alt solunum semptomları (22, 24, 25, 26, 29 ve 30. sorular), duyma semptomları (19, 21, 23 ve 27. sorular) şeklindedir.

Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi Ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) (6-12 Yaş Aile Bakıcıları) (6-12 yaş arası bireylerin ebeveynlerin uygulayacağı)

6-12 yaş arasındaki çocukların ebeveynleri için olan ölçeği ebeveynler kendi kendine cevapladı. Ölçek 35 sorudan oluşmaktadır. Soruların cevapları çok doğru/çoğunlukla doğru/çok az doğru/ hiç doğru değil veya her zaman/sıklıkla/bazen/hiçbir zaman şeklindedir. Ölçeğin puanlamasında alt başlıklar bulunmaktadır. Alt başlıkları; fiziksel fonksiyon (1, 2, 3, 4 ve 12. sorular), emosyonel (5, 7 ve 9. sorular), tedavi (11, 14, 18 ve 19. sorular), sosyal fonksiyon (10, 16 ve 17. sorular), üst solunum semptomları (26, 27, 30 ve 33. sorular), alt solunum semptomları (23, 24, 25, 31, 32 ve 34. sorular), duyma semptomları (22, 8 ve 29. sorular), sağlık algısı (6, 8, 15 ve 20. sorular), yemek ve ağırlık (13, 21 ve 35. sorular) şeklindedir.

Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi Ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) (Adölesan 13-17 Yaş) (13-17 yaş arası bireylerin kendi kendine uygulayacağı)

13-17 yaş arasındaki adölesanlar için olan ölçeği bireyler kendi kendine cevapladı. Ölçek 38 sorudan oluşmaktadır. Soruların cevapları çok fazla zorluk/biraz zorluk/çok az zorluk/zorluk

yok veya çok doğru/çoğunlukla doğru/çok az doğru/hiç doğru değil veya her zaman/sıklıkla/bazen/hiçbir zaman veya oldukça çok/biraz/çok az/hiç şeklindedir. Ölçeğin puanlamasında alt başlıklar bulunmaktadır. Alt başlıkları fiziksel fonksiyon (1, 2, 3, 14 ve 15. sorular), emosyonel (4, 5, 6 ve 10. sorular), tedavi (11-13. sorular), sosyal fonksiyon (16-19. sorular), üst solunum semptomları (29, 31, 35, 36 ve 38. sorular), alt solunum semptomları (23, 24, 24, 25, 26, 30, 32 ve 33. sorular), duyma semptomları (27, 28, 34 ve 37. sorular), rol (20-22. sorular), canlılık (7-9. sorular) şeklindedir.

Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi Ölçeği (PCD-QOL scale version 4.3) (Yetişkin 18 yaş ve üzeri) (18 yaş ve üzeri bireylerin kendi kendine uygulayacağı)

18 yaş ve üzeri yetişkinler için olan ölçeği bireyler kendi kendine cevapladı. Ölçek 40 sorudan oluşmaktadır. Soruların cevapları çok fazla zorluk/biraz zorluk çok az zorluk/zorluk yok veya çok doğru/çoğunlukla doğru/çok az doğru/hiç doğru değil veya her zaman/sıklıkla/bazen/hiçbir zaman veya oldukça çok/biraz/çok az/hiç şeklindedir. Ölçeğin puanlamasında alt başlıklar bulunmaktadır. Alt başlıkları fiziksel fonksiyon (1, 2, 3, 4 ve 35. sorular), emosyonel (6, 9, 10, 17 ve 26. sorular), tedavi (11-14. sorular), sosyal fonksiyon (15, 18 ve 19. sorular), üst solunum semptomları (30, 31, 37 ve 40. sorular), alt solunum semptomları (28, 32, 33, 34, 36 ve 38. sorular), duyma semptomları (29 ve 39. sorular), rol (16, 20, 21 ve 22. sorular), canlılık (5, 7 ve 8. sorular), sağlık algısı (23, 24, 25 ve 27. sorular) şeklindedir.

3.3.13. Nefes darlığı ve yorgunluk

Modifiye Borg Ölçeği nefes darlığı ve yorgunluk değerlendirmesi için kullanıldı. Bu ölçek istirahatte ve/veya aktivite sırasındaki yorgunluğu ve nefes darlığını en düşük 0 puan “hiç yok” en büyük 10 puan “çok şiddetli” arasında puanlayan subjektif bir ölçektir [158].

3.4. İstatistiksel Analiz

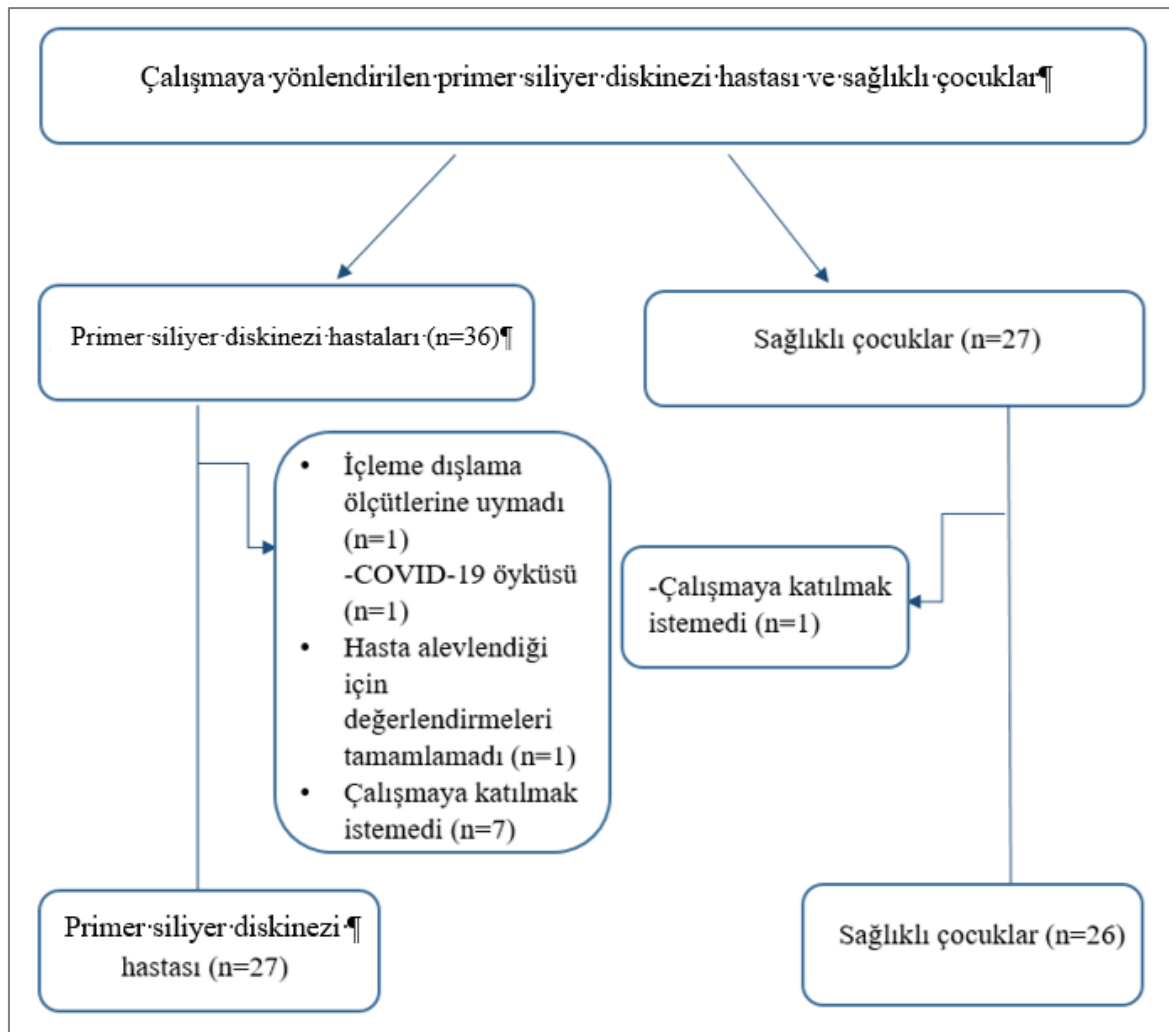
İstatistiksel analiz Windows tabanlı SPSS 15 istatistiksel analiz programı kullanılarak yapıldı. Verilerin normal dağılıma uygunluğu “Kolmogorov-Smirnov/Shapiro-Wilk testleri”, histogram, varyasyon katsayısı, detrended plot ile değerlendirildi. Çalışmamızın planlama aşamasında %95 güç ve %5 Tip 1 hata ile çalışmaya dahil edilecek hasta birey sayısı en az 18, sağlıklı birey sayısı en az 18 olarak belirlendi. Tanımlayıcı analizler

kategorik deęişkenler için sayı ve yüzde (%) deęeri, normal daęılıma uygunluk gösteren sayısal deęişkenler için ortalama ve standart sapma, normal daęılmayan sayısal deęişkenler için ortanca ve çeyrekler arası açıklık (IQR) (%25-75) deęerleri ile gösterildi. Hasta ve saęlıklıların normal daęılıma uyan deęişkenlerinin karşılaştırılmasında (%95 güç ve %5 tip1 hata ile) Baęımsız Örneklem t testi (Student t test) kullanıldı. Uymayan verilerin karşılaştırılmasında Mann-Whitney U testi kullanıldı. Sayılamayan veriler Ki-kare testi ile karşılaştırıldı. Güç analizi G*Power programında yapılarak sonuçlar yorumlanmıştır. İstatistiksel analizde yanılma olasılığı $p<0.05$ olarak belirlendi.



4. BULGULAR

Çalışmaya Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı tarafından takip edilen ve Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesine Mayıs 2021 ve Mayıs 2022 tarihleri arasında rehabilitasyon için yönlendirilen 36 PSD hastası ve yaş ile cinsiyet eşleştirilmiş 27 sağlıklı çocuk dahil edildi. Hastalardan 27'si, sağlıklılardan 26'sı analize alındı ve karşılaştırıldı. (Şekil 4.1)



Şekil 4.1. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların dağılımı

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların cinsiyet dağılımı istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$ Çizelge 4.1).

Çizelge 4.1. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların cinsiyetlerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Erkek	14	51,9	16	61,5	0,477
Kadın	13	48,1	10	38,5	

Pearson ki-kare testi, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların yaş, boy uzunluğu, vücut ağırlığı, vücut kütle indeksi, istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$). Hastaların boy uzunluğu Z skoru, vücut ağırlığı Z skoru ve vücut kütle indeksi Z skorları sağlıklılarından daha azdı ($p<0,05$ Çizelge 4.2).

Çizelge 4.2. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların demografik özelliklerinin karşılaştırılması

Özellikler	Primer siliyer diskinezi	Sağlıklı	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/ Ortanca (IQR)	X±SS/ Ortanca (IQR)		
Yaş (yıl)	14,11±3,24	13,19±3,84	0,92 (-1,04-2,88)	0,351
Boy uzunluğu (cm)	155 (146-167)	167 (142-175)	295	0,319
Boy uzunluğu Z skoru (SD)	-0,40±1,37	0,36±1,08	-0,77 (-1,44-(-0,86))	0,028*
Vücut ağırlığı (kg)	48,35±12,05	53,31±17,83	-4,96 (-13,42-3,45)	0,244
Vücut ağırlığı Z skoru (SD)	-0,64±1,6	0,51±1,02	-1,14 (-1,89-(-0,40))	0,003*
Vücut kütle indeksi (kg/m²)	19,62±3,20	20,64±3,51	-1,02 (-2,87-0,83)	0,273
Vücut kütle indeksi Z skoru (SD)	-0,28 (-1,44-0,77)	0,46 (-0,25-1,37)	222,5	0,022*

Bağımsız örneklem t testi, Mann Whitney U testi, SD: Standart deviasyon, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların boy Z skoruna göre sınıflandırmaları benzerdi ($p>0,05$, Çizelge 4.3).

Çizelge 4.3. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların boy Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması

Boy Z skoruna göre sınıflandırma	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Çok kısa (<-3SD)	0	0	0	0	0,216
Kısa (≤ -3 SD- < -2 SD)	3	11,1	0	0	
Normal (≥ -2 SD- $\leq +2$ SD)	23	85,2	25	96,2	
Uzun ($> +2$ SD- $\leq +3$ SD)	1	3,7	1	3,8	

Ki-kare testi, SD: Standart deviasyon, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut ağırlığı Z skoruna göre sınıflandırmaları benzerdi ($p>0,05$, Çizelge 4.4).

Çizelge 4.4. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut ağırlığı Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması

Kilo Z skoruna göre sınıflandırma	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Çok zayıf (<-3SD)	3	11,1	0	0	0,083
Zayıf (≤ -3 SD- < -2 SD)	3	11,1	0	0	
Normal (≥ -2 SD- $\leq +2$ SD)	20	74,1	24	92,3	
Sınıflandırma yok ($> +2$ SD)	1	3,7	2	7,7	

Ki-kare testi, SD: Standart deviasyon, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut kütle indeksi Z skoruna göre sınıflandırmaları istatistiksel olarak farklıydı ($p<0,05$, Çizelge 4.5). Hasta çocukların 2'si (%7,4) ve sağlıklı çocukların 9'u (%34,6) vücut kütle indeksi Z skoruna göre hafif şişman sınıftaydı.

Çizelge 4.5. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların vücut kütle indeksi Z skoruna göre sınıflandırmalarının karşılaştırılması

Vücut kütle indeksi Z skoruna göre sınıflandırma	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Çok zayıf (<-3SD)	3	11,1	0	0	0,022*
Zayıf (≤ -3 SD- < -2 SD)	0	0	2	7,7	
Normal (≥ -2 SD- $\leq +1$ SD)	21	77,8	15	57,7	
Hafif şişman ($< +1$ SD- $\leq +2$ SD)	2	7,4	9	34,6	
Şişman (obez) ($> +2$ SD)	1	3,7	0	0	

Ki-kare testi, SD: Standart deviasyon, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların eğitim seviyeleri istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$, Çizelge 4.6).

Çizelge 4.6. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların eğitim seviyelerinin karşılaştırılması

Eğitim seviyesi	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
İlkokul	1	3,7	6	23,1	0,197
Ortaokul	11	40,7	6	23,1	
Lise	12	44,4	12	46,2	
Üniversite	2	7,4	2	7,7	
Lise mezunu	1	3,7	0	0	

Ki-kare testi, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ailelerindeki akraba evliliği oranları sağlıklı çocuklardan istatistiksel anlamlı olarak daha fazlaydı. Hasta çocukların 12'sinin (%44,4) sağlıklı çocukların 3'ünün (%11,5) ailesinde akraba evliliği vardı ($p<0,05$, Çizelge 4.7).

Çizelge 4.7. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ailelerinde akraba evliliği oranları

	Primer siliyer diskinezi		Sağlıklı		p
	n	%	n	%	
Var	12	44,4	3	11,5	0,008*
Yok	15	55,6	23	88,5	

Pearson ki-kare testi, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ailelerinin çalışma oranları istatistiksel olarak farklıydı ($p<0,05$, Çizelge 4.8). Hasta çocukların 21'inin (%80,8) yalnız babası çalışıyor, sağlıklı çocukların 14'ünün (%53,8) hem anne hem de babası çalışıyordu.

Çizelge 4.8. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ailelerinin çalışma oranlarının karşılaştırılması

Aile çalışma durumu	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Yalnız anne çalışıyor	0	0	0	0	0,010*
Yalnız baba çalışıyor	21	80,8	12	46,2	
Her ikisi de çalışıyor	5	19,2	14	53,8	
Her ikisi de çalışmıyor	0	0	0	0	

Pearson ki-kare testi, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların annelerinin eğitim seviyeleri istatistiksel olarak farklıydı (p<0,05, Çizelge 4.9). Hasta çocukların annelerinin 14'ü (%53,8) ilkokul ve sağlıklı çocukların annelerinin 12'si (%48) lise mezunuydu.

Çizelge 4.9. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların annelerinin eğitim seviyelerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Anne eğitim seviyesi					0,036*
• Okumamış	1	3,8	0	0	
• Okuryazar	0	0	1	4	
• İlkokul	14	53,8	5	20	
• Ortaokul	4	15,4	2	8	
• Lise	5	19,2	12	48	
• Üniversite	1	3,8	5	20	
• Lisansüstü	1	3,8	0	0	

Ki-kare testi, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların babalarının eğitim seviyeleri istatistiksel olarak farklıydı (p=0,055, Çizelge 4.10). Hasta çocukların babalarının 11'i (%42,3) ilkokul ve sağlıklı çocukların babalarının 12'si (%48) lise mezunuydu.

Çizelge 4.10. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların babalarının eğitim seviyelerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
Baba eğitim seviyesi					
• Okumamış	0	0	0	0	0,055*
• Okuryazar	0	0	0	0	
• İlkokul	11	42,3	4	16	
• Ortaokul	5	19,2	2	8	
• Lise	5	19,2	12	48	
• Üniversite	4	15,4	7	28	
• Lisansüstü	1	3,8	0	0	

Ki-kare testi, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası çocuk ve sağlıklı çocukların kardeş sayıları istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$, Çizelge 4.11). Primer siliyer diskinezi hastası çocuk ve sağlıklı çocukların evde yaşayan toplam birey sayıları istatistiksel olarak farklıydı ($p<0,05$, Çizelge 4.11). Hasta çocukların 6'sının (%22,2) PSD hastası kardeşi vardı.

Çizelge 4.11. Primer siliyer diskinezi hastası çocuk ve sağlıklı çocukların evde yaşayan toplam birey ve kardeş sayılarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	U	p
	Ortanca (IQR)	Ortanca (IQR)		
Evdeki toplam birey sayısı (s)	5 (4-6)	4 (3-5)	210	0,009*
Kardeş sayısı (s)	3 (2,3)	2 (2-3)	298	0,317

Mann Whitney U testi, $*p<0,05$

Primer siliyer diskinezi hastalarının prenatal sigara maruziyet oranları sağlıklı çocuklardan istatistiksel anlamlı olarak daha fazlaydı ($p<0,05$). Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların pasif sigara maruziyet oranları benzerdi ($p>0,05$). Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 13'ünün (%48,1), sağlıklı çocukların birinin (%3,8) prenatal sigara maruziyeti vardı (Çizelge 4.12).

Çizelge 4.12. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların prenatal ve pasif sigara maruziyet oranlarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	N	%	
Prenatal sigara maruziyeti var	13	48,1	1	3,8	<001*
Prenatal sigara maruziyeti yok	14	51,9	25	96,2	
Pasif sigara maruziyeti var	8	29,6	3	11,5	0,104
Pasif sigara maruziyeti yok	19	70,4	23	88,5	

Pearson ki-kare testi, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların tanı yaşı Çizelge 4.13'te verilmiştir.

Çizelge 4.13. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların tanı yaşı

	Primer siliyer diskinezi
	X±SS
Tanı yaşı (yaş)	8,23±3,67

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların şikâyetlerinin başlama zamanı Çizelge 4.14'te verilmiştir.

Çizelge 4.14. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların şikâyetlerinin başlama zamanı

	Primer siliyer diskinezi (n=27)
	Ortanca (IQR)
Şikâyetlerin başlama zamanı (yaş)	0 (0-4)

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların özgeçmişleri Çizelge 4.15'te verilmiştir.

Çizelge 4.15. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların özgeçmişleri

	Primer siliyer diskinezi	
	n	%
Nazal polip cerrahisi	10	37
Kulak tüpü	9	33,3
Situs inversus totalis	9	33,33
Kartagener	8	29,6
Adenoidektomi	3	11,1
Lobektomi	2	7,4
Tonsillektomi	2	7,4
Hipertansiyon	1	3,7

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların kullandıkları ilaçlar Çizelge 4.16’da verilmiştir.

Çizelge 4.16. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların kullandıkları ilaçlar

İlaçlar	Primer siliyer diskinezi (n=27)	
	n	%
Budesonid + mometazon	1	3,7
Demir eksikliği tedavisi	1	3,7
Antihipertansif + B12 vitamin + proton pompası inhibitörü + laktüloz + demir eksikliği tedavisi	1	3,7
İlaç kullanımı yok	24	88,9

Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda kronik enfeksiyon ve kolonizasyon varlığı Çizelge 4.17’de verilmiştir. Hastaların 2’sinde (%7,4) *haemophilus influenza* ve 1’inde (%3,7) *S. aureus* kolonizasyonu vardı.

Çizelge 4.17. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda kronik enfeksiyon ve kolonizasyon varlığı

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	
	n	%
<i>Haemophilus influenza</i>	2	7,4
<i>Staphylococcus aureus</i>	1	3,7
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	0	0
Kronik enfeksiyon	0	0

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların son bir yılda hastanede yatış ve alevlenmesi yoktu. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 25’i (%92,6) pulmoner rehabilitasyon almıştı. Uyguladıkları pulmoner rehabilitasyon modalitelerinin dağılımı Çizelge 4.18’de verilmiştir.

Çizelge 4.18. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların uyguladığı pulmoner rehabilitasyon modalitelerinin dağılımı

Modaliteler	Primer siliyer diskinezi (n=27)	
	n	%
Threshold PEP®	17	63
Power Breathe®	3	11,1
Perküsyon ve ek öneriler (trambolin, balon şişirme vb.)	2	7,4
Acapella®	1	3,7
Threshold IMT®	1	3,7
Threshold PEP® ve Power Breathe®	1	3,7

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların aerobik egzersiz yapma oranları benzerdi ($p>0,05$). Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların çoğunun düzenli egzersiz alışkanlığı yoktu (Çizelge 4.19).

Çizelge 4.19. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların aerobik egzersiz alışkanlıklarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		P
	n	%	n	%	
Egzersiz alışkanlığı var	6	22,2	3	11,5	0,467
Egzersiz alışkanlığı yok	21	77,8	23	88,5	

Fisher's kesin ki-kare testi, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların belirti ve bulguları Çizelge 4.20'de verilmiştir.

Çizelge 4.20. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların belirti ve bulguları

Belirti ve bulgular	Primer siliyer diskinezi (n=27)	
	n	%
Öksürük (var/yok)	22/5	81,5/18,5
• Produktif	20	74,1
• Kuru	2	7,4
İstirahatte dispne (var/yok)	0/27	0/100
Eforla dispne (var/yok)	19/8	70,4/29,6
Ortopne (var/yok)	3/24	11,1/88,9
Balgam (var/yok)	23/4	85,2/14,8
• Mukoid	15	55,6
• Pürülan	8	29,6
• Mukopürülan	1	3,7
Gece terlemesi (var/yok)	0/27	0/100
Hemoptizi (var/yok)	0/27	0/100

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların MBÖ'ye göre efor dispne algılarının karşılaştırılması Çizelge 4.21'de verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların efor dispne algıları istatistiksel anlamlı olarak sağlıklılardan yüksekti ($p<0,05$).

Çizelge 4.21. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların efor dispne algılarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	p
	Ortanca (IQR)	Ortanca (IQR)	
Efor dispne algısı (MBÖ) (0-10)	2 (0-3)	0 (0-0)	<0,001*

Mann Whitney U testi * $p<0,05$

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların efor dispne algılarına neden olan aktivitelerin dağılımı Çizelge 4.22’de verilmiştir.

Çizelge 4.22. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların efor dispne algılarına neden olan aktivitelerin dağılımı

Efor dispne algılarına neden olan aktiviteler	Primer siliyer diskinezi (n=27)	
	n	%
Koşma	7	25,9
Merdiven inip-çıkma + koşma	3	11,1
Merdiven inip-çıkma + koşma + yokuş çıkma	9	33,33

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyon testi sonuçlarının karşılaştırılması Çizelge 4.23’te verilmiştir. Hasta çocukların FVC (%), FEV₁ (%), FEV₁/FVC, PEF (%), FEF₂₅₋₇₅ (%) değerleri sağlıklılardan istatistiksel anlamlı olarak daha azdı (p<0,05). Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 12’sinde (%44,4) obstrüktif tip, 6’sında (%22,2) karma tip solunum fonksiyon bozukluğu, 15’inde (%55,6) büyük havayolu obstrüksiyonu ve 5’inde (%18,5) küçük havayolu obstrüksiyonu vardı.

Çizelge 4.23. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyon testi sonuçlarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
FVC (%)	89,40±14,04	99,58±12,64	-10,17 ((-17,55)-(-2,79))	0,008*
FEV₁ (%)	81,37±15,57	102,69±13,84	-21,32((-29,46)-(-13,19))	<0,001*
FEV₁/FVC	79,04±10,08	89,19±7,02	-10,16 ((-14,96)-(-5,35))	<0,001*
PEF (%)	75,96±18,60	91,12±15,11	-15,15 ((-24,52)-(-5,79))	0,002*
FEF₂₅₋₇₅ (%)	70,59±27,40	108,77±21,89	-38,18 ((-51,89)-(-24,47))	<0,001*

Mann Whitney U testi ve Bağımsız örneklem t testi, FEV₁: Zorlu ekspirasyonun birinci saniyesinde çıkarılan hava hacmi, FVC: Zorlu vital kapasite, FEV₁/FVC: Zorlu ekspirasyonun birinci saniyesinde çıkarılan hava hacminin zorlu vital kapasiteye oranı, PEF: Tepe ekspiratuar akım hızı, FEF₂₅₋₇₅: Zorlu ekspirasyon ortası akım hızı, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas kuvveti değerleri Çizelge 4.24’te verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların MİP, %MİP, MEP ve %MEP değerleri istatistiksel olarak benzerdi (p>0,05). Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 4’ünün (%14,8) %MİP’i, 13’ünün (%48,1) %MEP’i beklenen değerlerin %80’inden azdı.

Çizelge 4.24. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas kuvveti değerlerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
MİP (cmH₂O)	89 (76-112)	100 (78-108)	331,5	0,729
MİP (%)	94,51 (83,56-114,11)	88,46 (77,36-123,20)	332	0,735
MEP (cmH₂O)	110,074±33,02	107,15±35,09	2,92 (-15,86-21,70)	0,756
MEP (%)	82,71 (67,71-108,61)	74,35 (61,48-93,17)	325	0,644

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, MİP: Maksimum inspiratuar basınç, MEP: Maksimum ekspiratuar basınç, p>0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas enduransı ve solunum kas enduransı testi fark değerlerinin karşılaştırılması Çizelge 4.25'te verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ölçülen solunum kas enduransı ve beklenen yüzdesi, istirahat KH, istirahat dispne, SpO₂ fark değerleri, dispne fark değerleri istatistiksel olarak benzerdi (p>0,05). Primer siliyer diskinezi hastası çocukların istirahat SpO₂'si sağlıklılardan istatistiksel anlamlı olarak daha azdı ve sağlıklı çocukların KH fark değerleri hastalardan istatistiksel anlamlı olarak daha yüksekti (p<0,05).

Çizelge 4.25. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların solunum kas endurans değerleri ve solunum kas endurans testi fark değerlerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95 CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
Solunum kas enduransı (cmH₂O)	38,8 (21,40-67,20)	41,60 (21,60-61,20)	334,5	0,769
Solunum kas enduransı (%)	69,58 (37,88- 116,30)	70,47 (37-56- 108,74)	340	0,845
KH (istirahat) (atım/dk)	88,52±16,01	89,12±12,43	-0,60 (-8,53-733)	0,880
SpO₂ (istirahat) (%)	97 (96-98)	98 (97-99)	196,5	0,004*
Dispne (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	351	1
ΔKH (atım/dk)	2 (0-3)	7 (5-15)	135	<0,001*
ΔSpO₂ (%)	0 (-3-1)	0 (-2-1)	315	0,517
ΔDispne (MBÖ) (0-10)	3 (1-4)	3 (1-3)	327	0,663

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, KH: Kalp hızı, MBÖ: Modifiye Borg ölçeği SpO₂: Satürasyon, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-DYT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve toplam mesafenin karşılaştırılması Çizelge 4.26’da verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların istirahat SpO_2 , SpO_2 fark değeri ve 6-DYT mesafeleri istatistiksel anlamlı olarak daha azdı ($p<0,05$). Altı dakika yürüme testi mesafesine yapılan güç hesaplamasına göre çalışmanın gücü $1-\beta=58,08\%$ ’dir. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahat KH, zirve KH, KH fark değerleri, SKB, SKB fark değerleri, DKB, DKB fark değerleri, SF, SF fark değerleri, dispne, yorgunluk ve kuadriseps femoris yorgunluk algıları fark değerleri benzerdi ($p>0,05$). Grupların 6-DYT yürüme mesafesi beklenenin yüzdesi istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$) Hasta çocukların 20’sinin (%74,1) sağlıklı çocukların 17’sinin (%65,4) 6-DYT mesafesi beklenenin %80’inden azdı.

Çizelge 4.26. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-DYT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve yürüme mesafelerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
KH (istirahat) (atım/dk)	90,19±16,17	90,46±15,04	-0,28 (-8,90-8,35)	0,949
ΔKH (atım/dk)	46,41±17,61	54,04±21,94	-7,63 (-18,58-3,32)	0,168
KH (zirve) (atım/dk)	136,59±23,78	144,61±26,95	-8,02 (-22,03-5,98)	0,255
KH (zirve) (%)	66,33±11,53	69,99±13,36	-3,65 (-10,53-3,22)	0,291
SpO ₂ (istirahat) (%)	97 (96-98)	98 (98-99)	213,5	0,009*
ΔSpO ₂ (%)	-1 (-2-0)	0 (-1-0)	233,5	0,032*
SKB (istirahat) (mmHg)	110 (100-120)	110 (100-120)	324	0,619
ΔSKB (mmHg)	15 (10-20)	10 (10-20)	309	0,445
DKB (istirahat) (mmHg)	80 (70-80)	80 (70-80)	285,5	0,196
ΔDKB (mmHg)	5 (0-10)	5 (0-10)	329,5	0,688
SF (istirahat) (soluk/dk)	20 (16-20)	20 (18-24)	312,5	0,466
ΔSF (soluk/dk)	10 (8-12)	12 (8-12)	309	0,424
Dispne (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	325	0,161
ΔDispne (MBÖ) (0-10)	0,50 (0-2)	1 (0-3)	333	0,740
Yorgunluk (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	344,5	0,870
ΔYorgunluk (MBÖ) (0-10)	0,50 (0-1)	1 (0,50-3)	251	0,069
QF (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	350	0,977
ΔQF yorgunluk (MBÖ) (0-10)	2 (0-3)	2 (0,50-3)	347	0,942
6-DYT mesafe (m)	572,64±61,78	605,22±47,54	-32,57 ((-63,05)-(-2,09))	0,037*
6-DYT mesafe (%)	75,10 (67,64-80,01)	75,79 (72,68-81,85)	306	0,423

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, 6-DYT: 6 dakika yürüme testi, KH: Kalp hızı, SpO₂: Satürasyon, SKB: Sistolik kan basıncı, DKB: Diyastolik kan basıncı, SF: Solunum frekansı, MBÖ: Modifiye Borg ölçeği, QF: Kuadriseps femoris, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-PBRT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve toplam halka sayılarının karşılaştırılması Çizelge 4.27’de verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların istirahat SpO_2 değerleri daha az ($p<0,05$), kol

yorgunluğu algısı daha fazlaydı ($p=0,051$). Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahat KH, SKB, DKB, SF, dispne, yorgunluk algısı ile fark değerleri, SpO₂ ile kol yorgunluğu fark değerleri ve 6-PBRT toplam halka sayıları benzerdi ($p>0,05$).

Çizelge 4.27. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların 6-PBRT istirahat vital bulguları, test sonu fark değerleri ve toplam halka sayılarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	P
	X±SS/ Ortanca (IQR)	X±SS/ Ortanca (IQR)		
KH (istirahat) (atım/dk)	90,48±16,38	92,58±16,90	-2,10 (-11,27-7,08)	0,649
ΔKH (atım/dk)	12 (9-16)	11,50 (3-19)	308	0,444
KH (zirve) (atım/dk)	105,33±15,37	105,54±15,65	-0,21 (-8,76-8,38)	0,962
KH (zirve) (%)	51,17±7,54	51,06±7,73	0,11 (-4,09-4,32)	0,956
SpO ₂ (istirahat) (%)	98 (96-98)	98 (98-99)	205,5	0,005*
ΔSpO ₂ (%)	0(-1-0)	0 (-1-0)	348,5	0,963
SKB (istirahat)(mmHg)	110 (100-115)	110 (100-115)	325,5	0,638
ΔSKB (mmHg)	5 (0-10)	5 (0-10)	331	0,708
DKB (istirahat) (mmHg)	70 (60-80)	77,50 (60-80)	309	0,432
ΔDKB (mmHg)	4 (0-10)	0 (0-10)	299,5	0,315
SF (istirahat) (soluk/dk)	20 (16-20)	20 (20-24)	253	0,059
ΔSF (soluk/dk)	4 (4-8)	4 (4-8)	336	0,775
Dispne (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	342	0,752
ΔDispne (MBÖ) (0-10)	0 (0-1)	0 (0-0)	270	0,087
Yorgunluk (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	340	0,782
ΔYorgunluk (MBÖ) (0-10)	0 (0-1)	0,75 (0-3)	301,5	0,352
Kol yorgunluğu (istirahat) (MBÖ) (0-10)	0 (0-0)	0 (0-0)	286,50	0,051*
ΔKol yorgunluğu (MBÖ) (0-10)	3 (2-3)	3 (2-4)	306,5	0,411
6-PBRT halka sayısı (s)	312,03±67,32	314,38±68,60	-2,35 (-39,83-35,14)	0,900

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, 6-PBRT: 6 dakika “Pegboard ve Ring” testi, KH: Kalp hızı, SpO₂: Satürasyon, SKB: Sistolik kan basıncı, DKB: Diyastolik kan basıncı, SF: Solunum frekansı, MBÖ: Modifiye Borg ölçeği, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların periferik kas kuvveti karşılaştırması Çizelge 4.28’de verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların beklenen değerlerin yüzdesi diz ekstansör ve omuz abdüktör kas kuvveti sağlıklılarından istatistiksel anlamlı olarak daha azdı ($p<0,05$). Hasta ve sağlıklı çocukların ölçülen diz ekstansör ve omuz

abdüktör kas kuvveti istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$). Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 10'unun (%37) sağ, 9'unun (%33,3) sol diz ekstansör, 7'sinin (%25,9) sağ ve 11'inin (%40,7) sol omuz abdüktör kas kuvveti beklenenin %80'inden azdı.

Çizelge 4.28. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocuklarda periferik kas kuvvetinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95 CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
Omuz abdüktörleri (Sağ) (N)	140 (110-175)	178 (125-214)	262,5	0,115
%Omuz abdüktörleri (Sağ) (N)	87,52±18,01	106,48±19,96	-18,72 ((-29,24)-(-8,21))	0,001*
Omuz abdüktörleri (Sol) (N)	138 (110-180)	168 (112-209)	310,5	0,471
%Omuz abdüktörleri (Sol) (N)	86,47±19,63	98,48±19,60	-12,00 ((-22,82)-(-1,18))	0,030*
Diz ekstansörleri (Sağ) (N)	268 (210-338)	371,5 (224-488)	259	0,102
%Diz ekstansörleri (Sağ) (N)	89,85 (66,79-99,64)	113,66 (89,78-137,63)	184	0,003*
Diz ekstansörleri (Sol) (N)	275 (220-330)	376 (206-448)	267	0,135
%Diz ekstansörleri (Sol) (N)	89,35±27,76	112,74±30,0	-23,39 ((-39,32)-(-7,46))	0,005*

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, N: Newton * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahat, 6-DYT sırasında ve toparlanmada ölçülen kuadriseps femoris kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyeleri ve fark değerlerinin karşılaştırılması Çizelge 4.29'da verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların $\Delta\text{SmO}_{2\text{ort}}$ değerleri istatistiksel anlamlı olarak daha fazlaydı ($p<0,05$). Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların $\text{SmO}_{2\text{istirahat}}$, $\text{SmO}_{2\text{min}}$, $\text{SmO}_{2\text{max}}$, ΔSmO_2 , $\text{SmO}_{2\text{ort-min}}$, $\text{SmO}_{2\text{ort-max}}$, $\text{SmO}_{2\text{top}}$, $\text{SmO}_{2\text{top-ort}}$, $\text{THb}_{\text{istirahat}}$, THb_{min} , THb_{max} , ΔTHb , THb_{top} değerleri benzerdi ($p>0,05$).

Çizelge 4.29. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahatte, 6-DYT sırasında ve toparlanmada ölçülen kuadriseps femoris kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyesi ve fark değerlerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
SmO ₂ istirahat (%)	41 (33-48)	49 (37-81)	260,5	0,107
SmO ₂ min (%)	32,07±14,76	32,35±17,60	-0,27 (-9,22-8,67)	0,952
SmO ₂ max (%)	51,81±12,53	48,85±18,28	2,97 (-5,64-11,58)	0,492
ΔSmO ₂ (%)	17 (12-23)	14,50 (9-20)	255,50	0,089
SmO ₂ ort-min (%)	33,59±13,53	33,58±16,82	0,02 (-8,39-8,42)	0,997
SmO ₂ ort-max (%)	50,74±12,45	47,54±15,92	3,20 (-4,66-11,07)	0,418
ΔSmO ₂ ort (%)	16 (12-22)	10,50 (8-16)	221,50	0,021*
SmO ₂ top (%)	52,52±12,46	49,46±15,92	3,06 (-4,81-10,92)	0,439
SmO ₂ top-ort (%)	52,70±12,15	48,42±15,16	4,28 (-3,28-11,84)	0,261
THb _{istirahat} (g/dl)	12,40±0,37	12,24±0,33	0,16 (-0,31-0,36)	0,977
THb _{min} (g/dl)	11,94 (11,66-12-27)	11,99 (11,86-12,20)	339	0,831
Thb _{max} (g/dl)	12,37±0,32	12,33±0,29	0,39 (-0,13-0,21)	0,645
ΔTHb (g/dl)	0,36 (0,23-0,45)	0,26 (0,18-0,42)	286,50	0,251
THb _{top} (g/dl)	12,20±0,42	12,18±0,33	0,01 (-0,19-0,22)	0,888

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, SmO₂: Kas oksijen satürasyonu, SmO₂istirahat: İstirahat kas oksijen satürasyonu, SmO₂min: Test sırasında minimum kas oksijen satürasyonu, SmO₂max: Test sırasında maksimum kas oksijen satürasyonu, SmO₂ort-min: Test sırasında minimum ortalama kas oksijen satürasyonu, SmO₂ort-max: Test sırasında maksimum ortalama kas oksijen satürasyonu, SmO₂top: Toparlanma kas oksijen satürasyonu, SmO₂top-ort: Toparlanma ortalama kas oksijen satürasyonu, THb: Toplam hemoglobin seviyesi, THb_{istirahat}: İstirahat toplam hemoglobin seviyesi, THb_{min}: Test sırasında minimum toplam hemoglobin seviyesi, Thb_{max}: Test sırasında maksimum toplam hemoglobin seviyesi, THb_{top}: Toparlanma toplam hemoglobin seviyesi, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahatte, 6-PBRT sırasında ve toparlanmada ölçülen deltoid kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyeleri ve fark değerlerinin karşılaştırılması Çizelge 4.30'da verilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların SmO₂istirahat değerleri sağlıklı çocuklardan istatistiksel anlamlı olarak daha azdı (p<0,05). Grupların SmO₂min, SmO₂max, ΔSmO₂, SmO₂ort-min, SmO₂ort-max, ΔSmO₂ort, SmO₂top, SmO₂top-ort, THb_{istirahat}, THb_{min}, Thb_{max}, ΔTHb ve THb_{top} değerleri benzerdi (p>0,05).

Çizelge 4.30. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların istirahatte, 6-PBRT sırasında ve toparlanmada ölçülen deltoid kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyesi ve fark değerlerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
SmO ₂ istirahat (%)	63,81 (55-71)	74 (59-84)	232,5	0,035*
SmO ₂ min (%)	52,44±17,80	56,23±16,95	-3,79 (-13,38-5,80)	0,431
SmO ₂ max (%)	12,05±0,53	12,11±13,38	-0,31 (-7,66-7,04)	0,933
ΔSmO ₂ (%)	19 (12-23,48)	19 (15-25)	350	0,986
SmO ₂ ort-min (%)	55 (45-65)	57,50 (50-67)	317,5	0,551
SmO ₂ ort-max (%)	75,12±13,17	74,92±14,26	0,20 (-7,37-7,76)	0,959
ΔSmO ₂ ort (%)	17 (11-20,64)	16 (12-24)	341,5	0,866
SmO ₂ top (%)	69,92 (63-77)	47 (37-60)	339,5	0,838
SmO ₂ top-ort (%)	69 (62-76)	46,50 (35-58)	328	0,682
THb _{istirahat} (g/dl)	12,05±0,53	12,11±0,47	-0,06 (-0,33-0,22)	0,689
THb _{min} (g/dl)	11,83±0,68	11,95±0,50	-0,12 (-0,45-0,21)	0,479
Thb _{max} (g/dl)	12,12±0,55	12,26±0,51	-0,13 (-0,43-0,16)	0,365
ΔTHb (g/dl)	0,16 (0,13-0,31)	0,18 (0,12-0,35)	344,5	0,908
THb _{top} (g/dl)	11,97±0,52	12,13±0,51	-0,16 (-0,45-0,12)	0,253

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, SmO₂: Kas oksijen satürasyonu, SmO₂istirahat: İstirahat kas oksijen satürasyonu, SmO₂min: Test sırasında minimum kas oksijen satürasyonu, SmO₂max: Test sırasında maksimum kas oksijen satürasyonu, SmO₂ort-min: Test sırasında minimum ortalama kas oksijen satürasyonu, SmO₂ort-max: Test sırasında maksimum ortalama kas oksijen satürasyonu, SmO₂top: Toparlanma kas oksijen satürasyonu, SmO₂top-ort: Toparlanma ortalama kas oksijen satürasyonu, THb: Toplam hemoglobin seviyesi, THb_{istirahat}: İstirahat toplam hemoglobin seviyesi, THb_{min}: Test sırasında minimum toplam hemoglobin seviyesi, Thb_{max}: Test sırasında maksimum toplam hemoglobin seviyesi, THb_{top}: Toparlanma toplam hemoglobin seviyesi, *p<0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların gözler açık ve kapalı, yumuşak ve sert zeminde statik postüral stabilite indekslerinin karşılaştırılması Çizelge 4.31’de verilmiştir. “Biodex Biosway ® Portable Balance System” sisteminde 27 kg altındaki bireylerde ölçüm yapılamadığından 26 PSD hastası ve 23 sağlıklı çocuk verisi sunulmuştur. Grupların gözler açık ve kapalı sert zemin, gözler açık ve kapalı yumuşak zemindeki genel stabilite indeksi, anterior-posterior stabilite indeksi ve medial-lateral stabilite indeksleri benzerdi (p>0,05).

Çizelge 4.31. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların gözler açık ve kapalı, sert ve yumuşak zeminde statik postüral stabilite indekslerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=26)	Sağlıklı (n=23)	Ort. fark %95CI/U	P
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
Gözler açık sert zemin				
• Genel stabilite indeksi (%)	0,85 (0,70-1,00)	1,00 (0,60-1,10)	281,50	0,724
• AP stabilite indeksi (%)	0,60 (0,50-0,90)	0,70 (0,40-0,90)	281,50	0,724
• ML stabilite indeksi (%)	0,30 (0,30-0,40)	0,40 (0,20-0,70)	290,50	0,863
• Genel stabilite indeksi SD (%)	0,54 (0,45-0,64)	0,56 (0,38-0,82)	297,50	0,976
• AP stabilite indeksi SD (%)	0,52 (0,40-0,64)	0,50 (0,38-0,75)	288,50	0,833
• ML stabilite indeksi SD (%)	0,31 (0,27-0,39)	0,28 (0,21-0,51)	255	0,378
Gözler kapalı sert zemin				
• Genel stabilite indeksi (%)	1,30 (1,00-1,80)	1,30 (0,90-1,90)	288	0,825
• AP stabilite indeksi (%)	1,00 (0,70-1,20)	1,10 (0,70-1,50)	274	0,616
• ML stabilite indeksi (%)	0,70 (0,50-0,90)	0,50 (0,30-0,60)	208	0,067
• Genel stabilite indeksi SD (%)	0,73 (0,56-0,89)	0,75 (0,52-1,06)	281	0,718
• AP stabilite indeksi SD (%)	0,67 (0,55-0,88)	0,83 (0,49-1,13)	258	0,411
• ML stabilite indeksi SD (%)	0,58 (0,40-0,76)	0,41 (0,27-0,45)	203	0,054
Gözler açık yumuşak zemin				
• Genel stabilite indeksi (%)	1,35 (1,10-1,70)	1,40 (0,90-2,10)	296	0,952
• AP stabilite indeksi (%)	1,00 (0,80-1,20)	1,00 (0,70-1,80)	293,50	0,912
• ML stabilite indeksi (%)	0,60 (0,50-0,80)	0,70 (0,50-1,00)	297	0,968
• Genel stabilite indeksi SD (%)	0,84 (0,68-1,06)	0,78 (0,66-1,29)	278	0,674
• AP stabilite indeksi SD (%)	0,84 (0,66-1,09)	0,76 (0,58-1,21)	273,50	0,609
• ML stabilite indeksi SD (%)	0,56 (0,45-0,69)	0,53 (0,42-0,75)	279,50	0,696
Gözler kapalı yumuşak zemin				
• Genel stabilite indeksi (%)	2,35 (2,20-2,90)	2,20 (1,80-3,10)	247,5	0,301
• AP stabilite indeksi (%)	1,99±0,60	1,85±0,73	0,14 (-0,24-0,53)	0,451
• ML stabilite indeksi (%)	1,20 (1,10-1,30)	1,00 (0,90-1,50)	231,5	0,174
• Genel stabilite indeksi SD (%)	1,50 (1,31-1,79)	1,42 (1,02-1,77)	234,5	0,196
• AP stabilite indeksi SD (%)	1,50 (1,28-1,79)	1,55 (1,06-1,72)	275	0,630
• ML stabilite indeksi SD (%)	1,01 (0,87-1,14)	0,83 (0,72-1,12)	206,50	0,064

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, AP: Anterior-posterior ML: Medial-lateral, SD: Standart deviasyon p>0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların sağ ve sol alt ekstremitte dinamik postüral stabilite puanları Çizelge 4.32’de gösterilmiştir. Hasta çocukların sağ alt ekstremitte posteromedial ve posterolateral ölçüm değerleri, sol alt ekstremitte posteromedial ve posterolateral uzanma mesafeleri ile posteromedial ve posterolateral ölçüm değerleri istatistiksel anlamlı olarak daha düşüktü ($p<0,05$). Hasta çocukların sağ alt ekstremitte

anterior, posteromedial ve posterolateral uzanma mesafeleri ile anterior ölçüm değerleri, sol alt ekstremitte anterior uzanma mesafeleri ile ölçüm değerleri sağlıklılarla benzerdi ($p>0,05$).

Çizelge 4.32. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların dinamik postüral stabilite puanlarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95 CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
Sağ alt ekstremitte				
• Anterior (cm)	73,48±11,34	80,40±18,02	-6,92 (-15,30-1,47)	0,103
• Posteromedial (cm)	59,15±16,86	67,78±16,68	-8,63 (-17,88-0,62)	0,067
• Posterolateral (cm)	74,51±14,87	83,11±18,94	-8,61 (-17,98-0,76)	0,071
• Anterior ölçüm	0,90±0,11	0,97±0,12	-0,06 (-0,12-0,01)	0,071
• Posteromedial ölçüm	0,72±0,17	0,83±0,14	-0,10 ((-0,19)-(-0,02))	0,020*
• Posterolateral ölçüm	0,92±0,16	1,02±0,15	-0,10 ((-0,19)-(-0,01))	0,024*
Sol alt ekstremitte				
• Anterior (cm)	71,84±11,04	77,13±18,41	-5,29 (-13,75-3,17)	0,214
• Posteromedial (cm)	60,67±15,16	69,13±15,43	-8,46 ((-16,90)-(-0,03))	0,049*
• Posterolateral (cm)	70,27±16,52	79,79±18,20	-9,52 (-19,10-0,05)	0,051*
• Anterior ölçüm	0,89±0,10	0,94±0,14	-0,06 (-0,12-0,01)	0,110
• Posteromedial ölçüm	0,75±0,17	0,85±0,15	-0,10 ((-0,19)-(-0,02))	0,022*
• Posterolateral ölçüm	0,87±0,17	0,98±0,15	-0,11 ((-0,20)-(-0,02))	0,016*

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, * $p<0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların fiziksel aktivite parametrelerinin karşılaştırılması Çizelge 4.33'te verilmiştir. Grupların toplam enerji harcaması, fiziksel aktivite süresi, yatarak geçen süre, aktif enerji harcaması, adım sayısı, uyku süresi ve ortalama MET değerleri istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$).

Çizelge 4.33. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların fiziksel aktivite parametrelerinin karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)	Sağlıklı (n=26)	Ort. fark %95CI/U	p
	X±SS/Ortanca (IQR)	X±SS/Ortanca (IQR)		
Toplam enerji harcaması (joule/gün)	7931,85±2861,31	8199,50±2234,40	-267,65 (-1687,06-151,77)	0,707
Fiziksel aktivite süresi (>3MET) (dk/gün)	124 (80-252)	102 (66-171)	263	0,117
Yatarak geçen süre (dk/gün)	515,26±115,84	529,62±109,58	-14,36 (-76,59-47,87)	0,645
Aktif enerji harcaması (joule/gün)	1486 (1111-3155)	1631 (793-2467)	325	0,644
Adım sayısı (adım/gün)	8886,11±3749,48	8060,0±3149,88	826,11 (-1087,21-2739,44)	0,390
Uyku süresi (dk/gün)	416,07±92,17	432,19±107,33	-16,12 (-71,22-38,98)	0,560
Ortalama MET (MET/gün)	1,74±0,30	1,64±0,24	0,10 (-0,05-0,25)	0,190

Bağımsız örneklem t testi ve Mann Whitney U testi, MET: Metabolik eş değer, p>0,05

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların günlük adım sayısına göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamaları istatistiksel olarak benzerdi (p>0,05, Çizelge 4.34). Hastaların 13'ü (%48,1), sağlıklıların 18'i (%69,2) inaktif, hastaların 3'ü (%11,1) ve sağlıklıların 2'si (%7,7) aktifti. Hastalardan sadece 1'i çok aktifti, sağlıklı grupta çok aktif olan yoktu.

Çizelge 4.34. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların günlük adım sayısına göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamasının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi (n=27)		Sağlıklı (n=26)		p
	n	%	n	%	
İnaktif					
• Erkekler için: <10000 adım/gün	13	48,1	18	69,2	
• Kadınlar için: <7000 adım/gün					
Az aktif					
• Erkekler için: 10000-12499 adım/gün	8	29,6	4	15,4	
• Kadınlar için: 7000-9499 adım/gün					
Biraz aktif					
• Erkekler için: 12500-14999 adım/gün	2	7,4	2	7,7	0,505
• Kadınlar için: 9500-11999 adım/gün					
Aktif					
• Erkekler için: 15000-17499 adım/gün	3	11,1	2	7,7	
• Kadınlar için: 12000-14499 adım/gün					
Çok aktif					
• Erkekler için: ≥17500 adım/gün	1	3,7	0	0	
• Kadınlar için: ≥14500 adım/gün					

Ki-kare testi, p>0,05.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ortalama MET'e göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamaları benzerdi ($p>0,05$, Çizelge 4.35). Hastaların 4'ü (%14,8) sağlıklıların 7'si (%26,9) inaktifti.

Çizelge 4.35. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların ortalama MET'e göre fiziksel aktivite seviyesi sınıflamasının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi		Sağlıklı		p
	n	%	n	%	
İnaktif ($\leq 1,5$ MET)	4	14,8	7	26,9	0,228
Az aktif (1,5-3,99 MET)	23	85,2	19	73,1	

Pearson ki-kare testi, MET: Metabolik eş değer, $p>0,05$.

Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği puanlarının karşılaştırılması Çizelge 4.36'da verilmiştir. 6-12 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel üst solunum ile duyma semptomları puanları ile ailelerin tedavi, üst solunum ile duyma semptomları ve sağlık algısı puanları sağlıklı çocuklardan istatistiksel anlamlı olarak daha azdı ($p<0,05$). 13-17 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, tedavi, üst solunum ve alt solunum semptomları sağlıklı çocuklardan istatistiksel anlamlı olarak daha azdı ($p<0,05$). 18 yaş ve üzeri hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel, tedavi, rol, canlılık, sağlık algısı, sosyal fonksiyon, üst solunum, alt solunum ve duyma semptomları puanları istatistiksel olarak benzerdi ($p>0,05$).

Çizelge 4.36. Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği puanlarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi	Sağlıklı	Ort. fark %95CI/U	p
	Ortanca (IQR)	Ortanca (IQR)		
6-12 yaş				
Fiziksel fonksiyon (0-100)	60 (50-67,50)	86,66 (80-93,33)	4,00	0,009*
Emosyonel (0-100)	66,66 (59,17-75,00)	91,66 (75-100)	4,00	0,009*
Tedavi (0-100)	80 (69,98-93,33)	100 (86,66-100)	14,00	0,177
Sosyal fonksiyon (0-100)	80 (76,66-80)	90 (80-93,33)	13,00	0,137
Üst solunum semptomları (0-100)	66,65 (56,67-73,33)	83,33 (73,33-93,33)	7,50	0,032*
Alt solunum semptomları (0-100)	86,10 (69,44-88,88)	94,88 (88,88-100)	12,00	0,111
Duyuma semptomları (0-100)	87,50 (79,16-95,83)	100 (100-100)	10,00	0,052*

Çizelge 4.36. (devam) Primer siliyer diskinezi hastası ve sağlıklı çocukların Primer Siliyer Diskinezi Yaşam Kalitesi ölçeği puanlarının karşılaştırılması

	Primer siliyer diskinezi	Sağlıklı	Ort. fark %95CI/U	P
	Ortanca (IQR)	Ortanca (IQR)		
6-12 yaş aile				
Fiziksel fonksiyon (0-100)	66,66 (33,33-86,66)	86,67 (80-100)	10,00	0,114
Emosyonel (0-100)	66,66 (66,66-77,77)	83,32 (66,66-100)	12,50	0,183
Tedavi (0-100)	66,66 (50-83,33)	100 (91,66-100)	3,50	0,011*
Sosyal fonksiyon (0-100)	66,66 (44,44-88-88)	88,89 (66,66-100)	11,00	0,145
Üst solunum semptomları (0-100)	58,33 (50-66,66)	91,66 (75-100)	1,00	0,004*
Alt solunum semptomları (0-100)	66,66 (50-94,44)	91,66 (72,22-100)	11,00	0,147
Duyuma semptomları (0-100)	66,66 (55,55-100)	100 (100-100)	7,00	0,029*
Sağlık algısı (0-100)	66,66 (50-75)	87,50 (77,77-91,66)	6,00	0,031*
Yeme ve ağırlık (0-100)	77,77 (33,33-100)	94,44 (66,66-100)	18,00	0,651
13-17 yaş				
Fiziksel fonksiyon (0-100)	80 (60-93,33)	96,67 (93,33-100)	34	0,009*
Emosyonel (0-100)	87,50 (66,60-100)	83,33 (75-87,47)	76	0,675
Tedavi (0-100)	88,88 (66,66-100)	100 (100-100)	36	0,003*
Sosyal fonksiyon (0-100)	62,50 (50-83,33)	75 (75-83,33)	59,50	0,200
Üst solunum semptomları (0-100)	66,66 (60-86,66)	86,66 (86,66-93,33)	29	0,004*
Alt solunum semptomları (0-100)	66,66 (57,14-71,42)	95,22 (85,68-97,62)	9,50	<0,001*
Duyuma semptomları (0-100)	100 (100-100)	100 (100-100)	72,50	0,346
Rol (0-100)	88,88 (77,77-100)	100 (72,22-100)	67,50	0,374
Canlılık-enerji (0-100)	77,77 (66,66-100)	77,77 (61,11-77,77)	65	0,320
18 yaş ve üzeri				
Fiziksel fonksiyon (0-100)	80 (66,66-100)	80 (60-100)	2,50	0,767
Emosyonel (0-100)	73,33 (73,33-100)	70 (60-80)	2,00	0,554
Tedavi (0-100)	58,33 (41,66-83,33)	100 (100-100)	0	0,076
Rol (0-100)	100 (58,33-100)	87,50 (83,33-91,66)	2,00	0,554
Canlılık (0-100)	77,77 (55,55-88-88)	44,44 (22,22-66,66)	1,00	0,248
Sağlık algısı (0-100)	75 (66,66-100)	79,16 (75-83,33)	2,50	0,767
Üst solunum semptomları (0-100)	50 (50-91,66)	87,50 (75-100)	1,00	0,236
Alt solunum semptomları (0-100)	72,22 (55,55-88,88)	97,22 (94,44-100)	0	0,083
Sosyal fonksiyon (0-100)	55,55 (22,22-66,66)	33-33 (11,11-55,55)	1,50	0,374
Duyuma semptomları (0-100)	100 (66,66-100)	100 (100-100)	2,00	0,414

Mann Whitney U testi, *p<0,05



5. TARTIŞMA

Çalışmamızın en önemli sonuçları PSD hastaların solunum fonksiyonları kötüleşmiş, üst ve alt ekstremita kas kuvveti, alt ekstremita fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmış ve dinamik dengesi kötüleşmişti. Yaşam kalitesi ölçeğinin bazı alt parametreleri (fiziksel fonksiyon, emosyonel fonksiyon, üst ve alt solunum yolları semptomları, tedavi, duyma ve sağlık algısı) kötüleşmiş ve efor dispnesi artmıştı. Hastaların solunum kas kuvveti, üst ekstremita fonksiyonel egzersiz kapasitesi, statik dengeleri korunmuştu. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların solunum kas endüransı ve fiziksel aktivite seviyeleri sağlıklılarla benzerdi fakat her iki grubunda solunum kas endüransı ve fiziksel aktivite seviyeleri azalmıştı. Hastaların istirahat sırasında oksijen saturasyonu ve istirahat üst ekstremita kas oksijenizasyonu azalmıştı. Hastaların boy uzunluğu Z skoru, vücut ağırlığı Z skoru ve vücut kütle indeksi Z skorları daha azdı. Hastaların %92,6 pulmoner rehabilitasyon almıştı fakat pulmoner rehabilitasyon alan hastaların %28'i düzenlenen pulmoner rehabilitasyon programını evde düzenli olarak yapmıyorlardı.

Çalışmamızın üstün yönleri; PSD hastası çocukların değerlendirilmesi güvenilir, geçerli ve standart yöntemler ile yapılmıştır. Çalışmaya başlamadan önce ve devam ederken değerlendirmelerinin doğru yöntemler ile yapıp yapılmadığı, ölçüm cihazlarının kalibrasyonları ve cihazların kullanım yöntemleri belli aralıklarla kontrol edilmiştir. Çalışmamız PSD hastası çocuklarda üst ekstremita egzersiz kapasitesinin değerlendirildiği bununla birlikte kas oksijeni ve hemoglobin seviyesinin ölçüldüğü ilk çalışmadır.

Primer siliyer diskinezi siliya yokluğu veya fonksiyon bozukluğunun neden olduğu genetik, heterojen bir hastalıktır [1]. Primer siliyer diskinezide akciğer fonksiyonları yaşamın erken dönemlerinden itibaren etkilenir ve hem cinsiyet hem de tüm yaş gruplarında referans değerlere kıyasla kötüleşmiştir [8]. Geçici ateletazi, mukus tıkaçı, akciğer büyüme döneminde tekrarlayan şiddetli enfeksiyonlardan sonra akciğerin yeniden şekillenmesi gibi farklı mekanizmalar solunum fonksiyonlarının kötüleşmesine sebep olabilir [8, 159, 160].

Çalışmamızda hasta çocukların solunum fonksiyonları (FVC (%), FEV₁ (%), FEV₁/FVC, PEF (%), FEF₂₅₋₇₅ (%)) kötüleşmişti. Hasta çocukların 12'sinde (%44,4) obstrüktif tip, 6'sında (%22,2) karma tip solunum fonksiyon bozukluğu, 15'inde (%55,6) büyük havayolu obstrüksiyonu ve 5'inde (%18,5) küçük havayolu obstrüksiyonu vardı. Literatürde pediatrik

ve yetişkin PSD hastalarında solunum fonksiyonları değerlendiren çalışmalar vardır [7, 161, 162]. Çalışmaların bir kısmı farklı hastalık grupları ile karşılaştırma yaparken [12] bir kısmı rehabilitasyon öncesi-sonrası değerlendiren çalışmalardır [109, 163]. Şimsek ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [7] yaş ortalaması 13,3 yıl olan PSD hastalarının %FEV₁ (%83,6±15,3) %FVC (%91,8±11,2), FEV₁/FVC (%81,6±10,2) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%69,5±27,0) değerleri çalışmamızla benzer şekilde sağlıklılardan daha azdı. Bingöl ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [163] PSD hastalarında konvansiyonel göğüs fizyoterapisi ve osilatör pozitif ekspiratuar basınç tedavisinin karşılaştırıldığı çalışmada konvansiyonel göğüs fizyoterapisi grubundaki PSD hastalarının (%FVC (%81,13±8,24), %FEV₁ (%75,06±9,85), %PEF (%69,10±16,99) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%63,10±19,19)) ve osilatör pozitif ekspiratuar basınç tedavisi alan gruptaki hastaların tedavi öncesi (%FVC (%82,63±9,54), %FEV₁ (%76,70±9,71), %PEF (%71,86±17,62) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%65,60±19,72)) solunum fonksiyonları çalışmamızla benzerdi. Gökdemir ve arkadaşlarının [109] PSD hastalarının konvansiyonel göğüs fizyoterapisi ve yüksek frekanslı göğüs duvarı ossilasyon tedavisinin karşılaştırdığı çalışmada boy uzunluğu Z skoru (ortancası -1,5 (-5,8-1,0)) ve vücut ağırlığı Z skoru (ortancası -0,7 (-4,3-2,3)) olan hastaların konvansiyonel göğüs fizyoterapisi grubunun tedavi öncesi %FVC (%77,0±14,1), %FEV₁ (%72,9±14,2), %PEF (%73,8±14,5) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%68,6±27,6)'idi. Yüksek frekanslı göğüs duvarı ossilasyon tedavisi grubunun tedavi öncesi %FVC (%75,1±15,3), %FEV₁ (%71,4±16,1), %PEF (%70,9±18,0) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%70,5±23,4) değerleri azalmıştır. Çalışmamızda boy uzunluğu Z skoru (ortancası -0,44 (-1,74-0,57)) ve vücut ağırlığı Z skoru (ortancası -0,40 (-1,52-0,33)) daha yüksek olan hastaların %FVC (%89,40±14,04) ve %FEV₁ (%81,37±15,57) değerleri daha yüksekti. Denizoğlu-Küllü ve arkadaşlarının çalışmasında [12] %FVC (86,7±17,4) ve %FEV₁/FVC (%77,6±16,3) değerleri çalışmamızla benzer, %FEV₁ (%72,6±15,5), %PEF (%61,9±28,5) ve %FEF₂₅₋₇₅ (%45,8±26,7) değerleri ise daha azdı. Denizoğlu-Küllü ve arkadaşlarının çalışmasında [12] PSD hastalarının yaş ortalamaları (12,5±3,5 yıl) çalışmamız ile benzer, boy uzunluğu (132,9±18,7 cm) ve vücut ağırlığı ortalamaları (32,3±13,4 kg) ise daha azdı. Goutaki ve arkadaşları yaptığı çalışmada [164] PSD hastalarının erken dönemlerden itibaren hem büyümesinin hem de beslenmesinin kötü etkilendiğini ve her ikisinin de akciğer fonksiyonları ile güçlü bir şekilde ilişkili olduğu gösterilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastası olan 959 hastada FEV₁ Z skoru daha yüksek olan hastaların boylarının daha uzun olduğu ve daha yüksek VKİ Z skoruna sahip olduğu bununla birlikte daha yüksek FVC Z skoru olan hastaların boy Z skoru ve VKİ Z skorunun daha yüksek olduğu gösterilmiştir. Çalışmamızda hastaların boy uzunluğu Z skoru ve vücut

ağırlığı Z skorunun Gökdemir ve arkadaşlarının çalışmasından [109] daha yüksek, Denizoğlu-Küllü ve arkadaşlarının çalışmasındaki [12] hastaların boylarının daha uzun ve daha kilolu olması solunum fonksiyonlarının korunmasına neden olmuş olabilir. Shah ve arkadaşlarının [162] yetişkin PSD hastalarında yaptığı çalışmada solunum fonksiyonları (%FEV₁/FVC (%69,7±14,7) ve %FEV₁ (%71,5±21,5)) çalışmamızdaki hastaların değerlerinden daha azdı. Literatürde FVC, FEV₁ ve FEF₂₅₋₇₅ değerleri yaş ile birlikte anlamlı şekilde azalır [165]. Yapılan çok merkezli bir başka çalışmada ise PSD hastalarının yetişkinlik döneminde de akciğer fonksiyonlarının kötüleşmeye devam ettiği gösterilmiştir [166]. Çalışmamızda hastaların daha iyi solunum fonksiyonlarına sahip olmasının nedeni yaş ortalamasının (14,11±3,24 yıl) küçük olması olabilir. Solunum iş yükünün artması nedeniyle harcanan enerjinin artması VKİ'nin azalmasına veya yetersiz beslenme hem daha az VKİ'ye hem de akciğer fonksiyonlarının kötüleşmesine sebep olabilir. Yutulan balgam veya tekrarlanan enfeksiyonlar nedeniyle iştah azalması beslenmenin bozulmasına neden olabilir ve bu akciğer gelişimini de bozabilir [167]. Kistik fibrozis hastalarında yapılan çalışmalarda beslenme desteğinin mortaliteyi azaltmaya yardımcı olduğunu gösterilmiştir [168, 169]. Primer siliyer diskinezi hastalarında da akciğer fonksiyonlarının gelişimi ve hastalığın prognozu açısından multidisipliner tedavi yaklaşımı bu konuda önem taşımaktadır. Hastaların ileri dönem olası etkilenimler nedeniyle takip edilmesi önemlidir. Literatürde tanı yaşı ve solunum fonksiyonlarının arasındaki ilişkili ile ilgili sonuçlar çelişkilidir. Bazı çalışmalar düzenli tedavi ve fizyoterapi ile akciğer fonksiyonlarının korunabildiğini [170, 171], erken tanı ve takibin bronşektazi gelişimini engellediği bununla birlikte uzun süreli pulmoner morbiditeyi azalttığı bildirilmiştir [172]. Öte yandan tanı yaşı ile akciğer fonksiyonundaki kötüleşme arasında bir ilişki olmadığını bildiren çalışmalar da vardır [92]. Hastaların 25'i (%92,6) pulmoner rehabilitasyon tedavisi almıştı. Fakat hastaların pulmoner rehabilitasyona uyumu sözel olarak sorgulandığında (günde kaç defa, ne kadar süre, haftada kaç gün yaptıkları) hastaların yedisinin (%28) düzenli olarak pulmoner rehabilitasyon yapmadıklarını belirtti. Solunum fonksiyonlarındaki kötüleşme hastaların rehabilitasyon programlarını düzenli olarak uygulamamasından da olabilir. Davranış eğitimi ve yaşa uygun pulmoner rehabilitasyon yöntemlerinin kullanılması hastaların klinik ve sosyal durumlarının dikkate alınması rehabilitasyona uyumu artırabilir [109]. Hastalara ve bakım verenlerine pulmoner rehabilitasyon kapsamında hastalık yönetimi hakkında eğitim verilmelidir.

Akciğerlerdeki kronik inflamasyon, sistemik inflamatuvar mediyatörler, azalmış oksijen iletimi, kronik respiratuvar asidoz, yetersiz beslenme, kortikosteroid kullanımı ve çeşitli komorbiditelerin etkileri ile solunum kas kuvveti ve dayanıklılığı azalabilir [10]. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı ve solunum kas zayıflığı olan hastaların dispne algısı daha çok, egzersiz kapasitesi ve sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ise daha kötüdür [124]. Çalışmamızda PSD hastası çocukların inspiratuvar (MİP (89 (76-112) cmH₂O), %MİP (%94,51 (83,56-114,11), ve ekspiratuvar kas kuvveti (MEP (110,07±33,02 cmH₂O) ve %MEP (%82,71 (67,71-108,61)) normaldi. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 4'ünde (%14,8) inspiratuvar, 13'ünde (%48,1) ekspiratuvar kas zayıflığı vardı. Denizoglu-Küllü ve arkadaşlarının [12] yaptığı çalışmada hastaların inspiratuvar kas kuvveti (MİP=74,8±16,6 cmH₂O) sağlıklılarla benzer fakat ekspiratuvar kas kuvveti (MEP=73,6±15,9 cmH₂O) azalmıştı. Sonuçlarımızdan farklı olarak Sonbahar-Ulu ve arkadaşlarının yaptığı retrospektif çalışmada [173] hastaların inspiratuvar ve ekspiratuvar kas kuvveti (MİP=64 (54–85 cmH₂O), %MİP=%76,93 (54,87–88,84), MEP=79,65±19,24 cmH₂O ve %MEP=%64,87 (57–74,29)) azalmıştı. Fırat ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [13] inspiratuvar kas kuvveti (MİP=90,89±23,03 cmH₂O, %MİP=%119,12±35,2)) normal değerlerde olmasına rağmen sağlıklılardan azdı, ekspiratuvar kas kuvveti (MEP=108,07 (50–186) cmH₂O, %MEP=%114,19±36,84) normaldi. Sonuçlarımızla benzer şekilde hastaların inspiratuvar ve ekspiratuvar kas kuvveti normal sınırlarda idi. Literatürde PSD hastalarında solunum kas kuvvetinin araştırıldığı çalışmaların sonuçları çelişkilidir. Solunum kas zayıflığına sebep olabilecek fizyolojik mekanizmaların araştırılması gerekmektedir. Pulmoner rehabilitasyon programına alınan PSD hastalarının solunum kas kuvveti belli aralıklarla değerlendirilmelidir. İnspiratuvar kasların yaşam boyunca submaksimal kasılmalar yapması gerekir ve solunum kas endüransı değerlendirilmesinin kuvvet ölçümlerinden daha işlevsel olması mümkündür [14]. Solunum kas kuvveti ve endüransı solunum fonksiyon anormalliklerinden ayırt edilmeli ve ayrı olarak değerlendirilmelidir [15]. Solunum kaslarının işlevi hakkında bilgi edinmek için solunum kas endüransını değerlendirmek önemlidir [174].

Literatürde PSD hastalarının solunum kas endüransını değerlendiren tek bir çalışma vardır. Fırat ve arkadaşlarının yaptığı bu çalışmada PSD hastası çocukların solunum kas endüransı ((18,10 (15,10–24,60) cmH₂O, %37,76 (32,37–46,55)) azalmıştır [13]. Çalışmamızda benzer şekilde PSD hastası çocukların solunum kas endüransı (38,8 (21,40-67,20) cmH₂O, %69,58 (37,88-116,30)) sağlıklılarla benzer şekilde azalmıştı, ve gruplar arasında

istatistiksel fark yoktu. Çalışmamızda hastaların efor dispne algıları yüksekti. Literatürde KF hastalarında efor dispnesini ve solunum kas etkinliğini değerlendirmek için solunum kas enduransının ilgili bir parametre olabileceği söylenmiştir [175]. Kistik fibrozis hastalarında pulmoner hiperinflasyon, havayolu obstrüksiyonu, solunum kas kuvveti, egzersiz kapasitesi ve beslenmeden bağımsız olarak solunum kas enduransının azaldığı gösterilmiştir [145]. Bununla birlikte artan solunum iş yükü endurans eğitime ve zamanla solunum kas enduransının artmasına yol açabilir [176]. Primer siliyer diskinezi hastalarında solunum kas enduransının solunum fonksiyonları, solunum kuvveti, egzersiz kapasitesi, havayolu obstrüksiyonu ve beslenme ile ilişkisi bilinmemektedir. Solunum kas enduransını etkileyen etkenler net değildir, araştırılmalıdır. Primer siliyer diskinezi hastalarında solunum kas enduransı değerlendirilmelidir. Pulmoner rehabilitasyon kapsamında solunum kas endurans eğitimi verilmeli ve sonuçları araştırılmalıdır.

Kardiyorespiratuar hastalığı olan bireylerde fonksiyonel durum ve kapasitenin ölçümü tedavinin etkinliğinin değerlendirilmesinde ve prognoz belirlenmesinde önemlidir [16]. Literatürde PSD hastalarında egzersiz kapasitesini değerlendiren sınırlı sayılı çalışmalarda 6-DYT [12, 13], Modifiye Mekik Yürüme testi [7] ve kardiyopulmoner egzersiz testi [17-19] kullanılmıştır. Çalışmamızda primer siliyer diskinezi çocukların alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi (6-DYT yürüme mesafesi=572,64±61,78 m) azalmıştı. Ayrıca hasta çocukların 20'sinin (%74,1) sağlıklı çocukların 17'sinin (%65,4) 6-DYT mesafesi beklenenin %80'inden azdı. Hasta çocukların istirahat SpO₂ değerleri daha az, test sırasındaki azalma ise daha fazlaydı. Literatürde PSD hastalarında fonksiyonel egzersiz kapasitesinin 6-DYT değerlendirildiği çalışmaların sonuçları çeşitlilik göstermektedir. Denizoğlu-Küllü ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [12] PSD hastalarında fonksiyonel egzersiz kapasitesinin (6-DYT=582±65 m) sağlıklılar ile benzer olduğu gösterilmiştir. Fırat ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [13] ise PSD hastalarının alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi (6-DYT yürüme mesafesi=582,64±49,97 m, %77,19±8,02) çalışmamızla benzer şekilde azalmıştı. Şimşek [7], Sonbahar-Ulu ve arkadaşları [173] PSD hastalarının maksimal aerobik egzersiz kapasitesini saha testi olan Modifiye Mekik Yürüme testi ile değerlendirmiş ve sağlıklılardan daha az olduğu bulunmuştur. Sonbahar-Ulu ve arkadaşları yaptığı çalışmada [173] hastaların yürüme mesafesinin inspiratuar ve ekspiratuar kas kuvveti ile ilişkili olduğu belirtilmiştir. Ring ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [19] PSD hastalarının egzersiz kapasitesi kardiyopulmoner egzersiz testi ile başlangıçta ve 12 ay sonra iki kez değerlendirilmiştir. PSD hastalarında oksijen tüketiminin (zirveVO₂) kalıcı ve

önemli ölçüde azaldığı gösterilmiştir. Hastalarda anormal derecede azalmış oksijen tüketimi daha yüksek oranda saptanmıştır. Valerio ve arkadaşları [17] PSD hastalarının egzersiz kapasitesini kardiyopulmoner egzersiz testi ile değerlendirdiği çalışmada hastaların oksijen tüketiminin azaldığını göstermişlerdir. Sağlıklılar ile karşılaştırıldığında akciğer fonksiyonu azalmış olan PSD hastalarının oksijen tüketimi anlamlı derecede azalmışken, akciğer fonksiyonları korunmuş olan hastaların oksijen tüketiminin normal olduğu bildirilmiştir [17]. Çalışmamızda Fırat ve arkadaşlarının çalışmasının [13] tersine hastaların KH ($46,41 \pm 17,61$ atım/dk), sistolik kan basıncı (15 (10-20) mmHg), solunum frekansı (10 (8-12) soluk/dk), dispne (0,50 (0-2) (MBÖ)), genel yorgunluk (0,50 (0-1) (MBÖ)) ve kuadriseps yorgunluğu (2 (0-3) (MBÖ)) değişimleri sağlıklılar ile benzerdi. Fırat ve arkadaşlarının çalışmasında [13] SpO₂ azalması (% -1 (-3)-0) sağlıklılar ile benzerdi fakat çalışmamızda hastaların SpO₂ azalması (%-1 (-2-0)) sağlıklılardan daha fazlaydı. Çalışmamızda hasta çocukların istirahat SpO₂ değerleri (%97 (96-98)) azalmıştı fakat test sırasında sadece 2 hasta desatüre oldu. Madsen ve arkadaşları yaptığı çalışmada [18] PSD hastaların üçte birinden fazlasının yaş ve cinsiyete bağlı olmaksızın FEV₁ Z skorları azaldıkça oksijen tüketiminin de azaldığı ve aerobik uygunluğun daha kötü olduğu gösterilmiştir. Çalışmamızda %FEV₁ değeri %85'in altında olan 12 (%80) hastanın fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmıştı. Solunum fonksiyonlarındaki kötüleşme kardiyorespiratuar fonksiyonel kapasitenin kötüleşmesine neden olabilir. Bu sebeple hastalarda kardiyopulmoner kapasitenin değerlendirilmesi pulmoner yetmezliğin değerlendirilmesine katkıda bulunabilir [17]. Wells ve arkadaşlarının kas metabolizmasını araştırdığı çalışmada [177] PSD, KF ve sağlıklıların egzersiz kapasiteleri benzer olmasına rağmen PSD hastalarının en düşük sonuçlara sahip olduğu gösterilmiştir. Bununla birlikte PSD hastalarının azalmış kas kuvvetinin egzersiz kapasitesinin azalmasına neden olabileceğini belirtilmiştir. Bununla birlikte alt ekstremita kas kuvveti azalmış adolesan ve erişkin KF hastaların 6-DYT yürüme mesafesinin daha az olduğu gösterilmiştir [178]. Çalışmamızdaki hastaların zayıflamış diz ekstansör kasları alt ekstremita fonksiyonel egzersiz kapasitesinin azalmasına neden olmuş olabilir. Sağlıklı çocuklarda normal vücut ağırlığının daha iyi aerobik performans ile ilişkili olduğu gösterilmiştir [179]. Çalışmamızda hastaların fonksiyonel egzersiz kapasitesinin azalması boy uzunluğu Z skoru, vücut ağırlığı Z skoru ve vücut kütle indeksi Z skorlarının kötü olmasından kaynaklanmış olabilir. Bununla birlikte egzersiz sınırlamasının kardiyorespiratuar sistemin metabolik talepleri karşılamadaki bozukluğuna mı yoksa kas anormalliklerine mi dayandığı tartışması devam etmektedir [12]. Fonksiyonel egzersiz kapasitesini belirleyen birçok etken olabilir. Bununla

birlikte PSD hastalarında azalmış aerobik performansın cinsiyet, ergenlik döneminde yağsız vücut ağırlığı ile vücut yağındaki cinsiyete bağlı değişiklikler, hemogloblin konsantrasyonu veya hormonal değişiklikler gibi fiziksel gelişim faktörlerine bağlı olabileceği belirtilmiştir [7]. Primer siliyer diskinezi hastalarında alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitenin etkileyen faktörler araştırılmalıdır. Kronik bir hastalık olmasından dolayı PSD hastalarının egzersiz kapasitesi değerlendirilmelidir ve aerobik egzersiz eğitiminin egzersiz kapasitesi üzerine etkileri araştırılmalıdır.

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların üst ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi daha önce araştırılmamıştır. Çalışmamızda PSD hastası çocukların üst ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi (toplam halka sayısı=312,03±67,32) sağlıklılar ile benzerdi. Hasta çocukların istirahat SpO₂ değerleri daha az, istirahat kol yorgunluğu algısı artmıştı. Literatürde benzer yaş grubunda üst ekstremitte egzersiz kapasitesinin araştırıldığı bir tane çalışma vardır. Leite ve arkadaşları [180] sağlıklı adölesanlarla (14,29±2,42 yıl) 6-PBRT sırasındaki kardiyorespiratuar yanıtları ve sağlıklı ergenlerde tekrarlanabilirliğini değerlendirmek için yapmıştır. Leite ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [180] çalışmamız ile benzer yaş ortalamalarına sahip sağlıklı adölesanların birinci ve ikinci testteki toplam halka sayıları (402,5±114,8 ve 432,6±112,1 halka) daha fazlaydı. Leite ve arkadaşlarının [180] çalışmasında adölesanların kalp hızı, dispne ve kol yoğunlukları artmıştı. Çalışmamızda da hastaların kalp hızı (12 (9-16) atım/dk) ve kol yorgunluğu (3 (2-3) (MBÖ)) artışı vardı fakat belirgin bir dispne artışı (0 (0-1) (MBÖ)) yoktu. Kronik obstrüktif akciğer hastalığında solunum fonksiyonları ve ekstremitte kas kuvveti egzersiz kapasitesinin önemli belirleyicilerindendir [22]. Üst ekstremitte günlük yaşam aktiviteleri sırasında sıklıkla kullanılır. Pediatrik popülasyonda 6-DYT ve Modifiye Mekik Yürüme testi iyi tekrarlanabilirlik gösterir, ancak üst ekstremiteden daha çok yürüme koşma gibi alt ekstremitte fonksiyonlarını içeren günlük yaşam aktivitelerini yansıtır [181]. Altı dakika “Pegboard ve Ring” test KOAH hastalarında üst ekstremitte egzersiz kapasitesini ölçmek için kullanılan güvenilir ve geçerli bir testtir [130]. Çalışmamızın sonuçlarına göre PSD hastalarının alt ekstremitte fonksiyonel kapasitesi azalmışken, üst ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi korunmuştu. Bu duruma sebep olan etkenler araştırılmalıdır.

Fonksiyonel kayıp kronik akciğer hastalığı olan hastalarda yaygındır ve iskelet kas anormallikleri bu durum ile ilişkilidir [10]. İskelet kas anormalliklerinin nedenleri arasında inflamasyonun kas fonksiyonuna etkisi, kan gazı anormallikleri, yetersiz oksijen iletimi,

elektrolit dengesizlikleri, ilaçlar, yetersiz beslenme ve komorbid durumlar bulunur [25]. Literatürde PSD hastalarının periferik kas kuvvetinin araştırıldığı üç çalışma vardır [12, 24, 7]. Çalışmamızda PSD hastası çocukların diz ekstansör (sol: $89,34 \pm 27,76$, sağ: $84,34$ ($66,79-99,64$)) ve omuz abdükör kas kuvveti (sol: $86,47 \pm 19,63$, sağ: $87,76 \pm 18,16$) azalmıştı. Hasta çocukların 10'unun (%37) sağ, 9'unun (%33,3) sol diz ekstansör, 7'sinin (%25,9) sağ ve 11'inin (%40,7) sol omuz abdükör kas kuvveti beklenenin %80'inden azdı. Çalışmamızla benzer şekilde Şimsek ve arkadaşları [7] ve Denizoglu-Küllü ve arkadaşları yaptığı çalışmada [12] PSD hastalarının diz ekstansör kuvvetinin azaldığını göstermişlerdir. Fırat ve arkadaşları [13] PSD hastası çocukların diz ekstansör kas kuvvetinin ($166,79 \pm 68,29$ N, $66,21 \pm 19,03$) çalışmamız ile benzer şekilde azaldığı gösterilmiştir. Fakat çalışmamızda hastaların omuz abdükör kas kuvveti Fırat ve arkadaşlarının çalışmasının [13] aksine azalmıştı. Adölesan ve erişkin KF hastalarda üst ve alt ekstremita kas kuvveti arttıkça solunum fonksiyonları daha iyi olduğu gösterilmiştir. Aynı çalışmada kuadriseps kas kuvvetinin arttıkça vücut kütle indeksinin daha yüksek olduğu gösterilmiştir [178]. Çalışmamızda PSD hastası çocukların periferik kas kuvveti azalması solunum fonksiyonlarının ve vücut kütle indeksi Z skorlarının azalmış olmasından kaynaklanmış olabilir. Sonbahar-Ulu ve arkadaşlarının PSD hastalarında aktif video oyunlarının etkisini araştırarak rastgelelenmiş kontrollü çalışmasında [29] grupların diz ekstansör kuvvetlerinin ($19,18 \pm 5,69$ kg/ $21,85 \pm 7,99$ kg) rehabilitasyon sonrası arttığı gösterilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastalarında periferik kas kuvvet değerlendirmeli ve kardiyopulmoner rehabilitasyon programı kapsamında dirençli egzersiz eğitiminin etkileri araştırılmalıdır.

Kardiyorespiratuar ve periferik kasların oksijen satürasyonunun incelenmesi ve ölçülmesi, egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketiminin dinamiklerini anlamak için önemlidir [27]. Kronik akciğer hastalığı olan hastalarda periferik kas doku oksijenizasyonu fonksiyonel kapasite ile ilişkilidir [28]. Çalışmamızda PSD hastası ve sağlıklı çocukların istirahat, 6-DYT sırasında ve toparlanmada kuadriseps femoris kas oksijen satürasyonu, toplam hemoglobin seviyeleri ölçülmüştür. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların test sırasında SmO_{2ort} değerleri daha fazla azalmıştı (ΔSmO_{2ort}). Hasta çocukların istirahat, egzersiz ve toparlanmadaki kuadriseps femoris kas oksijen satürasyonları ($SmO_{2istiharat}$, SmO_{2min} , SmO_{2max} , ΔSmO_2 , $SmO_{2ort-min}$, $SmO_{2ort-max}$, SmO_{2top} , $SmO_{2top-ort}$) ve total hemoglobin seviyeleri ($THb_{istiharat}$, THb_{min} , THb_{max} , ΔTHb , THb_{top}) sağlıklılar ile benzerdi. Literatürde PSD hastalarında kas oksijenizasyonu değerlendiren bir çalışma vardır [29]. Yapılan çalışmada Modifiye Mekik Yürüme testi ve Glittre günlük yaşam aktiviteleri testi sırasında

giyilebilir laktat eşik cihazı (BSXinsight, BSX Athletics, Boston, USA) kullanılmıştır. Aktif video oyunlarının PSD hastalarında etkisini inceleyen çalışmada üst ve alt ekstremitte için oyunlar seçilmiş ve tedavi sonrası kas oksijen satürasyonlarının arttığı gösterilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastalarında kas metabolizmasını değerlendirmek için sırtüstü pozisyonda alt ekstremitte bisiklet egzersizi sırasında manyetik rezonans spektreskopi cihazı kullanılan çalışmada iskelet kaslarında oksidatif fonksiyon bozukluğuna işaret eden gecikmiş fosfokreatin iyileşme süreleri olduğu gösterilmiştir [131]. Hastaların test sırasında kas oksijen satürasyon değişimlerinin daha fazla olmasının birçok nedeni olabilir. Coelho ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [28] KF hastalarının egzersiz kapasitesini Modifiye Mekik Yürüme testi ile değerlendirilmiştir ve hastalarında egzersiz testi sırasında enerji üretmek için daha düşük fonksiyonel kapasiteye sahip oldukları ve azalan metabolik verim nedeniyle oksijen tüketiminin hızlanabileceği gözlemlenmiştir. Hastaların $\Delta\text{SmO}_{2\text{ort}}$ değerlerinin fazla olması azalmış fonksiyonel kapasite ve metabolik verimden kaynaklanmış olabilir.

Primer siliyer diskinezi hastalarının üst ekstremitte kas oksijenizasyonu ilk kez çalışmamızda değerlendirilmiştir. Çalışmamızda PSD hastası çocukların “Moxy monitör” kullanarak değerlendirilen deltoid $\text{SmO}_{2\text{istirahat}}$ değerleri azalmıştı. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların deltoid kas oksijen satürasyonu ($\text{SmO}_{2\text{min}}$, $\text{SmO}_{2\text{max}}$, ΔSmO_2 , $\text{SmO}_{2\text{ort-min}}$, $\text{SmO}_{2\text{ort-max}}$, $\Delta\text{SmO}_{2\text{ort}}$, $\text{SmO}_{2\text{top}}$, $\text{SmO}_{2\text{top-ort}}$) ile toplam hemoglobin seviyeleri ($\text{THb}_{\text{istirahat}}$, THb_{min} , THb_{max} , ΔTHb ve THb_{top}) ve değişimleri sağlıklılarla benzerdi. Akciğerlerde hastalığa bağlı meydana gelen patofizyolojik değişiklikler; artan ölü boşluk ventilasyonu, dinamik hiperinflasyon, egzersize bağlı ventilasyon-perfüzyon anormallikleri alveolar hipoventilasyon ve arteriyel desatürasyon egzersiz sırasında akciğerin solunum ve gaz değişimi taleplerini karşılama yeteneğini etkiyebilir ve lokomotor kaslara oksijen iletimini bozabilir [182]. Hastaların istirahatte kas oksijen satürasyon değerlerinin azalması meydana gelen bozulmuş oksijen iletiminden kaynaklanmış olabilir. Stabil KF hastalarında artan sistemik inflamasyon ve/veya oksidatif strese bağlı olarak azalmış antioksidan kapasite mitokondriyal verimliliği bozabilir [183] ve periferik kas disfonksiyonuna katkıda bulunabilir [182]. Kasların pulmoner/sistemik inflamasyon nedeniyle proinflamatuvar mediatörlere maruz kalması KF hastalarında iskelet kas disfonksiyonunun neden olan durumlardan biridir [184]. Çalışmamızda PSD hastalarında azalmış periferik kas kuvveti istirahatteki kas oksijen satürasyonunun azalmasına neden olmuş olabilir.

Çalışmamızda hastaların 6-PBRT test öncesi istirahat deltoid SmO_2 ve 6-DYT testi sırasında ΔSmO_{2ort} değerleri azalmıştı. Primer siliyer diskinezi hastalarında pulmoner ve ekstrapulmoner etkilenimler istirahatte ve egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketimini etkileyebilir. Azalmış pulmoner fonksiyon, artan dispne algısı ile birlikte bozulmuş oksidatif kapasite PSD hastalarında yorgunluk algısında artışa neden olabilir [173]. Bu durum hastaların fonksiyonel egzersiz kapasitesinin azalmasına sebep olabilir. “Moxy®” monitör yakın kızılötesi spektreskopi cihazları benzer şekilde kas oksijen satürasyonu hakkında bilgi sağlar bununla birlikte “Moxy®” monitör toplam hemoglobin miktarını ölçer yakın kızılötesi spektreskopi cihazları gibi deoksihemoglobin ve oksihemoglobin miktarını net olarak ölçmez [28, 185]. Primer siliyer diskinezi hastalarında kas oksijenizasyonu ölçüm cihazının (“Moxy®” monitör) kullanımının tekrarlanabilirlik, geçerlilik ve güvenilirliğini araştıran çalışmalara ihtiyaç vardır. Primer siliyer diskinezi hastalarda kas oksijen metabolizması anormalliklerini ve bunu etkileyen faktörleri objektif olarak araştırılmalıdır ve yorumlayabilmek için referans değerleri belirlenmelidir.

Dengenin sürdürülmesi günlük yaşam aktivitelerinin tümünün etkin yürütülmesi için önemlidir [33]. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı olan bireylerde postüral kontrol azalmıştır ve buna sebep olan etkenler; kas zayıflığı, fiziksel hareketsizlik, ileri yaş ve ek oksijen ihtiyacıdır [32]. Primer siliyer diskinezi iç kulağın özellikle vestibüler kısımda işlev bozukluğuna neden olabileceğine dair kanıtlar artmaktadır. Vestibüler bozukluğu olan çocukların dengelerinin kötüleşebileceği bilinmektedir [132]. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda denge ile ilgili yapılan tek çalışmada Zwawi ve arkadaşları [34] hastaların dengesini gözler açık ve kapalı tek ayak üzerinde durma testi ile değerlendirmiştir. Hastaların altısı (%23,07) gözler açık 8 saniye boyunca ve gözler kapalı 15'i (%60) 4 saniye boyunca tek ayak üzerinde duramamıştır. Hastaların tek ayak üzerinde durma testinde düşük performans gösterdiği ve bunun sonucunda PSD hastası çocuklarda vestibüler ve denge disfonksiyon prevalansının yüksek olabileceği bildirilmiştir. Çalışmamızda PSD hastası ve sağlıklı çocukların gözler açık ve kapalı, yumuşak ve sert zeminde statik postüral stabiliteleri “Biodex Biosway ® Portable Balance System” sisteminde değerlendirildi ve 27 kg altındaki bireylerde ölçüm yapılamadığından 26 PSD hastası ve 23 sağlıklı çocuk verisi sunuldu. Hastaların gözler açık ve kapalı sert zemin, gözler açık ve kapalı yumuşak zemindeki genel stabilite indeksi, anterior-posterior stabilite indeksi ve medial-lateral stabilite indeksleri korunmuştu. Keniş-Coşkun ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [186] KF hastalarında azalmış kas oksidatif kapasitesine bağlı olarak postural stabilitenin etkilendiği gösterilmiştir.

Çalışmamızda grupların istirahat ve egzersiz sırasında benzer alt ekstremite kas oksijenizasyonu statik postüral stabilitelerinin benzer olmasına neden olmuş olabilir. Penofortes ve arkadaşları [33] KF hastası erişkinlerde denge bozukluğunun başlıca anterior-posterior yönde meydana geldiği ve beslenme, inspiratuar kas kuvveti ve pulmoner difüzyon kapasitesi ile ilişkili olduğunu bildirilmişlerdir. Janssens ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [187] özellikle inspiratuar kasları zayıf olan kronik akciğer hastalığı olan hastalarda postural stabilitenin azaldığı gösterilmiştir. Çalışmamızda hastaların statik dengelerinin sağlıklılar ile benzer olması korunmuş inspiratuar kas kuvvetinden kaynaklanmış olabilir. Rimmer ve arkadaşlarının [132] beş erişkin PSD hastası ile yaptığı çalışmada periferik vestibüler disfonksiyonu değerlendirmiştir ve hastaların 3'ünde (%60) hem sakküler hem de utriküler seviyede otolitik fonksiyonun azaldığını göstermişlerdir. Bununla birlikte otolitik anormalliklere rağmen hiçbir hastanın temel postur anormalliklerinden şikâyet etmediği belirtilmiştir. Postüral kontrol somatosensoriyel, vestibüler ve görsel sistemlerin asenkron aktivitesini içerir ve vücudun günlük aktiviteler sırasında dengesini koruması için gereklidir [188]. Çalışmamızda statik dengenin korunduğu gösterildi fakat yaşamın ilerleyen dönemlerinde PSD hastalarında da KF ile benzer nedenlerle denge bozuklukları gelişebilir. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların dinamik dengeleri kötüleşmişti. Hastaların sağ alt ekstremite posteromedial ile posterolateral ölçüm değerleri ve sol alt ekstremite posteromedial ile posterolateral uzanma mesafeleri ve sol alt ekstremite posteromedial ve posterolateral ölçüm değerleri azalmıştı. Hasta çocukların sağ alt ekstremite anterior, posteromedial ve posterolateral uzanma mesafeleri ile anterior ölçüm değerleri, sol alt ekstremite anterior uzanma mesafeleri ile ölçüm değerleri korunmuştu. Dik ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [30] 6-18 yaş arası KF ve KF olmayan bronşektazili çocukların reaksiyon sürelerini ve dinamik dengelerini (fonksiyonel uzanma testi) değerlendirilmiştir. Hastaların reaksiyon sürelerinin daha uzun olduğu ve dinamik dengelerinin daha kötü olduğu gösterilmiştir. Çalışmamızda benzer şekilde hastaların dinamik denge parametrelerinden bazıları sağlıklılardan kötüydü. Lima ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [31] KF erişkinlerde azalan kuadriseps kas kuvvetinin denge bozukluklarına neden olduğu gösterilmiştir. Çalışmamızda hastaların diz ekstansör kas kuvvetinin zayıflamış olması dinamik dengenin etkilenmesine neden olmuş olabilir. Çalışmamızda PSD hastası çocuklarda statik dengenin korunduğu, dinamik denge parametrelerinden bazılarının etkilendiği gösterildi. Primer siliyer diskinezi hastalarında iletim tipi işitme kaybı [68] ve periferik vestibüler disfonksiyon [189] dengeyi etkilenebilir. Çocukların dengesini geçerli ve güvenilir ölçüm yöntemleri ile değerlendirmesi güvenli mobilizasyon ve fonksiyonel

aktivitelerde bağımsızlığın gelişmesini sağlamak için önemlidir [35]. Bu sebeple PSD hastaların statik ve dinamik dengeleri değerlendirilmeli ve etkilenen hastalarda denge eğitiminin etkileri hastalarda araştırılmalıdır.

Kronik obstrüktif akciğer hastalarında azalan inspiratuar kas kuvveti dispne algısına katkıda bulunmaktadır ve artan nefes darlığı bireylerin fiziksel aktivitelerini azaltmalarına neden olmaktadır [36]. Hastaları günlük fiziksel aktivitelerini artırmaya teşvik etmek, akciğer hastalığının şiddetini önemli ölçüde etkileyebilir ve hastaların yaşam kalitesini iyileştirebilir [17]. Literatürde PSD hastalarının fiziksel aktivite seviyesini anketler ile değerlendiren iki çalışma [7, 17], objektif olarak değerlendiren tek bir çalışma vardır [13]. Çalışmamız PSD hastalarının fiziksel aktivite seviyesini objektif bir yöntem olan metabolik holter kullanarak değerlendiren ikinci çalışmadır. Çalışmamızda PSD hastası çocukların fiziksel aktivite seviyeyi (toplam enerji harcaması, fiziksel aktivite süresi, yatarak geçen süre, aktif enerji harcaması, adım sayısı, uyku süresi ve ortalama MET) sağlıklılarla benzerdi. Şimşek ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [7] PSD hastası çocukların fiziksel aktivite seviyesini Üç Günlük Fiziksel Aktivite Anketi kullanılarak değerlendirilmiş ve sağlıklılar ile benzer bulmuştur. Valerio ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada [17] PSD hastalarının adolesanlar için Uluslararası Fiziksel Aktivite Anketi uzun versiyonu kullanılarak değerlendirilen fiziksel aktivite seviyelerinin akciğer fonksiyonlarına bakılmaksızın azaldığı gösterilmiştir. Fırat ve arkadaşları bizim çalışmamızda olduğu gibi fiziksel aktivite seviyesini metabolik holter ile değerlendirmişlerdir [13], PSD hasta çocukların toplam enerji harcamasının sağlıklı çocuklara kıyasla azaldığı gösterilmiştir. Fırat ve arkadaşlarının çalışmasında hastaların toplam enerji harcamaları ($6404,17 \pm 2357,67$ joule/gün) çalışmamızdaki hastaların toplam enerji harcamalarından ($7931,85 \pm 2861,31$ joule/gün) daha azdı. Fırat ve arkadaşlarının çalışmasında adım sayılarına göre hastaların %66,7'si inaktifti. Çalışmamızda, adım sayılarına göre hastaların 13'ü (%48,1) inaktif, üçü (%11,1) aktif ve sadece biri (%3,7) çok aktifti. Fırat ve arkadaşlarının çalışmasında [13] ortalama MET değerlerine göre hastaların %91,7' si az aktifti. Çalışmamızda ise hastaların fiziksel aktivite seviyeleri sağlıklılarla benzer olmasına rağmen 4'ü (%14,8) inaktif, 23'ü (%85,2) az aktifti. Çalışmamız pandemi döneminde gerçekleştirildi. Pandemi dönemindeki sokağa çıkma kısıtlamaları gibi mevcut kısıtlamalar sağlıklı çocuklarının da fiziksel aktivite seviyesinin azalmasına sebep olmuş olabilir. Kronik akciğer hastalığı olan hastalarda solunum, hemodinamik ve periferik kas anormallikler gibi birçok faktör fiziksel aktivite seviyelerini etkiler [190]. Fiziksel aktivite düzeylerinin artması akciğer fonksiyonlarındaki kötüleşmeyi

yavaşlattığı gösterilmiştir [122]. Hastaların fiziksel aktivite seviyesinin objektif ölçüm yöntemleri ile değerlendirilmesi ve hastalık yönetimi için fiziksel aktivite danışmanlığının etkilerinin artırılması gerekmektedir.

Çalışmamızda 6-12 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel, üst solunum ile duyma semptomları alanlarında yaşam kalitesi kötüleşmişti. Çalışmamızla benzer şekilde Fırat ve arkadaşların çalışmasında [13] 6-12 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, üst solunum ve duyma semptomları alanlarında yaşam kalitesi kötüleşmişti. Fırat ve arkadaşlarının çalışmasında ek olarak alt solunum yolu semptomları alanında da yaşam kalitesinin kötüleştiği gösterilmiştir. Çalışmamızda Fırat ve arkadaşlarının çalışmasına [13] benzer şekilde 6-12 yaş hasta çocukların ailelerinin tedavi, üst solunum ile duyma semptomları ve sağlık algısı alanlarında yaşam kalitesi kötüleşmişti. Bununla birlikte Fırat ve arkadaşlarının [13] yaptığı çalışmada 6-12 yaş hasta çocukların ailelerinin fiziksel fonksiyon, alt solunum semptomları ve sağlık algısı alanlarında da yaşam kalitesinin kötüleştiği gösterilmiştir. Fırat ve arkadaşları [13] PSD hastalarının yaşam kalitesinin çocukluk döneminde olumsuz etkilendiğini ve ergenlik döneminde ise korunduğunu ve 13-17 yaş hasta çocukların ölçeğin tüm alanlarında yaşam kalitesinin etkilenmediğini belirtmiştir. Çalışmamızda bunun tersine 13-17 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, tedavi, üst solunum ve alt solunum semptomları alanlarında yaşam kalitesi kötüleşmişti. Pifferi ve arkadaşları yaptığı çalışmada [37] hastaların yaşam kalitesine Saint George Solunum anketi ve SF-36 ile değerlendirmiştir. Tanıda geciktikçe ilerleyen yaşlarda yaşam kalitesi daha kötüleşmektedir. McManus ve arkadaşları [38] hastaların yaşam kalitesini Saint George Solunum anketi ve SF-36 ile aileleri aracılığıyla değerlendirmiştir. Yaşamın ikinci yarısında hastalığın giderek daha fazla etkiye sahip olduğu ve önemli derecede morbidite ile birlikte yaşam kısıtlamasına neden olan kronik bir durum olduğu belirtilmiştir. Çalışmamızda 18 yaş ve üzeri hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel, tedavi, rol, canlılık, sağlık algısı, sosyal fonksiyon, üst solunum, alt solunum ve duyma semptomları alanlarında yaşam kalitesi normaldi. Hastaların tedavi ve alt solunum yolu semptomları puanları sağlıklılar ile benzerdi fakat daha azdı. Beklenmedik bir şekilde rol, canlılık ve sosyal fonksiyonlar alanlarında sağlıklıların puanları daha azdı. Sağlıklıların üniversite çağında oldukları düşünüldüğünde sınav dönemi, gelecek planlaması gibi kaygılar bu alanları etkilemiş olabilir. Yapılan sistematik derlemede PSD hastalarının azalmış solunum fonksiyonları ve yaşla birlikte sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi azaldığı ve tüm yaş gruplarında hastalığın fiziksel, duygusal, sosyal işlevselliği ve tedavi yükünü büyük ölçüde etkilediği

bulunmuştur [39]. Hastaların yaşam kalitesinin klinik durumları ile ilişkili olduğu ve yaşam kalitesinin değerlendirilmesi tedavi yönetiminin önemli bir parçası olabileceği yapılan çalışmada gösterilmiştir [134]. Çalışmamızda hastaların yaşam kalitesi tüm yaş gruplarında hastalığa özgü anket kullanılarak değerlendirilmiştir. Çalışmamız COVID-19 pandemi döneminde gerçekleştirilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastalarında ve ailelerinde yaşam kalitesinin pandemide nasıl etkilendiği araştırılmalıdır.

Limitasyonlar

Çalışmamızda COVID-19 pandemisi döneminde gerçekleşmiştir. Pandemi ve okul döneminin başlaması nedeniyle çalışmaya katılmak istemeyen hasta ve sağlıklılar olmuştur. Pandemideki mevcut kısıtlamalar hem hasta hem sağlıklı çocukların egzersiz kapasitesi, solunum kas enduransı, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesi ile ilgili sonuçlarını etkilemiş olabilir. Çalışmamızda <27 kg olan hasta ve sağlıklı çocukların statik postüral stabilite değerlendirmesi yapılamadı. Bununla birlikte sonuç ölçümlerimizin fazla olması dolayı bazı parametreler için örneklem sayısı yetersiz kalmış olabilir.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti ve enduransı, üst ve alt ekstremite fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesini güvenilir ve geçerli değerlendirme yöntemler ile değerlendirilmesi ve sağlıklı çocuklar ile karşılaştırılması hedeflenen çalışmamızın en önemli sonuçları;

Primer siliyer diskinezi hastası çocukların solunum fonksiyonları kötüleşmiş, üst ve alt ekstremite kas kuvveti, alt ekstremite fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmış ve dinamik dengesi kötüleşmişti. Yaşam kalitesi ölçeğinin bazı alt parametreleri (fiziksel fonksiyon, emosyonel fonksiyon, üst ve alt solunum yolları semptomları, tedavi, duyma ve sağlık algısı) kötüleşmiş ve efor dispnesi artmıştı. Hastaların solunum kas kuvveti, üst ekstremite fonksiyonel egzersiz kapasitesi ve statik dengesi korunmuştu. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların solunum kas enduransı ve fiziksel aktivite seviyeleri sağlıklılarla benzerdi fakat her iki grubunda solunum kas enduransı ve fiziksel aktivite seviyeleri azalmıştı. Hastaların istirahat sırasında oksijen saturasyonu ve istirahatte üst ekstremite kas oksijenizasyonu azalmıştı. Hastaların %92,6 pulmoner rehabilitasyon almıştı fakat hastaların %28'i önerilen pulmoner rehabilitasyon programını evde düzenli olarak yapmıyordu. Çalışmamız PSD hastası çocuklarda üst ekstremite egzersiz kapasitesinin değerlendirildiği bununla birlikte kas oksijeni ve hemoglobin seviyesinin ölçüldüğü ilk çalışmadır. COVID-19 pandemi sürecinde tamamlanan çalışmamızda tüm hasta ve sağlıklı çocuklar COVID-19 tedbirleri kapsamında değerlendirmeye alındı. Altı-DYT mesafesine göre çalışmanın gücü $1-\beta=58,08\%$ 'dir.

Çalışmamızın sonuçlarına göre önerilerimiz;

1. Çalışmamızda PSD hastası çocukların akciğer hacimleri, fonksiyonel egzersiz kapasitesi, periferik kas kuvveti, solunum kas enduransı ve fiziksel aktivite seviyeleri azalmış, dinamik dengeleri kötüleşmişti. Hastaların üst ekstremite kas oksijen metabolizmasında anormallikleri gözlemlendi. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların en erken dönemde rehabilitasyon kapsamında değerlendirilmeli ve pulmoner rehabilitasyon programına dahil edilmelidir.

2. Çalışmamızda PSD hastası ve sağlıklı çocukların yaş, vücut ağırlığı, boy, vücut kütle indeksi ve cinsiyet açısından benzer dağılım gösterdi. Bu PSD hastası ve sağlıklı çocukların demografik veriler açısından çalışmaya uygun örneklem oluşturduğunu göstermektedir.
3. Çalışmamızda PSD hastası çocukların akciğer hacimleri azalmıştı. Hasta çocukların 12'sinde (%44,4) obstrüktif tip, 6'sında (%22,2) karma tip solunum fonksiyon bozukluğu, 15'inde (%55,6) büyük havayolu obstrüksiyonu ve 5'inde (%18,5) küçük havayolu obstrüksiyonu vardı. Primer siliyer diskinezi hastalarının solunum fonksiyonları yetişkinlik döneminde de kötüleşmeye devam edebilir, bu sebeple PSD hastaların solunum fonksiyonlarının düzenli takip edilmesi önemlidir.
4. Çalışmamızda PSD hastası çocukların inspiratuar (%MİP (%94,51 (83,56-114,11))), ve ekspiratuar kas kuvveti (%MEP (%82,71 (67,71-108,61))) normaldi. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların 4'ünde (%14,8) inspiratuar, 13'ünde (%48,1) ekspiratuar kas zayıflığı vardı. Literatürde PSD hastalarında solunum kas kuvvetinin araştırıldığı çalışmaların sonuçları çelişkilidir. Solunum kas zayıflığına sebep olabilecek fizyolojik mekanizmaların araştırılması gerekmektedir. Pulmoner rehabilitasyon programına alınan PSD hastalarının solunum kas kuvveti belli aralıklarla değerlendirilmelidir.
5. Çalışmamızda benzer şekilde PSD hastası çocukların solunum kas enduransı (38,8 (21,40-67,20) cmH₂O, %69,58 (37,88-116,30)) sağlıklılarla benzer şekilde azalmıştı. Literatürde PSD hastalarının solunum kas enduransını değerlendiren tek bir çalışma vardır. Çalışmamız solunum kas enduransının araştırıldığı ikinci çalışmadır. Primer siliyer diskinezi hastalarında solunum kas enduransının solunum fonksiyonları, solunum kuvveti, egzersiz kapasitesi, havayolu obstrüksiyonu ve beslenme ile ilişkisi bilinmemektedir. Solunum kas enduransını etkileyen etkenler net değildir, araştırılmalıdır. Primer siliyer diskinezi hastalarında solunum kas enduransı değerlendirilmeli ve pulmoner rehabilitasyon kapsamında solunum kas endurans eğitimi verilmeli ve sonuçları araştırılmalıdır.
6. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmıştı. Hasta çocukların 20'sinin (%74,1) sağlıklı çocukların 17'sinin (%65,4) 6-DYT mesafesi beklenenin %80'inden azdı. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların istirahat SpO₂ değerleri daha azdı. Primer siliyer diskinezi hastalarında alt ekstremitte fonksiyonel egzersiz kapasitenin etkileyen faktörler araştırılmalıdır. Kronik bir hastalık olmasından dolayı PSD hastalarının egzersiz kapasitesi değerlendirilmelidir ve aerobik egzersiz eğitiminin egzersiz kapasitesi üzerine etkileri araştırılmalıdır.

7. Çalışmamızda PSD hastası çocukların üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi sağlıklılar ile benzerdi. Hasta çocukların istirahat SpO_2 değerleri daha az, istirahat kol yorgunluğu algısı artmıştı. Üst ekstremité günlük yaşam aktiviteleri sırasında sıklıkla kullanılır. Primer siliyer diskinezi hastası çocukların üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi daha önce araştırılmamıştır. Çalışmamızın sonuçlarına göre PSD hastalarının alt ekstremité fonksiyonel kapasitesi azalmışken, üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi korunmuştu. Bu duruma sebep olan etkenler araştırılmalıdır.
8. Çalışmamızda PSD hastası çocukların diz ekstansör ve omuz abdükör kas kuvveti azalmıştı. Hasta çocukların 10'unun (%37) sağ, 9'unun (%33,3) sol diz ekstansör, 7'sinin (%25,9) sağ ve 11'inin (%40,7) sol omuz abdükör kas kuvveti azalmıştı. Literatürde PSD hastalarının periferik kas kuvvetinin araştırıldığı sınırlı sayıda çalışma mevcuttur. Primer siliyer diskinezi hastalarında periferik kas kuvvet değerlendirmeli ve kardiyopulmoner rehabilitasyon programı kapsamında dirençli egzersiz eğitiminin etkileri araştırılmalıdır.
9. Çalışmamız PSD hastalarında "Moxy" monitör kullanarak kas oksijenizasyonunu değerlendiren ilk çalışmadır. Çalışmamızda PSD hastası çocukların 6-PBRT öncesi istirahat deltoid SmO_2 değerleri azalmıştı. Hastaların 6-DYT sırasında SmO_{2ort} değerleri daha fazla azalmıştı (ΔSmO_{2ort}). Hasta çocukların istirahat, egzersiz ve toparlanmadaki kuadriseps femoris kas oksijen saturasyonları ($SmO_{2istiharat}$, SmO_{2min} , SmO_{2max} , ΔSmO_2 , $SmO_{2ort-min}$, $SmO_{2ort-max}$, , SmO_{2top} , $SmO_{2top-ort}$) ve total hemoglobin seviyeleri ($THb_{istiharat}$, THb_{min} , Thb_{max} , ΔTHb , THb_{top}) ve deltoid kas oksijen saturasyonu (SmO_{2min} , SmO_{2max} , ΔSmO_2 , $SmO_{2ort-min}$, $SmO_{2ort-max}$, ΔSmO_{2Oort} , SmO_{2top} , $SmO_{2top-ort}$) ile toplam hemoglobin seviyeleri ($THb_{istiharat}$, THb_{min} , Thb_{max} , ΔTHb ve THb_{top}) ve değişimleri sağlıklılarla benzerdi. Literatürde PSD hastalarında alt ekstremité kas oksijenizasyonu değerlendiren bir çalışma vardır, çalışmamız ikinci çalışmadır. Bununla birlikte çalışmamız PSD hastalarında üst ekstremité kas oksijenizasyonunu değerlendiren ilk çalışmadır. Primer siliyer diskinezi hastalarında pulmoner ve ekstrapulmoner etkilenimler istirahatte ve egzersiz sırasında oksijen iletimi ve tüketimini etkileyebilir. Primer siliyer diskinezi hastalarında kas oksijenizasyon ölçüm cihazının ("Moxy®" monitör) kullanımının tekrarlanabilirlik, geçerlilik ve güvenilirliğini araştıran çalışmalara ihtiyaç vardır. Primer siliyer diskinezi hastalarda kas oksijen metabolizması anormalliklerini ve bunu etkileyen faktörleri objektif olarak araştırılmalıdır ve yorumlayabilmek için kesme değerleri belirlenmelidir.

10. Çalışmamızda PSD hastalarının gözler açık ve kapalı sert zemin, gözler açık ve kapalı statik stabilite indeksleri korunmuştu. Hasta çocukların dinamik dengeleri kötüleşmişti. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklarda iletim tipi işitme kaybı ve periferik vestibüler disfonksiyon dengeyi etkilenebilir. Çocuklarda dengeyi değerlendirmek güvenli mobilizasyon ve fonksiyonel aktivitelerde bağımsızlığın gelişmesini sağlamak için önemlidir. Bu sebeple PSD hastalarının statik ve dinamik dengeleri değerlendirilmeli ve etkilenen hastalarda denge eğitiminin etkileri araştırılmalıdır.
11. Çalışmamızda PSD hastası çocukların fiziksel aktivite seviyeleri (toplam enerji harcaması, fiziksel aktivite süresi, yatarak geçen süre, aktif enerji harcaması, adım sayısı, uyku süresi ve ortalama MET) sağlıklılarla benzerdi. Çalışmamızda, adım sayılarına göre hastaların 13'ü (%48,1) inaktif, üçü (%11,1) aktif ve sadece biri (%3,7) çok aktifti. Hastaların ortalama MET değerlerine göre 4'ü (%14,8) inaktif, 23'ü (%85,2) az aktifti. Çalışmamız pandemi döneminde gerçekleştirildi. Pandemi dönemindeki sokağa çıkma kısıtlamaları gibi mevcut kısıtlamalar hem hasta hem sağlıklı çocukların fiziksel aktivite seviyesinin azalmasına sebep olmuş olabilir. Primer siliyer diskinezi hastalarının fiziksel aktivite seviyesinin objektif ölçüm yöntemleri ile değerlendirilmesi ve hastalık yönetimi için fiziksel aktivite danışmanlığının etkilerinin artırılması gerekmektedir.
12. Çalışmamızda 6-12 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel, üst solunum ile duyma semptomları alanlarında, 6-12 yaş hasta çocukların ailelerinin tedavi, üst solunum ile duyma semptomları ve sağlık algısı alanlarında ve 13-17 yaş hasta çocukların fiziksel fonksiyon, tedavi, üst solunum ve alt solunum semptomları alanlarında yaşam kalitesi kötüleşmişti. Çalışmamızda 18 yaş ve üzeri hasta çocukların fiziksel fonksiyon, emosyonel, tedavi, rol, canlılık, sağlık algısı, sosyal fonksiyon, üst solunum, alt solunum ve duyma semptomları alanlarında yaşam kalitesi normaldi. Bununla birlikte 18 yaş ve üzeri hastaların tedavi ve alt solunum yolu semptomları puanları sağlıklılarla ile benzerdi fakat daha azdı. Beklenmedik bir şekilde rol, canlılık ve sosyal fonksiyonlar alanlarında sağlıklıların puanları daha azdı. Çalışmamızda hastaların yaşam kalitesi tüm yaş gruplarında hastalığa özgü anket kullanılarak değerlendirilmiştir. Çalışmamız COVID-19 pandemi döneminde gerçekleştirilmiştir. Primer siliyer diskinezi hastalarında ve ailelerinde yaşam kalitesinin pandemide nasıl etkilendiği araştırılmalıdır.

Çalışmamızda PSD hastası çocukların solunum fonksiyonları kötüleşmiş, üst ve alt ekstremita kas kuvveti, alt ekstremita fonksiyonel egzersiz kapasitesi azalmış ve dinamik dengesi kötüleşmişti. Yaşam kalitesi ölçeğinin bazı alt parametreleri (fiziksel fonksiyon, emosyonel fonksiyon, üst ve alt solunum yolları semptomları, tedavi, duyma ve sağlık algısı) kötüleşmiş ve efor dispnesi artmıştı. Hasta çocukların solunum kas endüransı ve fiziksel aktivite seviyeleri sağlıklılarla benzerdi fakat her iki grubunda solunum kas endüransı ve fiziksel aktivite seviyeleri azalmıştı. Hastaların istirahat sırasında oksijen saturasyonu ve istirahatte üst ekstremita kas oksijenizasyonu azalmıştı. Primer siliyer diskinezi hastası çocuklar tıbbi ve medikal tedavi, pulmoner rehabilitasyon açısından transdisipliner şekilde takip edilmeli ve en erken dönemde rehabilitasyon açısından değerlendirilmeli ve kardiyopulmoner rehabilitasyon programına dahil edilmelidir.



KAYNAKLAR

1. Lucas, J. S., Walker, W. T., Kuehni, C. E., and Lazor, R. (2011). Primary ciliary dyskinesia. *Orphan Lung Diseases European Respiratory Monograph*, 201-217.
2. Tilley, A. E., Walters, M. S., Shaykhiev, R., and Crystal, R. G. (2015). Cilia dysfunction in lung disease. *Annual Review of Physiology*, 77, 379.
3. Knowles, M. R., Daniels, L. A., Davis, S. D., Zariwala, M. A., and Leigh, M. W. (2013). Primary ciliary dyskinesia. Recent advances in diagnostics, genetics, and characterization of clinical disease. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 188(8), 913-922.
4. Lucas, J. S., Davis, S. D., Omran, H., and Shoemark, A. (2020). Primary ciliary dyskinesia in the genomics age. *The Lancet Respiratory Medicine*, 8(2), 202-216.
5. Davis, S. D., Ferkol, T. W., Rosenfeld, M., Lee, H. S., Dell, S. D., Sagel, S. D., and Leigh, M. W. (2015). Clinical features of childhood primary ciliary dyskinesia by genotype and ultrastructural phenotype. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 191(3), 316-324.
6. Miller, M. R., Pedersen, O. F., Lange, P., and Vestbo, J. (2009). Improved survival prediction from lung function data in a large population sample. *Respiratory Medicine*, 103(3), 442-448.
7. Simsek, S., Inal-Ince, D., Cakmak, A., Emiralioglu, N., Calik-Kutukcu, E., Saglam, M., and Arikan, H. (2018). Reduced anaerobic and aerobic performance in children with primary ciliary dyskinesia. *European Journal of Pediatrics*, 177(5), 765-773.
8. Halbeisen, F.S., Goutaki, M., Spycher, B.D., Amirav, I., Behan, L., Boon, M., Hogg, C., Casaulta, C., Crowley, S., Haarman, E.G., Karadag, B., Koerner-Rettberg, C., Loebinger, M.R., Mazurek, H., Morgan, L., Nielsen, K.G., Omran, H., Santamaria, F., Schwerk, N., Thouvenin, G., Yiallourous, P., Lucas J.S., Latzin, P. and Kuehni, C.E. (2018). Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD Cohort study. *European Respiratory Journal*, 52(2).
9. Phillips, G. E., Thomas, S., Heather, S., & Bush, A. (1998). Airway response of children with primary ciliary dyskinesia to exercise and beta2-agonist challenge. *European Respiratory Journal*, 11(6), 1389-1391.
10. MacIntyre, N. R. (2008). Mechanisms of functional loss in patients with chronic lung disease. *Respiratory Care*, 53(9), 1177-1184.
11. Rodríguez, I., Zenteno, D., and Manterola, C. (2014). Effects of home-based respiratory muscle training in children and adolescents with chronic lung disease. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, 40(6), 626-633.
12. Denizoglu Kulli, H., Gurses, H. N., Zeren, M., Ucgun, H., and Cakir, E. (2020). Do pulmonary and extrapulmonary features differ among cystic fibrosis, primary ciliary dyskinesia, and healthy children? *Pediatric Pulmonology*, 55(11), 3067-3073.

13. Firat, M., Bosnak-Guclu, M., Sismanlar-Eyuboglu, T., and Tana-Aslan, A. (2022). Respiratory muscle strength, exercise capacity and physical activity in patients with primary ciliary dyskinesia: A cross-sectional study. *Respiratory Medicine*, 191, 106719.
14. Hill, K., Jenkins, S. C., Philippe, D. L., Shepherd, K. L., Hillman, D. R., and Eastwood, P. R. (2007). Comparison of incremental and constant load tests of inspiratory muscle endurance in COPD. *European Respiratory Journal*, 30(3), 479-486.
15. Troosters, T., Gosselink, R., and Decramer, M. (2005). Respiratory muscle assessment. *European Respiratory Monograph*, 31, 57.
16. Solway, S., Brooks, D., Lacasse, Y., and Thomas, S. (2001). A qualitative systematic overview of the measurement properties of functional walk tests used in the cardiorespiratory domain. *Chest*, 119(1), 256-270.
17. Valerio, G., Giallauria, F., Montella, S., Vaino, N., Vigorito, C., Mirra, V., and Santamaria, F. (2012). Cardiopulmonary assessment in primary ciliary dyskinesia. *European Journal of Clinical Investigation*, 42(6), 617-622.
18. Madsen, A., Green, K., Buchvald, F., Hanel, B., and Nielsen, K. G. (2013). Aerobic fitness in children and young adults with primary ciliary dyskinesia. *PloS One*, 8(8), e71409.
19. Ring, A. M., Buchvald, F. F., Holgersen, M. G., Green, K., and Nielsen, K. G. (2018). Fitness and lung function in children with primary ciliary dyskinesia and cystic fibrosis. *Respiratory Medicine*, 139, 79-85.
20. American Thoracic Society. (2002). ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 166(1), 111-117.
21. Li, A. M., Yin, J., Yu, C. C. W., Tsang, T., So, H. K., Wong, E., and Sung, R. (2005). The six-minute walk test in healthy children: reliability and validity. *European Respiratory Journal*, 25(6), 1057-1060.
22. Gosselink, R. I. K., Troosters, T., and Decramer, M. (1996). Peripheral muscle weakness contributes to exercise limitation in COPD. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 153(3), 976-980.
23. Nyberg, A., Törnberg, A., and Wadell, K. (2016). Correlation between limb muscle endurance, strength, and functional capacity in people with chronic obstructive pulmonary disease. *Physiotherapy Canada*, 68(1), 46-53.
24. Firat, M., Bosnak-Guclu, M., Sismanlar-Eyuboglu, T., and Aslan, A. T. (2019). Work of walking in patients aged 6-12 years with primary ciliary dyskinesia. *European Respiratory Journal*, 54(suppl 63), PA1169.
25. MacIntyre, N. R. (2006). Muscle dysfunction associated with chronic obstructive pulmonary disease. *Respiratory Care*, 51(8), 840-852.

26. Villa, F., Castro, A. P. B. M., Pastorino, A. C., Santarém, J. M., Martins, M. A., Jacob, C. M. A., and Carvalho, C. R. (2011). Aerobic capacity and skeletal muscle function in children with asthma. *Archives of Disease in Childhood*, 96(6), 554-559.
27. Saynor, Z. L., Barker, A. R., Oades, P. J., and Williams, C. A. (2014). Impaired aerobic function in patients with cystic fibrosis during ramp exercise. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 46(12), 2271-2278.
28. Coelho, C. C., Aquino, E. D. S., Diniz, A. L. R., Santos, M. D. S., Oliveira, L. C. D., Poeiras, P. T. C., and Pereira, D. A. G. (2020). Tissue oxygenation in peripheral muscles and functional capacity in cystic fibrosis: a cross-sectional study. *Experimental Physiology*, 105(9), 1571-1578.
29. Sonbahar-Ulu, H., Inal-Ince, D., Saglam, M., Cakmak, A., Vardar-Yagli, N., Calik-Kutukcu, E., and Ozcelik, U. (2022). Active video gaming in primary ciliary dyskinesia: a randomized controlled trial. *European Journal of Pediatrics*, 1-10.
30. Dik, J., Saglam, M., Tekerlek, H., Vardar-Yagli, N., Calik-Kutukcu, E., Inal-Ince, D., and Dogru, D. (2020). Visuomotor reaction time and dynamic balance in children with cystic fibrosis and non-cystic fibrosis bronchiectasis: A case-control study. *Pediatric Pulmonology*, 55(9), 2341-2347.
31. Lima, T. R. L., Guimaraes, F. S., Sá Ferreira, A., Penafortes, J. T. S., Almeida, V. P., and Lopes, A. J. (2014). Correlation between posture, balance control, and peripheral muscle function in adults with cystic fibrosis. *Physiotherapy Theory and Practice*, 30(2), 79-84.
32. Porto, E. F., Castro, A. A. M., Schmidt, V. G. S., Rabelo, H. M., Kümpel, C., Nascimento, O. A., & Jardim, J. R. (2015). Postural control in chronic obstructive pulmonary disease: a systematic review. *International Journal of Chronic Obstructive Pulmonary Disease*, 10, 1233.
33. Penafortes, J. T., Guimarães, F. S., Moço, V. J. R., Almeida, V. P., Menezes, S. L., and Lopes, A. J. (2013). Relationship between body balance, lung function, nutritional status and functional capacity in adults with cystic fibrosis. *Brazilian Journal of Physical Therapy*, 17, 450-457.
34. Zawawi, F., Papsin, B. C., Dell, S., and Cushing, S. L. (2022). Vestibular and Balance Impairment Is Common in Children With Primary Ciliary Dyskinesia. *Otology and Neurotology*, 43(3), e355-e360.
35. Sibley, K. M., Beauchamp, M. K., Van Ooteghem, K., Paterson, M., and Wittmeier, K. D. (2017). Components of standing postural control evaluated in pediatric balance measures: A scoping review. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 98(10), 2066-2078.
36. Larson, J. L., Covey, M. K., and Corbridge, S. (2002). Inspiratory muscle strength in chronic obstructive pulmonary disease. *AACN Clinical Issues*, 13(2), 320-32.
37. Pifferi, M., Bush, A., Di Cicco, M., Pradal, U., Ragazzo, V., Macchia, P., and Boner, A. L. (2010). Health-related quality of life and unmet needs in patients with primary ciliary dyskinesia. *European Respiratory Journal*, 35(4), 787-794.

38. McManus, I. C., Mitchison, H. M., Chung, E. M., Stubbings, G. F., and Martin, N. (2003). Primary ciliary dyskinesia (Siewert's/Kartagener's syndrome): respiratory symptoms and psycho-social impact. *BMC Pulmonary Medicine*, 3(1), 1-12.
39. Behan, L., Rubbo, B., Lucas, J. S., and Dunn Galvin, A. (2017). The patient's experience of primary ciliary dyskinesia: a systematic review. *Quality of Life Research*, 26(9), 2265-2285.
40. Ferkol, T. W., and Leigh, M. W. (2012). Ciliopathies: the central role of cilia in a spectrum of pediatric disorders. *The Journal of Pediatrics*, 160(3), 366-371.
41. Kartagener, M. (1933). Zur pathogenese der bronchiektasien. *Beiträge zur Klinik der Tuberkulose und Spezifischen Tuberkulose-Forschung*, 84(1), 73-85.
42. Afzelius, B.A. (1976). A human syndrome caused by immotile cilia. *Science*, 193(4250), 317-319.
43. Goutaki M, Shoemark A. (2022). Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *Clinics in Chest Medicine*, 43(1), 127-140.
44. Blanchon, S., Legendre, M., Bottier, M., Tamalet, A., Montantin, G., Collot, N., Faucon, C., Dastot, F., Copin, B., Clement, A., Filoche, M., Coste, A., Amselem, S., Escudier, E., Papon, J-F., and Louis, B. (2020). Deep phenotyping, including quantitative ciliary beating parameters, and extensive genotyping in primary ciliary dyskinesia. *Journal of Medical Genetics*, 57(4), 237-244.
45. Shapiro, A. J., Davis, S. D., Ferkol, T., Dell, S. D., Rosenfeld, M., Olivier, K. N., Sagel, S.D., Milla, C., Zariwala, M. A., Wolf, W., Carson, J. L., Hazucha, M. J., Burns, K., Robinson, B., Knowles, M. R., and Leigh, M. W. (2014). Laterality defects other than situs inversus totalis in primary ciliary dyskinesia: insights into situs ambiguus and heterotaxy. *Chest*, 146(5), 1176-1186.
46. Wallmeier, J., Nielsen, K. G., Kuehni, C. E., Lucas, J. S., Leigh, M. W., Zariwala, M. A., and Omran, H. (2020). Motile ciliopathies. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 1-29.
47. Torgersen, J. (1947). Transposition of viscera—bronchiectasis and nasal polyps. *Acta Radiologica*, 28(1), 17-24.
48. Katsuhara, K., Kawamoto, S., Wakabayashi, T., and Belsky, J. L. (1972). Situs inversus totalis and Kartagener's syndrome in a Japanese population. *Chest*, 61(1), 56-61.
49. Kuehni, C. E., Frischer, T., Strippoli, M. F., Maurer, E., Bush, A., Nielsen, K. G., and Barbato, A. (2010). Factors influencing age at diagnosis of primary ciliary dyskinesia in European children. *European Respiratory Journal*, 36(6), 1248-1258.
50. Afzelius, B. A., and Stenram, U. (2004). Prevalence and genetics of immotile-cilia syndrome and left-handedness. *International Journal of Developmental Biology*, 50(6), 571-573.

51. Ardura-Garcia, C., Goutaki, M., Carr, S. B., Crowley, S., Halbeisen, F. S., Nielsen, K. G., and Kuehni, C. E. (2020). Registries and collaborative studies for primary ciliary dyskinesia in Europe. *European Respiratory Journal Open Research*, 6(2), 00005-2020.
52. Onoufriadis, A., Paff, T., Antony, D., Shoemark, A., Micha, D., Kuyt, B., and Mitchison, H. M. (2013). Splice-site mutations in the axonemal outer dynein arm docking complex gene CCDC114 cause primary ciliary dyskinesia. *The American Journal of Human Genetics*, 92(1), 88-98.
53. Zariwala, M. A., Knowles, M. R., & Omran, H. (2007). Genetic defects in ciliary structure and function. *Annual Review of Physiology*, 69, 423-450.
54. Paff, T., Omran, H., Nielsen, K. G., and Haarman, E. G. (2021). Current and Future Treatments in Primary Ciliary Dyskinesia. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(18), 9834.
55. Wallmeier, J., Al-Mutairi, D.A., Chen, C.T., Loges, N.T., Pennekamp, P., Menchen, T., Ma, L., Shamseldin, H.E., Olbrich, H., Dougherty, G.W., Werner, C., Alsabab, B.H., Köhler, G., Jaspers, M., Boon, M., Griesse, M., Schmitt-Grohé, S., Zimmermann, T., Koerner-Rettberg, C., Horak, E., Kintner, C., Alkuraya, F.S., and Omran, H. (2014). Mutations in CCNO result in congenital mucociliary clearance disorder with reduced generation of multiple motile cilia. *Nature Genetics*, 46(6), 646-651.
56. Hornef, N., Olbrich, H., Horvath, J., Zariwala, M.A., Fliegauf, M., Loges, N.T., Wildhaber, J., Noone, P.G., Kennedy, M., Antonarakis, S.E., Blouin, J.L., Bartoloni, L., Nüsslein, T., Ahrens, P., Griesse, M., Kuhl, H., Sudbrak, R., Knowles, M.R., Reinhardt, R., and Omran, H. (2006). DNAH5 mutations are a common cause of primary ciliary dyskinesia with outer dynein arm defects. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 174(2), 120-126.
57. Antony, D., Brunner, H. G., and Schmidts, M. (2021). Ciliary Dyneins and Dynein Related Ciliopathies. *Cells*, 10(8), 1885.
58. Kempeneers, C., and Chilvers, M. A. (2018). To beat, or not to beat, that is question! The spectrum of ciliopathies. *Pediatric Pulmonology* 53(8), 1122-1129.
59. Chodhari, R., Mitchison, H. M., and Meeks, M. (2004). Cilia, primary ciliary dyskinesia and molecular genetics. *Paediatric Respiratory Reviews*, 5(1), 69-76.
60. Horani, A., and Ferkol, T. W. (2021). Understanding primary ciliary dyskinesia and other ciliopathies. *The Journal of Pediatrics*, 230, 15-22.
61. Liron, N., Ostfeld, E., Priel, Z., AND Roth, Y. (Eds.). (1998). *Cilia, mucus, and mucociliary interactions*. CRC Press.
62. Basu, B., and Brueckner, M. (2008). Cilia multifunctional organelles at the center of vertebrate left-right asymmetry. *Current Topics in Developmental Biology*, 85, 151-174.
63. Kapania, E. M., Stern, B. M., and Sharma, G. (2022). Ciliary Dysfunction. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

64. Ware, S. M., Aygun, M. G., and Hildebrandt, F. (2011). Spectrum of clinical diseases caused by disorders of primary cilia. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 8(5), 444-450.
65. Djakow, J., and O'Callaghan, C. (2014). Primary ciliary dyskinesia. *Breathe*, 10(2), 122-133.
66. Coren, M. E., Meeks, M., Morrison, I., Buchdahl, R. M., and Bush, A. (2002). Primary ciliary dyskinesia: age at diagnosis and symptom history. *Acta Paediatrica*, 91(6), 667-669.
67. Noone, P. G., Leigh, M. W., Sannuti, A., Minnix, S. L., Carson, J. L., Hazucha, M., Zariwala, M. A., and Knowles, M. R. (2004). Primary ciliary dyskinesia: diagnostic and phenotypic features. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 169(4), 459-467.
68. Leigh, M. W., Pittman, J. E., Carson, J. L., Ferkol, T. W., Dell, S. D., Davis, S. D., Knowles, M. R., and Zariwala, M. A. (2009). Clinical and genetic aspects of primary ciliary dyskinesia/Kartagener syndrome. *Genetics in Medicine*, 11(7), 473-487.
69. Sagel, S. D., Davis, S. D., Campisi, P., and Dell, S. D. (2011). Update of respiratory tract disease in children with primary ciliary dyskinesia. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 8(5), 438-443.
70. Mitchison, H., Salathe, M., Leigh, M., and Carson, J. L. (2006). PRIMARY CILIARY DYSKINESIA. *Encyclopedia of Respiratory Medicine*. Oxford: Academic Press, 485-899.
71. Ferkol, T., and Leigh, M. W. (2019). Primary ciliary dyskinesia. In *Kendig's Disorders of the Respiratory Tract in Children*, 1034-1043.
72. Schofield, L. M., Duff, A., and Brennan, C. (2018). Airway Clearance Techniques for Primary Ciliary Dyskinesia; is the Cystic Fibrosis literature portable? *Paediatric Respiratory Reviews*, 25, 73-77.
73. Cohen-Cymberknoh, M., Simanovsky, N., Hiller, N., Hillel, A. G., Shoseyov, D., and Kerem, E. (2014). Differences in disease expression between primary ciliary dyskinesia and cystic fibrosis with and without pancreatic insufficiency. *Chest*, 145(4), 738-744.
74. Kennedy, M. P., Omran, H., Leigh, M. W., Dell, S., Morgan, L., Molina, P. L., Robinson, B. V., Minnix, S. L., Olbrich, H., Severin, T., Ahrens, P., Lange, L., Morillas, H. N., Noone, P. G., Zariwala, M. A., and Knowles, M. R. (2007). Congenital heart disease and other heterotaxic defects in a large cohort of patients with primary ciliary dyskinesia. *Circulation*, 115(22), 2814-21.
75. Zhu, L., Belmont, J. W., and Ware, S. M. (2006). Genetics of human heterotaxias. *European Journal of Human Genetics*, 14(1), 17-25.

76. Barbato, A., Frischer, T., Kuehni, C. E., Snijders, D., Azevedo, I., Baktai, G., Bartoloni, L., Eber, E., Escribano, A., Haarman, E., Hesselmar, B., Hogg, C., Jorissen, M., Lucas, J., Nielsen, K. G., O'Callaghan, C., Omran, H., Pohunek, P., Strippoli, M. P., and Bush, A. (2009). Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *The European Respiratory Journal*, 34(6), 1264–1276.
77. Shapiro, A. J., Zariwala, M. A., Ferkol, T., Davis, S. D., Sagel, S. D., Dell, S. D., Rosenfeld, M., Olivier, K. N., Milla, C., Daniel, S. J., Kimple, A. J., Manion, M., Knowles, M. R., Leigh, M. W., & Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium (2016). Diagnosis, monitoring, and treatment of primary ciliary dyskinesia: PCD foundation consensus recommendations based on state of the art review. *Pediatric Pulmonology*, 51(2), 115–132.
78. Shapiro, A. J., Davis, S. D., Polineni, D., Manion, M., Rosenfeld, M., Dell, S. D., Chilvers, M. A., Ferkol, T. W., Zariwala, M. A., Sagel, S. D., Josephson, M., Morgan, L., Yilmaz, O., Olivier, K. N., Milla, C., Pittman, J. E., Daniels, M., Jones, M. H., Janahi, I. A., Ware, S. M Daniel, S. J., Cooper, M. L., Nogee, L. M., Anton, B., Eastvold, T., Ehrne, L., Guadagno, E., Knowles, M. R., Leigh, M. W., and Lavergne, V. (2018). Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 197(12), e24-e39.
79. Bush, A., Chodhari, R., Collins, N., Copeland, F., Hall, P., Harcourt, J., Hariri, M., Hogg, C., Lucas, J., Mitchison, H. M., O'Callaghan, C., and Phillips, G. (2007). Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. *Archives of Disease in Childhood*, 92(12), 1136–1140.
80. Lucas, J. S., Burgess, A., Mitchison, H. M., Moya, E., Williamson, M., Hogg, C., and National PCD Service, UK (2014). Diagnosis and management of primary ciliary dyskinesia. *Archives of Disease in Childhood*, 99(9), 850–856.
81. Bush, A., Cole, P., Hariri, M., Mackay, I., Phillips, G., O'Callaghan, C., Wilson, R., and Warner, J. O. (1998). Primary ciliary dyskinesia: diagnosis and standards of care. *The European Respiratory Journal*, 12(4), 982–988.
82. Barbato, A., Frischer, T., Kuehni, C. E., Snijders, D., Azevedo, I., Baktai, G., Bartoloni, L., Eber, E., Escribano, A., Haarman, E., Hesselmar, B., Hogg, C., Jorissen, M., Lucas, J., Nielsen, K. G., O'Callaghan, C., Omran, H., Pohunek, P., Strippoli, M. P., and Bush, A. (2009). Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *The European Respiratory Journal*, 34(6), 1264–1276.
83. Leigh, M. W., O'Callaghan, C., and Knowles, M. R. (2011). The challenges of diagnosing primary ciliary dyskinesia. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 8(5), 434–437.
84. American Thoracic Society, & European Respiratory Society (2005). ATS/ERS recommendations for standardized procedures for the online and offline measurement of exhaled lower respiratory nitric oxide and nasal nitric oxide, 2005. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 171(8), 912–930.

85. Hogg C. (2009). Primary ciliary dyskinesia: when to suspect the diagnosis and how to confirm it. *Paediatric Respiratory Reviews*, 10(2), 44-50.
86. Midulla, F., de Blic, J., Barbato, A., Bush, A., Eber, E., Kotecha, S., Haxby, E., Moretti, C., Pohunek, P., Ratjen, F., and ERS Task Force (2003). Flexible endoscopy of paediatric airways. *The European Respiratory Journal*, 22(4), 698–708.
87. Shoemark, A. (2017). Applications of emerging transmission electron microscopy technology in PCD research and diagnosis. *Ultrastructural Pathology*, 41(6), 408-414.
88. Shoemark, A., Frost, E., Dixon, M., Ollosson, S., Kilpin, K., Patel, M., Scully, J., Rogers, A. V., Mitchison, H. M., Bush, A., and Hogg, C. (2017). Accuracy of Immunofluorescence in the Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 196(1), 94–101.
89. Nielsen, K. G., Holgersen, M. G., Crowley, S., & Marthin, J. K. (2022). Chronic airway disease in primary ciliary dyskinesia-spiced with geno-phenotype associations. *American Journal of Medical Genetics*, 190(1), 20–35.
90. Cohen-Cymerknoh, M., Weigert, N., Gileles-Hillel, A., Breuer, O., Simanovsky, N., Boon, M., De Boeck, K., Barbato, A., Snijders, D., Collura, M., Pradal, U., Blau, H., Mussaffi, H., Price, M., Bentur, L., Gur, M., Aviram, M., Picard, E., Shteinberg, M., Livnat, G., Rivlin, J., Hiller, N., Shoseyov, D., Amirav, I., and Kerem, E. (2017). Clinical impact of *Pseudomonas aeruginosa* colonization in patients with Primary Ciliary Dyskinesia. *Respiratory Medicine*, 131, 241-246.
91. Frija-Masson, J., Bassinet, L., Honoré, I., Dufeu, N., Housset, B., Coste, A., Papon, J. F., Escudier, E., Burgel, P. R., and Maître, B. (2017). Clinical characteristics, functional respiratory decline and follow-up in adult patients with primary ciliary dyskinesia. *Thorax*, 72(2), 154–160.
92. Marthin, J. K., Petersen, N., Skovgaard, L. T., and Nielsen, K. G. (2010). Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: a cross-sectional and 3-decade longitudinal study. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 181(11), 1262–1268.
93. Raidt, J., Brillault, J., Brinkmann, F., Jung, A., Koerner-Rettberg, C., Koitschev, A., Linz-Keul, H., Nüßlein, T., Ringshausen, F. C., Röhm, J., Rosewich, M., Werner, C., and Omran, H. (2020). Management der Primären Ciliären Dyskinesie. *Pneumologie*, 74(11), 750-765.
94. Mirra, V., Werner, C., & Santamaria, F. (2017). Primary Ciliary Dyskinesia: An Update on Clinical Aspects, Genetics, Diagnosis, and Future Treatment Strategies. *Frontiers in Pediatrics*, 5, 135.
95. Strippoli, M. P., Frischer, T., Barbato, A., Snijders, D., Maurer, E., Lucas, J. S., Eber, E., Karadag, B., Pohunek, P., Zivkovic, Z., Escribano, A., O'Callaghan, C., Bush, A., and Kuehni, C. E. Primary Ciliary Dyskinesia in Children (2012). Management of primary ciliary dyskinesia in European children: recommendations and clinical practice. *The European Respiratory Journal*, 39(6), 1482–1491.

96. Paff, T., Daniels, J. M., Weersink, E. J., Lutter, R., Vonk Noordegraaf, A., and Haarman, E. G. (2017). A randomised controlled trial on the effect of inhaled hypertonic saline on quality of life in primary ciliary dyskinesia. *The European Respiratory Journal*, 49(2), 1601770.
97. Desai, M., Weller, P. H., and Spencer, D. A. (1995). Clinical benefit from nebulized human recombinant DNase in Kartagener's syndrome. *Pediatric Pulmonology*, 20(5), 307–308.
98. El-Abiad, N. M., Clifton, S., and Nasr, S. Z. (2007). Long-term use of nebulized human recombinant DNase1 in two siblings with primary ciliary dyskinesia. *Respiratory Medicine*, 101(10), 2224–2226.
99. Crowley, S., Holgersen, M. G., and Nielsen, K. G. (2019). Variation in treatment strategies for the eradication of *Pseudomonas aeruginosa* in primary ciliary dyskinesia across European centers. *Chronic Respiratory Disease*, 16, 1479972318787919.
100. Lucas, J. S., Gahleitner, F., Amorim, A., Boon, M., Brown, P., Constant, C., Cook, S., Crowley, S., Destouches, D., Eber, E., Mussaffi, H., Haarman, E., Harris, A., Koerner-Rettberg, C., Kuehni, C. E., Latzin, P., Loebinger, M. R., Lorent, N., Maitre, B., Moreno-Galdó, A., Nielsen, K. G., Özçelik, U., Philipson, L. K. D., Pohunek, P., Polverino, E., Rademacher, J., Robinson, P., Snijders, D., Yiallourous, P., and Carr, S. B. (2019). Pulmonary exacerbations in patients with primary ciliary dyskinesia: an expert consensus definition for use in clinical trials. *European Respiratory Journal Open Research*, 5(1), 00147-2018.
101. Bequignon, E., Dupuy, L., Zerah-Lancner, F., Bassinet, L., Honoré, I., Legendre, M., Devars du Mayne, M., Escabasse, V., Crestani, B., Maître, B., Escudier, E., Coste, A., and Papon, J. F. (2019). Critical Evaluation of Sinonasal Disease in 64 Adults with Primary Ciliary Dyskinesia. *Journal of clinical medicine*, 8(5), 619.
102. Frijia-Masson, J., Bassinet, L., Honoré, I., Dufeu, N., Housset, B., Coste, A., Papon, J. F., Escudier, E., Burgel, P. R., and Maître, B. (2017). Clinical characteristics, functional respiratory decline and follow-up in adult patients with primary ciliary dyskinesia. *Thorax*, 72(2), 154–160.
103. Andersen, T. N., Alanin, M. C., von Buchwald, C., and Nielsen, L. H. (2016). A longitudinal evaluation of hearing and ventilation tube insertion in patients with primary ciliary dyskinesia. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 89, 164–168.
104. Simpson, S. A., Thomas, C. L., van der Linden, M. K., Macmillan, H., van der Wouden, J. C., and Butler, C. (2007). Identification of children in the first four years of life for early treatment for otitis media with effusion. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2007(1), CD004163.
105. Polineni, D., Davis, S. D., and Dell, S. D. (2016). Treatment recommendations in Primary Ciliary Dyskinesia. *Paediatric Respiratory Reviews*, 18, 39–45.

106. Spruit, M. A., Singh, S. J., Garvey, C., ZuWallack, R., Nici, L., Rochester, C., Hill, K., Holland, A. E., Lareau, S. C., Man, W. D., Pitta, F., Sewell, L., Raskin, J., Bourbeau, J., Crouch, R., Franssen, F. M., Casaburi, R., Vercoulen, J. H., Vogiatzis, I., Gosselink, R., Clini, E. M., Effing, T. W., Maltais, F., van der Palen, J., Troosters, T., Janssen, D. J., Collins, E., Garcia-Aymerich, J., Brooks, D., Fahy, B. F., Puhan, M.A., Hoogendoorn, M., Garrod, R., Schols, A.M., Carlin, B., Benzo, R., Meek, P., Morgan, M., Rutten-van Mölken, M. P., Ries, A. L., Make, B., Goldstein, R. S., Dowson, C. A., Brozek, J. L., Donner, C. F., and Wouters, E. F.; ATS/ERS Task Force on Pulmonary Rehabilitation. (2013). An official American Thoracic Society/European Respiratory Society statement: key concepts and advances in pulmonary rehabilitation. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 188(8), e13-64.
107. Nici, L., Donner, C., Wouters, E., Zuwallack, R., Ambrosino, N., Bourbeau, J., Carone, M., Celli, B., Engelen, M., Fahy, B., Garvey, C., Goldstein, R., Gosselink, R., Lareau, S., MacIntyre, N., Maltais, F., Morgan, M., O'Donnell, D., Prefault, C., Reardon, J., Rochester, C., Schols, A., Singh, S., and Troosters, T.; ATS/ERS Pulmonary Rehabilitation Writing Committee. (2006). American Thoracic Society/European Respiratory Society statement on pulmonary rehabilitation. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 173(12), 1390–1413.
108. Fauroux, B., Tamalet, A., and Clément, A. (2009). Management of primary ciliary dyskinesia: the lower airways. *Paediatric Respiratory Reviews*, 10(2), 55–57.
109. Gokdemir, Y., Karadag-Saygi, E., Erdem, E., Bayindir, O., Ersu, R., Karadag, B., Sekban, N., Akyuz, G., and Karakoc, F. (2014). Comparison of conventional pulmonary rehabilitation and high-frequency chest wall oscillation in primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Pulmonology*, 49(6), 611–616.
110. Main, E., Prasad, A., and Schans, C. (2005). Conventional chest physiotherapy compared to other airway clearance techniques for cystic fibrosis. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2005(1), CD002011.
111. Gremmo, M. L., and Guenza, M. C. (1999). Positive expiratory pressure in the physiotherapeutic management of primary ciliary dyskinesia in paediatric age. *Archivio Monaldi per le malattie del torace*, 54(3), 255–257.
112. Thompson, C. S., Harrison, S., Ashley, J., Day, K., and Smith, D. L. (2002). Randomised crossover study of the Flutter device and the active cycle of breathing technique in non-cystic fibrosis bronchiectasis. *Thorax*, 57(5), 446–448.
113. Volsko, T. A., DiFiore, J., and Chatburn, R. L. (2003). Performance comparison of two oscillating positive expiratory pressure devices: Acapella versus Flutter. *Respiratory Care*, 48(2), 124–130.
114. Bradley, J. M., Moran, F. M., and Elborn, J. S. (2006). Evidence for physical therapies (airway clearance and physical training) in cystic fibrosis: an overview of five Cochrane systematic reviews. *Respiratory Medicine*, 100(2), 191–201.

115. Wilson, L. M., Morrison, L., and Robinson, K. A. (2019). Airway clearance techniques for cystic fibrosis: an overview of Cochrane systematic reviews. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 1(1), CD011231.
116. McCormack, P., Burnham, P., and Southern, K. W. (2017). Autogenic drainage for airway clearance in cystic fibrosis. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 10(10), CD009595.
117. Andersen, J. B., Qvist, J., and Kann, T. (1979). Recruiting collapsed lung through collateral channels with positive end-expiratory pressure. *Scandinavian Journal of Respiratory Diseases*, 60(5), 260–266.
118. Groth, S., Stafanger, G., Dirksen, H., Andersen, J. B., Falk, M., and Kelstrup, M. (1985). Positive expiratory pressure (PEP-mask) physiotherapy improves ventilation and reduces volume of trapped gas in cystic fibrosis. *Bulletin Europeen de Physiopathologie Respiratoire*, 21(4), 339–343.
119. Girard, J. P., and Terki, N. (1994). The Flutter VRP1: a new personal pocket therapeutic device used as an adjunct to drug therapy in the management of bronchial asthma. *Journal of Investigational Allergology & Clinical Immunology*, 4(1), 23–27.
120. Dosman, C. F., and Jones, R. L. (2005). High-frequency chest compression: a summary of the literature. *Canadian Respiratory Journal*, 12(1), 37–41.
121. Wilkes, D. L., Schneiderman, J. E., Nguyen, T., Heale, L., Moola, F., Ratjen, F., Coates, A. L., and Wells, G. D. (2009). Exercise and physical activity in children with cystic fibrosis. *Paediatric Respiratory Reviews*, 10(3), 105–109.
122. Williams, C. A., Benden, C., Stevens, D., and Radtke, T. (2010). Exercise training in children and adolescents with cystic fibrosis: theory into practice. *International Journal of Pediatrics*, 2010, 670640.
123. Brown, D. E., Pittman, J. E., Leigh, M. W., Fordham, L., and Davis, S. D. (2008). Early lung disease in young children with primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Pulmonology*, 43(5), 514–516.
124. Chiu, K. L., Hsieh, P. C., Wu, C. W., Tzeng, I. S., Wu, Y. K., and Lan, C. C. (2020). Exercise training increases respiratory muscle strength and exercise capacity in patients with chronic obstructive pulmonary disease and respiratory muscle weakness. *Heart and lung: The Journal of Critical Care*, 49(5), 556–563.
125. Sovtic, A., Minic, P., Markovic-Sovtic, G., and Trajkovic, G. Z. (2018). Respiratory Muscle Strength and Exercise Performance in Cystic Fibrosis-A Cross Sectional Study. *Frontiers in Pediatrics*, 6, 244.
126. Ortega, F. B., Ruiz, J. R., Castillo, M. J., and Sjöström, M. (2008). Physical fitness in childhood and adolescence: a powerful marker of health. *International Journal of Obesity* (2005), 32(1), 1–11.

127. Tanha, T., Wollmer, P., Thorsson, O., Karlsson, M. K., Lindén, C., Andersen, L. B., and Dencker, M. (2011). Lack of physical activity in young children is related to higher composite risk factor score for cardiovascular disease. *Acta Paediatrica*, 100(5), 717–721.
128. Clinical exercise testing with reference to lung diseases: indications, standardization and interpretation strategies. ERS Task Force on Standardization of Clinical Exercise Testing. European Respiratory Society. (1997). *The European Respiratory Journal*, 10(11), 2662–2689.
129. Pianosi, P., Leblanc, J., and Almudevar, A. (2005). Peak oxygen uptake and mortality in children with cystic fibrosis. *Thorax*, 60(1), 50–54.
130. Zhan, S., Cerny, F. J., Gibbons, W. J., Mador, M. J., and Wu, Y. W. (2006). Development of an unsupported arm exercise test in patients with chronic obstructive pulmonary disease. *Journal of Cardiopulmonary Rehabilitation*, 26(3), 180–190.
131. Wells, G. D., Wilkes, D. L., Schneidman, J. E., Rayner, T., Elmi, M., Selvadurai, H., Dell, S. D., Noseworthy, M. D., Ratjen, F., Tein, I., and Coates, A. L. (2011). Skeletal muscle metabolism in cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Research*, 69(1), 40–45.
132. Rimmer, J., Patel, M., Agarwal, K., Hogg, C., Arshad, Q., and Harcourt, J. (2015). Peripheral vestibular dysfunction in patients with primary ciliary dyskinesia: abnormal otoconial development? *Otology and Neurotology*, 36(4), 662–669.
133. Troosters, T., Langer, D., Vrijssen, B., Segers, J., Wouters, K., Janssens, W., Gosselink, R., Decramer, M., and Dupont, L. (2009). Skeletal muscle weakness, exercise tolerance and physical activity in adults with cystic fibrosis. *The European Respiratory journal*, 33(1), 99–106.
134. Santana, N. N., Chaves, C., Gonçalves, C. P., & Gomes Junior, S. (2020). Factors Associated to Quality of Life in Children and Adolescents with Cystic Fibrosis. *Revista paulista de pediatria*, 38, e2018397.
135. Dalrymple, R. A., & Kenia, P. (2019). European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia: a guideline review. *Archives of Disease in Childhood. Education and Practice Edition*, 104(5), 265–269.
136. Lucas, J. S., Barbato, A., Collins, S. A., Goutaki, M., Behan, L., Caudri, D., Dell, S., Eber, E., Escudier, E., Hirst, R. A., Hogg, C., Jorissen, M., Latzin, P., Legendre, M., Leigh, M. W., Midulla, F., Nielsen, K. G., Omran, H., Papon, J. F., Pohunek, P., Redfern, B., Rigau, D., Rindlisbacher, B., Santamaria, F., Shoemark, A., Snijders, D., Tonia, T., Titieni, A., Walker, W. T., Werner, C., Bush, A., and Kuehni, C. E. (2017). European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *The European respiratory journal*, 49(1).

137. Shapiro, A. J., Zariwala, M. A., Ferkol, T., Davis, S. D., Sagel, S. D., Dell, S. D., Rosenfeld, M., Olivier, K. N., Milla, C., Daniel, S. J., Kimple, A. J., Manion, M., Knowles, M. R., Leigh, M. W., and Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium (2016). Diagnosis, monitoring, and treatment of primary ciliary dyskinesia: PCD foundation consensus recommendations based on state of the art review. *Pediatric Pulmonology*, 51(2), 115–132.
138. Onis, M. D., Onyango, A. W., Borghi, E., Siyam, A., Nishida, C., and Siekmann, J. (2007). Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. *Bulletin of the World Health Organization*, 85(9), 660–667.
139. Kuczmarski, R. J., Ogden, C. L., Guo, S. S., Grummer-Strawn, L. M., Flegal, K. M., Mei, Z., Wei, R., Curtin, L. R., Roche, A. F., and Johnson, C. L. (2002). 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. *Vital and health statistics. Series 11, Data from the National Health Survey*, (246), 1–190.
140. Quanjer, P. H., Tammeling, G. J., Cotes, J. E., Pedersen, O. F., Peslin, R., and Yernault, J. C. (1993). Lung volumes and forced ventilatory flows. Report Working Party Standardization of Lung Function Tests, European Community for Steel and Coal. Official Statement of the European Respiratory Society. *The European respiratory journal. Supplement*, 16, 5–40.
141. Miller, M. R., Crapo, R., Hankinson, J., Brusasco, V., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., Enright, P., van der Grinten, C. P., Gustafsson, P., Jensen, R., Johnson, D. C., MacIntyre, N., McKay, R., Navajas, D., Pedersen, O. F., Pellegrino, R., Viegi, G., Wanger, J., and ATS/ERS Task Force (2005). General considerations for lung function testing. *The European Respiratory Journal*, 26(1), 153–161.
142. Johnson, J. D., and Theurer, W. M. (2014). A stepwise approach to the interpretation of pulmonary function tests. *American Family Physician*, 89(5), 359–366.
143. American Thoracic Society/European Respiratory Society (2002). ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 166(4), 518–624.
144. Domènech-Clar, R., López-Andreu, J. A., Compte-Torrero, L., De Diego-Damiá, A., Macián-Gisbert, V., Perpiñá-Tordera, M., and Roqués-Serradilla, J. M. (2003). Maximal static respiratory pressures in children and adolescents. *Pediatric Pulmonology*, 35(2), 126–132.
145. de Jong, W., van Aalderen, W. M., Kraan, J., Koëter, G. H., and van der Schans, C. P. (2001). Inspiratory muscle training in patients with cystic fibrosis. *Respiratory Medicine*, 95(1), 31–36.
146. Woszezenki, C. T., Heinzmann-Filho, J. P., Vendrusculo, F. M., Piva, T. C., Levices, I., and Donadio, M. V. (2017). Reference Values for Inspiratory Muscle Endurance in Healthy Children and Adolescents. *PLoS one*, 12(1), e0170696.
147. Li, A. M., Yin, J., Au, J. T., So, H. K., Tsang, T., Wong, E., Fok, T. F., and Ng, P. C. (2007). Standard reference for the six-minute-walk test in healthy children aged 7 to 16 years. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 176(2), 174–180.

148. Beenakker, E. A., van der Hoeven, J. H., Fock, J. M., and Maurits, N. M. (2001). Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscular Disorders*, 11(5), 441–446.
149. Crum, E. M., O'Connor, W. J., Van Loo, L., Valckx, M., and Stannard, S. R. (2017). Validity and reliability of the Moxy oxygen monitor during incremental cycling exercise. *European Journal of Sport Science*, 17(8), 1037–1043.
150. McManus, C. J., Collison, J., and Cooper, C. E. (2018). Performance comparison of the MOXY and PortaMon near-infrared spectroscopy muscle oximeters at rest and during exercise. *Journal of Biomedical Optics*, 23(1), 1–14.
151. Shaffer, S. W., Teyhen, D. S., Lorensen, C. L., Warren, R. L., Koreerat, C. M., Straseske, C. A., and Childs, J. D. (2013). Y-balance test: a reliability study involving multiple raters. *Military Medicine*, 178(11), 1264–1270.
152. Lopez, G. A., Brønd, J. C., Andersen, L. B., Dencker, M., and Arvidsson, D. (2018). Validation of SenseWear Armband in children, adolescents, and adults. *Scandinavian Journal of Medicine and Science in Sports*, 28(2), 487–495.
153. Patel, S. A., Benzo, R. P., Slivka, W. A., and Sciurba, F. C. (2007). Activity monitoring and energy expenditure in COPD patients: a validation study. *COPD*, 4(2), 107–112.
154. Cox, N. S., Alison, J. A., Button, B. M., Wilson, J. W., Morton, J. M., Dowman, L. M., and Holland, A. E. (2014). Validation of a multi-sensor armband during free-living activity in adults with cystic fibrosis. *Journal of cystic fibrosis: official journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 13(3), 347–350.
155. Tudor-Locke, C., Craig, C. L., Beets, M. W., Belton, S., Cardon, G. M., Duncan, S., Hatano, Y., Lubans, D. R., Olds, T. S., Raustorp, A., Rowe, D. A., Spence, J. C., Tanaka, S., and Blair, S. N. (2011). How many steps/day are enough? for children and adolescents. *The International Journal of Behavioral Nutrition and Physical Activity*, 8, 78.
156. RiRidgers, N. D., Hnatiuk, J. A., Vincent, G. E., Timperio, A., Barnett, L. M., and Salmon, J. (2016). How many days of monitoring are needed to reliably assess SenseWear Armband outcomes in primary school-aged children? *Journal of Science and Medicine in Sport*, 19(12), 999–1003.
157. Emiralioğlu, N., Karadağ, B., and Özçelik, H. U. (2017). Quality of Life Questionnaire for Turkish Patients with Primary Ciliary Dyskinesia. *Turkish Thoracic Journal*, 18(1), 19–22.
158. Wilson, R. C., and Jones, P. W. (1989). A comparison of the visual analogue scale and modified Borg scale for the measurement of dyspnoea during exercise. *Clinical Science (London, England: 1979)*, 76(3), 277–282.
159. Nyilas, S., Bauman, G., Sommer, G., Stranzinger, E., Pusterla, O., Frey, U., Korten, I., Singer, F., Casaulta, C., Bieri, O., and Latzin, P. (2017). Novel magnetic resonance technique for functional imaging of cystic fibrosis lung disease. *The European Respiratory Journal*, 50(6), 1701464.

160. Stocks, J., and Sonnappa, S. (2013). Early life influences on the development of chronic obstructive pulmonary disease. *Therapeutic Advances in Respiratory Disease*, 7(3), 161–173.
161. Maglione, M., Bush, A., Nielsen, K. G., Hogg, C., Montella, S., Marthin, J. K., Di Giorgio, A., and Santamaria, F. (2014). Multicenter analysis of body mass index, lung function, and sputum microbiology in primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Pulmonology*, 49(12), 1243–1250.
162. Shah, A., Shoemark, A., MacNeill, S. J., Bhaludin, B., Rogers, A., Bilton, D., Hansell, D. M., Wilson, R., and Loebinger, M. R. (2016). A longitudinal study characterising a large adult primary ciliary dyskinesia population. *The European Respiratory Journal*, 48(2), 441–450.
163. Bingol, I., Gokdemir, Y., Yilmaz-Yegit, C., Ergenekon, P., Atag, E., Bas Ikizoglu, N., Erdem Eralp, E., Evkaya, A., Gencer, K., Saygi, E. K., Karakoc, F., Ersu, R., and Karadag, B. (2020). Comparison of conventional chest physiotherapy and oscillatory positive expiratory pressure therapy in primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Pulmonology*, 55(12), 3414–3420.
164. Goutaki, M., Halbeisen, F. S., Spycher, B. D., Maurer, E., Belle, F., Amirav, I., Behan, L., Boon, M., Carr, S., Casaulta, C., Clement, A., Crowley, S., Dell, S., Ferkol, T., Haarman, E. G., Karadag, B., Knowles, M., Koerner-Rettberg, C., Leigh, M. W., Loebinger, M. R., Mazurek, H., Morgan, L., Nielsen, K. G., Phillipsen, M., Sagel, S. D., Santamaria, F., Schwerek, N., Yiallourous, P., Lucas, J. S., Kuehni, C.E.; PCD Israeli Consortium; Swiss PCD Group; French Reference Centre for Rare Lung Disease (2017). Growth and nutritional status, and their association with lung function: a study from the international Primary Ciliary Dyskinesia Cohort. *The European Respiratory Journal*, 50(6), 1701659.
165. Magnin, M. L., Cros, P., Beydon, N., Mahloul, M., Tamalet, A., Escudier, E., Clément, A., Le Pointe, H. D., and Blanchon, S. (2012). Longitudinal lung function and structural changes in children with primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Pulmonology*, 47(8), 816–825.
166. Halbeisen, F. S., Goutaki, M., Spycher, B. D., Amirav, I., Behan, L., Boon, M., Hogg, C., Casaulta, C., Crowley, S., Haarman, E. G., Karadag, B., Koerner-Rettberg, C., Loebinger, M. R., Mazurek, H., Morgan, L., Nielsen, K. G., Omran, H., Santamaria, F., Schwerek, N., Thouvenin, G., Yiallourous, P., Lucas, J. S., Latzin, P., and Kuehni, C. E. (2018). Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD Cohort study. *The European Respiratory Journal*, 52(2), 1801040.
167. Korten, I., Usemann, J., and Latzin, P. (2017). "Lung sparing growth": is the lung not affected by malnutrition? *The European Respiratory Journal*, 49(4), 1700295.
168. Dodge, J. A., Lewis, P. A., Stanton, M., and Wilsher, J. (2007). Cystic fibrosis mortality and survival in the UK: 1947-2003. *The European Respiratory Journal*, 29(3), 522–526.

169. Stephenson, A. L., Mannik, L. A., Walsh, S., Brotherwood, M., Robert, R., Darling, P. B., Nisenbaum, R., Moerman, J., and Stanojevic, S. (2013). Longitudinal trends in nutritional status and the relation between lung function and BMI in cystic fibrosis: a population-based cohort study. *The American Journal of Clinical Nutrition*, 97(4), 872–877.
170. Ellerman, A., and Bisgaard, H. (1997). Longitudinal study of lung function in a cohort of primary ciliary dyskinesia. *The European Respiratory Journal*, 10(10), 2376–2379.
171. Hellinckx, J., Demedts, M., and De Boeck, K. (1998). Primary ciliary dyskinesia: evolution of pulmonary function. *European Journal of Pediatrics*, 157(5), 422–426.
172. Yiallourous, P. K., Kouis, P., Middleton, N., Nearchou, M., Adamidi, T., Georgiou, A., Eleftheriou, A., Ioannou, P., Hadjisavvas, A., and Kyriacou, K. (2015). Clinical features of primary ciliary dyskinesia in Cyprus with emphasis on lobectomized patients. *Respiratory Medicine*, 109(3), 347–356.
173. Sonbahar-Ulu, H., Cakmak, A., Inal-Ince, D., Vardar-Yagli, N., Yatar, I., Calik-Kutukcu, E., Saglam, M., Tekerlek, H., Bozdemir-Ozel, C., Arikan, H., Emiralioglu, N., and Ozcelik, U. (2022). Physical fitness and activities of daily living in primary ciliary dyskinesia: A retrospective study. *Pediatrics International: Official Journal of the Japan Pediatric Society*, 64(1), e14979.
174. Troosters T, Gosselink R, Decramer M. (2005). Respiratory muscle assessment. *European respiratory monograph*, 31, 57.
175. Leroy, S., Perez, T., Nevriere, R., Aguilaniu, B., and Wallaert, B. (2011). Determinants of dyspnea and alveolar hypoventilation during exercise in cystic fibrosis: impact of inspiratory muscle endurance. *Journal of Cystic Fibrosis: Official Journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 10(3), 159–165.
176. Vendrusculo, F. M., Heinzmann-Filho, J. P., Piva, T. C., Marostica, P. J., and Donadio, M. V. (2016). Inspiratory Muscle Strength and Endurance in Children and Adolescents with Cystic Fibrosis. *Respiratory Care*, 61(2), 184–191.
177. Wells, G. D., Wilkes, D. L., Schneiderman, J. E., Rayner, T., Elmi, M., Selvadurai, H., Dell, S. D., Noseworthy, M. D., Ratjen, F., Tein, I., and Coates, A. L. (2011). Skeletal muscle metabolism in cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia. *Pediatric Research*, 69(1), 40–45.
178. Rovedder, P., Borba, G. C., Anderle, M., Flores, J., Ziegler, B., Barreto, S., and Roth Dalcin, P. T. (2019). Peripheral muscle strength is associated with lung function and functional capacity in patients with cystic fibrosis. *Physiotherapy Research International: The Journal for Researchers and Clinicians in Physical Therapy*, 24(3), e1771.
179. Castro-Piñeiro, J., Ortega, F. B., Keating, X. D., González-Montesinos, J. L., Sjöström, M., and Ruiz, J. R. (2011). Percentile values for aerobic performance running/walking field tests in children aged 6 to 17 years: influence of weight status. *Nutricion Hospitalaria*, 26(3), 572–578

180. Leite, H. R., Queiroz, I. P., Santos, J. G., Barroso de Souza, F. L., Scheidt Figueiredo, P. H., de Cordoba Lanza, F., Ângelo de Deus, F., Cunha Neves, C. D., Soares, B. A., Tsopanoglou, S. P., and Lima, V. P. (2021). Measurement properties of the six-minute pegboard and ring test (6PBRT) in healthy adolescents. *Journal of bodywork and Movement Therapies*, 28, 56–61.
181. Scalco, J. C., Martins, R., Keil, P., Mayer, A. F., and Schivinski, C. (2018). Psychometric Properties Of Functional Capacity Tests In Children And Adolescents: Systematic Review. *Revista paulista de pediatria: orgao oficial da Sociedade de Pediatria de Sao Paulo*, 36(4), 500–510.
182. Saynor, Z. L., Gruet, M., Rodriguez-Miguel, P., and Harris, R. A. (2020). Oxygen transport and utilisation during exercise in cystic fibrosis: contributors to exercise intolerance. *Experimental Physiology*, 105(12), 1979–1983.
183. Causer, A. J., Shute, J. K., Cummings, M. H., Shepherd, A. I., Gruet, M., Costello, J. T., Bailey, S., Lindley, M., Pearson, C., Connett, G., Allenby, M. I., Carroll, M. P., Daniels, T., and Saynor, Z. L. (2020). Circulating biomarkers of antioxidant status and oxidative stress in people with cystic fibrosis: A systematic review and meta-analysis. *Redox Biology*, 32, 101436.
184. Gruet, M., Troosters, T., and Verges, S. (2017). Peripheral muscle abnormalities in cystic fibrosis: Etiology, clinical implications and response to therapeutic interventions. *Journal of cystic fibrosis: official journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 16(5), 538–552.
185. Feldmann, A., Schmitz, R., and Erlacher, D. (2019). Near-infrared spectroscopy-derived muscle oxygen saturation on a 0% to 100% scale: reliability and validity of the Moxy Monitor. *Journal of Biomedical Optics*, 24(11), 1–11.
186. Kenis-Coskun, O., Karadag-Saygi, E., Bahar-Ozdemir, Y., Gokdemir, Y., Karadag, B., & Kayhan, O. (2017). The involvement of musculoskeletal system and its influence on postural stability in children and young adults with cystic fibrosis. *Italian Journal of Pediatrics*, 43(1), 106.
187. Janssens, L., Brumagne, S., McConnell, A. K., Claeys, K., Pijnenburg, M., Burtin, C., Janssens, W., Decramer, M., and Troosters, T. (2013). Proprioceptive changes impair balance control in individuals with chronic obstructive pulmonary disease. *PloS one*, 8(3), e57949.
188. Grace Gaerlan, M., Alpert, P. T., Cross, C., Louis, M., and Kowalski, S. (2012). Postural balance in young adults: the role of visual, vestibular and somatosensory systems. *Journal of the American Academy of Nurse Practitioners*, 24(6), 375–381.
189. Rimmer, J., Patel, M., Agarwal, K., Hogg, C., Arshad, Q., & Harcourt, J. (2015). Peripheral vestibular dysfunction in patients with primary ciliary dyskinesia: abnormal otoconial development? *Otology and Neurotology*, 36(4), 662–669.
190. Vogiatzis, I., Zakynthinos, G., & Andrianopoulos, V. (2012). Mechanisms of physical activity limitation in chronic lung diseases. *Pulmonary Medicine*, 2012, 634761.





EKLER

EK-1. Etik Kurul Onay Belgesi

Sayı: 11

Tarih: 27.04.2021

Konu: Toplantı Kararları

Sayın Prof. Dr. Meral BOZNAK GÜRELİ

Proje Yürütücüsü

Gazi Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nun 19 Nisan 2021 tarihinde yapmış olduğu toplantı kararı ekte sunulmuştur.

Bilgilerinizi rica ederim

Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN
GÜ Klinik Araştırmalar Etik Kurulu
Başkanı

Şekil 1.1. Etik Kurul Onay Belgesi

EK-1. (devam) Etik Kurul Onay

GAZİ ÜNİVERSİTESİ KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU GİRİŞİMSSEL OLMAYAN ARAŞTIRMALAR KARAR FORMU								
ETİK KURUL İLETİŞİM BİLGİLERİ	ETİK KURULUNUN ADI	Gazi Üniversitesi (GÜ) Klinik Araştırmalar Etik Kurulu						
	AÇIK ADRES	Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlık (GÜTF) Binası 06500 Beşevler/Ankara						
	TELEFON	0312 202 69 58						
	FAKS	0312 202 46 73						
	E-POSTA	tipetikkurul@gazi.edu.tr						
BAŞVURU BİLGİLERİ	ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması						
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Prof. Dr. Meral BOŞNAK GÜÇLÜ						
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI /UZMANLIK ALANI/ BULUNDUĞU MERKEZ	Sağlık Bilimleri Fakültesi/ GÜ						
	DESTEKLEYİCİ (Varsa)							
	ARAŞTIRMANIN TÜRÜ	Egzersiz gibi vücut fizyolojisi ile ilgili araştırmalar Yüksek Lisans Tezi						
	ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ ☒	ÇOK MERKEZLİ ☐	ULUSAL ☒	ULUSLARARASI ☐			
DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Ver.No	Dili				
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ	16.03.2021	1	Türkçe ☒ İngilizce ☐ Diğer ☐				
	AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU	16.03.2021	1	Türkçe ☒ İngilizce ☐ Diğer ☐				
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı			Açıklama				
	ARAŞTIRMA BÜTÇESİ	☒						
	BIYOLOJİK MATERYAL TRANSFER FORMU	☐						
	DİĞER	☐						
KARAR BİLGİLERİ	Karar No:	608						
	Toplantı tarihi:	19.04.2021						
		Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması başlıklı başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın gerekçe amaç, yaklaşım ve yöntemleri ile incelenerek uygun bulunduğu GÜ Klinik Araştırmalar Etik Kurulu üyelerinin oybirliği ile karar verilmiştir.						
ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI		İlaç ve Biyolojik Ürünlerin Klinik Araştırmaları Hakkında Yönetmelik İyileştirme Klinik Uygulamaları Kılavuzu						
BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI		Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN						
Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet	Araştırmayla ilişkisi		Katılım		İmza
Prof. Dr. D. Berrin GÜNAYDIN BAŞKAN	Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı Farmakoloji Bilim Dr.	GÜTF	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☒	E ☒ H ☒		
Prof. Dr. Gülten TAÇOY BAŞKAN YARD.	Kardiyoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐ K ☒	E ☐ H ☒	E ☒ H ☒	E ☒ H ☒		
Doç. Dr. Murat UÇAR BİLDİRİMDEN SORUMLU ÜYE	Radyoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☒ H ☒	E ☒ H ☒		
Prof. Dr. Nevzat YÖKSEL ÜYE	Psikiyatri Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒ K ☐	E ☐ H ☒	E ☐ H ☒	E ☐ H ☒		

EK-1. (devam) Etik Kurul Onay

Prof. Dr. Nesrin ÇOBANOĞLU ÜYE	Tıp Tarihi ve Etik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN ÜYE	Tıbbi Genetik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Ö. Sezai LEVENTOĞLU ÜYE	Genel Cerrahi Anabilim Dalı	GÜTF	E ☒	K ☐	E ☒	H ☐	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Nuriye ÖZDEMİR ÜYE	İç Hastalıkları Anabilim Dalı Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Aylin SEPİCİ DİNÇEL ÜYE	Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Prof. Dr. Ebru ARHAN ÜYE	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Doç. Dr. Gökçe S. ÖZTÜRK FİNCAN ÜYE	Tıbbi Farmakoloji Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Doç. Dr. Elçin ÖZGÜR BÜYÜKATALA ÜYE	Biyofizik Anabilim Dalı	GÜTF	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
Uzm. Dr. Emine AVCI ÜYE	Halk Sağlığı	Halk Sağlığı Genel Müd.	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☒	H ☐
İpek GÜVENÇ ÜYE	Hukukçu	Ankara Barosu	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☐	H ☐
İ. Nüket EKŞİ ÜYE	Sivil Temsilci	-	E ☐	K ☒	E ☐	H ☒	E ☐	H ☐

EK-2. Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİNDE
OKUL ÇAĞINDAKİ ÇOCUK HASTALARDA YAPILACAK
“GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR” DA
YER ALACAK “ÇOCUKLAR” İÇİN
BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU ÖRNEĞİ**

Araştırma Projesinin Adı: **Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremitate fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması**

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Diğer Araştırmacıların Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan, Doç.Dr. Tuğba Şişmanlar Eyyüboğlu

Destekleyici (varsa): Yok

Sevgili kardeşim;

Benim adım Prof. Dr. Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü. Senin şu andaki hastalığın olan, primer siliyer diskinezi hakkında bir araştırma yapıyoruz. Amacımız primer siliyer diskinezi siz kardeşlerinizin solunum fonksiyonlarında, solunum ve iskelet kaslarında, egzersiz kapasitelerinde, kas oksijen seviyelerinde, dengelerinde, yaşam kalitelerinde ve fiziksel aktivite seviyelerinde etkilenim olup olmadığını belirlemek. Bu değerlendirmeleri yaptığımızda ve bir sonuca ulaştığımızda sizlerin nasıl daha sağlıklı olabileceğinizi ve yaşamlarınıza daha mutlu devam edebileceğinizi keşfetmiş olacağız.

Araştırmaya ben, Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü, bazı başka doktorlar ve fizyoterapistler katılacaklar. Eğer sen de bu araştırmaya katılmayı istersen yapılacak olan işlem çok basit. Senden egzersiz kapasiteni değerlendirmek için iki egzersiz testini tamamlamanı isteyeceğiz ve vücudundaki kasların kuvvetini değerlendirmek için sana birkaç ölçüm yapacağız. Dengeni değerlendirmek için bir ölçüm ve bir test yapacağız. Kaslarındaki oksijen seviyesini ölçmek için bir ölçüm cihazı kullanacağız. Sana bazı sorular soracağız ve onları cevaplamayı isteyeceğiz. Son olarak koluna senin ne kadar aktif bir çocuk olduğuna değerlendirmek için bir cihaz takacağız ve bu cihaz 3 gün boyunca kolundan çıkarmamayı rica edeceğiz. Cihazı sadece banyo yaparken çıkartabilirsin onun dışında cihaz 24 saat kolunda takılı kalmalı. Bu cihaz canını hiçbir şekilde acıtmayacak.

Bu araştırmanın sonuçlarını başka doktora ve fizyoterapistlere söyleyeceğiz ancak senin adını ve tahlil sonuçlarını kimseye açıklamayacağız.

Takibini yapan hekimler tarafından bu çalışmaya katılmadan hiçbir sakınca görülmemiştir. Bu araştırma hakkında anne ve babana bilgi vereceğiz ve senin de bu çalışmaya katılıp katılmaman için onlardan izin alacağız. Sen de bu konuyu anne ve/veya baban ile konuşabilirsin. Eğer katılmak istemezsen hiç kimse sana kızamaz veya küsmez. Doktorlar sana önceden olduğu gibi iyi davranacak, tedavini aynen sürdürecektir.

Aklına şimdi gelen veya daha sonra gelecek soruları bana sorabilirsin. Benim ve birlikte çalıştığımız hekimin telefon numaraları ve adreslerimiz aşağıda yazıyor.

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Hekim Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan

A

Bu araştırmaya katılmayı kabul ediyorsan lütfen aşağıya adını ve soyadını yazarak imzayı at. Daha sonra bu formun bir kopyası sana ve ailene verilecektir.

Çocuğun adı- soyadı:

Çocuğun imzası:

Tarih:

Velisinin adı- soyadı:

Velisinin imzası:

Tarih:

Araştırmacının adı-soyadı, ünvanı

Adres:

Tel:

İmza:

Takip eden hekim adı-soyadı, ünvanı:

Adres:

Tel:

İmza:

BGOF-Girişimsel olmayan-Çocuk hasta	Rev. Tarihi / No.su:	Sayfa
	29.05.2013/01	1/1

EK-2. (devam) Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİNDE
ÇOCUK HASTALARDA YAPILACAK OLAN
“GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR”
İÇİN “EBEVEYN” BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU ÖRNEĞİ**

Araştırma Projesinin Adı: **Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması**
Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güllü
Diğer Araştırmacıların Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan, Doç.Dr. Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu
Destekleyici (varsa): Yok

Değerli anne ve babalar;

Çocuğunuzun, kliniğimizde yapılması planlanan “Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması” isimli bir çalışmada yer alabilmesi için sizden izin istiyoruz. Çocuğunuzun bu çalışmaya davet edilmesinin nedeni onda primer siliyer diskinezi hastalığının görülmüş olmasıdır. Bu çalışma, araştırma amaçlı olarak yapılmaktadır ve katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Çocuğunuzun çalışmaya katılması konusunda karar vermeden önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Çalışma hakkında tam olarak bilgi sahibi olduktan sonra ve sorularınız cevaplandıktan sonra eğer çocuğunuzun katılmasını isterseniz sizden bu formu imzalamanız istenecektir. Bu araştırma hakkında çocuğunuza da bilgi vereceğiz ve ondan da bu çalışmaya katılması için izin alacağız.

Çalışmanın amaçları ve dayanağı nelerdir, çocuğumdan başka kaç kişi bu çalışmaya katılacak?

- Amacımız: Primer siliyer diskinezi hastalar ile sağlıklı bireylerin solunum fonksiyonu, solunum kas kuvveti, solunum kas enduransı, fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite seviyesi ve yaşam kalitesini karşılaştırmaktır
- Eğer çocuğunuzun bu araştırmaya dahil edilmesine izin verirsiniz primer siliyer diskinezi hastaların daha güvenilir ve başarılı bir şekilde tedavi edilmesine ve rehabilitasyonuna katkı sağlamış olacaksınız
- Çalışmaya sağlıklı ve primer siliyer diskinezi hasta dahil edilmesini planlıyoruz. Çalışma Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Bilim Dalı ve Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi işbirliği ile yürütülecektir.

Çocuğum bu çalışmaya katılmalı mı? (Bu bölüm aynen korunacaktır)

Çocuğunuzun bu çalışmada yer alıp alması tamamen size bağlıdır. Eğer katılmasına izin verirsiniz bu yazılı bilgilendirilmiş olur formu imzalamak için size verilecektir. Şu anda bu formu imzalasınız bile istediğiniz herhangi bir zamanda çocuğunuzun çalışmadan çekilebilirsiniz. Eğer katılmasını istemezseniz veya çalışmadan ayrılırsanız, doktorumuz tarafından çocuğunuz için en uygun tedavi planı uygulanacaktır. Aynı şekilde çalışmayı yitiren doktor çocuğunuzun çalışmaya devam etmesinin yararlı olmayacağına karar verebilir ve onu çalışma dışı bırakabilir.

Çocuğum bu çalışmaya katılırsa onu neler bekliyor?

(Aşağıdaki paragraf korunarak ilgili açıklamalar yapılmalıdır)

Bu araştırma kapsamında çocuğunuza, tedavisi için yapılan rutin işlemlerin dışında herhangi bir girişim yapılmayacaktır. Çalışma doktorlarımızın bilgisi dahilinde solunum fonksiyonları değerlendirilecek, solunum kasları ve bazı iskelet kaslarının kuvveti ölçülecek, iki ayrı egzersiz testi yapılacak, denge değerlendirmesi ve kas oksijeni ölçümü yapılacak. Bazı anket soruları size ve çocuğunuza sorulacak ve cevaplamamız istenecektir. Son olarak çocuğunuzun ne kadar aktif olduğunu belirleyebilmemiz için koluna bir cihaz takılacak ve 3 gün boyunca kolunda takılı kalması gerekecektir. Cihaz 24 saat boyunca kolunda takılı olmalıdır ve sadece banyo sırasında çıkarılabilir. Çocuğunuzun bu çalışmada kalma süresi 1 saat olmak üzere maksimum 2 gün olarak düşünülmüştür.

Çalışmanın riskleri ve rahatsızlıkları nelerdir, çocuğumun görebileceği olası bir zarar durumunda ne yapılacak?

1. Çalışmada kullanılacak değerlendirme yöntemlerinin bilinen herhangi bir riski bulunmamaktadır. Rahatsızlık oluşturacak yöntemler değildir. Yapılacak testler sırasında her ihtimale karşı gerekli tüm önlemler alınacak olup alanında uzman kişiler değerlendirme yapacaktır.
2. Araştırmadan dolayı çocuğunuzun göreceği olası bir zararda gerekli her türlü tıbbi müdahale tarafımızdan yapılacaktır; bu konudaki tüm harcamalar da tarafımızdan üstlenilecektir.

Not: Takibini yapan hekimler tarafından bu çalışmaya katılmasında sakınca görülmemiştir.

Çocuğumun bu çalışmada yer almasının yararları nelerdir?

Eğer çocuğunuz bu çalışmaya dahil edilmesine izin verirsiniz primer siliyer diskinezi hastaların daha güvenilir ve başarılı şekilde tedavi edilmesine ve rehabilitasyonuna katkı sağlayacaksınız.

Çocuğumun bu çalışmaya katılmasının maliyeti nedir? (Bu bölüm aynen korunacaktır)

BGOF-Girişimsel olmayan-Çocuk hasta ebeveyni	Rev. Tarihi / No.su:	Sayfa
	29.05.2013/01	1/2

EK-2. (devam) Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

Çalışmaya katılmakla parasal yük altına girmeyeceksiniz ve size de herhangi bir ödeme yapılmayacaktır.

Yarsa, gönüllülere yapılacak ulaşım, yemek gibi masraflara ilişkin ödemeler hakkındaki bilgiler burada verilmelidir.

Cocuğunuzun kişisel bilgileri nasıl kullanılacak? (Bu bölüm aynen korunacaktır)

Çalışma doktorunuz çocuğunuz ile ilgili kişisel bilgileri, araştırmayı ve istatistiksel analizleri yürütmek için kullanacaktır ancak çocuğunuzun kimlik bilgileri gizli tutulacaktır. Yalnızca gereği halinde, çocuğunuz ile ilgili bilgileri etik kurullar ya da resmi makamlar inceleyebilir. Çalışmanın sonunda, sonuçlar hakkında bilgi istemeye hakkınız vardır. Çalışma sonuçları tıbbi literatürde yayınlanabilecektir ancak çocuğunuzun kimliği açıklanmayacaktır.

Daha fazla bilgi, yardım ve iletişim için kime başvurabilirim?

Çalışma ilacı ile ilgili bir sorunuz olduğunda ya da çalışma ile ilgili ek bilgiye gereksiniminiz olduğunuzda aşağıdaki kişi ile lütfen iletişime geçiniz.

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Hekim Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan

(Katılımcı çocuğun ebeveyninin beyanı)

Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümünde, Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü tarafından bir araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı ve ilgili metni okudum. Bu bilgilerden sonra bu araştırmaya "katılımcı" olarak davet edildim.

Çocuğunuzun araştırmaya katılması konusunda zorlayıcı bir davranışla karşılaşmış değilim. Eğer çocuğunuzun çalışmaya katılmasını reddedersem, bu durumun çocuğunuzun tıbbi bakımına ve hekim ile olan ilişkiye herhangi bir zarar getirmeyeceğini de biliyorum. Çalışmanın yürütülmesi sırasında herhangi bir neden göstermeden çocuğumu araştırmadan çekebilirim.

Araştırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır.

İster doğrudan, ister dolaylı olsun araştırma uygulamasından kaynaklanan nedenlerle meydana gelebilecek herhangi bir sağlık sorununun ortaya çıkması halinde, her türlü tıbbi müdahalenin sağlanacağı konusunda gerekli güvence verildi. (Bu tıbbi müdahalelerle ilgili olarak da parasal bir yük altına girmeyeceğim).

Araştırma sırasında bir sağlık sorunu ile karşılaştığımızda; herhangi bir saatte, Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü'ye Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümünden veya 0505 383 8086 iletişim numarasından ve Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan'a Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalından veya 0536 482 6848 iletişim numarasından arayabileceğimizi biliyorum. Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Bu koşullarla, çocuğunuz söz konusu klinik araştırmaya katılmasını gönüllülük içerisinde kabul ediyorum.

İmzalı bu form kağıdının bir kopyası bana verilecektir.

Velisinin adı- soyadı:

Tarih:

Velisinin imzası:

Tarih:

Araştırmacının adı-soyadı, ünvanı

Adres:

Tel:

İmza:

Takip eden hekim adı-soyadı, ünvanı:

Adres:

Tel:

İmza:

AYDINLATMA ve KATILIMCININ BEYANI KEŞİNLİKLE BİRBİRLERİNİN DEVAMI ŞEKLİNDE OLACAKTIR. AYRI AYRI SAYFALARDA YER ALMAYACAKTIR.

BGOF-Girişimsel olmayan-Çocuk hasta ebeveyni	Rev. Tarihi / No.su:	Sayfa
	29.05.2013/01	2/2

EK-2. (devam) Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİNDE
OKUL ÇAĞINDAKİ ÇOCUK HASTALARDA YAPILACAK
“GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR” DA YER ALACAK
“SAĞLIKLI ÇOCUKLAR” İÇİN
BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU ÖRNEĞİ**

Araştırma Projesinin Adı: **Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması**
Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü
Diğer Araştırmacıların Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan, Doç. Dr. Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu
Destekleyici (varsa): Yok

Sevgili kardeşim;

Benim adım Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü. Senin yaşlarında olup da primer siliyer diskinezi hastalığı olan çocuklar hakkında bir araştırma yapıyoruz. Amacımız primer siliyer diskinezi kardeşlerimizin solunum fonksiyonlarında, solunum ve iskelet kaslarında, egzersiz kapasitesinde, kas oksijen seviyelerinde, dengelerinde, fiziksel aktivite seviyelerinde ve yaşam kalitesinde etkilenecek olup olmadığını belirlemek. Bu değerlendirmeleri yaptığımızda ve bir sonuca ulaştığımızda da primer siliyer diskinezi hastalığı olan çocukların nasıl daha sağlıklı olabileceğini ve yaşamlarınıza daha mutlu devam edebileceğini keşfetmiş olacağız.

Bu araştırmayı sürdürülebilmek için hasta çocukların yanı sıra onların yaşlarına yakın olan sağlıklı çocukları da araştırmaya katmamız gerekiyor. Araştırmaya ben, Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü, bazı başka doktorlar ve fizyoterapistler katılacaklar. Eğer sen de bu araştırmaya katılmayı istersen yapılacak olan işlem çok basit. Senden egzersiz kapasiteni değerlendirmek için iki egzersiz testini tamamlamanı isteyeceğiz ve vücudundaki kasların kuvvetini değerlendirmek için sana birkaç ölçüm yapacağız. Dengeni değerlendirmek için bir ölçüm ve bir test yapacağız. Kaslarındaki oksijen seviyesini ölçmek için bir ölçüm cihazı kullanacağız. Sana bazı sorular soracağız ve onları cevaplamayı isteyeceğiz. Son olarak koluna senin ne kadar aktif bir çocuk olduğunu değerlendirmek için bir cihaz takacağız ve bu cihaz 3 gün boyunca kolundan çıkarmamamı rica edeceğiz. Cihazı sadece banyo yaparken çıkartabilirsin onun dışında cihaz 24 saat kolunda takılı kalmalı. Bu cihaz canını hiçbir şekilde acıtmayacak.

Bu araştırmanın sonuçlarını başka doktorlara da söyleyeceğiz ancak senin adını ve tahlil sonuçlarını kimseye açıklamayacağız.

Eğer bu çalışmaya katılırsan hasta çocukların daha güvenilir ve başarılı bir şekilde tanı almasına ve tedavi edilmesine katkı sağlamış olacaksın.

Bu araştırma hakkında anne ve babana bilgi vereceğiz ve senin de bu çalışmaya katılıp katılmaman için onlardan izin alacağız. Sen de bu konuyu anne ve/veya baban ile konuşabilirsin. Eğer katılmak istemezsen hiç kimse sana kızmaz veya küsmez.

Aklına şimdi gelen veya daha sonra gelecek soruları bana sorabilirsin. Benim ve birlikte çalıştığımız hekimin telefon numaraları ve adreslerimiz aşağıda yazıyor.

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Bu araştırmaya katılmayı kabul ediyorsan lütfen aşağıya adını ve soyadını yazarak imzayı at. Daha sonra bu formun bir kopyası sana ve ailene verilecektir.

Çocuğun adı- soyadı:

Çocuğun imzası:

Tarih:

Velisinin adı- soyadı:

Velisinin imzası:

Tarih:

Araştırmacının adı-soyadı, ünvanı

Adres:

Tel:

İmza:

BGOF-Girişimsel olmayan-Sağlıklı çocuk	Rev. Tarihi / No.su:	Sayfa
	29.05.2013/01	1/1

EK-2. (devam) Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu



**T.C.
GAZİ ÜNİVERSİTESİ
KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU**

**GAZİ ÜNİVERSİTESİNDE
ÇOCUKLARDA YAPILACAK OLAN
“GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR” DA YER ALACAK
“SAĞLIKLI ÇOCUĞUN EBEVEYNİNE” YÖNELİK
BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU ÖRNEĞİ**

Araştırma Projesinin Adı: **Primer siliyer diskinezi hastalarında üst ekstremité fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, fiziksel aktivite seviyesi ve dengenin araştırılması**

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Diğer Araştırmacıların Adı: Prof. Dr. Ayşe Tana Aslan, Doç. Dr. Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu

Destekleyici (varsa): Yok

Değerli anne ve babalar;

Benim adım Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü. Sizin çocuğunuzun yaşlarında olup da primer siliyer diskinezi isimli hastalığı olan çocuklarda bir araştırma yapıyoruz. Amacımız, primer siliyer diskinezi hastalar ile sağlıklı bireylerin solunum fonksiyonu, solunum kas kuvveti, solunum kas endüransı, fonksiyonel egzersiz kapasitesi, kas oksijenizasyonu, periferik kas kuvveti, denge, fiziksel aktivite ve yaşam kalitesini karşılaştırmaktır ve bu hastalığa sahip olan çocukların daha güvenilir ve başarılı bir şekilde tedavi edilmesine ve rehabilitasyonuna katkı sağlamış olacaksınız.

Bu araştırmayı sürdürebilmek ve sonuçları doğru değerlendirilebilmek için aynı yaş gruplarında sağlıklı çocuklar ile karşılaştırmalarına gereksinim vardır.

Araştırmaya ben, Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü, bazı başka doktorlar ve fizyoterapistler katılacaklar. Eğer sizin çocuğunuzun da bu araştırmaya katılmasını isterseniz çocuğunuzdan istenen tek şey bazı değerlendirmeler yapılması. Çalışmada kullanılacak değerlendirme yöntemlerinin bilinen herhangi bir riski bulunmamaktadır. Rahatsızlık oluşturacak yöntemler değildir. Yapılacak testler sırasında her ihtimale karşı gerekli tüm önlemler alınacak olup alanında uzman kişiler değerlendirme yapacaktır. Araştırmadan dolayı çocuğunuzun göreceği olası bir zararda gerekli her türlü tıbbi müdahale tarafımızdan yapılacaktır; bu konudaki tüm harcamalar da tarafımızdan üstlenilecektir. Çocuğunuzun; solunum fonksiyonları değerlendirilecek, solunum kasları ve bazı iskelet kaslarının kuvveti ölçülecek, iki ayrı egzersiz testi yapılacak, denge değerlendirmesi ve kas oksijeni ölçümü yapılacak. Bazı anket soruları size ve çocuğunuza sorulacak ve cevaplamanız istenecektir.

Bu araştırmanın sonuçlarını başka doktorlara da söyleyeceğiz ancak sizin çocuğunuzun adını ve tahlil sonuçlarını kimseye açıklamayacağız.

Eğer çocuğunuzun bu çalışmaya dahil edilmesine izin vererseniz primer siliyer diskinezi isimli hastalığa sahip olan akranlarının daha güvenilir ve başarılı bir şekilde tanı almasına ve tedavi edilmesine katkı sağlamış olacaksınız.

Bu araştırma hakkında çocuğunuza da bilgi vereceğiz ve ondan da bu çalışmaya katılması için izin alacağız. Aklınıza şimdi gelen veya daha sonra gelecek soruları bana sorabilirsiniz. Telefon numaram ve adresim aşağıda bulunmaktadır.

Çocuğunuzun bu araştırmaya katılmasını kabul ediyorsanız lütfen aşağıya adını ve soyadını yazarak imzanızı atınız. Daha sonra bu formun bir kopyası size verilecektir.

Sorumlu Araştırmacının Adı: Prof. Dr. Meral Boşnak Güçlü

Çocuğunuzun adı- soyadı:

Çocuğunuzun imzası:

Tarih:

Velisinin adı- soyadı:

Velisinin imzası:

Tarih:

Araştırmacının adı-soyadı, ünvanı

Adres:

Tel:

İmza:

BGOF-Girişimsel olmayan-Sağlıklı çocuk ebeveyni	Rev. Tarihi / No.su:	Sayfa
	29.05.2013/01	1/1

ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Soyadı, adı : MUTLU, Şeyma
Uyruğu : T.C.

Eğitim

Derece	Eğitim Birimi	Mezuniyet Tarihi
Yüksek Lisans	Gazi Üniversitesi / Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı	Devam Ediyor
Lisans	Gazi Üniversitesi /Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü	2019
Lise	Karabük Mehmet Vergili Fen Lisesi	2014

İş Deneyimi

Yıl	Yer	Görev
2021-devam ediyor	Başkent Üniversitesi	Araştırma Görevlisi

Yabancı Dil

İngilizce

Yayınlar

1. Durutürk N., Ulubay G., Mutlu Ş., Akçay Ş. (2021). *COVID-19 enfeksiyonuna bağlı pulmoner fibrozis’li hastalarda tele-rehabilitasyon programının sonuçları- ön çalışma*. Türk Toraks Derneği 24. Yıllık Ulusal Kongresi (Özet bildiri/Sözlü sunum). Bildiri No: SS-004/Sayfa No:153.
2. Mutlu Ş., Boşnak Güçlü M., Şişmanlar Eyüboğlu T., Aslan A.T. (2022) *Primer Siliyer Diskinezi Hastalarında Üst Ekstremitte Egzersiz Kapasitesi Kas Oksijenizasyonu ve Periferik Kas Kuvvetinin Araştırılması*. 10. Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis Kongresi (Özet bildiri/Sözlü sunum). Bildiri No: S-37/Sayfa No:120.



GAZİLİ OLMAK AYRICALIKTIR..