

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

**NON-AMBULATUAR DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ
HASTALARDA EL FONKSİYONLARINI ETKİLEYEN
FAKTÖRLERİN ARAŞTIRILMASI**

Fzt. Gülcan ALTINOK

**Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
Yüksek Lisans Tezi**

ANKARA

2018

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

**NON-AMBULATUAR DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ
HASTALARDA EL FONKSİYONLARINI ETKİLEYEN
FAKTÖRLERİN ARAŞTIRILMASI**

Fzt. Gülcan ALTINOK

**Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
Yüksek Lisans Tezi**

**TEZ DANIŞMANI
Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ**

ANKARA

2018

**NON-AMBULATUAR DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ HASTALARDA EL
FONKSİYONLARINI ETKİLEYEN FAKTÖRLERİN ARAŞTIRILMASI**

Öğrenci: Gülcan ALTINOK

Danışman: Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ

Bu tez çalışması 15.05.2018 tarihinde jürimiz tarafından “Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Tezli Yüksek Lisans Programı” nda yüksek lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı:

Prof. Dr. Öznur YILMAZ

(Hacettepe Üniversitesi)

Tez Danışmanı:

Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ

(Hacettepe Üniversitesi)

Üye:

Doç. Dr. Akmer MUTLU

(Hacettepe Üniversitesi)

Üye:

Doç. Dr. Bülent ELBASAN

(Gazi Üniversitesi)

Üye:

Dr. Öğr. Üyesi Özlem AKKOYUN SERT

(KTO Karatay Üniversitesi)

Bu tez Hacettepe Üniversitesi Lisansüstü Eğitim-Öğretim ve Sınav Yönetmeliğinin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri tarafından uygun bulunmuştur.

08 Haziran 2018

Prof. Dr. Diclehan Orhan

Enstitü Müdürü

YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

Enstitü tarafından onaylanan lisansüstü tezimin/raporumun tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı (kağıt) ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda verilen koşullarla kullanıma açma iznini Hacettepe Üniversitesine verdiğimi bildiririm. Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanım hakları bana ait olacaktır.

Tezin kendi orijinal çalışmam olduğunu, başkalarının haklarını ihlal etmediğimi ve tezimin tek yetkili sahibi olduğumu beyan ve taahhüt ederim. Tezimde yer alan telif hakkı bulunan ve sahiplerinden yazılı izin alınarak kullanılması zorunlu metinlerin yazılı izin alınarak kullandığımı ve istenildiğinde suretlerini Üniversiteye teslim etmeyi taahhüt ederim.

o Tezimin/Raporumun tamamı dünya çapında erişime açılabilir ve bir kısmı veya tamamının fotokopisi alınabilir.

(Bu seçenekle teziniz arama motorlarında indekslenebilecek, daha sonra tezinizin erişim statüsünün değiştirilmesini talep etmeniz ve kütüphane bu talebinizi yerine getirirse bile, teziniz arama motorlarının önbelleklerinde kalmaya devam edebilecektir)

• Tezimin/Raporumun 15.05.2019 tarihine kadar erişime açılmasını ve fotokopi alınmasını (İç kapak, Özet, İçindekiler ve Kaynakça hariç) istemiyorum.

(Bu sürenin sonunda uzatma için başvuruda bulunmadığım takdirde, tezimin/raporumun tamamı her yerden erişime açılabilir, kaynak gösterilmek şartıyla bir kısmı veya tamamının fotokopisi alınabilir)

o Tezimin/Raporumun.....tarihine kadar erişime açılmasını istemiyorum ancak kaynak gösterilmek şartıyla bir kısmı veya tamamının fotokopisinin alınmasını onaylıyorum.

o Serbest Seçenek/Yazarın Seçimi

12.1.06...1.2018

Gülcan ALTINOK

ETİK BEYAN

Bu çalışmadaki bütün bilgi ve belgeleri akademik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi, görsel, işitsel ve yazılı tüm bilgi ve sonuçları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduğumu, kullandığım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadığımı, yararlandığım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduğumu, tezimin kaynak gösterilen durumlar dışında özgün olduğunu, Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ danışmanlığında tarafımdan üretildiğini ve Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tez Yazım Yönergesine göre yazıldığını beyan ederim.


Arş. Gör. Fzt. Gülcan ALTINOK

TEŞEKKÜR

Sayın Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ'e tez danışmanı olarak çalışmanın oluşması, içeriğinin düzenlenmesi, yürütülmesi, sonuçlarının yorumlanması ve yazılması aşamalarında gösterdiği yoğun destek ve emeğinden dolayı en içten teşekkürlerimi sunarım.

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

Sayın Prof. Dr. Ayşe KARADUMAN'a çalışmanın gerçekleşmesi sırasındaki katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sayın Prof. Dr. Haluk TOPALOĞLU'na çalışmanın gerçekleşmesi sırasındaki katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sayın Duygu AYDIN HAKLI'ya istatistik analizlerindeki desteklerinden dolayı teşekkür ederim.

Sayın Uzm. Fzt. Güllü AYDIN, Uzm. Fzt. Numan BULUT ve Uzm. Fzt. Sibel BOZGEYİK'e tez çalışmam boyunca bana sağladıkları kolaylıklar ve destekleri için teşekkür ederim.

Sayın Dr. Öğr. Üyesi Özlem AKKOYUN SERT'e çalışmanın her aşamasında gösterdiği yoğun desteğinden dolayı teşekkür ederim.

Sevgili dostum ve çalışma arkadaşım Uzm. Fzt. Büşra ALKAN'a yoğun manevi ve teknik destekleri için teşekkür ederim.

Sevgili nişanlım Muammer DEMİR'e tez çalışmam boyunca yoğun manevi desteğini esirgemediği için teşekkür ederim.

Sevgili annem Fethiye ALTINOK, sevgili babam Ramazan ALTINOK ve kardeşlerime yalnızca tez çalışmamda değil tüm eğitim-öğretim hayatım boyunca ve hayatımın her anında yanımda ve arkamda oldukları için sonsuz teşekkür ederim.

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

ÖZET

Altınok, G. Non-Ambulatuvar Duchenne Musküler Distrofi’li Hastalarda El Fonksiyonlarını Etkileyen Faktörlerin Araştırılması, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara, 2018. Bu çalışma yürüme yeteneğini kaybetmiş Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların el fonksiyonlarına etki eden faktörlerin belirlenmesi ve belirlenen bu faktörlerin genel üst ekstremité performansı ve yaşam kalitesi üzerine etkilerini araştırmak amacıyla planlandı. Çalışmamıza Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması (BÜEFS)’na göre 1-5. seviyelerde olan 23 hasta dahil edildi. Çocukların üst ekstremité performansı, el fonksiyonları, pasif eklem hareket limitasyonları, başparmak opozisyonu, tripod, lateral, pinch ve kaba kavrama kuvvetleri, üst ekstremité omuz, dirsek ve el bileğini içeren tüm kas kuvvetleri, aktivite limitasyonları ve hem çocukların hem de ebeveynlerinin yaşam kaliteleri değerlendirildi. BÜEFS ($r=-0,69$), TS kullanım süreleri ($r=-0,50$), pinch, lateral, tripod ve kaba kavrama kuvvetleri (sırasıyla $r=0,61$, $r=0,56$, $r=0,63$, $r=0,54$) ve total üst ekstremité kas kuvvetinin ($r=0,54$) el fonksiyonlarını etkileyen faktörler olduğu belirlendi ($p<0,05$). Ayrıca el fonksiyonlarını etkilediği bulunan tüm faktörlerin genel üst ekstremité performansı ile de ilişkili olduğu bulundu ($p<0,05$). Belirlenen faktörlerden BÜEFS ile PedsQL-çocuk ($r=-0,48$) ve PedsQL-ebeveyn ($r=-0,50$) arasında anlamlı ilişki bulundu ($p<0,05$). Ek olarak, değerlendirilen parametreler ile ABILHAND-Kids skorunun %60-70 oranında, PUL (toplam) skorunun ise %83-87 oranında açıklanabileceği belirlendi. Elde edilen sonuçlara göre DMD’li çocukların el becerilerinin daha çok kas kuvveti ve kavrama kuvveti kaybından etkilenebileceği düşünülmektedir. DMD’li çocukların el fonksiyonlarını etkileyen faktörlerin genel üst ekstremité fonksiyonu ile ve üst ekstremité fonksiyonel düzeylerinin hem çocukların hem ebeveynlerinin yaşam kalitesi ile ilişki olması DMD’li çocukların distal üst ekstremité fonksiyonlarının korunması/geliştirilmesine yönelik rehabilitasyon yaklaşımlarının önemini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Duchenne musküler distrofi, el fonksiyonları, üst ekstremité, performans, kavrama kuvveti

ABSTRACT

Altınok, G. Investigation Of Factors Affecting Hand Functions In Nonambulatory Patients with Duchenne Muscular Dystrophy, Hacettepe University, Institute of Health Sciences, Department of Physical Therapy and Rehabilitation Program, Master Thesis, Ankara, 2018. This study was planned to determine the factors affecting hand function of children with Duchenne Muscular Dystrophy who have lost walking ability and to investigate the effects of these factors on general upper extremity performance and quality of life. Twenty-three patients from Level 1-5 according to Brooke Upper Extremity Functional Classification (BUEFC) were included in our study. Performance of upper limb, hand functions, passive range of motion limitations, thumb opposition, tripod, lateral, two-point pinch strengths, gross grip strength, all upper extremity muscle strength including shoulder, elbow, hand and wrist, activity limitations and the quality of life of children and their parents were assessed. It was determined that BUEFC ($r=-0.69$), duration of wheelchair use ($r=-0.50$), pinch, lateral, tripod and gross grip strength (respectively $r=0.61$, $r=0.56$, $r=0.63$, $r=0.54$) and total upper extremity muscle strength ($r=0.54$) were the factors that affect hand functions ($p<0.05$). In addition, all the factors affecting hand functions were related to general upper extremity performance ($p<0.05$). From these factors, BUEFC were found to be correlated with PedsQL-child ($r=-0.48$), and with PedsQL-parent report ($r=-0.50$), ($p<0.05$). Additionally, ABILHAND-Kids score could be explained by 60-70% and the PUL (total) score by 83-87% with the evaluated parameters. According to the results obtained, it is considered that the hand dexterity of children with DMD can be more affected by loss of muscle strength and grip strength. Rehabilitation approaches for the protection / development of distal upper extremity functions of children with DMD are important because factors affecting hand function of children with DMD are related to general upper extremity function and upper extremity functional levels are related to the quality of life of both children and their parents.

Key Words: Duchenne muscular dystrophy, hand functions, upper limb, performance, grip strength

İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	iii
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI	iv
ETİK BEYAN SAYFASI	v
TEŞEKKÜR	vi
ÖZET	vii
ABSTRACT	viii
İÇİNDEKİLER	ix
SİMGELER VE KISALTMALAR	xii
ŞEKİLLER	xiv
TABLolar	xv
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. Genetik ve Patofizyoloji	3
2.2. Tanı Tetkikleri	5
2.2.1. Serum Kas Enzimleri	5
2.2.2. EMG	5
2.2.3. Kas Biyopsisi	6
2.2.4. Genetik Test	6
2.3. Klinik Özellikleri	6
2.3.1. Düz Kas Etkilenimi	8
2.3.2. Zihinsel Etkilenim	9
2.4. Taşıyıcılık	9
2.5. Duchenne Musküler Distrofi’de Üst Ekstremitte Fonksiyonları ve Günlük Yaşam Aktiviteleri	9
2.5.1. Günlük Yaşam Aktiviteleri	10
2.5.2. Üst Ekstremitte Fonksiyonları	10
2.6. Tedavi Yaklaşımları	13
2.6.1. İlaç Tedavisi	14
2.6.2. Fizyoterapi ve Rehabilitasyon	15

2.6.3. Ortezleme	16
2.6.4. Cerrahi	16
2.6.5. Yeni Terapatik Yaklaşımlar ve Gen Tedavileri	17
2.6.6. Genetik Danışmanlık	18
3. BİREYLER VE YÖNTEM	19
3.1. Bireyler	19
3.2. Yöntem	20
3.2.1. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi	21
3.2.2. Başparmak Opozisyonunun Değerlendirilmesi	21
3.2.3. Kavrama Kuvveti Değerlendirmesi	22
3.2.4. Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi	24
3.2.5. Üst Ekstremitte Performansının Değerlendirilmesi	25
3.2.6. El Fonksiyonlarının Değerlendirmesi	28
3.2.7. Aktivite Limitasyonunun Değerlendirilmesi	28
3.2.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi	29
3.2.9. İstatistiksel Analiz	29
4. BULGULAR	31
4.1. Demografik Özellikler	31
4.2. Fonksiyonel Seviyeye Ait Bulgular	31
4.3. Eklem Hareket Açıklığına Ait Bulgular	32
4.4. Başparmak Opozisyonuna Ait Bulgular	32
4.5. Kavrama Kuvvetine Ait Bulgular	32
4.6. Kas Kuvvetine Ait Bulgular	33
4.7. Üst Ekstremitte Performansına Ait Bulgular	33
4.8. El Fonksiyonları ve Aktivite Limitasyonuna Ait Bulgular	34
4.9. Yaşam Kalitesine Ait Bulgular	34
4.10. El ve Üst Ekstremitte Fonksiyonları İle İlişkili Faktörler	34
4.11. El Fonksiyonlarına Etki Eden Faktörlerin Yaşam Kalitesi ile İlişkisi	36
4.12. El Fonksiyonlarına Etki Eden Faktörlerin El ve Üst Ekstremitte Fonksiyonlarını Açıklama Oranları	37
5. TARTIŞMA	41

6. SONUÇ VE ÖNERİLER	49
7. KAYNAKLAR	51
8. EKLER	
EK-1: Tez Çalışması İle İlgili Etik Kurul İzni	
EK-2: ANOVA Tabloları	
EK-3: Değerlendirme Formu	
9. ÖZGEÇMİŞ	



SİMGELER VE KISALTMALAR

%	Yüzde
ABILHAND	Elle İlgili Yetenek Ölçeği
ABILHAND-Kids	Elle İlgili Yetenek Ölçeği-Çocuk
ACTIVLIM	Aktivite Kısıtlılık Ölçümü
AFO	Ayak-Ayak Bileği Ortezi
ark.	Arkadaşları
B	Beta
BKİ	Beden Kütle İndeksi
BMD	Becker Musküler Distrofi
BÜEFS	Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
EKG	Elektrokardiyografi
EMG	Elektromiyografi
ICF	İşlevsellik, Yetiştirimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması
HMSN	Hereditör Sensör Motor Nöropati
KAFO	Diz-Ayak-Ayak Bileği Ortezi
kb	Kilobayt
kg	Kilogram
KK	Kreatin Kinaz
n	Hasta Sayısı
p	Standart Hata
PedsQL-çocuk	Pediyatrik Yaşam Kalitesi Envanteri-Çocuk Raporu
PedsQL-ebeveyn	Pediyatrik Yaşam Kalitesi Envanteri-Ebeveyn Raporu
PUL	Üst Ekstremité Performansı-Performance of The Upper Limb

r	Korelasyon Katsayısı
SP	Serebral Palsi
SPSS	Statistical Package for the Social Sciences
SS	Standart Sapma
TS	Tekerlekli Sandalye
X	Ortalama



ŞEKİLLER

Şekil	Sayfa
2.1. A: Xp21'de yer alan distrofin geninin genomik organizasyonu. B: Çeşitli distrofin proteinlerinin etki alanı bileşimi belirtilmiştir.	4
2.2. A: Distrofin geninin okuma çerçevesi üzerinde farklı genomik delesyonlarının etkisi. B, C: Ekzon 4 ve 7'nin çıkarılması ile açık okuma çerçevesinin sürdürülmesi. D: Ekzon 7 delesyonunun açık okuma çerçevesinin kaybına neden olması.	5
3.1. Kapandji Skorlaması.	22
3.2. Jamar El Dinamometresi ile kaba kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi.	23
3.3. Pinchmetre ile pinch kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi.	23
3.4. Myometre ile omuz fleksör kaslarının kuvvetinin değerlendirilmesi	24
3.5. Myometre ile önkol pronator kaslarının kuvvetinin değerlendirilmesi	25
3.6. PUL değerlendirmesi.	26
3.7. Performance of The Upper Limb (PUL) Testi değerlendirme seviyeleri ve parametreleri.	27

TABLOLAR

Tablo	Sayfa
4.1. Çalışmaya dahil edilen olguların steroid kullanımları	31
4.2. Çalışmaya dahil edilen olguların BÜEFS seviyeleri	31
4.3. Çalışmaya dahil edilen olguların Kapandji Skorları'na ait bulgular	32
4.4. Kavrama kuvvetine ait bulgular	32
4.5. Çalışmaya dahil edilen olguların kas kuvvetine ait bulgular	33
4.6. Çalışmaya dahil edilen olguların üst ekstremitte performansına ait bulgular	33
4.7. ABILHAND-Kids skoru ile ilişkili faktörler	35
4.8. PUL (el-el bileği) ile ilişkili olan faktörler	35
4.9. PUL (toplam) skoru ile ilişkili olan faktörler	36
4.10. Çalışmaya dahil edilen olguların ABILHAND-Kids skorunu açıklayan faktörler	37
4.11. Çalışmaya dahil edilen olguların PUL (el-el bileği) skorunu açıklayan faktörler	38
4.12. Çalışmaya dahil edilen olguların PUL (toplam) skorunu açıklayan faktörler	38
4.13. ABILHAND-Kids skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli	39
4.14. PUL (el-el bileği) skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli	39
4.15. PUL (toplam) skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli	40

1. GİRİŞ

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), 1/5000 canlı erkek doğumda ortaya çıkan X kromozomuna bağlı resesif geçişli, çocukluk çağında görülen en yaygın nöromusküler hastalıktır (1). 2-5 yaşları arasında anormal yürüyüş, bacak kaslarında psödohipertrofi ve yerden kalkmada zorluk yaygın görülen semptomlar arasında iken vakaların az bir kısmında dil ve gelişimsel gerilik görülür (2-4). Tedavi edilmezse yaklaşık 13 yaşlarında kas zayıflığının ilerlemesiyle birlikte tekerlekli sandalyeye (TS) bağımlı hale gelmektedirler. TS bağımlılığını takiben skolyoz gelişimi, solunum yetersizliği ve kardiyomiyopati gelişebilmektedir. Beslenme güçlüğü ve kilo kaybı ise hastalığın son dönemlerinde karşılaşılan semptomlardır (2).

DMD'li çocuklar doğumda asemptomatiktir. İlk olarak ayakta durma ve yürüme gecikmekte ve bu çocuklar ortalama 18. ayda yürümeye başlamaktadır. Yürüyüş 3-6 yaşları arasında bozulmaya başlar ve genellikle 10-12 yaşları arasında tekerlekli sandalyeye bağımlı olurlar (9,10). Ambulasyonun kaybı ile birlikte kas zayıflığı ve atrofi hızla ilerleyerek alt ekstremiteleri takiben üst ekstremitelerde de hareket limitasyonu ve kontraktürlere neden olmaktadır (9).

TS kullanım süresi uzadıkça ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li çocuklarda antigravite hareketlerinin yalnızca önkol ve el ile sınırlı kaldığı, omuz abduksiyon ve fleksiyonunun kaybedildiği ve sonuç olarak hareketlerin el-el bileği ile ve son olarak da parmaklar ile sınırlandığı, kas kuvveti ve kavrama kuvvetinin giderek azaldığı bildirilmektedir (29,38,78). Geç non-ambule dönemde ise ciddi üst ekstremitate güçsüzlüğü, alt ekstremitate kontraktürleri, solunumda zayıflık, öksürme yeteneğinin azalması, kifoskolyoz ve kardiyomiyopati görülmektedir (9).

Ambule dönemde DMD'li hastalar daha çok giyinme, nesnelere uzanma ve kaldırma gibi baş üzeri aktivitelerde zorlanırken, non-ambule dönemde kişisel bakım, içecek içme, bilgisayar kullanma ve yazı yazma gibi daha çok ince motor beceri ve koordinasyon içeren aktivitelerde zorlanmaktadır (25).

Yetişkin DMD'li hastaların hastalıklarının geç döneminde sınırlı distal motor fonksiyon ile halen önemli fonksiyonel aktiviteleri yapabildikleri, ancak kas kuvveti azaldıkça bu kapasitelerini kaybetmeye meyilli oldukları gösterilmiştir (18). Bu nedenle üst ekstremitate fonksiyonelliğini devam ettirmede önemli bir komponent olan el fonksiyonlarını etkileyebilecek faktörlerin (kavrama kuvveti, başparmak

opozisyonu, üst ekstremitte eklem hareket açıklığı, üst ekstremitte kas kuvveti gibi) belirlenmesi ve bu faktörlerin üst ekstremitenin genel fonksiyonları ile ne ölçüde ilişkide olduğunun ortaya konması bu hastalara uygulanacak fizyoterapi rehabilitasyon programlarına yol göstermesi açısından önem taşımaktadır.

Çalışmamızın amacı; bağımsız ambulasyon yeteneğini kaybetmiş DMD'li çocukların el fonksiyonlarına etki eden faktörlerin belirlenmesi ve belirlenen faktörlerin genel üst ekstremitte performansı ve yaşam kalitesi üzerine etkilerini ortaya koymaktır.

Araştırmada öngörülen hipotezler aşağıda belirtilmiştir:

H1: Ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li çocuklarda kavrama kuvveti, başparmak opozisyonu, üst ekstremitte eklem hareket açıklığı ve üst ekstremitte kas kuvvetinden en az biri el fonksiyonlarına etki eden faktörlerdendir.

H2: Ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li çocuklarda kavrama kuvveti, başparmak opozisyonu, üst ekstremitte eklem hareket açıklığı ve üst ekstremitte kas kuvvetinden hiçbiri el fonksiyonlarına etki eden faktörlerden değildir.

H3: Ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li çocuklarda el fonksiyonlarına etki eden faktörler genel üst ekstremitte fonksiyonelliği ve yaşam kalitesini etkiler.

H4: Ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li çocuklarda el fonksiyonlarına etki eden faktörler genel üst ekstremitte fonksiyonelliği ve yaşam kalitesini etkilemez.

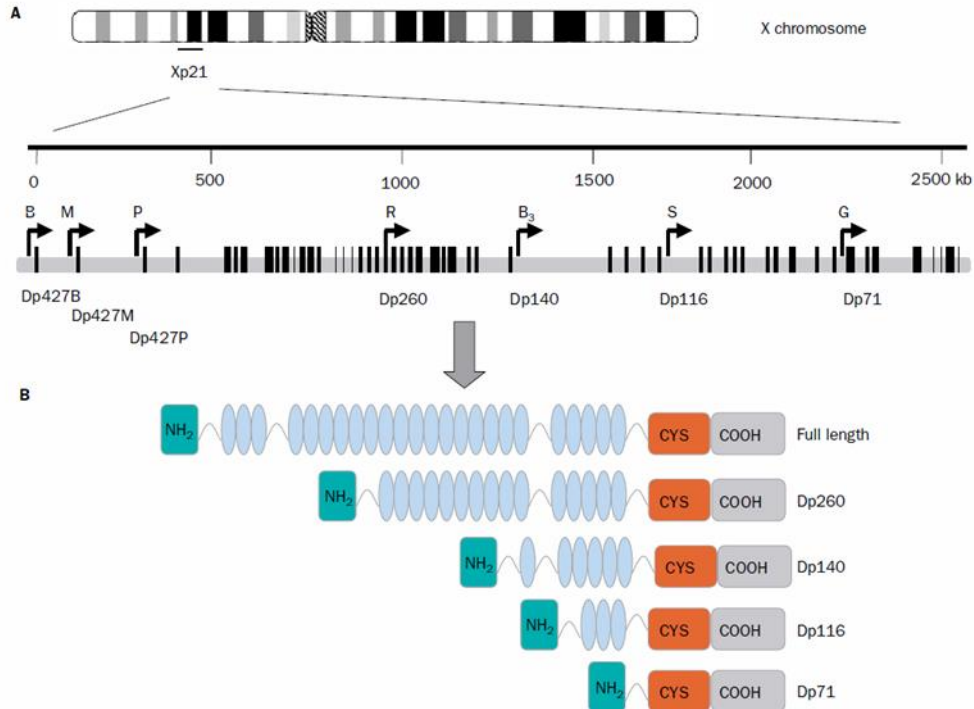
2. GENEL BİLGİLER

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), 1/5000 canlı erkek doğumda ortaya çıkan X kromozomuna bağlı resesif geçişli, çocukluk çağında görülen en yaygın nöromusküler hastalıktır (1). 2-5 yaşları arasında anormal yürüyüş, bacak kaslarında psödohipertrofi ve yerden kalkmada zorluk yaygın görülen semptomlar arasında iken vakaların az bir kısmında dil ve genel gelişimsel gerilik görülür (2–4). Tedavi edilmezse yaklaşık 13 yaşlarında kas zayıflığının ilerlemesiyle birlikte TS'ye bağımlı hale gelmektedirler. TS bağımlılığını takiben skolyoz gelişimi, solunum yetersizliği ve kardiyomiyopati gelişebilmektedir. Beslenme güçlüğü ve kilo kaybı ise hastalığın son dönemlerinde karşılaşılan semptomlardır (2).

2.1. Genetik ve Patofizyoloji

DMD, distrofin proteininin eksik veya kusurlu sentezinin neden olduğu Xp21 genindeki mutasyondan kaynaklanan X kromozomuna bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Distrofin eksikliği kas liflerinde sürekli bir bozulma ile sonuçlanır. Bu da kas kuvveti ve fonksiyonel yeteneklerin progresif olarak azalmasına sebep olur (5,6). Distrofin eksikliğinin kas liflerinin dejenerasyonuna nasıl yol açtığı kesin mekanizması belirsizliğini korumaktadır ancak sitoskeletal bozulma, sarkolemmal instabilite ve anormal kalsiyum homeostazının bu dejenerasyonda rol oynadığı düşünülmektedir (7).

Distrofin geni 79 ekzon (bir genin aktif bölgesi), 14 kb transkript ile insan vücudunda bulunan en büyük genlerden biridir ve X kromozomunun yaklaşık %1'ini oluşturur (Şekil 2.1.) (8,9). Distrofin sarkolemmanın sitoplazmik yanında lokalize çubuk şekilli bir proteindir. Karboksil-terminal ucu ve aminotermal ucu bulunur. Karboksil-terminal ucu distrofini sarkolemmada ilişkili glikoprotein kompleksine bağlarken, aminotermal ucu sitoskeletal aktine bağlar (2). Distrofin-glikoprotein kompleksi sarkolemmayı stabilize eder ve kas liflerini uzun süreli kontraksiyona bağlı hasar ve nekrozdan korur. Mekanik fonksiyonuna ek olarak transmembran sinyal kompleksi gibi davranarak hücrel iletişimde rol oynadığı ileri sürülmektedir (8).

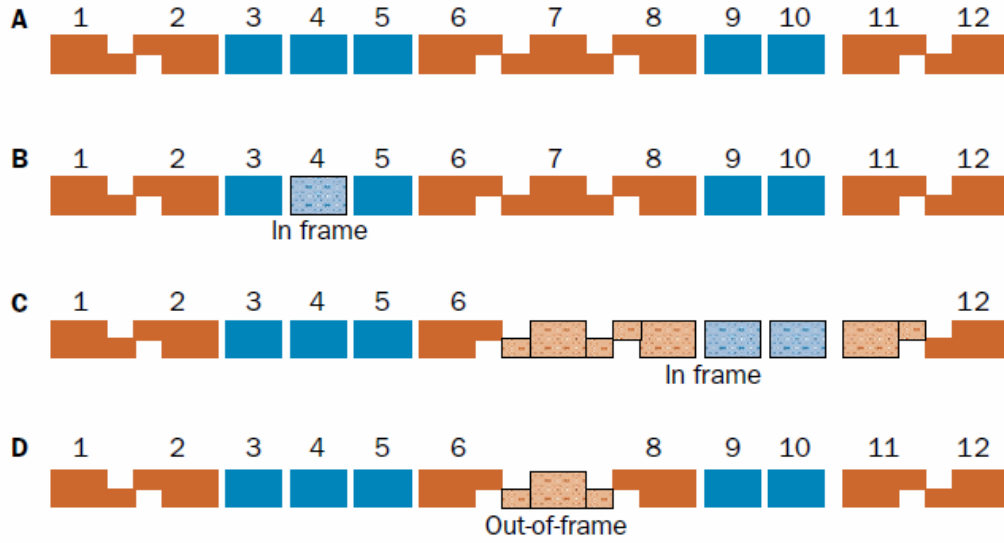


Şekil 2.1. A: Xp21'de yer alan distrofin geninin genomik organizasyonu.
B: Çeşitli distrofin proteinlerinin etki alanı bileşimi belirtilmiştir (8).

Distrofin mutasyonlarının %60-65'i delesyon, %5-15'i duplikasyon mutasyonu iken geri kalan olgularda nokta mutasyonları gibi küçük mutasyonlar ile saf intronik delesyonlar veya tekrarlayan dizilerin ekzonik insersiyonunun kombinasyonu olduğu düşünülmektedir (2,8). DMD ile sonuçlanan distrofin geni mutasyonları “*reading frame*” (okuma çerçevesi) de bozulmaya sebep olarak iskelet kasları ve kalp kasında distrofinin yokluğuna veya ciddi anlamda azalmasına yol açmaktadır. Bunun sonucunda ise artmış intrasitoplazmik kas lifi içeriği, ardından da kas lifinde hasar ve dejenerasyon oluşur. Tipik olarak “*out of frame*” (çerçeve dışı) mutasyonları DMD’ye sebep olurken “*in frame*” (çerçeve içi) mutasyonlar daha hafif seyreden Becker Musküler Distrofi (BMD)’ye sebep olmaktadır (Şekil 2.2.) (2,8).

Beyinde distrofinin birkaç izoformu mevcuttur ve bunların eksikliği DMD’li hastaların üçte birinde görülen mental reterdasyona sebep olmaktadır (2).

DMD, X kromozomuna bağlı resesif bir durum olmasına rağmen yeni mutasyonların insidansı da oldukça yüksektir ve vakaların en az üçte birinde pozitif aile öyküsü yoktur (2).



Şekil 2.2. A: Distrofin geninin okuma çerçevesi üzerinde farklı genomik delesyonlarının etkisi. B, C: Ekzon 4 ve 7'nin çıkarılması ile açık okuma çerçevesinin sürdürülmesi. D: Ekzon 7 delesyonunun açık okuma çerçevesinin kaybına neden olması (8).

2.2. Tanı Tetkikleri

2.2.1. Serum Kas Enzimleri

Serum kreatin kinaz (KK) düzeyi 5 yaşından küçük DMD'li çocuklarda normalden 50-100 kat daha fazla olmaktadır. KK düzeyi doğumda ve bebeklik döneminde yükselir, yaklaşık 2-3 yaşlarında zirveye ulaşır ve daha sonra yılda yaklaşık %20 oranında azalmaya başlar (9). Bu nedenle yaşamın ilk 3 yılında DMD hastalığından şüphelenilen bir çocuğun KK düzeyi normalin 10 katından daha az ise alternatif bir tanı düşünülmelidir (10).

2.2.2. EMG

Distrofinopatilerin teşhisinde nadiren kullanılır. Myopatik süreci nörojenik süreçten ayırmaya yardımcı olur (9).

2.2.3. Kas Biyopsisi

Genetik test sonucu pozitif ise kas biyopsisi endike değildir. Genetik testin negatif olduğu veya klinik fenotipin atipik olduğu durumlarda kas biyopsisi yapılır (10). Işık mikroskopunda dejenerasyon,/rejenerasyon, izole opak hipertrofiye lifler ve değişken kas lifi boyutu gösterilebilmektedir (9). Ayrıca dejeneratif liflerin konnektif doku ve yağ dokusu ile progresif olarak yer değiştiği görülmektedir (9,10).

DMD’de distrofinin tam veya tama yakın yokluğu tipiktir ve immünolojik boyama ve/veya Western Blot Analizi ile gösterilebilmektedir (11). Western Blot Analizi ayrıca distrofin proteininin miktarının belirlenmesine ve distrofin boyutunun değerlendirilmesine olanak sağlamaktadır (10).

2.2.4. Genetik Test

Distrofinopatileri düşündüren klinik özellikleri gösteren yüksek KK düzeyine sahip çocuklarda ilk adım 79 ekzonu içeren delesyon ve duplikasyon için genetik test yapmaktır (9). Moleküler genetik test teşhisin dayanak noktasını oluşturmaktadır (10).

DMD’li çocuklar arasında %50-60 oranla en fazla görülen distrofin mutasyonları delesyonlardır. %5-10 oranında kısmi gen duplikasyonları, geriye kalan %25-35’i ise küçük delesyonlar veya insersiyonlardan oluşmaktadır. Günümüze kadar olan çalışmalarda DMD gen delesyonunun büyüklüğü ile kas zayıflığının progresyonu ve şiddeti arasında herhangi bir korelasyon gösterilmemiştir (9).

2.3. Klinik Özellikleri

DMD’ de hastalığın seyri tipiktir ve presemptomatik dönem (doğum-2 yaş), erken ambulator dönem (2-6 yaş), geç ambulator dönem (6-11 yaş), erken non-ambule dönem (10-15 yaş), geç non-ambule dönem (>15 yaş) olmak üzere 5 dönemde incelenmektedir (9,12,13).

Presemptomatik Dönem (doğum-2 yaş)

DMD’li çocuklar doğumda asemptomatiktir. İlk olarak ayakta durma ve yürüme gecikmekte ve bu çocuklar ortalama 18. ayda yürümeye başlamaktadırlar.

Erken Ambulatuvar Dönem (2-6 yaş)

DMD'li çocukların çoğu bu dönemde tanı almaktadır. Ekstremitte proksimalleri ve gövdede ilerleyici kas zayıflığı, kalf kaslarında psödohipertrofi (genellikle 3 yaşına kadar belirgindir), yürüyüş anormallikleri, boyun fleksör kasları ve rectus abdominis kas zayıflığı nedeniyle yerden kalkmada zorluk (Gower's bulgusu), günlük yaşam aktivitelerinde çeşitli derecelerde kısıtlanmalar ve sık düşme gibi semptomlar görülür. Kalça çevresi kaslar genellikle omuz kaslarından daha önce etkilenmekte ve yerden kalkmada zorluk ve yürüyüş bozukluğuna neden olmakta ve bunları takiben lumbal lordoz artmaktadır. 4-5 yaşları arasında görülen bir diğer önemli problem ise aşil tendonunda kontraktür olmaktadır (6). 3-6 yaş arası genellikle 'balayı evresi' olarak bilinir. Bu dönemde yaşlılarına kıyasla az da olsa motor yetenek ve kas kuvveti kazanmaktadırlar ancak daha sonra kas kuvvetinde ilerleyici bir bozulma meydana gelmektedir (9,13).

Geç Ambulatuvar Dönem (6-11 yaş)

Bu dönemde kas kuvveti giderek azalmakta ve yerden ayağa kalkma yeteneklerini zamanla kaybetmektedirler. Yürümenin kaybı hastalığın progresyonu açısından dönüm noktasıdır (8). Yürüyüş 3-6 yaş arasında bozulmaya başlar ve genellikle 10-12 yaşları arasında tekerlekli sandalyeye (TS) bağımlı olurlar (9,10). Fonksiyon kaybının hızı DMD'li çocuklarda önemli derecede farklılıklar göstermektedir. Gelişmiş ülkelerde ambulasyonun kaybı 13-14 yaşlarında iken sınırlı kaynaklara sahip ülkelerde ambulasyon kaybı 9-11 yaşlarında olmaktadır (9).

Erken Non-Ambule Dönem (10-15 yaş)

Ambulasyonun kaybı ile birlikte kas zayıflığı ve atrofi hızla ilerleyerek alt ekstremiteleri takiben üst ekstremitelerde de hareket limitasyonu ve kontraktürlere neden olmaktadır. Skolyoz ve solunum kaslarının zayıflığı nedeniyle solunum etkilenmektedir. Solunum fonksiyon testleri ile zorlu vital kapasite ve total akciğer kapasitesinde kademeli bir düşüş olduğu gözlenmektedir (9). DMD'li çocukların yaklaşık %90'ında klinik veya subklinik kardiyak etkilenim mevcuttur. Yaşla birlikte kardiyomyopati şiddeti artmaktadır. Hastaların yaklaşık %90'ında erken dönemde

EKG deęişiklikleri, %35'inde 14 yaşına kadar, %50'den fazlasında ise 18 yaşına kadar klinik bulgular görölmektedir. Progresif kardiyomiyopati; EKG deęişiklikleri, iletim anormallikleri ve aritmiler ile kendini göstermektedir. Geç dönemde ise konjestif kalp yetmezlięi bulguları görölebilmektedir (9). Ancak kalp tutulumunun yüksek frekansına rağmen çoęu çocuk fiziksel hareketsizlik nedeniyle nispeten asemptomatiktir (14).

DMD'li çocuklarda erken başlangıçlı osteoporoz, skolyoz ve kırık frekansında artış görölmektedir. Kortikosteroid tedavisi almayan çocukların hemen hepsinde skolyoz gelişmektedir. Spinal deformiteler özellikle ambulasyon yeteneęinin kaybindan sonra vital kapasitelerini önemli ölçüde etkilemektedir (15,16). Ancak kortikosteroid tedavisi skolyoz riskini azaltmakla birlikte kemik saęlığını da etkileyerek, kırık ve osteoporoz riskini arttırmaktadır (10,17). Osteoporozun steroid kullanımının yanısıra ambulasyonun azalması, yetersiz güneş ışığı alımı, sedanter yaşam şekli ve aşırı kilo alımı gibi birçok sebebi bulunmaktadır (9,18).

Geç Non-Ambule Dönem (>15 yaş)

Bu dönem ciddi üst ekstremité güçsüzlüęü, alt ekstremité kontraktürleri, solunumda zayıflık, öksürme yeteneęinin azalması, kifoskolyoz ve kardiyomiyopati ile karakterizedir. Bu dönemde skolyoz gelişimini engellemek için doęru tekerlekli sandalye boyutu, hastanın oturma pozisyonu oldukça önemli olmaktadır. Hastaların birçoęu çoęunlukla solunum yolu enfeksiyonu veya ilerleyici kardiyomiyopatiye sekonder kalp yetmezlięi nedeniyle onlu yaşların sonlarında hayatını kaybetmektedir. Gelişmiş ölkelerde spinal cerrahi ve ventilasyon desteęi ile ortalama 30 yıl yaşam süresine sahip olmaktadır (9,13,19).

2.3.1. Düz Kas Etkilenimi

DMD'li bireylerde gastrointestinal düz kasların dejenerasyonunun neden olduęu hipomotilite, gecikmiş gastrik boşalma, gastroparezi ve baęırsak psödo-obstrüksiyonu belirtilmektedir (9).

2.3.2. Zihinsel Etkilenim

DMD'li çocuklarda dikkat eksikliği, hiperaktivite bozukluğu ve otizm spektrum bozuklukları görülebilmektedir (20).

2.4. Taşıyıcılık

Kadın taşıyıcılar genellikle asemptomatiktir veya serum KK seviyelerinin yükselmesi, bacak kaslarında bir miktar hipertrofi gibi hafif semptomlar görülebilmektedir. Kadın taşıyıcıların %50'sinde serum KK seviyelerinin üst limitin 2-10 katına çıktığı bildirilmektedir. Ayrıca son çalışmalarda DMD taşıyıcılarının %8-22'sinde kas krampları, kas zayıflığı ve kardiyomyopati gibi klinik semptomların da görüldüğü bildirilmiştir (9,21,22).

2.5. Duchenne Musküler Distrofi'de Üst Ekstremitte Fonksiyonları ve Günlük Yaşam Aktiviteleri

Normal el fonksiyonunun; ağrısız fonksiyonel eklem hareket açıklığı, bozulmamış duyu, eklem stabilitesi ve optimal kas kuvveti ile karakterize olduğu bildirilmiştir. Elin açılması için başparmak opozisyonu ve abduksiyonu gereklidir. Yeterli kavrama için ise metakarpofalangeal eklem fleksiyonu gereklidir. Kas kuvvetinin azalması ve ağrı günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesinde yaşanan zorluk ile güçlü bir ilişkiye sahiptir. Eklem ve tendonlar gibi vücut yapılarındaki bozukluklar, ağırlı vücut fonksiyonları ve azalmış kavrama kuvveti aktivite limitasyonuna ve sosyal hayata katılımın azalmasına sebep olmaktadır (23)

Günlük yaşam aktiviteleri; kendine bakım, üretkenlik ve boş zaman aktiviteleri olarak sınıflandırılmaktadır. Bunlar da İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (*The International Classification of Functioning, Disability and Health - ICF*)'nin;

- kendine bakım (duş alma, giyinme, yeme-içme),
- ev hayatı (ev işleri, evdeki diğer bireylere yardım etme),
- iş/eğitim gibi yaşam alanları ve

- sosyal hayat (rekreasyon ve boş zaman aktivileri) alanları ile örtüşmektedir (24). El fonksiyonları ise tüm bu aktiviteleri gerçekleştirebilmek için oldukça önemli bir yere sahiptir (23).

2.5.1. Günlük Yaşam Aktiviteleri

Ambule dönemde DMD'li hastalar daha çok giyinme, nesnelere uzanma ve kaldırma, yazı yazma gibi aktivitelerde zorlanırken, non-ambule dönemde kişisel bakım, içecek içme ve bilgisayar kullanma gibi daha çok ince motor beceri ve koordinasyon içeren aktivitelerde zorlanmaktadır (25).

Yetişkin DMD'li hastaların hastalıklarının geç döneminde sınırlı distal motor fonksiyon ile halen önemli fonksiyonel aktiviteleri yapabildikleri, ancak kas kuvveti azaldıkça bu kapasitelerini kaybetmeye meyilli oldukları gösterilmiştir (18).

Bireylerin hastalık düzeyi ilerledikçe azalan günlük yaşam aktivite becerileriyle birlikte sosyal hayata katılımları da azalmaktadır (25).

2.5.2. Üst Ekstremitte Fonksiyonları

Literatürde DMD üzerine yapılan çalışmalarda daha çok alt ekstremitte problemleri üzerine odaklanılmıştır. Oysa alt ekstremitelerdeki fonksiyon kaybı tekerlekli sandalye ile kompanse edilebilirken, üst ekstremitte fonksiyon kaybını desteklemek çok daha zor olabilmektedir. Üst ekstremitayı destekleyen teknolojik cihaz ve ortezler ise henüz tam anlamıyla fonksiyonel bir destek sağlayamamaktadır (25).

Her ne kadar ekstremitte proksimallerindeki kas zayıflığı hastalığın ilk bulgusu olsa da üst ekstremitte fonksiyonlarının etkilenimi 8 yaşından sonra belirti vermekte ve bu süreçten itibaren DMD hastalarının yaşamlarındaki bağımsızlık düzeyi üzerinde büyük bir etkiye sahip olmaktadır. Wagner ve ark. (26) 8 yaşından itibaren kavrama kuvvetinin giderek azaldığını belirtmişlerdir. Janssen ve ark. ise 213 DMD'li birey üzerinde yaptıkları bir çalışmada üst ekstremitte fonksiyonlarının erken yaştan itibaren bozulmaya başladığını belirtmişlerdir (25). Alemdaroğlu ve ark. ise erken dönem DMD'li çocuklarda dinamik kol egzersizinin üst ekstremitte fonksiyonları, el becerileri ve solunum fonksiyonları üzerine olumlu etkileri olduğunu belirtmişlerdir (14–16). Bu nedenle hastalığın erken dönemlerinden itibaren üst ekstremitte fonksiyonlarının

korunmasına yönelik rehabilitasyon yaklaşımları büyük önem taşımaktadır. Bu amaca ulaşmak için etkili müdahaleler gereklidir ve klinik kararlar alınırken bu değişkenler göz önünde bulundurulmalıdır.

Literatürde DMD'li bireylerin üst ekstremité fonksiyonlarını etkileyen faktörler şöyle belirtilmiştir:

Kortikosteroid Kullanımı

DMD'li bireylerde kortikosteroid kullanımının hastalığın progresyonunu yavaşlattığı, kol fonksiyonlarını stabilize ettiği ve üst ekstremité fonksiyonları ile pozitif ilişkili olduğu yapılan çalışmalarda belirtilmiştir (27,28).

Yaş

Tanısı geç yaşta konulan hastalar genellikle daha yavaş bir progresyona sahip olduklarından üst ekstremité fonksiyonları daha iyi olmaktadır (27). 18 DMD'li birey üzerinde yapılan bir çalışmada Jebsen El-Fonksiyon Testi ve yaş arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmuştur. Yaş arttıkça Jebsen testinin alt testleri için gereken süre artmaktadır (29).

Beden Kütle İndeksi (BKİ)

Janssen ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada DMD'li bireylerde yüksek BKİ daha iyi üst ekstremité fonksiyonları ile ilişkili bulunmuştur. Bunun nedenini ise daha yüksek BKİ'nin daha iyi beslenme koşulları ile ilişkili olması ve disfaji ve malnutrisyonun düşük BKİ ile ilişkili olması ile açıklamışlardır. Malnutrisyon; enerji eksikliği, yorgunluğun artması, kas kuvvetinin azalması, kas yıkımının neden olduğu fonksiyon kaybı ile ilişkilidir (30). Bu nedenle daha yüksek BKİ'nin hastalık düzeyinden bağımsız olarak üst ekstremité fonksiyonu ile ilişkili olabileceği düşünülmektedir (27). Ayrıca literatürde diyet takviyesinin nöromusküler hastalıklarda kas kuvvetini artırdığına dair yüksek kanıt düzeyine sahip çalışmalar mevcuttur (31).

Skolyoz

Skolyoz oluşumunun üst ekstremitte fonksiyonuna etkisi üzerine bir çalışma bulunmamaktadır. Ancak omurga deformitelerinin oturma dengesine, azalmış oturma dengesinin de üst ekstremitte fonksiyonlarına negatif etkisi olduğu düşünülmektedir (32,33).

Ağrı ve Sertlik

Ağrı ve eklem sertliğinin genel fiziksel fonksiyon üzerine olduğu gibi üst ekstremitte fonksiyonları üzerine de negatif etkisi bulunmaktadır (34). Janssen ve ark.'nın yaptığı çalışmada sertliğin üst ekstremitte fonksiyonları ile ağrıdan daha fazla ilişkili olduğu bulunmuştur. Dirsek ağrısı ile Brooke skalası ilişkili iken sertlik tüm üst ekstremitte fonksiyonları ile ilişkilidir. Bunun nedeninin DMD'li bireylerde üst ekstremitte ağrıdan çok sertlik görülmesinin olduğu ve sadece dirsek ağrısının ilişkili bulunmasının nedeninin ise dirseğin günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirmek için genellikle kol dayanağı veya masa üzerinde bir destek noktası olarak kullanılması olabileceği düşünülmektedir (25). Bu nedenle dirsekteki ağrı üst ekstremitte faaliyetlerinin kısıtlanmasında temel unsur olabilmektedir (35). Ağrı ve sertlik hastalığın geç dönemlerinde görülmektedir (25,35).

Eklem Hareket Açıklığı

Bartels ve ark. 20 yaş üzeri DMD'li yetişkin bireyler üzerinde yaptıkları bir çalışmada eklem hareket açıklığı ve kas kuvvetinin üst ekstremitte fonksiyonları ile oldukça ilişkili faktörler olduğunu vurgulamışlardır (36).

Başparmakta özellikle trapeziometakarpal eklem çimdikleme ve kavrama hareketlerinden sorumlu olduğu için oldukça önemlidir. Serebral Palsi (SP)'de lateral kavrama, tripod kavrama ve silindirik kavrama en çok etkilenen el hareketleridir. SP'li çocuklarda başparmak abduksiyon ve bilek ekstansiyonunu destekleyen ortez verildiğinde trapeziometakarpal eklem hareket açıklığı, kavrama kuvveti ve el fonksiyonlarının geliştiği gözlenmiştir (37).

Kavrama Kuvveti

Günlük yaşamda cisimleri kavrayabilmek için sıklıkla pinch, tripod, lateral ve gross (kaba) kavrama kullanılmaktadır. Bir cismi kavramak amacıyla elin açılması için başparmak opozisyon ve abduksiyonu, yeterli kavrama için ise metakarpofalangeal eklem fleksiyonu gerekmektedir.

DMD'li bireylerde kavrama kuvvetinin üst ekstremité performansı ve günlük yaşam aktiviteleri üzerine etkisinin araştırıldığı bir çalışma bulunmamakla birlikte Wagner ve ark.'larının yaptığı bir çalışmada; DMD'li çocuklarda el bileği ekstansör kas kuvveti ve radial deviasyon eklem hareket açıklığı ile Jebsen testinin 7 alt parametresi arasında güçlü bir ilişki bulunmuştur (29).

20 Herediter Sensori Motor Nöropati (HMSN)'li olguda el becerilerindeki bozuklukları, üst ekstremité ile ilişkili hastanın algıladığı limitasyonları ve bunların ilişkisini araştırmak amacıyla yapılan bir çalışmada algılanan limitasyonlar ile el becerileri arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmuştur. Bu hastalarda eldeki intrinsik kasların zayıflığından dolayı Jebsen testinin özellikle kavrama paterni içeren alt testlerini (yazı yazma, küçük nesneleri toplama ve beslenme simülasyonu gibi aktiviteler) gerçekleştirmekte zorlandıkları ve kompensatuar hareketler kullandıkları belirtilmektedir (47).

Kas Kuvveti

DMD'de motor fonksiyonları bozan temel problem kas kuvvetidir (38). Kas ve eklem kontraktürlerinin de sırasıyla eklem hareket açıklığı limitasyonuna, kemik deformitelerine, güç ve fonksiyon kaybına neden olduğu bilinmektedir (37).

Non-ambule DMD'li çocuklarda proksimal ve distal üst ekstremité kas kuvveti ile hem gövde kaslarını içeren aktiviteler hem de distal motor kontrol gerektiren aktivitelerdeki başarı ilişkili bulunmuştur (38).

2.6. Tedavi Yaklaşımları

DMD öngörülebilir progresyon ve komplikasyonlara sahip bir hastalıktır. DMD tedavisi ile ilgili devam eden çalışmalar umut verici olsa da henüz hastalığı tamamen ortadan kaldıran bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Bu yüzden tedavisi

semptomatiktir. DMD’li çocukların tedavisinde en önemli amaç; fonksiyonel yetenekleri mümkün olduğunca koruyup/geliştirip günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık seviyesini korumak ve yaşam kalitesini artırmaktır (7). DMD tedavisi; ilaç tedavisi, fizyoterapi ve rehabilitasyon, ortez, cerrahi, genetik danışmanlık, psikolojik danışmanlık ve beslenme eğitimi içeren multidisipliner bir tedavi yaklaşımını gerektirmektedir.

2.6.1. İlaç Tedavisi

Glukokortikoidler DMD’de kas kuvveti ve fonksiyonundaki azalmayı yavaşlatan önemli ilaçlardır. Steroid tedavisi skolyoz riskini azaltmakta, pulmoner fonksiyonları korumakta ve kardiyomiyopati progresyonunu yavaşlatarak kardiyak fonksiyonları iyileştirmektedir (9,39). DMD’li çocukların motor kazanımları devam ederken özellikle 2 yaşına kadar glukokortikoid tedavisine başlanması tavsiye edilmemektedir. 4-6 yaşına kadar DMD’li çocuklar yaşlılarından daha az olsa da motor kazanımlar elde etmeye devam etmektedirler. Bu nedenle tedaviye en uygun başlama yaşı 4-6 yaş arasındır (40,41). Ambulatuvar çocuklarda steroid tedavisinin amacı; motor fonksiyonun korunması, solunum, kardiyak ve ortopedik komplikasyonların olabildiğince stabil kalmasını sağlamaktır. Non-ambule çocuklarda steroid kullanımı ile ilgili yapılan son çalışmalarda steroid kullanımının kol fonksiyonlarını stabilize ettiği, skolyoz, kardiyomiyopati ve solunum disfonksiyonu riskini azalttığı belirtilmektedir (28). Bütün bu faydalarının yanında steroid tedavisinin osteoporoz ve kırık riskinin artırması, kemik demineralizasyonu, katarakt, myoglobüri, glikoz intoleransı, olumsuz davranış değişiklikleri gibi pek çok yan etkisi de bulunmaktadır (12). Günlük kortikosteroid kullanımı sonucu kısa dönemde kilo alımı, uzun dönemde ise tedavi alan hastaların yaklaşık üçte birinde vertebral kırıklar görüldüğü belirtilmiştir (2,17). Kortikosteroid tedavisi alan hastalarda kemik sağlığını korumak amacıyla kalsiyum ve D vitamini içeren diyet önerilmesi ve eğer gerekli ise D vitamini takviyesi verilmesi gerekmektedir (2,42).

2.6.2. Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

Tüm DMD'li bireyler yaşlarına ve fiziksel durumlarına uygun fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarına alınmalıdır. Tedavi programında en önemli amaç; bağımsızlığın sürdürülmesi, kontraktür ve skolyoz gelişiminin önlenmesi için yürümenin devam ettirilmesi olmalıdır. Hastalığın erken döneminde (bağımsız ambulasyonun devam ettirildiği dönem); özellikle aşil tendonu, iliotibial bant ve kalça fleksörlerine aktif ve pasif germe ve gece splinti kullanımı kontraktür oluşumunu ve ilerlemesini yavaşlatmaya yardımcı olmaktadır (10). Bu dönemde çocuklara yüzme gibi aktif egzersizler önerilmektedir (43). DMD'li bireylerde kas lifleri sarkolemmal membrandaki mekanik desteğin yetersizliğinden dolayı kontraksiyona bağlı yaralanmalara açık olmaktadır ve bu nedenle eksentrik egzersiz ve yüksek dirençli kuvvetlendirme eğitimi önerilmemektedir (10,44,45). Ambulasyon süresinin uzatılması ve kortikosteroid kullanımının skolyoz oluşumunu azalttığı belirtilmektedir (17).

Hastalığın geç döneminde (bağımsız ambulasyonun kaybedildiği, TS ile ambulasyonun devam ettirildiği dönem) elektrikli tekerlekli sandalye kullanımı uzanma, kaldırma gibi kol fonksiyonlarını sınırlandırır. Tüm DMD'li çocuklarda artan sedanter yaşam tarzıyla sonuçlanan progresif kullanmama durumu, sekonder fiziksel bozukluklar meydana getirmektedir (43). Ayrıca DMD'li çocuklar yüklenmeme sonucu oluşan osteoporoz nedeniyle de özellikle ambulasyonlarını kaybettikleri dönemde yüksek kemik kırığı riski taşımaktadır (46). Vakaların %20-40'ında ambulasyon kaybını takiben düşme sonucunda kırıklar görülmektedir (47). Bağımsız ambulasyonunu kaybetmiş çocuklarda, oturma konforu ve postüral simetriyi devam ettirmek, eklem hareket kısıtlılığının meydana getireceği deformite ve ağrıyı önlemek için pasif-aktif yardımcı mobilizasyon egzersizleri önerilmektedir (48).

Geç dönem DMD'li çocuklarda distal kas kuvvetinin proksimal kuvvete oranla daha fazla korunmuş olması, günlük yaşamda üst ekstremitelerinde aktivitelerini daha önemli ve anlamlı bir duruma getirmektedir. Literatürde üst ekstremitelerinde kas kuvveti ve eklem hareket açıklığının korunmasının, üst ekstremitelerin farklı egzersiz yöntemleri ile endurans ve performansının korunması için erken dönemden itibaren çalıştırılmasının,

DMD'li bireylerde geç dönemde daha iyi üst ekstremit motor fonksiyonları ile ilişkili olduğu bildirilmiştir (36,49).

2.6.3. Ortezleme

DMD'li çocuklarda kontraktür ve deformite oluşumunu engellemek veya mümkün olan en az seviyeye indirmek amacıyla geceleri istirahat ayak-ayak bileği ortezi (*Ankle-Foot Orthosis - AFO*) kullanılmaktadır (12). Diz-ayak-ayak bileği ortezi (*Knee-Ankle-Foot Orthosis -KAFO*), geç ambule veya erken non-ambule dönemde kontraktür ve deformite gelişimini azaltmak ve ayakta durma veya sınırlı ambulasyon sağlama gibi amaçlarla kullanılmaktadır (12,50). DMD'de KAFO kullanımının yürüme süresini ortalama 18 ay-2 yıl arasında uzatılmasında etkili olduğu belirtilmektedir ve bu da skolyoz insidansının azalması ile ilişkili bulunmuştur (2). Ancak sürekli tekerlekli sandalye kullanan bireyler için AFO kullanımının daha uygun olduğu belirtilmiştir (12).

Weichbrodt ve ark.'nın (51) DMD'li çocuklarda el ortezlerini değerlendirdikleri bir çalışmada, pasif el bileği ekstansiyonu 70° den az olduğunda el bileği germe egzersizleri, 50° den az ise el ortezi önerilmektedir.

2.6.4. Cerrahi

DMD'li bireylerde alt ekstremit cerrahilerinin kesin bir endikasyonu bulunmamakla birlikte eklem hareket açıklığı egzersizleri ve splint kullanımına rağmen var olan ekstremit kontraktürlerinde cerrahi düşünülebilmektedir (12,52).

Cerrahiler fibrotik eklem kontraktürü boyunca (ayak bileğinde) tendon uzatma, tendon transferi, tenotomi veya kalın fibröz bantların kısaltılmasını (iliotibial bant) içermektedir (12). En yaygın kullanılan cerrahi yöntem aşıl tendonunun uzatılmasıdır. Ayak bileğinde plantar fleksiyon diz fleksiyonuna yardımcı olduğu için düzeltilmesi yürümenin kaybına neden olabilmekte, bu nedenle yürüyen hastalarda uygulanmamaktadır (53).

DMD'li bireylerde yürüme yeteneğinin kaybindan önce skolyoz gelişiminin takibi yapılmaya başlanılmalıdır. Skolyozun oturma dengesi üzerine negatif etkisi olduğu olduğu bilinmekte, azalmış oturma dengesinin de üst ekstremit motor fonksiyonlarını olumsuz etkilediği düşünülmektedir (32,33). Skolyozdan korunma

yöntemleri, uygun fizyoterapi yaklaşımları, postüral destek ve pelvik asimetrinin önlenmesi için uygun oturma pozisyonunun sağlanmasını içermektedir (54).

Yapılan çalışmalarda DMD'li hastalarda skolyoz cerrahisinin skolyozu düzeltmede, deformitenin ilerlemesini önlemede, daha iyi oturma konforu ve postürün sağlanmasında etkili olduğu açıkça belirtilmektedir. İntrinsik respiratuar kaslardaki zayıflığın ilerleyici olması nedeniyle solunum fonksiyonlarında tam manasıyla bir iyileşme beklenemezken skolyoz cerrahisi ile bir miktar düzelme sağlanmaktadır (54).

Omurganın halen mobil olduğu, çocukların solunum ve kardiyak fonksiyonlarının genellikle daha uygun olduğu dönemde Cobb Açısı 20-40° arasında iken yapılan cerrahinin daha başarılı, komplikasyon oranının daha az olduğu belirtilmektedir (55).

2.6.5. Yeni Terapatik Yaklaşımlar ve Gen Tedavileri

1986 yılında distrofin proteinin tanımlanması ve ilerleyen dönemlerde hastalığın patogenezinin anlaşılmasına başlanması ile birlikte Duchenne Musküler Distrofi tedavisi konusunda çalışmalar artmıştır (56).

DMD'de yeni tedaviler, gen terapileri (ör. viral vektörler), kök hücre terapileri ve distrofin restorasyon yaklaşımlarını içermektedir. Distrofin restorasyon yaklaşımları klinik çalışma düzeyine gelmiş bulunmaktadır.

Ataluren gibi stop kodon baskılama maddeleri, stop kodonların ribozomal okuma mekanizmalarını geliştirerek, fonksiyonel protein üretimi ve translasyonuna devam edilmesini sağlar. Ancak bu maddeler yalnızca nonsense mutasyonu olan bireylerde uygulanmaktadır. Ataluren Faz IIb çift-kör randomize plasebo kontrollü çalışması başarısızlığa uğrarken, düşük doz Ataluren alan çocuklarda klinik olarak anlamlı gelişmeler görülmüştür. Faz III çift-kör, plasebo kontrollü çalışma halen devam etmektedir. Çalışmanın amacı Ataluren'in yürüme yeteneği üzerine etkisini araştırmak olup fiziksel fonksiyon, yaşam kalitesi ve günlük yaşam aktiviteleri de değerlendirilmektedir. Çalışma ile ayrıca Ataluren'in uzun vadede güvenliği hakkında bilgi edinilecektir (clinicaltrials.gov identifier: NCT01826487) (10).

Bir diğer yöntem ise antisense oligonükleotidlerin okuma çerçevesini (*reading frame*) restore etme ve fonksiyonel distrofin üretimi amacıyla *splicing* (bağlanma) ve ekzon atlamanın sağlanmasıdır (10,56).

DMD'li hastaların yaklaşık %13'ünde mutasyonlar ekzon 51'i atlayarak düzeltilebilmektedir. Faz II randomize plasebo kontrollü çalışmada tedavi grubunda plasebo grubuna göre artmış distrofin ekspresyonu ve ambulasyon iyileşmeleri görülmüştür (10).

2.6.6. Genetik Danışmanlık

Distrofinopatiler X kromozomuna bağlı genetik geçişli hastalıklardır. Eğer anne taşıyıcı ise her gebelikte taşınma ihtimali %50'dir. DMD'de erkekler etkilenmekte kadınlar ise taşıyıcı olmaktadır. Genetik danışmanlık; tekrarlama riski, taşıyıcılık testi, prenatal teşhis hakkında aileyi bilgilendirmeyi içermektedir (9).

3. BİREYLER VE YÖNTEM

Ambulasyonunu kaybetmiş Duchenne Musküler Distrofi hastalarında el fonksiyonlarına etki eden faktörlerin belirlenmesi ve bu faktörlerin genel üst ekstremitte performansı ve yaşam kalitesi ile ilişkisini araştırmak amacıyla tasarlanan bu çalışma, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi'ne düzenli aralıklarla takibe gelen Duchenne Musküler Distrofi tanısı almış çocuklar üzerinde gerçekleştirildi.

3.1. Bireyler

Çalışmaya DMD tanısı almış, DMD'li çocukların fonksiyonel seviyelerini belirlemede kullanılan Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na (BÜEFS) (57) göre 1-5. (1: Kollar yandayken harekete başlar ve ellerini başının üzerinde tam olarak birleştirebilir; 5: Ellerini ağzına kadar kaldıramaz ve ellerini fonksiyonel kullanamaz.) seviyelerde olan, ambulasyon becerisini kaybetmiş, yaşları 8-16 arasında değişen çocuklar kendilerinden ve ailelerinden onam alınarak çalışmaya dahil edildi.

Örneklem büyüklüğü analizi sonucunda, toplanan verilere göre tezin amacını kapsayacak şekilde non-ambule DMD hastalarında kavrama kuvvetinin (kaba, pinch, tripod, lateral) el fonksiyonları için önemli parametrelerden biri olduğu varsayılarak çalışmanın gücü 23 hasta ile %99 olarak belirlendi.

Bu çalışma Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı'na GO 17/307 kayıt numarası ile 04.04.2017 tarihinde değerlendirilmiş olup, tıbbi etik açısından uygun bulundu.

Dahil Edilme Kriterleri

1. Uzman bir hekim tarafından Duchenne Musküler Distrofi tanısı almış olmak,
2. 8-16 yaş arasında olmak,
3. Tekerlekli sandalye düzeyinde ambule olmak,
4. Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre 1-5. seviyelerde olmak,

5. Yapılacak değerlendirmeler için motivasyona ve fizyoterapist ile kooperasyona sahip olmak.
6. Kendilerine verilen ev egzersiz programına devam ediyor olmak.

Dahil Edilmeme Kriterleri

1. Bağımsız ambulasyon yeteneğini devam ettirmek,
2. Kooperasyon bozukluğu veya ciddi mental bozukluğa sahip olmak,
3. Son 6 ayda herhangi bir omurga ve/veya üst ekstremitte yaralanması ve/veya cerrahisi geçirmiş olmak,
4. DMD dışında herhangi bir sistemik hastalığa sahip olmak,
5. Çalışmaya katılmak için gönüllü olmamak.
6. Üst ekstremitte ortezi kullanıyor olmak.

3.2. Yöntem

Çocukların yaşı, steroid kullanımı, tekerlekli sandalye kullanım süresi, dominant eli, tedavi alıp almadıkları ve ortez kullanımı kaydedildi. Değerlendirmeler her çocuk için sabah saatlerinde, yaklaşık 45 dakikada sürede aşağıda belirtilen sıra ile yapılarak tamamlandı. Üst ekstremitte fonksiyonel seviyeleri Brooke MH ve ark. (57) tarafından 1981 yılında, DMD'li çocukların üst ekstremitte fonksiyonlarını sınıflandırmak için geliştirilmiş BÜEFS kullanılarak belirlendi. Sınıflandırma sistemi aşağıdaki gibidir;

Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması

Devre 1: Kollar yandayken harekete başlar ve ellerini başının üzerinde tam olarak birleştirebilir.

Devre 2: Ancak dirseklerini fleksiyona getirerek kollarını başının üzerine getirebilir veya yardımcı kaslarını kullanır.

Devre 3: Ellerini başının üzerine kaldıramaz, fakat bardağı ağzına götürebilir (gerekirse iki elini birden kullanır).

Devre 4: Ellerini ağzına kadar kaldırabilir, fakat bir bardak suyu ağzına götüremez.

Devre 5: Ellerini ağzına kadar kaldıramaz, fakat kalem tutmak için veya masadan bozuk para almak için ellerini kullanabilir.

Devre 6: Ellerini ağzına kadar kaldıramaz ve ellerini fonksiyonel kullanamaz.

Çalışmamızda BÜEFS'ye göre 1-5. seviyelerde olan çocuklara aşağıdaki ölçüm ve değerlendirmeler yapıldı:

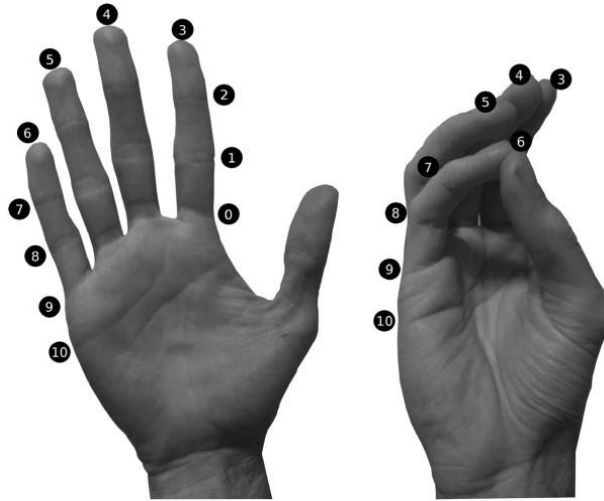
3.2.1. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi

Eklem hareket açıklığı değerlendirmeleri omuz, dirsek, el-el bileği, metakarpofalangeal ve interfalangeal eklemler için gonyometre ile pasif olarak değerlendirildi. Hareket limitasyonu olan eklemlerin limitasyonları derece cinsinden kaydedildi. Değerlendirmeler omuz ve dirsek eklemleri için hasta sırtüstü yatış pozisyonunda yapılırken, el-el bileği eklemleri için desteksiz bir sandalyede dik oturma pozisyonunda, ayakları yerle tam temasta iken yapıldı.

3.2.2. Başparmak Opozisyonunun Değerlendirilmesi

Başparmak opozisyonu Kapandji tarafından geliştirilen Opozisyon Testi'ne göre yapıldı (58). Opozisyon testi; her iki el bileği masa üzerinde, test edilecek elin palmar yüzü aşağı bakacak şekilde, başparmak ucu ile diğer 4 parmağa dokunarak yapılan geçerli bir testtir. Kapandji skorlaması 1-10 arasında değerlendirilir ve aşağıdaki gibidir (Şekil 3.1.):

- 1= 2. parmağının 2. Falanksının lateral kenarı,
- 2= 2. parmağının 3. Falanksının lateral kenarı,
- 3= 2. parmağının ucu,
- 4= 3. parmağın ucu,
- 5= 4. parmak,
- 6= 5. parmak,
- 7= 5. parmağın distal interfalangeal eklem çizgisi,
- 8= 5. parmağın proksimal interfalangeal eklem çizgisi,
- 9= 5. parmağın metakarpofalangeal eklem çizgisi,
- 10= Elin distal volar çizgisi.



Şekil 3.1. Kapandji Skorlaması (59).

3.2.3. Kavrama Kuvveti Değerlendirmesi

Jamar Hidrolik El Dinamometresi (90kg) ve *Jamar Hidrolik Pinch Gauge, (50lb)* kullanılarak elin farklı kavrama tipleri olan, pinch, lateral, tripod ve kaba (gross) kavrama kuvvetleri değerlendirildi. Ölçümler Amerikan El Terapistleri Derneği'nin standardize ettiği test pozisyonunda, hasta sırt desteği olmayan bir sandalyede dik otururken, omuz adduksiyonda, dirsek 90 derece fleksiyonda, önkol nötral pozisyonunda, el bileği 0-30 derece ekstansiyonda ve 0-15 derece ulnar deviasyonda iken yapıldı. Gövde kompensasyonları değerlendirme esnasında hastalar uyarılarak engellendi. Değerlendirme yapılırken kişilerden dinamometre (Şekil 3.2.) veya pinchmetreyi (Şekil 3.3.) tüm güçleri ile sıkmaları ve daha sonra tamamen gevşek bırakmaları istendi. Bu işlem sağ ve sol elde üç tekrarlı yapılarak bu değerlerin ortalaması kilogram (kg) cinsinden kaydedildi.



Şekil 3.2. Jamar El Dinamometresi ile kaba kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi.



Şekil 3.3. Pinchmetre ile pinch kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi.

3.2.4. Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi

Omuz, dirsek ve el bileği fleksiyon/ekstansiyonu (Şekil 3.4.), omuz abduksiyon/adduksiyon ve horizontal abduksiyon/adduksiyonu, önkol supinasyon/pronasyonu (Şekil 3.5.) *Jtech Commander Powertrack Muscle Dynamometer MMT* el dinamometresi (myometre) kullanılarak değerlendirildi. Myometre test edilecek bölgeye konularak hastadan ölçümü yapılacak hareketi yapması istendi ve bu harekete direnç uygulandı. Değerlendirmeler esnasında kompansasyonlar gözlemlenerek engellendi. Her bir ölçüm sağ ve sol ekstremité için iki tekrarlı yapılarak myometre üzerinde okunan değerlerin ortalaması kilogram cinsinden kaydedildi.



Şekil 3.4. Myometre ile omuz fleksör kaslarının kuvvetinin değerlendirilmesi.



Şekil 3.5. Myometre ile önkol pronator kaslarının kuvvetinin değerlendirilmesi.

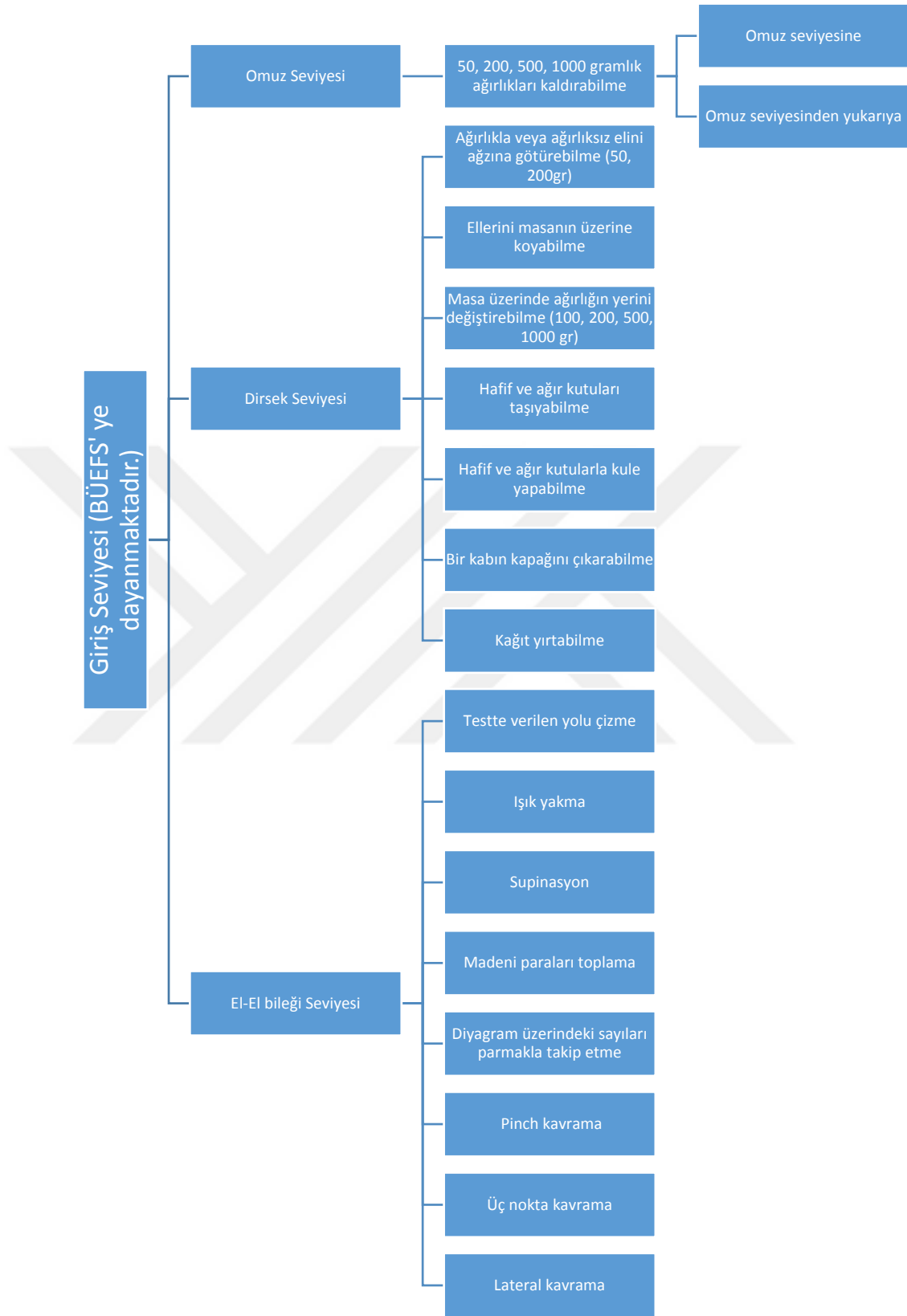
3.2.5. Üst Ekstremité Performansının Değerlendirilmesi

Çalışmamızda, DMD’li çocuklara özel olarak geliştirilen, geçerlilik ve güvenilirliği kanıtlanmış ve üst ekstremité performansını omuz, dirsek ve el-el bileği olmak üzere 3 seviyede değerlendirme olanağı veren *Performance of the Upper Limb (PUL)* kullanıldı (60,61). PUL 1 adet BÜEFS’nin modifiye edilmiş hali olan giriş maddesi, 4 adet omuz, 9 adet dirsek ve 8 adet el-el bileğini değerlendiren toplamda 22 maddeden oluşan bir testtir. Maddeleri 0-1 veya 0-6 arasında puanlanmakta ve omuz seviyesi 16, dirsek seviyesi 34, el-el bileği seviyesi 24 puan olmak üzere toplam skor en fazla 74 puan olmaktadır. Giriş maddesinden 0-3 arasında puan alan bireylere omuz seviyesi testleri uygulanmamakta ve test dirsek seviyesinden başlamaktadır. Testler unilateral olup, sadece dominant tarafa uygulanmaktadır (Şekil 3.6.). Testlerde puanlama yapılırken hastanın yapabileceği olası kompensasyonlar da göz önüne alınarak bir puanlama sistemi geliştirilmiş olduğundan değerlendirmeler esnasında kompensasyonlara dikkat edildi.

Değerlendirme seviyeleri ve parametreleri Şekil 3.7.’de gösterilmiştir.



Şekil 3.6. PUL değ erlendirmesi.



Şekil 3.7. Performance of The Upper Limb (PUL) Testi Değerlendirme Seviyeleri ve Parametreleri (60).

3.2.6. El Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi

Çalışmamızda kullanılan ABILHAND (15 yaş ve üzeri) ve ABILHAND-Kids (6-15 yaş) anketlerinin, nöromusküler hastalığa sahip yetişkin ve çocukların günlük yaşam aktiviteleri sırasında el becerilerinde yaşadıkları zorlukları değerlendirmede kullanılan geçerli ve güvenilir bir ölçüm olduğu bulunmuştur (62). Anket musluk açma-kapama, kalem açma, el yıkama, gömlek/kazak düğmesi ilikleme dış macunu tüpünün kapağını açma gibi maddeler içermektedir. 18 maddeden oluşan ABILHAND ve ABILHAND-Kids 3 seviyeli bir skaladan oluşmaktadır. 3 seviyeli skalada, 0-aktiviteyi yapamaz, 1-aktiviteyi yapmakta zorlanır, 2-aktiviteyi kolaylıkla yapar anlamlarına gelmekte ve toplam skor 0-36 puan arasında değerlendirilmektedir. Ölçekten alınan yüksek puanlar, değerlendirilen günlük yaşam aktivitelerinde daha az zorlanmayı göstermektedir (63).

3.2.7. Aktivite Limitasyonunun Değerlendirilmesi

Nöromusküler hastalığa sahip bireylerin aktivite limitasyonlarının değerlendirilmesinde 22 günlük yaşam aktivitesi maddesinden oluşan geçerlilik ve güvenilirliği kanıtlanmış olan ACTIVLIM anketi kullanıldı. ACTIVLIM anketi, üst ve/veya alt ekstremitelerin kullanıldığı günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesindeki zorlukları değerlendirmektedir. Tişört giyme, üst gövdeyi yıkama, merdiven inip çıkma yüzünü yıkama gibi maddeler içermektedir. Anketin hem yetişkinler hem de çocuklar için doldurulabilecek formları bulunmaktadır. Ankette hastalardan 3 seviyeli bir skala kullanılarak her aktiviteyi gerçekleştirmedeki zorluk seviyelerini tanımlamaları istenmektedir. 3 seviyeli skalada, 0-aktiviteyi yapamaz, 1-aktiviteyi yapmakta zorlanır, 2-aktiviteyi kolaylıkla yapar anlamlarına gelmekte ve toplam skor 0-36 arasında puanlanmaktadır. Tüm aktivitelerin bireyler tarafından teknik veya insan yardımı almaksızın tamamlanması gerekmektedir. Çocuklar için 18 maddeden oluşan ölçekten alınan yüksek skorlar, daha az aktivite kısıtlılığını ifade etmektedir (64,65).

3.2.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi

Olguların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerinin değerlendirilmesinde, *The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)-Neuromuscular Module* Türkçe versiyonu PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül testi kullanıldı. Bu ölçek, 2-18 yaş arasında, nöromusküler hastalığa sahip çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerini hastalığa özel değerlendirmede geçerli ve güvenilir bulunmuştur (66). Ölçek, 3 kategori altında toplam 25 maddeden oluşmaktadır. Bu maddeler; 1) Benim/Çocuğumun Nöromusküler Hastalığı ile ilgili (hastalık süreci ve ilişkili semptomlara yönelik 17 madde içermektedir), 2) İletişim (hastanın sağlık bakım verenleri ve hastalığı ile ilgili diğer kişilerle iletişim becerisine yönelik 3 madde içermektedir), 3) Aile Kaynakları ile ilgili (ailenin finansal ve sosyal destek sistemleri ile ilgili 5 madde içermektedir) olmak üzere 3 başlık altında toplanmıştır. Çalışmamızda PedsQL 3.0 Nöromusküler Modül 8-12 yaş Çocuk Raporu, 13-18 yaş Ergen Raporu ve çocuk ve ergen anne-baba raporları kullanıldı. Maddeler 0 (asla problem teşkil etmez) – 4 (her zaman problem teşkil eder) arasında puanlanmaktadır. Puanlama, testin sonunda 0-100 arası (0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0) puanlamaya dönüştürülmektedir. PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül'den alınan yüksek puanlar, daha iyi sağlıkla ilişkili yaşam kalitesini göstermektedir (21).

3.2.9. İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analiz için Windows tabanlı SPSS 23 (Statistical Package for the Social Sciences) (<http://www.spss.com.tr>) analiz programı kullanıldı. Non-ambule DMD'li çocukların tanımlayıcı istatistiklerinin sunulmasında, değerlendirmede tüm ölçümle belirlenen (nicel) verilerin analizi için ortalama (X), standart sapma (SS), minimum ve maksimum değerleri verilirken, tüm ordinal ve nominal (nitel) veriler için sayı (n) ve yüzde (%) sonuçları verildi.

Değerlendirmeler sonucunda elde edilen verilerin normallik analizi için gerçekleştirilen Kolmogorov-Smirnov testi sonucunda verilerin %90'ının normal dağılmadığı tespit edildi. Sayısal değişkenlerin dar aralıkta olduğu ve normal dağılmadığı durumlarda ortalamalar medyan ve 25. ve 75. çeyreklikler verilerek gösterildi.

Non-ambule DMD’li çocukların sağ ve sol üst ekstremitte toplam kas kuvvetleri, kavrama kuvvetleri ve Kapandji skorlamaları arasındaki farklar non-parametrik koşullarda bağımsız gruplarda Mann-Whitney U testi ile analiz edildi.

Değerlendirme sonuçları arasındaki ilişkilerin incelenmesinde kullanılan korelasyon analizinde non-parametrik koşullarda Spearman korelasyon katsayısı temel alındı. Spearman korelasyon katsayısına (r) göre ilişkilerin anlamlılık düzeyleri $r=0,00-0,25$ yok/çok zayıf ilişki; $r=$ en az $0,35$ zayıf ilişki; $r=$ en az $0,60$ orta kuvvette ilişki; $r=$ en az $0,75$ kuvvetli ilişki olarak belirlendi.

Çalışmamızda el fonksiyonlarına etki etmesi olası görülen faktörlerin el fonksiyonlarını ve genel üst ekstremitte fonksiyonlarını açıklama oranlarını incelemek için doğrusal regresyon analizi (R^2) yapıldı. Birden fazla faktörün el fonksiyonları ve genel üst ekstremitte fonksiyonlarını açıklama oranlarını analiz etmek için ise çoklu doğrusal regresyon modeli kuruldu. Kurulan modelin anlamlılığını göstermek için ise tek yönlü varyans analizi (ANOVA) yapıldı.

Çalışmada istatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0,05$ belirlenirken, $0,01$ ’den düşük anlamlılık düzeyine sahip analiz sonuçları da ayrıca belirtildi.

4. BULGULAR

4.1. Demografik Özellikler

Bağımsız ambulasyon yeteneğini kaybetmiş DMD'li hastaların el fonksiyonlarına etki eden faktörlerin belirlenmesi ve belirlenen faktörlerin genel üst ekstremité performansı ve yaşam kalitesi üzerine etkilerini araştırdığımız çalışmamıza toplam 23 hasta dahil edildi.

Çalışmaya dahil edilen olguların yaş ortalaması $13,04 \pm 1,39$ yıl iken tekerlekli sandalye kullanım süreleri $28,43 \pm 15,58$ ay idi.

Ayrıca, çalışmaya dahil edilen 23 olgudan 22 tanesinde (%95,65) dominant taraf sağ iken yalnızca 1 tanesinde (%4,35) sol idi.

Çalışmaya dahil edilen hastaların steroid kullanımı bilgileri Tablo 4.1.'de verildi.

Tablo 4.1. Çalışmaya dahil edilen olguların steroid kullanımları (n=23).

Steroid Kullanımı	n	%
Halen kullanıyor	6	26,1
Geçmişte kullandı	17	73,9
Toplam	23	100

4.2. Fonksiyonel Seviyeye Ait Bulgular

Çalışmaya dahil edilen olguların fonksiyonel seviyeleri BÜEFS'na göre 1-5 arasında değerlendirildi ve Tablo 4.2.'de gösterildi.

Tablo 4.2. Çalışmaya dahil edilen olguların BÜEFS seviyeleri (n=23).

BÜEFS Seviyesi	n	%
1 (Kollar yandayken harekete başlar ve ellerini başının üzerinde tam olarak birleştirebilir)	3	13,04
2 (Ancak dirseklerini fleksiyona getirerek kollarını başının üzerine getirebilir veya yardımcı kaslarını kullanır)	6	26,09
3 (Ellerini başının üzerine kaldıramaz, fakat bardağı ağzına götürebilir.) (Gerekirse iki elini birden kullanır.)	5	21,74
5 (Ellerini ağzına kadar kaldıramaz, fakat kalem tutmak için veya masadan bozuk para almak için ellerini kullanabilir)	9	39,13

BÜEFS: Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması

4.3. Eklem Hareket Açıklığına Ait Bulgular

Çalışmaya dahil edilen 21 olguda pasif eklem hareket açıklıkları tam iken yalnızca 1 olguda omuz fleksiyon ve abduksiyon limitasyonu, 1 olguda ise dirsek ekstansiyon ve el bileği fleksiyon limitasyonu belirlendi.

4.4. Başparmak Opozisyonuna Ait Bulgular

Başparmak opozisyonunu değerlendiren Kapandji Skoruması'na ait bulgular kategorik olduğu için (1-10) medyan ve 25 ve 75. çeyreklikler verilerek Tablo 4.3.'te gösterildi. Sağ ve sol başparmak opozisyonu arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.3. Çalışmaya dahil edilen olguların Kapandji Skorları'na ait bulgular (n=23).

Kapandji Skoru (1-10)	Medyan	25.-75. çeyreklikler	z	p
Sağ	10,00	(9,00-10,00)	-0,17	0,86*
Sol	10,00	(9,00-10,00)		

* $p>0,05$

4.5. Kavrama Kuvvetine Ait Bulgular

Çalışmamıza dahil edilen 23 DMD'li çocuğun kavrama kuvveti ortalamaları Tablo 4.4.'te verildi. Sağ ve sol elin kavrama kuvvetlerinde istatistiksel olarak fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.4. Kavrama kuvvetine ait bulgular (n=23).

Kavramalar	Sağ	Sol	z	p
	X±SS	X±SS		
Pinch (kg)	0,86±0,66	0,85±0,69	-0,13	0,90*
Lateral (kg)	1,09±1,01	1,17±1,06	-0,36	0,72*
Tripod (kg)	1,02±0,75	1,07±0,83	-0,09	0,93*
Kaba (kg)	0,43±0,76	0,41±0,76	-0,09	0,93*

* $p>0,05$

4.6. Kas Kuvvetine Ait Bulgular

Myometre ile kg cinsinden ölçülen üst ekstremité kas kuvvetlerinin ortalama deęerleri Tablo 4.5.'te verildi. Saę (29,66±9,13) ve sol (28,03±8,08) ekstremitelerin toplam üst ekstremité kas kuvvetleri arasında istatistiksel olarak fark bulunmadı ($z = -0,82$; $p > 0,05$).

Tablo 4.5. Çalışmaya dahil edilen olguların kas kuvvetine ait bulgular (n=23).

Üst Ekstremité Kasları	Saę	Sol
Omuz (kg)	X±SS	X±SS
Fleksör	3,52±0,75	3,25±0,79
Ekstansör	2,63±0,66	2,73±0,52
Abduktör	2,47±1,12	2,43±0,92
Adduktör	1,40±0,91	1,12±0,71
İnternal rotatör	1,17±1,02	1,06±0,95
Eksternal rotatör	1,64±1,13	1,30±1,02
Horizontal Abduksiyon	2,12±1,00	2,14±1,00
Horizontal Adduksiyon	1,63±1,07	1,43±0,96
Dirsek (kg)		
Fleksör	2,16±1,14	2,02±1,14
Ekstansör	2,16±1,14	2,23±1,10
Önkol Supinatör	2,38±0,63	2,29±0,63
Önkol Pronatör	2,13±0,67	2,13±0,61
El Bileęi (kg)		
Fleksör	2,26±0,66	1,96±0,65
Ekstansör	1,99±0,83	1,96±0,90

4.7. Üst Ekstremité Performansına Ait Bulgular

Üst ekstremité performansını 3 seviyede deęerlendirmek için kullanılan *Performance of the Upper Limb* (PUL) sonuçları Tablo 4.6.'da verildi.

Tablo 4.6. Çalışmaya dahil edilen olguların üst ekstremité performansına ait bulgular (n=23).

PUL	Min	Maks	X±SS
Omuz (0-16)	0	11	2,22±3,77
Dirsek (0-34)	1	34	22,04±11,30
El-El Bileęi (0-24)	14	24	21,96±2,18
Toplam (0-74)	20	69	46,22±15,02

PUL: Performance of the Upper Limb

Tablo 4.6.'ya göre çalışmamıza dahil edilen olguların engel düzeyine bakıldığında genel üst ekstremité performansında %40, omuz seviyesinde %87,5, dirsek seviyesinde %35, el-el bileđi seviyesinde ise %13'lük bir etkilenim vardır.

4.8. El Fonksiyonları ve Aktivite Limitasyonuna Ait Bulgular

Çalışmaya dahil edilen DMD'li çocukların el fonksiyonlarını değerlendirmek için kullanılan ABILHAND-Kids (0-36) ve aktivite limitasyonlarını değerlendirmek için kullanılan ACTIVLIM (0-36) sonuçları sırasıyla ortalama $26,30 \pm 10,74$ ve $9,30 \pm 5,96$ olarak bulundu.

ABILHAND-Kids ve ACTIVLIM skorları göz önüne alındığında çalışmaya dahil edilen olguların el fonksiyonlarında %28, aktivite düzeylerinde ise %75 etkilenim vardır.

4.9. Yaşam Kalitesine Ait Bulgular

Çocukların ve ebeveynlerinin yaşam kalitelerini değerlendirmek için kullanılan PedsQL-çocuk ve ebeveyn anketlerinin sonuçları incelendiğinde PedsQL-çocuk ortalama $77,65 \pm 10,32$ bulunurken, PedsQL-ebeveyn ortalama $56,09 \pm 17,96$ bulundu.

4.10. El ve Üst Ekstremité Fonksiyonları ile İlişkili Faktörler

Çalışmamıza dahil edilen 23 non-ambule DMD'li çocuğun el fonksiyonlarını değerlendirmek için kullanılan ABILHAND-Kids, PUL (el-el bileđi) ve genel üst ekstremité fonksiyonlarını değerlendirmek için kullanılan PUL (toplam) skorları ile ilişkili olan faktörler sırasıyla Tablo 4.7., Tablo 4.8., Tablo 4.9.'da verildi.

Tablo 4.7. ABILHAND-Kids skoru ile ilişkili faktörler (n=23).

	ABILHAND-Kids	
	r	p
BÜEFS seviyesi	-0,69	<0,001
Tekerlekli sandalye kullanımı	-0,50	0,02*
Dirsek ekstansiyon limitasyonu (sağ)	-0,47	0,02*
Omuz fleksör kas kuvveti (sağ)	0,43	0,04*
Omuz abduktör kas kuvveti (sağ)	0,75	<0,001
Omuz horizontal adduktor kas kuvveti (sağ)	0,53	<0,001
Dirsek fleksör kas kuvveti (sağ)	0,46	0,03*
Total üst ekstremitate kuvveti (sağ)	0,43	0,04*
Pinch kavrama	0,61	<0,001
Lateral kavrama	0,56	<0,001
Tripod kavrama	0,63	<0,001
Kaba kavrama	0,54	0,01*
ACTIVLIM	0,89	<0,001
PUL (omuz)	0,55	0,01*
PUL (dirsek)	0,72	<0,001
PUL (toplam)	0,69	<0,001

*p<0,05, BÜEFS: Brooke Üst Ekstremitate Fonksiyonel Sınıflandırması, PUL: Performance of the Upper Limb

Tablo 4.8. PUL (el-el bileği) ile ilişkili olan faktörler (n=23).

	PUL (el-el bileği)	
	r	p
BÜEFS seviyesi	-0,45	0,03*
Kapandji skoru (sağ)	0,56	0,01*
Omuz fleksör kas kuvveti (sağ)	0,51	0,01*
Omuz ekstansör kas kuvveti (sağ)	0,59	<0,001
Omuz abduktör kas kuvveti (sağ)	0,48	0,02*
Omuz horizontal abduktör kas kuvveti (sağ)	0,43	0,04*
Omuz horizontal adduktor kas kuvveti (sağ)	0,49	0,02*
Dirsek fleksör kas kuvveti (sağ)	0,65	<0,001
Dirsek ekstansör kas kuvveti (sağ)	0,45	0,03*
Önkol supinatör kas kuvveti (sağ)	0,46	0,03*
Total üst ekstremitate kuvveti (sağ)	0,54	0,01*
Pinch kavrama	0,44	0,04*
Lateral kavrama	0,42	0,05*
Tripod kavrama	0,41	0,05*
PUL (dirsek)	0,52	0,01*
PUL (toplam)	0,59	<0,001

*p<0,05 BÜEFS: Brooke Üst Ekstremitate Fonksiyonel Sınıflandırması, PUL: Performance of the Upper Limb

Tablo 4.9. PUL (toplam) skoru ile ilişkili olan faktörler (n=23).

	PUL (toplam)	
	r	p
BÜEFS seviyesi	-0,87	<0,001
Tekerlekli sandalye kullanımı	-0,72	<0,001
Dirsek ekstansiyon limitasyonu (sağ)	-0,44	0,04*
Omuz fleksör kas kuvveti (sağ)	0,59	<0,001
Omuz ekstansör kas kuvveti (sağ)	0,51	0,01*
Omuz abduktör kas kuvveti (sağ)	0,79	<0,001
Omuz eksternal rotator kas kuvveti (sağ)	0,57	<0,001
Omuz horizontal abduktör kas kuvveti (sağ)	0,45	0,03*
Omuz horizontal adduktör kas kuvveti (sağ)	0,86	<0,001
Dirsek fleksör kas kuvveti (sağ)	0,74	<0,001
Total üst ekstremité kuvveti (sağ)	0,72	<0,001
Pinch kavrama	0,48	0,02*
Lateral kavrama	0,53	0,01*
Tripod kavrama	0,54	0,01*
ACTIVLIM	0,75	<0,001
ABILHAND	0,69	<0,001
PUL (omuz)	0,81	<0,001
PUL (dirsek)	0,97	<0,001
PUL (el-el bileği)	0,59	<0,001

*p<0,05 BÜEFS: Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması, PUL: Performance of the Upper Limb

4.11. El Fonksiyonlarına Etki Eden Faktörlerin Yaşam Kalitesi ile İlişkisi

El fonksiyonlarına etki eden faktörlerden BÜEFS seviyesi ($r=-0,48$, $p=0,02$), omuz horizontal adduktör kas kuvveti ($r=0,42$, $p=0,05$) ile PedsQL-çocuk formu ile ölçülen yaşam kalitesi sonuçları arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişkisi bulundu.

DMD'li çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesini değerlendiren PedsQL-ebeveyn ile el fonksiyonlarına etki eden faktörlerden ikisi olarak belirlenen çocukların TS kullanım süresi ($r=-0,54$, $p=0,01$), ve BÜEFS seviyesi ($r=-0,50$, $p=0,02$) arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulundu.

Ayrıca çalışmamızın hipotezleri dışında kalan PedsQL-çocuk formu ile;

- aktivite limitasyonunu değerlendiren ACTIVLIM skoru ($r=0,52$, $p=0,01$),
- el fonksiyonlarını değerlendiren ABILHAND-Kids skoru ($r=0,53$, $p=0,01$),

- üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendiren PUL (omuz) skoru ($r=0,58$, $p=0,00$),
- üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendiren PUL (toplam) skoru ($r=0,42$, $p=0,05$) arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki belirlendi.

PedsQL-ebeveyn formu ile;

- ABILHAND-Kids skoru ($0,48$, $p=0,02$),
- PUL (omuz) skoru ($r=0,53$, $p=0,01$),
- ACTIVLIM skoru ($r=0,64$, $p=0,00$) arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki olduğu belirlendi.

4.12. El Fonksiyonlarına Etki Eden Faktörlerin El ve Üst Ekstremitte Fonksiyonlarını Açıklama Oranları

El fonksiyonlarına etki etmesi olası görülen faktörlerin non-ambule DMD'li çocukların el ve üst ekstremitte fonksiyonlarını açıklama oranlarını incelemek için yapılan regresyon analizi sonuçlarına göre ABILHAND-Kids, PUL (el-el bileği) ve PUL (toplam) skorlarına etki eden faktörler sırası ile Tablo 4.10., Tablo 4.11. ve Tablo 4.12.'de gösterildi. Kurulan regresyon modelinin anlamlı olup olmadığını gösteren ANOVA tabloları EK-3'de verildi. Tablolardaki R^2 değerleri, ilgili faktörlerin ABILHAND-Kids, PUL (el-el bileği) ve PUL (toplam) skorunu ne kadar açıkladığını göstermektedir. B değerleri ise ilgili faktörlerde 1 birimlik bir değişime karşılık el ve genel üst ekstremitte fonksiyonunun ne kadar değiştiğini gösterir.

Tablo 4.10. Çalışmaya dahil edilen olguların ABILHAND-Kids skorunu açıklayan faktörler (n=23).

Model	R^2	Standart Hata	B	Standardize B	p
BÜEFS Seviyesi	0,45	8,12	-4,69	-4,69	<0,001
Steroid Kullanımı	0,30	9,21	13,04	0,55	0,01*
TS Kullanımı (ay)	0,26	9,48	-0,35	-0,51	0,01*
Pinch kavrama (kg)	0,25	9,51	8,11	0,50	0,02*
Lateral kavrama (kg)	0,27	9,38	5,52	0,52	0,01*
Tripod Kavrama (kg)	0,31	9,15	7,99	0,56	0,01*
Total üst ekstremitte kas kuvveti (sağ)	0,37	8,71	0,72	0,61	<0,001

* $p<0,05$ BÜEFS: Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması

Tablo 4.10'ye göre nöromusküler hastalıklarda el fonksiyonlarını değerlendirmek için geçerli bir yöntem olan ABILHAND-Kids skorunu açıklama miktarları sırasıyla BÜEFS %45, total üst ekstremité kas kuvveti (sağ) %37, tripod kavrama %31 ve steroid kullanımı %30'dur.

Tablo 4.11. Çalışmaya dahil edilen olguların PUL (el-el bileği) skorunu açıklayan faktörler (n=23).

Model	R ²	Standart Hata	B	Standardize B	p
BÜEFS Seviyesi	0,20	2,01	-0,62	-0,44	0,04*
Total üst ekstremité kas kuvveti (sağ)	0,21	1,98	0,11	0,46	0,03*

*p<0,05 BÜEFS: Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması

Tablo 4.11.'e göre üst ekstremité fonksiyonlarını omuz, dirsek, el-el bileği olmak üzere üç seviyede değerlendiren PUL testinin distal fonksiyon becerilerini gösteren PUL (el-el bileği) skorunu açıklama miktarları BÜEFS'nin %20, total üst ekstremité kas kuvvetinin ise %21'dir.

Tablo 4.12. Çalışmaya dahil edilen olguların PUL (toplam) skorunu açıklayan faktörler (n=23).

Model	R ²	Standart Hata	B	Standardize B	p
BÜEFS Seviyesi	0,78	7,18	-8,61	-0,88	<0,001
TS Kullanımı	0,53	10,51	-0,70	-0,73	<0,001
Total üst ekstremité kas kuvveti (sağ)	0,53	10,53	1,20	0,73	<0,001
Pinch Kavrama	0,21	13,68	10,33	0,46	0,03*
Lateral Kavrama	0,23	13,47	7,16	0,48	0,02*
Tripod Kavrama	0,25	13,30	10,07	0,50	0,02*

*p<0,05 BÜEFS: Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması, TS: Tekerlekli Sandalye

Tablo 4.12.'a göre genel üst ekstremité performansını değerlendiren PUL (toplam) skorunu BÜEFS'nin, TS kullanım süresinin, total üst ekstremité kas kuvvetinin, tripod kavrama kuvvetinin, lateral kavrama kuvvetinin ve ve pinch kavrama kuvvetinin açıklama oranları sırasıyla %78, %53, %53, %25, %23 ve %21'dir.

Yukarıdaki değişkenler ile çoklu doğrusal regresyon modeli ve değişken seçimi için geriye yönelik değişken seçim metodu kuruldu. Çoklu doğrusal regresyon, birden fazla değişkenin seçtiğimiz parametreye olan etkisini belirlemek için gerçekleştirildi.

Yukarıda el fonksiyonlarına etki ettiği belirlenen birden fazla faktörün ABILHAND-Kids, PUL (el-el bileği) ve PUL (toplam) skorunu açıklama oranları Tablo 4.13., 4.14., 4.15’de verildi.

Tablo 4.13. ABILHAND-Kids skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli (n=23).

Model	R ²	Standart Hata	p
1	0,70	7,96	0,05*
2	0,69	7,19	0,01*
3	0,67	6,98	<0,001
4	0,67	6,81	<0,001
5	0,63	7,08	<0,001
6	0,59	7,23	<0,001

*p<0,05

1. BÜEFS, TS kullanım süresi, steroid kullanımı, üst ekstremité total kas kuvveti, lateral, tripod ve pinch kavrama kuvvetleri beraber ABILHAND-Kids skorunu %70;
2. BÜEFS, steroid kullanımı, üst ekstremité total kas kuvveti, tripod, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber ABILHAND-Kids skorunu %69;
3. BÜEFS, steroid kullanımı, üst ekstremité total kas kuvveti, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber ABILHAND-Kids skorunu %67;
4. BÜEFS, steroid kullanımı, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber ABILHAND-Kids skorunu %67;
5. BÜEFS, steroid kullanımı, lateral kavrama kuvvetleri beraber ABILHAND-Kids skorunu %63;
6. BÜEFS ve steroid kullanımı beraber ABILHAND-Kids skorunu %59 açıklama oranına sahiptir.

Tablo 4.14. PUL (el-el bileği) skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli (n=23).

Model	R ²	Standart Hata	p
1	0,29	1,93	0,03*
2	0,26	1,92	0,01*

*p<0,05

1. BÜEFS ve üst ekstremité total kas kuvveti beraber PUL (el-el bileği) skorunu %29;
2. Üst ekstremité total kas kuvveti PUL (el-el bileği) skorunu %26 açıklama oranına sahiptir.

Tablo 4.15. PUL (toplam) skorunu açıklayan faktörlerin çoklu doğrusal regresyon modeli (n=23).

Model	R ²	Standart Hata	p
1	0,87	6,52	<0,001
2	0,87	6,32	<0,001
3	0,87	6,18	<0,001
4	0,86	6,16	<0,001
5	0,85	6,49	<0,001
6	0,83	6,49	<0,001

1. BÜEFS seviyesi, TS Kullanımı, total üst ekstremitte kas kuvveti, tripod, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber PUL (toplam) skorunu %87,
2. BÜEFS seviyesi, TS Kullanımı, total üst ekstremitte kas kuvveti, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber PUL (toplam) skorunu %87,
3. BÜEFS seviyesi, TS Kullanımı, total üst ekstremitte kas kuvveti, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri beraber PUL (toplam) skorunu %87,
4. BÜEFS seviyesi, TS Kullanımı, total üst ekstremitte kas kuvveti ve lateral kavrama kuvveti beraber PUL (toplam) skorunu %86,
5. BÜEFS seviyesi, TS Kullanımı ve total üst ekstremitte kas kuvveti beraber PUL (toplam) skorunu %85,
6. BÜEFS seviyesi ve total üst ekstremitte kas kuvveti beraber PUL (toplam) skorunu %83 açıklama oranına sahiptir.

5. TARTIŞMA

Non-ambule DMD’li çocukların el fonksiyonlarına etki eden faktörlerin belirlenmesi ve bu faktörlerin genel üst ekstremité performansı ve yaşam kalitesi üzerine etkilerini ortaya koymak amacıyla planlanan çalışmamızda; başparmak opozisyonu, kaba, tripod, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri ve üst ekstremité total kas kuvvetlerinin çocukların el becerilerini etkileyen faktörler olduğu belirlenmiştir. Çalışmamızın bir diğer sonucu olarak distal fonksiyonel becerilerin hem genel üst ekstremité performansı hem de çocuk ve ebeveynlerinin yaşam kaliteleri ile ilişkili olduğu ortaya çıkmıştır. Ayrıca BÜEFS’nin steroid kullanımı, lateral ve pinch kavrama kuvvetleri ile beraber ABILHAND-Kids skorunu %67; üst ekstremité kas kuvveti ile beraber PUL (el-el bileği) skorunu %29; TS kullanım süresi ve total üst ekstremité kas kuvveti ile beraber PUL (toplam) skorunu %85 açıklama oranına sahip olduğu belirlenmiştir.

2013 yılında Ricotti ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada günlük steroid kullanan çocuklarda ambulasyon kaybının ortalama 14,5; aralıklı kullanımda ise ortalama 12 yaş olduğu bildirilmiştir (67). Non-ambule 91 DMD’li çocuk üzerinde 2015 yılında Pane ve ark. tarafından gerçekleştirilen bir çalışmada non-ambule çocukların yaş ortalaması $16,95 \pm 3,52$ (28) bulunurken, Connolly ve ark. tarafından yapılan bir diğer çalışmada non-ambule çocukların yaş ortalaması $16,7 \pm 4,5$ bulunmuştur (68). Çalışmamızdaki çocukların yaş ortalamalarının ise 13 yıl olduğu ve ortalama 28 aydır TS kullandıkları göz önüne alındığında, literatürdeki örneklerinden daha erken, yaklaşık ortalama 12 yaşında ambulasyonlarını kaybettikleri görülmektedir. Steroid kullanımı ile ilgili bir diğer husus ise hekimlerin steroid kullanımına başlama yaşı ile ilgili görüşlerinin değişken olmasıdır. Bu nedenle değerlendirmede steroide başlama yaşı da sorgulanmalıdır. Çalışmamızda ambulasyon kaybının literatürdeki diğer çalışmalara dahil edilen olgulara kıyasla daha erken yaşta olmasının nedeninin steroide başlama yaşı, tedavi olanakları ve ailelerin sosyo-kültürel ve sosyo-ekonomik düzeylerinin etkili olabileceği düşünülmektedir.

Çalışmamıza dahil edilen 23 non-ambule DMD’li çocuğun BÜEFS seviyelerine bakıldığında %39,13’ünün ellerini başının üzerine kaldırebildiği (Devre 1 ve 2), %21,74’ünün ellerini ağzına kadar götürebildiği (Devre 3) ve %39,13’ünün yalnızca

sınırlı distal aktiviteleri yapabildiği (Devre 5) gözlenmiştir. Buna göre çocukların %60,87'si saçlarını taramak gibi baş üstü aktiviteleri ve yemek yeme, su içme, yüz yıkama gibi yaşamlarını devam ettirebilmek için gerekli olan birçok günlük yaşam aktivitesini gerçekleştirebilirken, %39,13 gibi göz ardı edilemeyecek kadar önemli bir kısmının ise üst ekstremiteler normal eklem hareketleri tam olsa bile fonksiyonlarının yalnızca masadan kalem veya bozuk para toplamak gibi aktivitelerle sınırlı olduğu görülmüştür. Jannsen ve ark. ve Jung ve ark.'larının yaptığı iki çalışmada üst ekstremiteler fonksiyonel düzeylerinin ortalama 10 ve 11,4 yaşında bozulmaya başladığı, ancak yine de BÜEFS'lerinin 2. Seviyede olduğu belirtilmiştir (25,69). Seferian ve ark.'larının 53 DMD'li non-ambule hastayı 1 yıl süreyle takip ettiği bir çalışmada ise distal üst ekstremiteler kas kuvveti ile BÜEFS seviyesi, yaş ve ambulasyonun kaybindan itibaren geçen süre gibi klinik değişkenler arasında istatistiksel olarak önemli ölçüde anlamlı ilişki bulunmuştur (70). Bizim çalışmamızda çocukların gerek yaşları (ortalama 13) gerekse ambulasyonlarını henüz kaybettikleri göz önüne alındığında (TS kullanım süreleri ortalama 28 ay) üst ekstremiteler fonksiyonel düzeylerinin, özellikle de proksimal seviyede oldukça düşük olduğu sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu durum bize bu çocuklarda üst ekstremiteler fonksiyonlarının mümkün olan en erken dönemde alt ekstremiteler ve gövde ile birlikte değerlendirilerek tedaviye başlanılmasının son derece önemli olduğunu göstermektedir. Nitekim Alemdaroğlu ve ark. henüz ambulasyon yeteneğini kaybetmemiş DMD'li çocuklarda yaptığı bir çalışmada dinamik kol egzersizinin kol fonksiyonları, el becerileri ve genel ambulasyon durumu ile solunum fonksiyonları üzerinde etkili olduğunu bildirmiştir (49). Çalışmamız literatürü destekler nitelikte DMD'de üst ekstremiteler fonksiyonelliğinin önemini bir kez daha ortaya koymaktadır.

Çalışmamızdaki çocukların büyük bir kısmının (%73,9) geçmişte steroid kullandığı, ancak yürüme becerilerinin kaybindan sonra steroid kullanmaya son verdiği görülmektedir. Ambulasyonun kaybindan sonra steroid kullanımına devam edilip edilmemesi konusunda literatürde yeterli kanıt rastlanmamıştır. Pane ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li bireylerin üst ekstremiteler fonksiyonları PUL ile değerlendirilmiş ve steroid kullanımına devam eden bireylerin daha iyi üst ekstremiteler fonksiyonuna sahip olduğu gösterilmiştir. Steroidin yan etkilerinden olan kilo alımı ve bu bireylerin fiziksel aktivite düzeylerinin

düşüklüğü göz önüne alındığında steroid kullanımına devam edip etmeme konusunda kuşkuların devam ettiği ve konuyla ilgili daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulduğu bildirilmiştir (28). Bushby ve ark.'nın 2010 yılında yayınladığı bir derlemede ambulasyonun kaybindan önce steroid kullanımı kesinlikle önerilirken, ambulasyonun kaybindan sonra steroid önerilmeden önce bireyin daha önceden var olan davranışsal problemleri, kırık riski veya obezite gibi faktörlerin dikkatli bir şekilde incelenmesi gerektiği belirtilmiştir. Buna göre bireyler sınırlı kol fonksiyonları ve ilerlemiş pulmoner hastalıklara sahip ise steroid kullanımı önerilmemektedir. Ayrıca anormal ekokardiyogram bulguları veya kalp yetmezliği belirtileri var ise steroid kullanımı kontrendikedir, ancak yüksek yan etki riski vardır (41). Çalışmamızda steroid kullanımına bakılarak el fonksiyonlarının %30 oranında açıklanabileceği görülmüştür. Ayrıca çocukların üst ekstremitel fonksiyonel seviyesini belirlemek için kullanılan BÜEFS ile steroid kullanımı birlikte değerlendirildiğinde el fonksiyonlarını %59 açıklama oranına sahip olduğu belirlenmiştir. Bu durum steroid kullanımının non-ambule dönemde el fonksiyonları üzerinde olumlu etkileri olduğunu düşündürmektedir. Steroid kullanımının ambulasyon süresi ve kas kuvvetinin korunması ile beraber genel alt ekstremitel fonksiyonelliği üzerinde olumlu etkileri daha önceki yayınlarda gösterilmiştir (28,49,67,71). Non-ambule dönemde ise steroid kullanımının avantaj ve dezavantajlarının dikkatle incelenerek bireye özel olarak karar verilmesi gerektiği belirtilmektedir (41). Buna ek olarak steroidin düşük fiziksel aktivite düzeyi ile kilo alımını artırma, uygun kullanılmadığında kemik mineral yoğunluğunu azaltıp kırık riskini artırma olasılığı da bulunmaktadır (28,41). Ancak çalışmamızın sonuçları, her ne kadar non-ambule dönemde artık ambulasyonun geri kazanımı beklenmese de, üst ekstremitenin gerek proksimal gerekse distal fonksiyonlarının korunması için steroid kullanımının hala önemli olduğunu düşündürmektedir. Çalışmamız, steroidin yürüme becerisinin kaybedildiği dönemden sonraki kullanımı ile ilgili literatürdeki çelişkilere destek verir niteliktedir. Bu bağlamda non-ambule dönemdeki DMD'li çocukların steroid kullanımı için kar/zarar oranının iyi belirlenmesinin çok önemli olduğu düşünülmektedir.

Başparmak opozisyonu elin bütün kavrama tiplerinde (kaba, lateral, pinch, tripod), yeterli kavrama ve kavrama kuvveti el fonksiyonlarında, el fonksiyonları ise özellikle TS kullanan bireylerde günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirebilmek için

önemlidir. Kavrama kuvvetleri elin kullanımını gerektiren birçok aktivite için önem arz etmektedir. Videler ve ark.'nın da belirttiği gibi başparmak opozisyonu ve abduksiyonu ile metakarpofalangeal eklem fleksiyonu kavrama için yeterli derecede olmalıdır (72). Çalışmamıza dahil edilen bireylerin hem sağ hem sol elde yeterli başparmak opozisyonuna sahip oldukları görülmüştür. Ancak başparmak opozisyonu ile el fonksiyonları arasında zayıf bir ilişki bulunmuştur. Videler ve ark.'nın bir diğer nöromusküler hastalık olan Herediter Motor Sensori Nöropatili çocuklarda yaptığı bir çalışmada başparmak opozisyonunun el fonksiyonlarının en önemli belirleyicilerinden biri olduğu belirtilmiştir (72). Ek olarak Ross ve ark.'nın sağlıklı çocukların kavrama kuvveti norm değerlerini bildirdiği çalışmasına bakıldığında 13 yaş için kaba kavrama kuvvetinin ortalama 26 kg olduğu bildirilmiştir (73). Çalışmamıza dahil edilen çocukların kavrama kuvveti değerlerinin ise ortalama 0,43 kg gibi oldukça düşük olduğu görülmektedir. Stuberg ve ark.'nın yaş ortalaması 14 olan 14 DMD'li ve 14 sağlıklı birey üzerinde yaptığı bir diğer çalışmada ise myometre ile ölçülen dirsek fleksör, omuz abduktör kas kuvveti değerleri sağlıklı çocuklarda sırasıyla 31,2 ve 41,4 kg bulunurken, DMD'li çocuklarda sırasıyla 5,3 ve 9,1 kg bulunmuştur (74). Bizim çalışmamızda ise çocukların dirsek fleksör kas kuvveti 2,16; omuz abduktör kas kuvveti ise ortalama 2,47 kg olarak belirlenmiştir. Çalışmamıza dahil edilen bireylerin kavrama kuvveti ve kas kuvveti değerleri norm değerler ile karşılaştırıldığında literatürdeki aynı yaş grubunda sağlıklı ve DMD'li çocuklara kıyasla oldukça düşük bulunmuştur.

Mattar ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada 10 yaş üzeri DMD'li çocuklarda kavrama kuvveti ile engel düzeyinin ilişkili olduğu gösterilmiştir. Kaba kavrama ve diğer kavrama kuvvetleri ile genel el kuvveti arasında önemli ölçüde ilişki bulunmuştur (1). Bulut ve ark.'nın yaptığı bir ön çalışmada ise el kavrama kuvvetleri ile ambulasyonunu kaybetmiş DMD'li bireylerin Egen Sınıflandırması ile değerlendirdikleri fonksiyonel kapasiteleri arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmuştur (75). Literatürdeki çalışmaları destekler şekilde çalışmamızda el becerilerini değerlendiren ABILHAND-Kids skoru ile omuz abduktör kas kuvveti arasında kuvvetli, tüm kavrama kuvvetleri ile de orta-kuvvetli ilişki belirlenirken, bir diğer el fonksiyonları göstergesi olan PUL (el-el bileği) skoru ile dirsek fleksör kas kuvveti arasında orta-kuvvetli, total üst ekstremité kas kuvveti ile zayıf-orta kuvvetli,

başparmak opozisyonu ile zayıf-orta kuvvetli ilişkiler belirlenmiştir. Bu sonuçlar göz önüne alındığında çalışmamıza dahil edilen non-ambule DMD'li çocuklarda başparmak opozisyonu ve normal eklem hareket açıklıkları tam olmasına rağmen kas kuvveti ve kavrama kuvveti zayıflığının el fonksiyonları ve genel üst ekstremité fonksiyonlarında yetersizliğe neden olan asıl faktörlerden olduğu düşünülmektedir.

Çalışmamızda el fonksiyonlarını değerlendirmek için nöromusküler hastalığa sahip bireylerde geçerliliği ve güvenilirliği kanıtlanmış bir ölçüm yöntemi olan ABILHAND-Kids ve PUL (el-el bileği) alt kategorisi kullanılmış ve el fonksiyonlarında hafif-orta düzeyde bir etkilenim belirlenmiştir (62). ABILHAND-Kids anketinde yer alan musluk açma-kapama kaba kavramayı gerektirirken, anahtarla kapı açma lateral kavrama, çıt çıt kapatma pinch kavrama, çikolata-bisküvi paketi açma tripod kavrama gerektirir. Çalışmamızda çocukların ABILHAND-Kids ve PUL (el-el bileği) skorları ile tüm kavrama tipleri arasında zayıf-orta düzeyde anlamlı ilişki bulunmuş olup bu sonuç Videler ve ark.'nın (71) 2010 yılında HMSN'li olgularda bildirdiği kavrama kuvvetinin el fonksiyonlarının önemli belirleyicilerinden biri olduğu sonucunu desteklemektedir.

Çalışmamızda üst ekstremité fonksiyonlarını 3 farklı seviyede (omuz, dirsek, el-elbileği) değerlendirmemize olanak sağlayan PUL testi sonuçlarına göre çocukların omuz seviyesindeki fonksiyonlarda yüksek düzeyde etkilenim (ortalama skor 2), dirsek seviyesindeki fonksiyonlarda orta düzeyde etkilenim (ortalama skor 22), el-el bileği skorlarında ise daha düşük bir etkilenim (ortalama skor 21) söz konusudur. Çalışmamızda PUL toplam skorunun (ortalama 46) düşük bulunmasının nedeninin proksimal seviyedeki omuza ait fonksiyonların (ortalama skor 2) daha fazla etkilenmiş olmasına bağlı olduğu görülmüştür. PUL (toplam) skoru ile kavrama kuvvetleri arasında zayıf-orta kuvvette bir ilişki olması da yine bu çocuklarda genel üst ekstremité performansının distal fonksiyon etkileniminden ziyade proksimal stabilizasyondaki kayıptan kaynaklandığını destekler niteliktedir. Ancak Milene ve ark. non-ambule DMD'li bireylerde yaptıkları bir çalışmada proksimal üst ekstremité kas kuvveti ile distal üst ekstremité aktiviteleri arasında anlamlı ilişki bulunduğunu da belirtmiştir (38). Bu çalışmayı destekler şekilde çalışmamızda omuz fleksör ve abduktör kas kuvveti ile hem genel üst ekstremité fonksiyonları hem el fonksiyonları arasında orta-kuvvetli düzeyde ilişki bulunmuştur. Bu sonuçlara göre bu çocuklarda henüz distal

seviye fonksiyonlarının korunmuş olması sevindirici olsa da proksimal seviye fonksiyonlarının yetersiz olması nedeniyle uzanma-kolunu kaldırma gibi aktiviteleri yeterli düzeyde gerçekleştiremedikleri ve ilerleyen zamanlarda proksimal üst ekstremité kas kuvveti yetersizliğinin distal fonksiyonları da etkileyebileceği ve hepsinin toplamda genel üst ekstremité fonksiyonlarına olumsuz etki gösterdiği/göstereceği görülmüştür. Çalışmamız ayrıca proksimal kas kuvvetinin korunmasının el fonksiyonları için de son derece önemli olduğunu bu sonuçlar ile desteklemektedir.

Günlük yaşam aktiviteleri birçok kas grubunun yeterli kuvveti ve birçok eklemün yeterli hareketini gerektirmektedir (76). Bartels ve ark. yetişkin DMD’li bireylerde kas kuvveti ve eklem hareket açıklığının korunmasının daha iyi üst ekstremité fonksiyonları ile ilişkili olduğunu belirtmiştir (36). Çalışmamızda omuz adduktör ve internal rotatör kasları hariç tüm kas kuvvetlerinin PUL (toplam) skoru ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Bu da proksimal seviye ve genel üst ekstremité performans skorlarının düşüklüğünün yine proksimal kas kuvveti ile bağlantılı olduğunu göstermektedir. Çalışmamızda proksimal kas kuvvetlerinin yanında total üst ekstremité kas kuvveti, dirsek fleksör kas kuvveti ve dirsek ekstansiyon limitasyonunun da PUL (toplam) skoru ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Hastalığın progresyonu ile DMD’li çocuklarda ambulasyonun kaybindan sonra giderek kötüleşen eklem kontraktürleri gelişmektedir (12). Lee ve ark. azalmış dirsek ekstansiyon ve önkol supinasyon eklem hareket açıklığı ile vücut kütle indeksinin PUL toplam skoru üzerinde önemli ölçüde negatif etkisi olduğunu belirtmiş ve optimal üst ekstremité motor fonksiyonu için kontraktür oluşumunu engellemek amacıyla eklem hareket açıklığının düzenli kontrolü ve ev programı olarak verilen germe egzersizlerinin önemini vurgulamıştır (77). Mariska ve ark. bir hastanın aktif eklem hareket yeteneğini kaybettiğinde uzun süre aynı pozisyonda kalmaya bağlı kontraktürlerin gelişeceğini ve pasif eklem hareket açıklığının da eş zamanlı olarak kaybedileceğini öne sürmüş ve yaptıkları çalışmada omuz abduksiyon ve dirsek ekstansiyon limitasyonu ile BÜEFS seviyesi arasında anlamlı ilişki bulmuştur (76). Mc Donald ve ark. ise TS bağımlılığından sonra kolların statik pozisyonda kalması ile ilişkili olarak dirsek fleksiyon kontraktürü meydana geldiğini belirtmiştir (78). Çalışmamızın sonuçları bahsedilen sonuçları destekler niteliktedir. Dirsek ekstansiyon limitasyonu ve ilerleyen dönemde kontraktür

gelişiminin çocukların uzanma, bırakma ve yazı yazma gibi dirsek ekstansiyonu gerektiren aktiviteleri gerçekleştirememesine ve sonuç olarak üst ekstremitte fonksiyonlarının yalnızca ellerin kullanımı ile sınırlı kalmasına neden olacaktır.

Çalışmamızda PUL (toplam) skoru ile BÜEFS arasında negatif yönde kuvvetli bir ilişki bulunmuş ve yalnızca BÜEFS değerlendirilerek genel üst ekstremitte performansının %78 oranında açıklanabileceği ortaya çıkmıştır. BÜEFS yanında total üst ekstremitte kas kuvveti ve TS kullanım süresi de göz önüne alındığında genel üst ekstremitte performansı %85 oranında açıklanabilmektedir. Bu da BÜEFS'nin DMD'li çocukların üst ekstremitte performansını tek başına başka bir değerlendirmeye gerek kalmadan büyük oranda açıklayabileceğini düşündürmektedir. Böylece kliniklerde fizyoterapistlerin hem daha pratik ve yorgunluk oluşturmada, hem de daha kısa zamanda üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendirme olanaklarının olduğu belirlenmiştir.

Çalışmamızda PUL (toplam) skoru ile TS kullanım süresi arasında negatif yönde orta-kuvvette, aktivite limitasyonunu ölçen ACTIVLIM skoru ile pozitif yönde kuvvetli ilişki bulunmuştur. Bu sonuçlar Mazzone ve ark. tarafından bildirilen ambulasyonun kaybindan birkaç yıl sonra yani TS kullanım süresi uzadıkça antigravite hareketlerinin yalnızca önkol ve el ile sınırlı kaldığı, omuz abduksiyon ve fleksiyonunun kaybedildiği ve sonuç olarak üst ekstremitte hareketlerinin el-el bileği ile ve son olarak da parmaklar ile sınırlandığı sonucu ile örtüşmektedir (79). Ayrıca çalışmamızda zamanla üst ekstremitte fonksiyonlarının etkilenim düzeyi arttıkça aktivite limitasyonunun da artması beklenen bir sonuç olarak karşımıza çıkmaktadır. Yine, ACTIVLIM sonuçlarının ACTIVLIM'in yürüme, merdiven çıkma gibi aktiviteleri de içermesi nedeniyle non-ambule bireyler üzerinde yapılan çalışmamızda düşük olması (ortalama 9) beklediğimiz bir sonuçtur.

DMD'li çocukların yaşam kalitelerinin araştırıldığı çalışmalarda günlük yaşam aktivitelerindeki başarı ile yaşam kaliteleri arasında anlamlı ilişki bulunmuş ve sağlıklı yaşlıları ile karşılaştırıldığında tüm alanlarda DMD'li çocukların yaşam kalitelerinin daha düşük olduğu belirlenmiştir. Artan yaşla birlikte çocukların fiziksel fonksiyon ve günlük yaşam aktivitelerinde bir düşüş gözlemlenmiş ancak artan fiziksel kısıtlılıklara rağmen adolesan DMD'li bireylerde psikososyal fonksiyon algısı düşük görülmemiştir. Adolesanlarda daha iyi psikososyal fonksiyon algısı zamanla hastalıkla başa çıkma

becerilerinin gelişmesine bir kanıt olarak düşünülmektedir. Yine aynı çalışmada TS kullanan çocukların ebeveynlerinin anlamlı ölçüde daha düşük psikososyal sağlık skorları belirtilmiştir (80,81). Çalışmamızda ise ebeveynlerin yaşam kalitesi skoru çocuklarının yaşam kalitelerinden daha düşük bulunmuştur. DMD'li çocukların el fonksiyonları, genel üst ekstremité performansları ve üst ekstremité fonksiyonel düzeyleri ile hem çocuk hem ebeveynlerinin yaşam kalitesi arasında, el fonksiyonlarına etki eden bir faktör olduğu belirlenen TS kullanım süresi ile de ebeveynlerinin yaşam kaliteleri arasında anlamlı ilişkiler bulunmuştur. Buna göre non-ambule DMD'li çocukların el fonksiyonları ile proksimal ve genel üst ekstremité fonksiyonlarının hem çocukların hem ebeveynlerinin yaşam kalitelerini de etkilediği göz önüne alınmalıdır.



6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

Ambulasyon yeteneğini kaybetmiş Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklarda el fonksiyonlarını etkileyen faktörleri belirlemek ve belirlediğimiz faktörlerin genel üst ekstremité performansı ve yaşam kalitesi üzerine etkilerini araştırmak amacıyla planladığımız çalışmamızda aşağıdaki sonuçlar elde edilmiştir:

1. Çalışmamızda DMD’li çocukların pasif normal eklem hareketlerinin ve başparmak opozisyonunun tam olduğu, kavrama kuvveti ve kas kuvvetinin sağlıklı çocuklar ve aynı hastalığa sahip çocuklarda yapılan diğer çalışmalardaki norm değerlere kıyasla oldukça düşük olduğu belirlendi. Bu nedenle el fonksiyonları ve üst ekstremité performansındaki yetersizliğin en önemli nedenlerinin kas kuvveti ve kavrama kuvvetinin azalması olabileceği düşünülmektedir.
2. El fonksiyonları ile ilişkili olduğu belirlenen Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması, TS kullanım süresi, total üst ekstremité kas kuvvetinin DMD’li çocukların genel üst ekstremité performansını büyük oranda açıklayabileceği sonucuna varıldı.
3. Çalışmamızda çocukların el becerilerini değerlendiren ABILHAND-Kids skoru, değerlendirilen parametreler ile yaklaşık %60-70 oranında açıklanırken, üst ekstremité performansını gösteren PUL (toplam) skorunun %83-87 oranında açıklandığı görülmüştür. Bunun nedeninin ise ABILHAND-Kids’in günlük yaşam aktivitelerindeki elbecerilerini değerlendirmek için daha uygun bir ölçek iken PUL’un DMD’deki kayıplar dikkate alınarak DMD’li bireylere özel bir üst ekstremité performans testi olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir.
4. Çalışmamızda non-ambule DMD’li çocukların TS kullanımı ve el ve üst ekstremité fonksiyonlarındaki yetersizliğin hem bu çocukların hem de anne-babalarının yaşam kalitelerini etkilediği ortaya kondu.
5. Çalışmamızda non-ambule DMD’li çocukların tekerlekli sandalye kullanımları ve yaşları göz önüne alındığında çalışmamıza dahil edilen çocukların literatürdeki diğer çalışmalara dahil edilen hasta grubuna göre daha erken yaşta ambulasyon yeteneklerini kaybettikleri ve ambulasyon kaybının bir sonucu olarak üst ekstremité kas kuvvetleri ve kavrama kuvvetlerinin azaldığı

belirlenerek erken dönemden itibaren bu çocukların rehabilitasyon programlarında üst ekstremit fonksiyonlarının çalıştırılmasının önemi bir kez daha ortaya kondu.

Üst ekstremit fonksiyonlarını etkileyebileceğini düşündüğümüz bir diğer parametre ise gövde kas kuvveti, gövde dengesi ve stabilizasyonudur. Ancak DMD’li bireylerde gövdenin değerlendirilmesi için kullanılabilecek geçerlilik ve güvenilirliği kanıtlanmış bir ölçüm yöntemi bulunmamaktadır. Konuyla ilgili daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulmaktadır.

Geçmişte DMD’li çocuklarda distal fonksiyonların daha uzun süre korunduğu düşünülse de güncel literatürde erken dönemde de el ve üst ekstremit fonksiyonlarında olumsuz etkilenim olduğu görülmektedir. Bu nedenle DMD’li hastaları olan fizyoterapistlere erken dönemden itibaren üst ekstremit kas kuvvetinin korunmasına, eklem hareket limitasyonlarının minimumda tutulmasına, ayrıca kavrama kuvvetlerinin yetersizliği nedeniyle olumsuz etkilenen ince motor becerilerinin geliştirilmesine yönelik rehabilitasyon yaklaşımlarını göz ardı etmemeleri önerilmektedir.

Gelecekte DMD’li bireylerde üst ekstremit fonksiyonlarını etkileyen faktörlerin EMG, izokinetik sistemler gibi daha objektif yöntemlerle daha detaylı analizinin yapıldığı ve bu fonksiyonların korunmasına yönelik güncel tedavi yaklaşımlarının kullanıldığı daha fazla sayıda hasta ile yapılacak olan çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Literatürde DMD’li bireyler üzerinde üst ekstremit distal fonksiyonlarını etkileyen faktörlerin analizinin yapıldığı herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu nedenle çalışmamız bu konu üzerinde gerçekleştirilen ilk çalışma olma özelliği taşımaktadır.

7. KAYNAKLAR

1. Mattar FL, Sobreira C. Hand weakness in Duchenne muscular dystrophy and its relation to physical disability. *Neuromuscul Disord*. 2008;18(3):193–8.
2. Manzur AY, Muntoni F. Diagnosis and new treatments in muscular dystrophies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009;80(7):706–14.
3. Emery AEH, Muntoni F, Quinlivan RC. *Duchenne Muscular Dystrophy*. Oxford:OUP; Oxford;2015.
4. Essex C, Roper H. Lesson of the week: late diagnosis of Duchenne’s muscular dystrophy presenting as global developmental delay. *BMJ*. 2001;323(7303):37–8.
5. Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: The protein product of the duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*. 1987;51(6):919–28.
6. Kanagawa M, Toda T. The genetic and molecular basis of muscular dystrophy: Roles of cell-matrix linkage in the pathogenesis. *J Hum Genet*. 2006;51(11):915–26.
7. Deconinck N, Dan B. Pathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy: Current Hypotheses. *Pediatr Neurol*. 2007;36(1):1–7.
8. Muntoni F, Torelli S, Ferlini A. Dystrophin and mutations: One gene, several proteins, multiple phenotypes. *Lancet Neurol*. 2003;2(12):731–40.
9. Suthar R, Sankhyan N. Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian J Pediatr*. 2017;1–6.
10. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*. 2015;51(8):759–64.
11. Hoffman EP, Fischbeck KH, Brown RH, Johnson M, Medori R, Loire JD, et al. Characterization of Dystrophin in Muscle-Biopsy Specimens from Patients with Duchenne’s or Becker’s Muscular Dystrophy. *N Engl J Med*. 1988;318(21):1363–8.
12. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010;9(2):177–89.
13. Viswanathan V. Current Concepts in Dystrophinopathies. *Indian J Pediatr*. 2015;82(2):172–8.
14. Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJI. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol*. 1990;26(3):271–7.
15. Rodillo EB, Fernandez-Bermejo E, Heckmatt JZ, Dubowitz V. Prevention of Rapidly Progressive Scoliosis in Duchenne Muscular Dystrophy by Prolongation of Walking with Orthoses. *J Child Neurol*. 1988;3(4):269–74.

16. Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am*. 1989;71(7):1066–74.
17. King WM, Ruttencutter R, Nagaraja HN, Matkovic V, Landoll J, Hoyle C, et al. Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2007;68(19):1607–13.
18. Tian C, Wong BL, Hornung L, Khoury JC, Miller L, Bange J, et al. Bone health measures in glucocorticoid-treated ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(11):760–7.
19. Eagle M, Bourke J, Bullock R, Gibson M, Mehta J, Giddings D, et al. Managing Duchenne muscular dystrophy - The additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. *Neuromuscul Disord*. 2007;17(6):470–5.
20. Hendriksen JGM, Vles JSH. Neuropsychiatric Disorders in Males With Duchenne Muscular Dystrophy: Frequency Rate of Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD), Autism Spectrum Disorder, and Obsessive—Compulsive Disorder. *J Child Neurol*. 2008;23(5):477–81.
21. Viggiano E, Ergoli M, Picillo E, Politano L. Determining the role of skewed X-chromosome inactivation in developing muscle symptoms in carriers of Duchenne muscular dystrophy. *Hum Genet*. 2016;135(7):685–98.
22. Bogue L, Peay H, Martin A, Lucas A, Ramchandren S. Knowledge of carrier status and barriers to testing among mothers of sons with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(12):860–4.
23. Johnsson PM, Sandqvist G, Bengtsson A, Nived O. Hand function and performance of daily activities in systemic lupus erythematosus. *Arthritis Rheum*. 2008;59(10):1432–8.
24. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health: ICF. 2001.
25. Janssen MMHP, Bergsma A, Geurts ACH, De Groot IJM. Patterns of decline in upper limb function of boys and men with DMD: An international survey. *J Neurol*. 2014;261(7):1269–88.
26. Wagner MB, Vignos PJ, Carlozzi C. Duchenne muscular dystrophy: a study of wrist and hand function. *Muscle Nerve*. 1989;12(3):236–44.
27. Janssen MMHP, Hendriks JCM, Geurts ACH, de Groot IJM. Variables associated with upper extremity function in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol*. 2016;263(9):1810–8.
28. Pane M, Fanelli L, Mazzone ES, Olivieri G, D'Amico A, Messina S, et al. Benefits of glucocorticoids in non-ambulant boys/men with Duchenne muscular dystrophy: A multicentric longitudinal study using the Performance of Upper Limb test. *Neuromuscul Disord*. 2015;25(10):749–53.
29. Wagner MB, Vignos PJJ, Carlozzi C, Hull AL. Assessment of hand function in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil*. 1993;74(8):801–4.

30. Davidson ZE, Truby H. A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *J Hum Nutr Diet.* 2009;22(5):383–93.
31. Kley RA, Vorgerd M, Tarnopolsky MA. Creatine for treating muscle disorders. *Cochrane Database Syst Rev.* 2007;2.
32. Flatters I, Mushtaq F, Hill LJB, Holt RJ, Wilkie RM, Mon-Williams M. The relationship between a child's postural stability and manual dexterity. *Exp Brain Res.* 2014;232(9):2907–17.
33. Flatters I, Mushtaq F, Hill LJB, Rossiter A, Jarrett-Peet K, Culmer P, et al. Children's head movements and postural stability as a function of task. *Exp Brain Res.* 2014;232(6):1953–70.
34. Stommen NC, Verbunt JA, Gorter SL, Goossens ME. Physical activity and disability among adolescents and young adults with non-specific musculoskeletal pain. *Disabil Rehabil.* 2012;34(17):1438–43.
35. Janssen MMHP, Hendriks JCM, Geurts ACH, de Groot IJM. Variables associated with upper extremity function in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol.* 2016;263(9):1810–8.
36. Bartels B, Pangalila RF, Bergen MP, Cobben NAM, Stam HJ, Roebroek ME. Upper limb function in adults with Duchenne muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* 2011;43(9):770–5.
37. Barroso PN, Vecchio SD, Xavier YR, Sesselmann M, Araújo PA, Pinotti M. Improvement of hand function in children with cerebral palsy via an orthosis that provides wrist extension and thumb abduction. *Clin Biomech.* 2011;26(9):937–43.
38. Nunes MF, Hukuda ME, Favero FM, Oliveira AB, Voos MC, Caromano FA. Relationship between muscle strength and motor function in Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2016;74(7):530–5.
39. Matthews E, Brassington R, Kuntzer T, Jichi F, Ay M. Corticosteroids for the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *The Cochrane Library.* 2016;(5).
40. Bushby K, Muntoni F, Urtizberea A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2004;14(8–9):526–34.
41. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology.* 2010;9(1):77–93.
42. Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscul Disord.* 2005;15(1):72–9.

43. Jansen M, de Groot IJ, van Alfen N, Geurts AC. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC Pediatr.* 2010;10(1):55.
44. Petrof BJ. The molecular basis of activity-induced muscle injury in Duchenne muscular dystrophy. *Mol Cell Biochem.* 1998;179(1–2):111–23.
45. Lim JH, Kim DY, Bang MS. Effects of exercise and steroid on skeletal muscle apoptosis in the mdx mouse. *Muscle & Nerve.* 2004;30(4):456–62.
46. Eagle M. Report on the Muscular Dystrophy Campaign workshop: Exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002. *Neuromuscul Disord.* 2002;12(10):975–83.
47. McDonald DGM, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, et al. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 2002;44(10):695–8.
48. Eagle M, Baudouin S V., Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: Improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord.* 2002;12(10):926–9.
49. Alemdaroğlu I, Karaduman A, Yılmaz ÖT, Topaloğlu H. Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & Nerve.* 2015;51(5):697–705.
50. Bakker JPJ, de Groot IJM, Beckerman H, de Jong BA, Lankhorst GJ. The effects of knee-ankle-foot orthoses in the treatment of Duchenne muscular dystrophy: review of the literature. *Clin Rehabil.* 2000;14(4):343–59.
51. Weichbrodt J, Eriksson BM, Kroksmark AK. Evaluation of hand orthoses in Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil.* 2017;0(0):1–9.
52. Scher DM, Mubarak SJ. Surgical prevention of foot deformity in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop.* 2002;22(3):384–91.
53. Eagle M. Duchenne Muscular Dystrophy. *Physiotherapy for Children.* 2007:242.
54. Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics.* 2005;15(4):292–300.
55. Cervellati S, Bettini N, Moscato M, Gusella A, Dema E, Maresi R. Surgical treatment of spinal deformities in Duchenne muscular dystrophy: a long term follow-up study. *Eur Spine J.* 2004;13(5):441–8.
56. Alemdaroğlu I, Karaduman A, Tunca Yılmaz Ö. *Pediatric Nöromusküler Hastalıklarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon.* 2016:581–92.
57. Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve.* 1981;4(3):186–97.

58. Kapandji A. Cotation clinique de l'opposition et de la contre-opposition du pouce. *Ann Chir la Main*. 1986;5(1):67–73.
59. Leamy DJ, Kocijan J, Domijan K, Duffin J, Roche RA, Commings SR, et al. An exploration of EEG features during recovery following stroke - Implications for BCI-mediated neurorehabilitation therapy. *J Neuroeng Rehabil*. 2014;11(1).
60. Mayhew A, Mazzone ES, Eagle M, Duong T, Ash M, Decostre V, et al. Development of the Performance of the Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2013;55(11):1038–45.
61. Pane M, Mazzone ES, Fanelli L, De Sanctis R, Bianco F, Sivo S, et al. Reliability of the Performance of Upper Limb assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2014;24(3):201–6.
62. Vandervelde L, Van den Bergh PYK, Penta M, Thonnard J-L. Validation of the ABILHAND questionnaire to measure manual ability in children and adults with neuromuscular disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81(5):506–12.
63. Penta M, Thonnard JL, Tesio L. ABILHAND: A Rasch-built measure of manual ability. *Arch Phys Med Rehabil*. 1998;79(9):1038–42.
64. Vandervelde L, Van Den Bergh PYK, Goemans N, Thonnard J-L. ACTIVLIM: A Rasch-built measure of activity limitations in children and adults with neuromuscular disorders. 2007;17(6):459-69.
65. Kilinc M, Oksuz C, Oztuna D, Alemdaroglu I, Demirci C, Yildirim SA, et al. P.10.1 The Turkish version of Rasch built ACTIVLIM questionnaire for Neuromuscular diseases. *Neuromuscul Disord*. 2013;23:789.
66. Davis SE, Hynan LS, Limbers CA, Andersen CM, Greene MC, Varni JW, et al. The PedsQL in Pediatric Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: Feasibility, Reliability, and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Neuromuscular Module and Generic Core Scales. *J Clin Neuromusc Dis*. 2010;11:97–109.
67. Ricotti V, Ridout DA, Scott E, Quinlivan R, Robb SA, Manzur AY, et al. Long-term benefits and adverse effects of intermittent versus daily glucocorticoids in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013;84(6):698–705.
68. Connolly AM, Malkus EC, Mendell JR, Flanigan KM, Miller JP, Schierbecker JR, et al. Outcome reliability in non-Ambulatory Boys/Men with duchenne muscular dystrophy. *Muscle and Nerve*. 2015;51(4):522–32.
69. Jung I-Y, Chae JH, Park SK, Kim JH, Kim JY, Kim SJ, et al. The Correlation Analysis of Functional Factors and Age with Duchenne Muscular Dystrophy. *Ann Rehabil Med*. 2012;36(1):22.

70. Seferian AM, Moraux A, Annoussamy M, Canal A, Decostre V, Diebate O, et al. Upper limb strength and function changes during a one-year follow-up in non-ambulant patients with duchenne muscular dystrophy: An observational multicenter trial. *PLoS One*. 2015;10(2):e0113999.
71. Mazzone E, Vasco G, Sormani MP, Torrente Y, Berardinelli A, Messina S, et al. Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: a 12-month longitudinal cohort study. *Neurology*. 2011;77(3):250–6.
72. Videler. tripod pinch strength and thumb opposition are the major determinants of manual dexterity in CMT 1a. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81:3828–31.
73. Häger-Ross C, Rösblad B. Norms for grip strength in children aged 4-16 years. *Acta Paediatr Int J Paediatr*. 2002;91(6):617–25.
74. Stuberger WA, Metcalf WK. Reliability of quantitative muscle testing in healthy children and in children with Duchenne muscular dystrophy using a hand-held dynamometer. *Phys Ther*. 1988;68(6):977–82.
75. Bulut N, Alemdaroğlu I, Yılmaz Ö, Topaloğlu H, Karaduman A. Hand grip strength as a predictor of general functional capacity in non-ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26:184.
76. Janssen MMHP, Harlaar J, Koopman B, De Groot IJM. Dynamic arm study: Quantitative description of upper extremity function and activity of boys and men with duchenne muscular dystrophy. *J Neuroeng Rehabil*. 2017;14(1).
77. Lee HN, Sawnani H, Horn PS, Rybalsky I, Relucio L, Wong BL. The Performance of the Upper Limb scores correlate with pulmonary function test measures and Egen Klassifikation scores in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(4–5):264–71.
78. McDonald Abresch, R. T., Carter, G. T., Fowler, W. M., Johnson, E. R., Kilmer, D. D., & Sigford, B. J. CM. Profiles of Neuromuscular Diseases. *Am J Phys Med Rehabil*. 1995;74(5):70–94.
79. Mazzone ES, Vasco G, Palermo C, Bianco F, Galluccio C, Ricotti V, et al. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2012;54(10):879–85.
80. Bray P, Bundy AC, Ryan MM, North KN, Everett A. Health-related quality of life in boys with duchenne muscular dystrophy: Agreement between parents and their sons. *J Child Neurol*. 2010;25(10):1188–94.
81. Uzark K, King E, Cripe L, Spicer R, Sage J, Kinnett K, et al. Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. 2012;130(6):e1559–66.

8. EKLER

EK-1: Tez Çalışması İle İlgili Etik Kurul İzni



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

Sayı : 16969557 - 632

Konu : ARAŞTIRMA PROJESİ DEĞERLENDİRME RAPORU

Toplantı Tarihi : 24 NİSAN 2017 PAZARTESİ
Toplantı No : 2017/11
Proje No : GO 17/307 (Değerlendirme Tarihi: 04.04.2017)
Karar No : GO 17/307- 12

Üniversitemiz Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü öğretim üyelerinden Yrd. Doç. Dr. İpek ALEMDAROĞLU' nun sorumlu araştırmacı olduğu, Prof. Dr. Öznur YILMAZ, Prof. Dr. Ayşe KARADUMAN ile birlikte çalışacakları ve Fzt. Gülcan ALTINOK' un yüksek lisans tezi olan, GO 17/307 kayıt numaralı, "*Ambulasyonunu Kaybetmiş Duchenne Musküler Distrofili Hastalarda El Fonksiyonlarını Etkileyen Faktörlerin Araştırılması*" başlıklı proje önerisi araştırmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, etik açıdan uygun bulunmuştur.

- | | | |
|---|--------|--|
| 1.Prof. Dr. Nurten AKARSU (Başkan) | İZİNLİ | 10 Prof. Dr. Oya Nuran EMİROĞLU (Üye) |
| 2. Prof. Dr. Sevda F. MÜFTÜOĞLU (Üye) | | 11 Yrd. Doç. Dr. Özay GÖKÖZ (Üye) |
| 3. Prof. Dr. M. Yıldırım SARA (Üye) | | 12. Doç. Dr. Gözde GİRGİN (Üye) |
| İZİNLİ | | |
| 4. Prof. Dr. Necdet SAĞLAM (Üye) | | 13. Doç. Dr. Fatma Visal OKUR (Üye) |
| 5. Prof. Dr. Hatice Doğan BUZOĞLU (Üye) | İZİNLİ | 14.Yrd. Doç. Dr. Can Ebru KURT (Üye) |
| İZİNLİ | | |
| 6. Prof. Dr. R. Köksal ÖZGÜL (Üye) | | 15. Yrd. Doç. Dr. H. Hüsrev TURNAGÖL (Üye) |
| 7. Prof. Dr. Ayşe Lale DOĞAN (Üye) | | 16. Öğr. Gör. Dr. Müge DEMİR (Üye) |
| 8. Prof. Dr. Elmas Ebru YALÇIN (Üye) | | 17. Öğr. Gör. Meltem ŞENGELEN (Üye) |
| 9. Prof. Dr. Mintaze Kerem GÜNEL (Üye) | | 18. Av. Meltem ONURLU (Üye) |

EK-2: ANOVA Tabloları

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	1152.488	1	1152.488	17.482	.000 ^b
	Residual	1384.381	21	65.923		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), Brooke

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	754.007	1	754.007	8.881	.007 ^b
	Residual	1782.863	21	84.898		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	649.089	1	649.089	7.221	.014 ^b
	Residual	1887.781	21	89.894		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), TS kullanımı(ay)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	638.828	1	638.828	7.068	.015 ^b
	Residual	1898.042	21	90.383		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), 2 nokta-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	689.474	1	689.474	7.837	.011 ^b
	Residual	1847.396	21	87.971		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), lateral-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	780.366	1	780.366	9.330	.006 ^b
	Residual	1756.503	21	83.643		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), tripot-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	943.595	1	943.595	12.437	.002 ^b
	Residual	1593.274	21	75.870		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), sağüsteksttotal

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	20.442	1	20.442	5.079	.035 ^b
	Residual	84.515	21	4.025		
	Total	104.957	22			

a. Dependent Variable: PUL(el)

b. Predictors: (Constant), Brooke

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	22.278	1	22.278	5.659	.027 ^b
	Residual	82.678	21	3.937		
	Total	104.957	22			

a. Dependent Variable: PUL(el)

b. Predictors: (Constant), sağüsteksttotal

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	3884.361	1	3884.361	75.421	.000 ^b
	Residual	1081.552	21	51.502		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), Brooke

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	2645.509	1	2645.509	23.942	.000 ^b
	Residual	2320.404	21	110.495		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), TS kullanımı(ay)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	2635.968	1	2635.968	23.758	.000 ^b
	Residual	2329.945	21	110.950		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), sağüsteksttotal

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	1037.151	1	1037.151	5.544	.028 ^b
	Residual	3928.762	21	187.084		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), 2 nokta-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	1158.107	1	1158.107	6.387	.020 ^b
	Residual	3807.806	21	181.324		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), lateral-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	1251.768	1	1251.768	7.078	.015 ^b
	Residual	3714.145	21	176.864		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), tripot-sağ(kg)

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	1776.415	10	177.642	2.803	.047 ^b
	Residual	760.454	12	63.371		
	Total	2536.870	22			
2	Regression	1761.302	7	251.615	4.866	.005 ^e
	Residual	775.568	15	51.705		
	Total	2536.870	22			
3	Regression	1709.152	5	341.830	7.021	.001 ^g
	Residual	827.718	17	48.689		

	Total	2536.870	22			
4	Regression	1701.631	4	425.408	9.168	.000 ^h
	Residual	835.238	18	46.402		
	Total	2536.870	22			
5	Regression	1585.921	3	528.640	10.562	.000 ⁱ
	Residual	950.949	19	50.050		
	Total	2536.870	22			
6	Regression	1490.340	2	745.170	14.241	.000 ^j
	Residual	1046.529	20	52.326		
	Total	2536.870	22			

a. Dependent Variable: ABILHAND

b. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), tripot-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg).

c. Predictors: (Constant), Brooke, Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), tripot-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg),

d. Predictors: (Constant), Brooke, Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg),

e. Predictors: (Constant), Brooke, Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg),

f. Predictors: (Constant), Brooke, Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı), lateral-sağ(kg)

g. Predictors: (Constant), Brooke, Steroid Kullanımı(1-kullanıyor, 0-geçmişte kullandı),

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	30.695	2	15.347	4.133	.031 ^c
	Residual	74.262	20	3.713		
	Total	104.957	22			
2	Regression	27.341	1	27.341	7.398	.013 ^d
	Residual	77.615	21	3.696		
	Total	104.957	22			

a. Dependent Variable: PUL(el)

b. Predictors: (Constant), Brooke, sağüsteksttotal

c. Predictors: (Constant), sağüsteksttotal

ANOVA^a

Model		Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
1	Regression	4327.577	7	618.225	14.527	.000 ^b
	Residual	638.336	15	42.556		
	Total	4965.913	22			
2	Regression	4327.574	6	721.262	18.078	.000 ^c
	Residual	638.339	16	39.896		
	Total	4965.913	22			
3	Regression	4316.417	5	863.283	22.596	.000 ^d
	Residual	649.496	17	38.206		
	Total	4965.913	22			
4	Regression	4283.173	4	1070.793	28.231	.000 ^e
	Residual	682.740	18	37.930		
	Total	4965.913	22			
5	Regression	4229.321	3	1409.774	36.364	.000 ^f
	Residual	736.592	19	38.768		
	Total	4965.913	22			
6	Regression	4124.102	2	2062.051	48.991	.000 ^g
	Residual	841.811	20	42.091		
	Total	4965.913	22			

a. Dependent Variable: PUL(toplam)

b. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), sağüsteksttotal, tripot-sağ(kg), lateral-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg)

c. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg),

d. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg), 2 nokta-sağ(kg)

e. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), sağüsteksttotal, lateral-sağ(kg)

f. Predictors: (Constant), Brooke, TS kullanımı(ay), sağüsteksttotal,

g. Predictors: (Constant), Brooke, sağüsteksttotal

EK-3: Değerlendirme Formu

Ad-Soyad:

Değerlendirme Tarihi:

Doğum Tarihi:

Dominant el:

Adres:

Telefon:

Hikaye:

Steroid Kullanımı:

Steroid Kullanıyor ☐ Şu an kullanmıyor ama geçmişte kullandı ☐ Hiç kullanmadı ☐
Bilinmiyor ☐

Steroid kullanıyor ise başlama tarihi:

Hastanın tekerlekli sandalye kullanmaya başlama yaşı:

Brooke Üst Ekstremité Fonksiyonel Değerlendirmesi:

1= Kollar yandayken harekete başlar ve ellerini başının üzerinde tam olarak birleştirebilir

2= Ancak dirseklerini fleksiyona getirerek kollarını başının üzerine getirebilir veya yardımcı kaslarını kullanır

3= Ellerini başının üzerine kaldıramaz, fakat bardağı ağzına götürebilir (gerekirse iki elini birden kullanır)

4= Ellerini ağzına kadar kaldırabilir, fakat bir bardak suyu ağzına götüremez

5= Ellerini ağzına kadar kaldıramaz, fakat kalem tutmak için veya masadan bozuk para almak için ellerini kullanabilir

6= Ellerini ağzına kadar kaldıramaz ve ellerini fonksiyonel kullanamaz

Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi:

SAĞ EL	Flex.	Ext.	Abd./Radial Deviasyon	Add./Ulnar Deviasyon	SOL EL	Flex.	Ext.	Abd./Radial Deviasyon	Add./Ulnar Deviasyon
El Bileği					El Bileği				
MKP					MKP				
PIP					PIP				
2					2				
3					3				
4					4				
5					5				

SAG EL	Flex.	Ext.	Abd./Radial Deviasyon	Add./Ulnar Deviasyon	SOL EL	Flex.	Ext.	Abd./Radial Deviasyon	Add./Ulnar Deviasyon
DIP					DIP				
2					2				
3					3				
4					4				
5					5				
Başparmak MKP					Başparmak MKP				
Başparmak IP					Başparmak IP				
Başparmak opozisyonu (Kapandji)					Başparmak opozisyonu (Kapandji)				
Önkol supinasyonu					Önkol supinasyonu				
Önkol pronasyonu					Önkol pronasyonu				

Üst ekstremité kas kuvvet değérlendirmesi (myometre ile):

	Sağ			Sol		
	1	2	Ort	1	2	Ort
Omuz fleksör						
Omuz ekstansör						
Omuz abdüktör						
Omuz addüktör						
Omuz internal rotatör						
Omuz eksternal rotatör						
Omuz horizontal abdüksiyonu						

Omuz horizontal addüksiyonu						
Dirsek fleksör						
Dirsek ekstansör						
Önkol supinatör						
Önkol pronatör						
El Bileği fleksör						
El Bileği ekstansör						

Kavrama Kuvveti Değerlendirmesi:

	Sağ				Sol			
Kavrama Tipi	1	2	3	Ort	1	2	3	Ort
Pinch Kavrama								
Lateral Kavrama								
Tripot Kavrama								
Gross Kavrama								

ACTIVLIM - Aktivite Kısıtlılık Ölçümü- Türkçe versiyonu

İsim : _____ Tarih: _____

Aşağıdaki aktiviteler ne kadar zor?		Yapılamaz	Zor	Kolay	?
1	Tişört giyme				
2	Üst gövdeyi yıkama				
3	Alt gövdeyi giyinme				
4	Duş alma				
5	Klozette oturma				
6	Banyo yapma				
7	Merdivenleri inme				
8	Küvetten dışarı çıkma				
9	Kapıyı açma				
10	Dışarıda düz arazide yürüme				
11	Yüzünü yıkama				
12	Portmantoya ceket asma				
13	Üst gövdeyi silme				
14	Merdiven çıkma				
Yetişkin hastaları değerlendirmek için (16-80 yaş) lütfen aşağıdaki soruları cevaplayınız. Çocuk hastaları (6-15 yaş) değerlendirmek için lütfen aşağıdaki soruları ? olarak işaretleyiniz.					
15	Ağır bir yük taşıma	A			
16	Arabaya binme	A			
17	Uzun süre ayakta kalma (± 10 dakika)	A			
18	1 km'den fazla yürüme	A			
Çocuk hastaları (6-15 yaş) değerlendirmek için lütfen aşağıdaki soruları cevaplayınız. Yetişkin hastaları (16-80 yaş) değerlendirmek için lütfen aşağıdaki soruları ? olarak işaretleyiniz.					
19	Kapıyı kapatma	C			
20	Tek ayak üstünde sıçrama	C			
21	Sırt çantası takma	C			
22	Koşma	C			

Total Skor:

ABILHAND – KIDS NMD- ELLE İLGİLİ YETENEK ÖLÇEĞİ-ÇOCUK- Türkçe versiyonu (6-15 yaş)

İsim : _____ Tarih: _____

Aşağıdaki aktiviteler ne kadar zor?	Yapılamaz	Zor	Kolay	?
1 Musluğu açma				
2 Musluğu kapatma				
3 Bisküvi paketini açma				
4 Anahtarla kapıyı açmak				
5 Bir dilim ekmeğin üzerine tereyağ sürmek				
6 Kalem açma				
7 Kart dağıtma				
8 Diş fırçasının üzerine macun sıkma				
9 Ekmek kutusu açma				
10 Çikolata paketini açma				
11 Gömlek/kazak düğmesi ilikleme				
12 Bardağı su ile doldurma				
13 El yıkama				
14 Çıt çıt kapatma (ceket, çanta vb..)				
15 El silme				
16 Cips paketi açma				
17 Ceket fermuarı çekme				
18 Diş macunu tüpünün kapağını açma				

Total Skor:

ÇOCUK RAPORU (8 - 12 yaş)

TALİMAT

Nöromüsküler düzensizliği olan çocukların bazen özel problemleri olabilir.

Lütfen, bunların her birinin **geçen BİR ay içinde** senin için **ne ölçüde sorun** olduğunu,

Hiç bir zaman sorun olmuyorsa **0**'ı,

Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa **1**'i,

Bazen sorun oluyorsa **2**'yi,

Sıklıkla sorun oluyorsa **3**'ü,

Hemen her zaman sorun oluyorsa **4**'ü

daire içine alarak belirtir misin?

Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.

Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

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

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

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

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

PedsQL™
Nöromüsküler Modül

Sürüm 3.0

ÇOCUKLAR için ANNE-BABA RAPORU (8 - 12 yaş)

TALİMAT

Nöromüsküler düzensizliği olan çocukların bazen problemleri olabilir.
Lütfen, bunların her birinin **geçen BİR ay içinde** çocuğunuz için **ne ölçüde sorun** olduğunu,

Hemen hiç bir zaman sorun olmuyorsa **0**'ı,
Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa **1**'i,
Bazen sorun oluyorsa **2**'yi,
Sıklıkla sorun oluyorsa **3**'ü,
Hemen her zaman sorun oluyorsa **4**'ü

daire içine alarak belirtir misin?
Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.
Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

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

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

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

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

Sürüm 3.0

ERGEN RAPORU (13 – 18 yaş)

TALİMAT

Nöromüsküler düzensizliği olan ergenlerin bazen özel problemleri olabilir.

Lütfen, bunların her birinin **geçen BİR ay içinde** senin için **ne ölçüde sorun** olduğunu,

Hiç bir zaman sorun olmuyorsa **0**'ı,

Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa **1**'i,

Bazen sorun oluyorsa **2**'yi,

Sıklıkla sorun oluyorsa **3**'ü,

Hemen her zaman sorun oluyorsa **4**'ü

daire içine alarak belirtir misin?

Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.

Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

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

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

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

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



ERGENLER için ANNE-BABA RAPORU (13 - 18 yaş)

TALİMAT

Nöromüsküler düzensizliği olan ergenlerin bazen problemleri olabilir.
Lütfen, bunların her birinin **geçen BİR ay içinde** ergeniniz için **ne ölçüde sorun** olduğunu,

Hemen hiç bir zaman sorun olmuyorsa **0**'ı,
Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa **1**'i,
Bazen sorun oluyorsa **2**'yi,
Sıklıkla sorun oluyorsa **3**'ü,
Hemen her zaman sorun oluyorsa **4**'ü

daire içine alarak belirtir misin?
Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.
Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

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

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

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

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

PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB MODULE (PUL)

Dominant El: Sağ/ Sol	Ambulasyon Durumu: Ambule /Non-Ambule
------------------------------	--

Madde	Tanım	0	1	2	3	4	5	6
A	Başlangıç Maddesi	Ellerini kullanamaz	Kalem ve bozuk para tutabilir,akülü araba kullanır	Elini ağzına götürür ama 200gr ağırlıklı bardağı götürmez	200 gr ağırlıklı bardağı ağızına tek veya ikiele götürür	Kompansasyonla veya değil iki elini omuz hizasına kaldırabilir	İki kolunda aynı anda baş üstüne kompansasyonla kaldırabilir	Başın üzerinde ellerini kompansasyonsuz çıkabilir

NOT: Eğer hasta A maddesinden 4 veya üzerinde bir puan aldı ise B maddesi ile devam edin.Eğer A maddesinden 3 ve altı aldı ise F maddesi ile devam edin

Proksimal Seviye								
Madde	Tanım	0	1	2	3	4	5	6
B	90 derece omuz abduksiyonu	Yapamaz	Ağırlık olmadan yapar	200 gr ile yapar	500 gr ile yapar	1000gr ile yapar		
C	Omuz başüstü göz hizasında abduksiyonu	Yapamaz	Ağırlık olmadan yapar	200 gr ile yapar	500 gr ile yapar	1000gr ile yapar		
D	90 derece omuz fleksiyonu	Yapamaz	Ağırlık olmadan yapar	200 gr ile yapar	500 gr ile yapar	1000gr ile yapar		
E	Göz hizasına kadar omuz fleksiyonu	Yapamaz	Ağırlık olmadan yapar	200 gr ile yapar	500 gr ile yapar	1000gr ile yapar		
TOPLAM PUAN /16								

Orta Seviye								
Madde	Tanım	0	1	2	3	4	5	6
F	Ellerini ağza götürme	Yapamaz	Dirsek desteği olarak ya da olmadan iki eliyle 50g ağırlık taşıyan bardağı ağzına götürür.	İki el, tek el ya da dirsek desteği ile 200g ağırlığı ağzına götürebilir.	Tek elle dirsek desteği olmaksızın 200g ağırlığı ağzına götürebilir.			
G	Kucağın dan ellerini masaya götürür	Yapamaz	Kısmen iki elini de masa üzerinde alır(sadece parmaklar ya da sadece bir el).	İki eli de masadadır ama aynı anda başaramaz.	İki el aynı anda ve tamamen masadadır.			
H	Ağırlığı masada hareket ettirme	Yapamaz	Kompansasyon olmadan 100g ağırlığı dairenin	Kompansasyon olmadan 100g ağırlığı dairenin	Kompansasyon olmadan 200g ağırlığı dairenin	Kompansasyon olmadan 500g ağırlığı dairenin	Kompansasyon olmadan 1kg ağırlığı dairenin	

			dışından içine kaydırarak koyar.	dışından içine koyar.	dışından içine koyar.	dışından içine koyar.	dışından içine koyar.	
I	Hafif konserve kutularının kaldırma	Yapam az	1 tane yapar (dış taraftaki).	İki tanesini kaldırır.	Üç tanesini kaldırır.	4 tanesini kaldırır.	5 tanesini kaldırır.	Kaldırma süresi:
J	Ağır konserve kutularının kaldırma	Yapam az	1 tane yapar (dış taraftaki).	İki tanesini kaldırır.	Üç tanesini kaldırır.	4 tanesini kaldırır.	5 tanesini kaldırır.	Kaldırma süresi:
K	Hafif konserve kutularının üst üste dizme	İkinci kutuyu dizemez.	İkinci kutuyu dizer.	Üçüncü kutuyu dizer.	Dördüncü kutuyu dizer.	Beşinci kutuyu dizer.		Üst üste dizme süresi:
L	Ağır konserve kutularının üst üste dizme	İkinci kutuyu dizemez.	İkinci kutuyu dizer.	Üçüncü kutuyu dizer.	Dördüncü kutuyu dizer.	Beşinci kutuyu dizer.		Üst üste dizme süresi:
M	Saklama kutusunun kapağını açma	Yapam az.	Tamamen açar.					
N	Kağıdı yırtma	Yırtam az.	Katlanmış bir kağıdı tutar ama yırtamaz.	Katlanmamış bir kağıdı tamamen yırtar.	İkiye katlanmış bir kağıdı uçtan uca yırtabilir.	Dörde katlanmış bir kağıdı uçtan uca yırtabilir.		
TOPLAM PUAN /34								

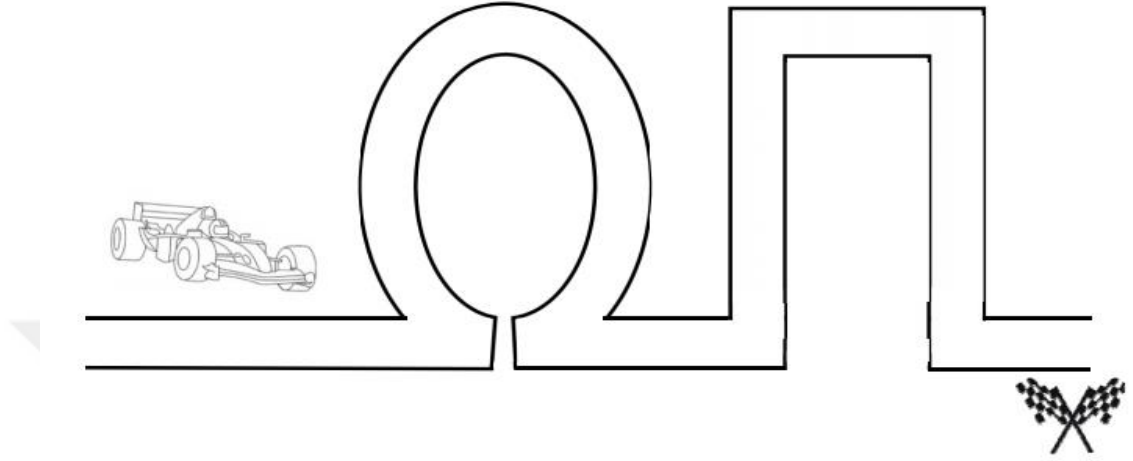
Alt Seviye								
Madd e	Tanım	0	1	2	3	4	5	6
O	Kalemle yolu takip etme	Kalemi tutamaz veya kalemle işaret bırakamaz	Kalemi tutar ve kağıda işaret bırakabilir.	En az 5 cm yolu takip edebilir ama yolu tamamlayamaz.	Yolu tamamlar ama kalemi kağıttan kaldırır ya da çizirken durmak zorunda kalır.	Durmadan ve kalemi kağıttan kaldırmadan yolu tamamlar.		
P	İşığı yakma	İki eliyle işığı yakamaz.	Anlık olarak ya da iki eliyle tamamen işığı yakabilir.	Tek eliyle anlık olarak işığı yakabilir.	Tek eliyle işığı tamamen yakabilir.			
Q	Supinasyon	Lambayı tutamaz.	Lambayı tutar ama elini çeviremez.	Lambayı tutar ama elini kısmen çevirebilir.	Lambayı tutar ama elini kompensasyon yardımı ile tamamen çevirebilir.	Lambayı tutar ve kompensasyon olmadan elini çevirebilir.		
R	Bozuk paraları toplama	Bozuk paraları toplayamaz.	Bir adet bozuk parayı toplayabilir.	3 adet bozuk parayı elinde toplayabilir.	6 adet bozuk parayı elinde toplayabilir.			
S	Diyagram üzerinde parmakların hareket ettirme	Parmağını kaldırıp diyagram üzerinde kaydıramaz.	Parmağını numaralara yerleştirme için kaldıramaz ama en az iki kare arasında parmağını kaydırabilir.	Parmağını kaldırır ve dikkatsizce numaralar üzerine yerleştirir.	Parmağını kaldırır, çizgilere dokunmadan başarılı bir şekilde numaralara yerleştirir.			
T	İki parmakla tutma	Başaramaz.	Kavramayı yapar ama ağırlıklarını	Kavramayı yapar ama				

	(Çimdikleme)		(10g) kaldıramaz.	ağırlıklarını (10g) kaldırır.				
U	3 parmakla kavrama	Başaramaz.	Kavramayı yapar ama ağırlıklarını (10g) kaldıramaz.	Kavramayı yapar ama ağırlıklarını (10g) kaldırır.				
V	Lateral kavrama	Başaramaz.	Kavramayı yapamaz fakat baş parmağı hareket ettirebilir.	Kavramayı yapar ama ağırlıklarını (10g) kaldıramaz.	Kavramayı yapar ama ağırlıklarını (10g) kaldırır.			
TOPLAM PUAN /24								
								/74

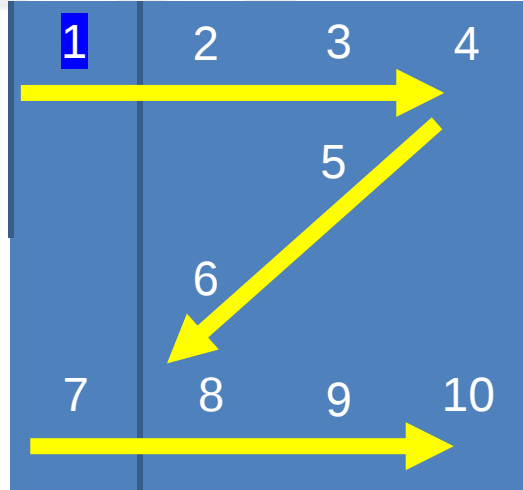


EK MATERYALLER:

Madde O: Yolu Takip Etme



Madde S: Diyagram üzerine parmaklarını yerleştirme



9. ÖZGEÇMİŞ

I. Bireysel Bilgiler

Adı-Soyadı: Gülcan ALTINOK

Doğum Yeri ve Tarihi: Selçuklu – 01.09.1993

Uyruğu: TC

İletişim Adresi ve Telefonu: Sancak Mah. Özceylan Sok. Sancak Sit. No:4/3
Selçuklu-KONYA

II. Eğitimi:

Ahi Evran Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu
2011-2015-Kırşehir

Tes-İş Sendikası Atatürk Anadolu Öğretmen Lisesi 2007-2011-Konya

III. Mesleki Deneyimi:

KTO Karatay Üniversitesi, Araştırma Görevlisi, 2016-
Halen

IV. Bilimsel Faaliyetleri:

• Yayınları:

Sert Ö, Altınok G, Yılmaz K, Alkan B. Bilateral Ters Omuz Artroplastisi Olgu Sunumu. 3. Fizyoterapi-Ortopedi Ortak Sempozyumu. 25-30 Ekim 2016, Antalya.

Sert Ö, Alkan B, Altınok G, Yılmaz K. Total Kalça Ve Total Diz Artroplastisi Geçirmiş Hastalarda Pulmoner Komorbiditelerin Hastanede Kalış Süresine Etkisi. 3. Fizyoterapi-Ortopedi Ortak Sempozyumu. 25-30 Ekim 2016, Antalya.

Altınok G, Yılmaz Ö, Karaduman A, Alemdaroğlu İ. Non-Ambule Duchenne Musküler Distrofili Çocuklarda El Fonksiyonlarını Etkileyen Faktörlerin Üst Ekstremité Genel Performansı Üzerine Etkilerinin İncelenmesi. Uluslararası Katılımlı 4. Pediatrik Rehabilitasyon Kongresi. 20-22 Ekim 2017, İstanbul.

Katıldığı Kongreler, sempozyum vb.:

- Uluslararası Katılımlı 4. Pediatrik Rehabilitasyon Kongresi 20-22 Ekim 2017, İstanbul

- 6. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Kongresi 4-6 Mayıs 2017, Ankara
- Fizyoterapist Araştırma Görevlileri Sempozyumu (FARGÖS) 24-25 Mart 2017, İzmir
- 3. Fizyoterapi-Ortopedi Ortak Sempozyumu 25-30 Ekim 2016, Antalya
- Omuz Eklemine Çok Yönü Bakış 28 Kasım 2015, Ankara
- 3.Bahar Sempozyumu “Fizyoterapide Su İçi Uygulamalar” 26 Mayıs 2014, Kırşehir
- 1. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Öğrenci Kongresi 13-15 Nisan 2013 Ankara

