



T.C.

ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

ERGOTERAPİ ANABİLİM DALI
ERGOTERAPİ YÜKSEK LİSANS PROGRAMI

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**3-5 YAŞ ARASI ÇOCUKLARDA NÖROGELİŞİMSEL BOZUKLUK
OLARAK RETT SENDROMUNUN ERGOTERAPİ
PERSPEKTİFİNDEN DEĞERLENDİRİLMESİ**

LİANA ÇAKIR

Tez Danışmanı

Prof.Dr. Sevda ASQAROVA

İSTANBUL-2025

T.C.
ÜSKÜDAR ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

ERGOTERAPİ ANABİLİM DALI
ERGOTERAPİ YÜKSEK LİSANS PROGRAMI
YÜKSEK LİSANS TEZİ

**3-5 YAŞ ARASI ÇOCUKLARDA NÖROGELİŞİMSEL BOZUKLUK
OLARAK RETT SENDROMUNUN ERGOTERAPİ
PERSPEKTİFİNDEN DEĞERLENDİRİLMESİ**

LİANA ÇAKIR

Tez Danışmanı

Prof. Dr. Sevda ASQAROVA

İSTANBUL-2025

ÖZET

3-5 YAŞ ARASI ÇOCUKLARDA NÖROGELİŞİMSEL BOZUKLUK OLARAK RETT SENDROMUNUN ERGOTERAPİ PERSPEKTİFİNDEN DEĞERLENDİRİLMESİ

3-5 yaş aralığındaki çocuklarda Ergoterapi yaklaşımlarının Rett Sendromlu çocuklar üzerine etkisini incelemek amacıyla çalışmaya 3-5 yaş aralığına sahip 30 Rett Sendromlu çocuk dahil edilmiştir. Bu çalışma ile Rett Sendromlu çocukların becerilerine kapsamlı değerlendirme sağlayacaktır. Ergoterapi uygulamalarının çocukların bağımsızlık becerileri, duyu ve motor sistemleri ile genel yaşam kalitesi üzerindeki etkilerinin incelenmesi amacıyla bir araştırma yapılmıştır. Bu araştırmaya katılan çocuklara, sosyodemografik veri formu, Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ), Çocuklar için Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WeeFIM) ve Okul Öncesi Çocuklarda Duyu ve Motor Fonksiyon Anketi gibi çeşitli değerlendirme araçları uygulanmıştır. Çocukların yaşam kalitesi, Ergoterapi uygulamaları öncesinde ve sonrasında ölçülerek karşılaştırılmıştır. Yapılan analizler sonucunda, yaşam kalitesinin tüm boyutlarında istatistiksel noktada anlamlı bir artış tespit edilmiştir ($p<0.05$). Özellikle fiziksel işlevsellik boyutunda, Ergoterapi sonrasında elde edilen puanların, uygulama öncesine göre belirgin şekilde yüksek olduğu tespit edilmiştir. Duyusal ve motor fonksiyonlar da Ergoterapi uygulamaları sonrasında anlamlı bir iyileşme göstermiştir ($p<0.05$). Ancak, hareketin duyu olarak işlenmesi-hiporeaktif parametresinde, uygulamalar öncesinde ve sonraki süreçte anlamlı bir fark bulunmamıştır. Fonksiyonel bağımsızlık ölçümlerinde de Ergoterapi sonrasında istatistiksel noktada anlamlı bir olduğu sonucuna ulaşılmıştır ($p<0.05$).Ergoterapi müdahalelerinin çocukların yaşam kalitelerinde, bağımsızlık kazanmalarında, sosyal katılım sağlamada ve duyu sistemlerinin gelişmesinde pozitif etkisinin olduğu sonucuna varılmıştır.

Anahtar kelimeler: Ergoterapi, Nörogelişimsel Bozukluk, Rett Sendrom, Yaşam Kalitesi

ABSTRACT

EVALUATION OF RETT SYNDROME AS A NEURODEVELOPMENTAL DISORDER IN CHILDREN BETWEEN 3-5 YEARS OF AGE FROM THE PERSPECTIVE OF OCCUPATIONAL THERAPY

This research aimed to investigate the impact of occupational therapy interventions on children aged 3-5 with Rett Syndrome. Thirty children within this age range were included in the study. The primary goal was to conduct a thorough evaluation of the skills possessed by these children. The study specifically examined how occupational therapy affected their engagement in daily activities, social involvement, functional independence, sensory-motor abilities, and overall life quality, utilizing both pre- and post-intervention assessments. Participants underwent several evaluations, including the Sociodemographic Data Form, the Pediatric Quality of Life Inventory, the Functional Independence Measure for Children (WeeFIM), and a Sensory and Motor Function Questionnaire designed for preschool-aged children. A comparative analysis was performed, contrasting the post-intervention results with the baseline data from the PedsQL. This analysis revealed a statistically significant improvement across all measured aspects of life quality ($p < 0.05$). Notably, the Physical Functioning domain showed a marked increase in scores following the occupational therapy. Furthermore, significant enhancements were observed in sensory and motor functions post-intervention ($p < 0.05$). However, no significant changes were noted in the Sensory Processing of Movement-Hyporeactive parameter. Conversely, functional independence demonstrated a statistically significant improvement post-intervention ($p < 0.05$). The findings suggest that occupational therapy interventions positively influence the life quality of children with Rett Syndrome by enhancing their independence, promoting social participation, and aiding in the development of their sensory systems.

Keywords: Occupational Therapy, Neurodevelopmental Disorder, Rett Syndrome, Quality Of Life

TEŐEKKÜR

Yüksek lisans sürecimde her an yanımda olup beni destekleyen, bilgi ve deneyimlerini büyük bir cömertlikle benimle paylaşan, sabrı, sevgisi ve merhameti ile bana her zaman yol gösterip bana güven aşılayan saygıdeğer hocam Sn. Prof. Dr. Sevda ASQAROVA'ya,

Tez çalışmamın uygulanması ve yürütülmesinde bana her zaman anlayış gösteren, desteklerini esirgemeyen, yanımda olan Yaman Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi müdürü Ülger YAMAN'a ve samimiyetleri, destekleri ve iş birlikleriyle bu süreçte bana güç veren çalışma arkadaşlarıma,

Tezimin uygulanma sürecinde, çocukları ile ilgili tüm gerekli bilgileri benimle paylaşan, çalışmaya zaman ayıran kıymetli ailelerle,

Yüksek lisansa başlamaya beni teşvik eden süreç boyunca rehberlik eden, cesaret veren ve bana her zaman inanan kıymetli büyüklerim Krikor UZUNYAN ve Tanya UZUNYAN'a,

Hayatım boyunca her adımında beni destekleyen, maddi manevi desteğini esirgemeyensevgi ve anlayışlarını benden eksik etmeyen bana emek veren canım annem Jaklin'e, canım babam Varujan'a ve canım ablam Lena 'ya

Teşekkürlerimi sunarım.

BEYAN FORMU

Bu alıřmada sunulan tm bilgi ve belgelerin, akademik kurallar erevesinde tamamen zgn bir alıřma rn olduėunu beyan ederim. Yazılı olarak sunulan tm bilgi ve sonuların, bilimsel etik ilkelerine uygun olduėunu taahht ederim. Kullandıėım verilerde herhangi bir deėiřiklik yapmadıėımı ve kaynaklara bilimsel normlara uygun řekilde atıfta bulunduėumu belirtirim. Bu tezin, belirtilen kaynaklar dıřında tamamen kendi alıřmam sonucunda oluřturulduėunu ve skdar niversitesi Saėlık Bilimleri Enstits Tez Yazım Kılavuzu'na uygun olarak hazırlandıėını beyan ederim.

25.01.2025

LİANA AKIR

İÇİNDEKİLER

ÖZET	i
ABSTRACT	ii
TEŞEKKÜR	iii
BEYAN FORMU	iv
TABLolar DİZİNİ	ix
ŞEKİLLER DİZİNİ	x
SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ	xi
1.GİRİŞ	1
2.GENEL BİLGİLER	3
2.1. Nörogelişimsel Bozukluklar ve Tanım	3
2.1.1. Anlıksal (Entelektüel) Yeti Yitimleri	4
2.1.2. İletişim Bozuklukları.....	4
2.1.3. Otizm Açılımı Kapsamında Bozukluk	5
2.1.4. Dikkat Eksikliği/Hiperaktivite Bozukluğu	6
2.1.5. Özgül Öğrenme Bozukluğu	7
2.1.6. Motor Bozukluklar	8
2.2. Nörogelişimsel Bozuklukların Epidemiyolojisi.....	9
2.3. Nörogelişimsel Bozuklukların Klinik Seyri	9
2.4. Nörogelişimsel Bozuklukların Etiyolojisi	9
2.5. Nörogelişimsel Bozukluklarda Tedavi	10
2.6. Nörogelişimsel Bozuklukların Nedenleri	10
2.6.1. Genetik Nedenler.....	11
2.6.2 Edinsel Nedenler	11

2.7. Nörogelişimsel Bozukluğu olan Çocuklarda Görülen Nedenler	12
2.7.1.Emosyonel ve Davranışlar Nedenler	12
2.7.2 Bilişsel Nedenler	12
2.7.3. Motor Problemler	13
2.8.Rett Sendrom Tanım	13
2.9. Rett Sendromu Epidemiyolojisi	15
2.10. Rett Sendromunda Klinik Özellikler	15
2.10.1. Büyüme Geriliği	17
2.10.2 Beslenme Problemleri	18
2.10.3.Konuşma Becerisi Kaybı	18
2.10.4. Motor Hareketlerde Bozulma	18
2.10.5. Epilepsi	19
2.10.6 Uyku Bozuklukları	20
2.10.7.Kardiyak ve Solunum Problemleri	21
2.10.8.Kas İskelet Problemleri	22
2.11.Rett Sendromu Tanısı ve Genetik Yapısı	23
2.11.1.Klasik (Tipik) ve Varyant (Atipik) Rett Sendromu	26
2.12. Ayırıcı Tanı	29
2.13.Hastalığın Klinik Evreleri	31
2.14.Prognoz	34
2.15. Ergoterapi Kavramı ve Tanımı	34
2.16. Ergoterapinin Çalışma Alanları	35
2.17. Ergoterapi Yaklaşımı	37
2.17.1.Çocuklarda Ergoterapi Yaklaşımı.....	38

2.17.2.Çocuklarda Ergoterapi Müdahaleleri.....	39
2.17.3.Çocuklarda Ergoterapi Değerlendirme Yöntemleri	40
2.18. 3-5 Yaş Dönemi Çocuklarında Ergoterapi Müdahale Yöntemleri	41
2.19.Ergoterapi ve Yaşam Kalitesi	42
2.20.Ergoterapi ve Duyu Motor Yaklaşımları.....	44
2.21.Rett Sendromu ve Ergoterapi.....	45
3.GEREÇ VE YÖNTEM.....	47
3.1.Bireyler	47
3.2.Yöntem	47
3.3. Veri Toplama Araçları	47
3.3.1.Sosyodemografik veri formu	47
3.3.2. Çocuklar için yaşam kalitesi ölçeği- Çiykö (PEDSQL 4.0- Generic CoreScale).....	48
3.3.3. Çocuklar için fonksiyonel bağımsızlık ölçümü (WeeFIM)	48
3.3.4 Okul öncesi çocuklarda duyu ve motor fonksiyon anketi.....	49
3.4.Müdahale	49
3.5.Verii Analizi	54
4.BULGULAR	55
5.TARTIŞMA	64
6.SONUÇ VE ÖNERİLER.....	69
KAYNAKLAR.....	72
EKLER	86
Ek1.Sosyodemografik Bilgiler Formu.....	86
Ek 2.Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği Değerlendirme Formu	88

Ek3.Okul Öncesi Çocuklarda Duyu ve Motor Fonksiyon Anketi	90
Ek 4. Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WeeFim)	94
Ek 5.Özgeçmiş.....	95



TABLULAR DİZİNİ

Sayfa

Tablo 1: MECP2 Mutasyonları olan erkeklerde klinik özellikler ve genetik profil	14
Tablo 2: Rett Sendromunda tanı kriterleri	26
Tablo 3: Tipik Rett Sendromunun klinik evreleri	32
Tablo 4: Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği- ÇİYKÖ (PEDSQL 4.0- Generic Core Scale) ve Alt Boyutlarının Öntest Sontest Ölçümlerine İlişkin Çarpıklık -Basıklık Sonuçları	56
Tablo 5: Duyu ve motor fonksiyonları anketi ve alt boyutlarının ön test son test ölçümlerine ilişkin çarpıklık -basıklık sonuçları	57
Tablo 6: Fonksiyonel bağımsızlık ölçümünün ve alt boyutlarının ön test son test ölçümlerine ilişkin çarpıklık -basıklık sonuçları	57
Tablo 7: Katılımcı özelliklerine ilişkin tanımlayıcı bulgular	58
Tablo 8: Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğine İlişkin Farklılık Analiz Bulguları	60
Tablo 9: Duyu ve motor fonksiyonlarına ilişkin farklılık analiz bulguları	60

ŞEKİLLER DİZİNİ

	<u>Sayfa</u>
Şekil 1: Nörogelişimsel bozukluklar nedenleri	11
Şekil 2 :Ergoterapinin çalışma alanları	35
Şekil 3: Power analizi.....	55



SİMGELER VE KISALTMALAR DİZİNİ

OSB: Otizm Spektrum Bozukluğu

DEHB: Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu

DSM-5 : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders Fifth Edition

RTT: Rett Sendrom

EEG: Elektroensefalogram

EKG: Elektrokardiyografi

MECP2: Metilsitozin bağlayıcı protein 2

FOXG1: Forkhead-box G1

CDKL5: Siklin-bağımlı kinazlar 5

SPSS: Statistical Package for the Social Sciences

ÇİYKO: Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği

WEEFİM : Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü

1.GİRİŞ

Çocuklarda beyin gelişim gösterirken yaşanan bazı gecikmeler ve değişimlerden kaynaklı çeşitli bozukluklara rastlanmaktadır. Bu bozukluklar nörogelişimsel bozukluklar olarak adlandırılmaktadır. Nörogelişimsel bozukluk, beynin ve merkezi sinir sisteminin büyümesinde ve gelişmesinde bozukluk olarak ortaya çıkmaktadır (Schroeder ve Courtemanche, 2012).

Nörogelişimsel bozukluklar; entelektüel yetersizlik, otizm spektrum bozukluğu (OSB), dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) ve öğrenme güçlüklerini kapsayan geniş bir yelpazeye sahiptir (Mullin ve ark., 2013).

Bu bozukluklara sahip kişilerde sosyal açıdan gelişimsel gerilikler, iletişim güçlükleri, tekrarlayan hareketler, normalin dışında yemek yeme davranışı, uyku problemleri, seslere karşı hassasiyet gösterme ve kas tonusundan kaynaklanan motor bozukluklar rastlanmaktadır (Little,2000; Bishop, 2010).

Rett Sendromunda yürüyüş bozuklukları, nefes alıp verme sorunları, iletişim becerilerinde sıkıntılar, hedefe yönelik el hareketlerinde kayıplar, uyku bozuklukları, fiziksel ve zihinsel olarak bozulmalar ile meydana gelen ve beyin gelişimini önemli ölçüde etkileyen sık rastlanmayan kalıtsal nörogelişimsel bir bozukluktur. Özellikle kızları etkileyen bir bozukluktur. 10.000 'de 1 görülme sıklığına sahiptir (Mellios ve ark., 2018; Odabaşı ve ark, 2023) .

3-5 yaş arası dönem çocukların keşfettiği ve öğrendiği dönemdir. Bu dönem boyunca çocukların dil, sosyal motor ve bilişsel becerilerinin gelişimi desteklenmektedir. Her çocuğun gelişimi bu şekilde tamamlanmaktadır. Dil becerilerini yerine getirmekte, kendidüşüncelerini ifade etmekte ve bunları aktarmakta, yönergeleri takip etmekte, serbest zamanlarında oyun oynamakta zorluklar yaşayabilmektedir. Bu problemleri yaşayan çocuklar kendilerini mutlu hissetmekte zorlanabilir ve yaşlıları ile iletişime geçmekte sorunlar yaşayabilmektedirler (Alberta, 2008). Birçok çalışma Ergoterapi yaklaşımlarının okul öncesi dönemi çocuklarda hem gelişimsel olarak hem de fonksiyonel yeteneklerini iyileştirdiği ve geliştirdiği tespit edilmiştir. Bu araştırmalar doğrultusunda Ergoterapi yaklaşımlarının çocuklarda sosyal ve duygusal becerilerini,

kendine olan güvenlerini, akranlarıyla olan etkileşimlerini olumlu yönde etkilediği ve müdahalelerdeki bu sonuçların sensörimotor yaklaşımlarının kullanılması ile ilgili olduğu bulunmuştur (Jasmin ve ark, 2018). Ergoterapistler, müdahale boyunca çocukların psikososyal anlamda performanslarını iyileştirmek için oyun yöntemlerini kullanırlar. Çocuklar ile yapılan araştırmalara bakıldığında yaşam becerileri eğitimi sosyal beceri eğitimi gibi psikososyal performansı pozitif yönde iyileştirmek için yaygın olarak kullanılan yöntemlerdir.

Ergoterapi yaklaşımlarının, Rett Sendromu tanısı almış çocuklarda yaşam kalitesini olumlu yönde etkilediği görülmüştür. Ergoterapistler, Rett Sendromlu çocuklarda sanal gerçeklik yardımcı teknoloji, müzik terapisi, duyu bütünleme gibi çeşitli alternatif müdahalelerde bulunduğu çalışmalar mevcuttur. Ergoterapistler her bir Rett Sendromlu çocuk için özel programlar hazırlamaktadır. Kişisel ihtiyaçlarına uygun terapi yöntemleri müdahale türleri sağlamaktadır(Fonzo ve ark., 2020).

H0:Ergoterapi müdahalelerinin Rett Sendromlu çocukların yaşam kaliteleri üzerinde pozitif etkisi vardır.

H1: Ergoterapi müdahalelerinin Rett Sendromlu çocukların yaşam kaliteleri üzerinde pozitif etkisi yoktur.

2.GENEL BİLGİLER

2.1 Nörogelişimsel Bozukluklar ve Tanım

Nörogelişimsel bozukluklar, beyin gelişimindeki sapmalar sonucu ortaya çıkan ve bilişsel, iletişimsel, davranışsal veya motor becerilerde çeşitli aksaklıklarla kendini gösteren karmaşık durumlardır. Bu bozuklukların ortaya çıkmasında hem çevresel hem de genetik etmenler rol oynar ve beyin gelişimini etkilerler. Genellikle çocukluk çağının erken dönemlerinde belirginleşir ve belirtileri çoğu zaman okul öncesi dönemde ortaya çıkmaktadır. Nörogelişimsel bozukluklar, çeşitli gelişimsel güçlükleri barındırır ve motor beceriler, dilin gelişimi, bilişsel yetenekler, akademik yönde başarı, sosyal etkileşim ve günlük yaşam aktivitelerini yerine getirirken sorunlara neden olabilmektedir (Türer ve Köse, 2023; Mullin ve diğerleri, 2013). Nörogelişimsel bozukluklar bilişsel, iletişim ve/veya motor becerilerinde gelişim gerilikleri, beyinden kaynaklanan anormal davranışlar, zihinsel engel, iletişim güçlükleri, DEHB, OSB gibi durumları barındıran bir yelpazeyi kapsamaktadır (Dilercan,2022).

Nörogelişimsel bozukluklarda birçok belirti sadece tek bir hastalığa özel olmadığından birden fazla belirti nörogelişimsel bozuklukları kapsamaktadır. Nörogelişimsel bozuklukların sebebi sıklıkla doğum sırasında ortaya çıkmaktadır. Bu bozuklukların belirtileri sıklıkla okul öncesi dönemde rastlanmaktadır. Bu bozukluklar günlük yaşam becerileri gerçekleştirilmede, toplumsal etkileşim becerilerinde ve akademik performans alanlarında zorluklara yol açmaktadır (Dilercan,2022).

Gelişimsel bozuklukların çeşitli mekanizmalar tarafından sebep olabileceği, bunların arasında gebelik enfeksiyonu ve annenin alkol tüketmesi gibi faktörlerin de dahil olduğu bilinmektedir. Ancak, önemli gelişimsel genlerdeki hasarlı genetik varyasyonların, çocuklarda majör konjenital anomaliler veya şiddetli nörogelişimsel bozuklukların ortaya çıkmasında önemli bir katkısı bulunmaktadır. Yaklaşık %2 ile %5 oranında çocuklarda, doğumda majör konjenital anomaliler veya çocukluk döneminde şiddetli nörogelişimsel bozukluklar ortaya çıkmaktadır (McRae ve ark., 2017).

Mental Bozuklukların Tanısal ve Sayımsal El Kitabı (DSM)-III'te Otistik bozukluğu “Gelişimsel Bozukluklar” kategorisinde sınıflandırılmıştır. Ancak Tanısal

ve Sayımsal El Kitabı'nın beşinci baskısı (The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition); DSM-5'te bu bozuklukları daha kapsayıcı bir şekilde kategorize ederek "Nörogelişimsel Bozukluklar" başlığı altında yer almaktadır (Bilkay ve ark.,2023) .

DSM-5 nörogelişimsel bozuklukları, gelişim döneminde ortaya çıkan kişisel, sosyal, akademik yönden veya mesleki olarak işlevselliğini yerine getirememenin verdiği eksiklikler ile gruplanan bozukluklar olarak sınıflandırmaktadır (APA,2013).

Nörogelişimsel bozuklukları diğer tanılardan ayırmakta zorlanılmaktadır. Diğer tanıları gibi kesin tanı ölçütleri net olarak görülmektedir. DSM-5 nörogelişimsel bozuklukları Anlıksal (Entelektüel) Yetersizlik, İletişim Bozuklukları, Otizm Kapsamında Bozukluk, Dikkat Eksikliği/Aşırı Hareketlilik Bozukluğu, Özgül Öğrenme Bozukluğu, Devinsel (Motor) Bozukluklar şeklinde sınıflandırmaktadır (APA,2013).

2.1.1.Anlıksal (Entelektüel) Yeti Yitimleri

Anlıksal yeti yitimi, kavramsal, toplumsal katılım gibi sosyal işlevlerde belirgin yetersizlikler görülmektedir. Erken dönemde belirtileri görülen bir bozukluktur (APA, 2013). Bireylerde zihinsel işlevlerde (akıl yürütme, sorun çözme, soyut düşünme), sosyal işlevlerde (sosyal iletişim becerileri, topluma katılım) belirgin yetersizlik görülmesi ve bu belirtilerin 18 yaşın altında ortaya çıkması bu tanının ana kriterlerindedir (Joyce ve ark., 2015; APA, 2013).

2.1.2.İletişim Bozuklukları

Konuşma bozuklukları, iletişim bozuklukları adı altında sınıflandırılmaktadır (Kardaş ve ark.,2019).

Çocukluk çağında en çok görülen nörogelişimsel bozukluk olan iletişim bozukluğu DSM- 5'te dil bozukluğu (sözcük bilgisinin azlığı, cümle kurarken kelimeleri sıralamada zorluk), konuşma sesi bozukluğu (konuşma sesi çıkarmada zorluk), çocukluk çağı akıcılık bozukluğu (kekemelik), toplumsal iletişim bozukluğu ve tanımlanmamış iletişim bozukluğu klinik tanıları kapsamaktadır (APA, 2013).

Motor gelişim ve dil gelişimi, çocukluk döneminde birbirini takip eden ve birbirleri ile yakından bir ilişki içerisinde bulunan gelişim alanlarıdır. Bu alanlarda ortaya çıkan bozukluklar sıklıkla erken çocukluk döneminde ortaya çıkmaktadır. İletişim bozukluklarının yaygınlık oranı %3 ila %8 arasında değişmektedir ve erkek çocuklarda daha sık rastlanmaktadır. Dil bozukluğuna sahip çocuklar yaşitlarına oranla dili anlama, dili kullanma becerilerinde gerilik yaşayabilmekte, sınırlı kelime dağarcığı

ve kısa cümleler kullanmaktadır. Kekemelikte ise istemsiz bir şekilde konuşma akıcılığının kesilmesi durumudur ve çocukluk çağında görülme oranı %5 ila %6 oranındadır (Aksoy,2019) .

DSM-5'in 2013 yılında yayınlanmasıyla birlikte, sosyal (pragmatik) iletişim bozukluğu da tanı kategorilerine eklenmiştir. Bu bozukluk, dilin sosyal ortamlardaki ipuçlarını doğru şekilde kullanma becerisini vurgular ve bireyin sözlü veya sözsüz iletişimde zorluklar yaşamasına neden olur. Sözlü veya sözlü olmayan iletişim problemleri ile sosyal ortamlarda uygun iletişim becerisini geliştirememektedir. (Aksoy,2019).

2.1.3.Otizm Açılımı Kapsamında Bozukluk

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB), sosyal yönden iletişim ve etkileşime girmekte güçlükler, tekrarlayıcı hareketler, motor becerilerde sorunlar ve yönetici işlevlerde zayıflık gibi belirtilerle kendini gösteren nörogelişimsel bir bozukluktur. OSB'nin ortaya çıkış nedeni kesin olarak anlaşılmamak ile, yürütülen çalışmalar genetik faktörlerin etki ettiği nöral bağlantılarda yaşanan problem sonucunda beyin gelişimini etkilediği yönündedir (Augstyn,2018).

Son yıllarda yürütülen çalışmalarda OSB'de genetik faktörlerin etki ettiğine dair birçok çalışma bulunmakla birlikte çevresel faktörlerin de OSB'nin ortaya çıkmasında büyük rol oynamaktadır. Son araştırmalar, ebeveyn yaşının etkilerinden bahsetmektedir. Özellikle ileri baba yaşı, prematüre veya düşük doğum ağırlığı ile doğan çocuklar, annenin hamilelik esnasında kullandığı psikotrop ilaçlar OSB riskini arttırmaktadır (Kadak ve Meral, 2019).

1994 yılında DSM-4' de Yaygın Gelişimsel Bozukluk altında OSB ile klinik benzerlikleri olan Çocukluk Otizmi, Asperger Sendromu, Başka Türü Açıklanamayan Yaygın Gelişimsel Bozukluk, Rett Sendromu ve Çocukluk Çağı Dezintegratif Bozukluğu gibi durumlar, OSB'ye benzer klinik özellikler göstermektedir. Bu tanıyı alan çocuklar, etkileşim, iletişim ve tekrarlayıcı davranışlar gibi alanlarda sınırlılıklar yaşamaktadır(APA, 2000).

2013'te güncellenen DSM-5'te Yaygın Gelişimsel Bozukluk başlığı altında yer alan tüm durumlar Otizm Spektrum Bozukluğu adı altında toplanmıştır. Ancak Rett Sendromu bu tanıdan çıkarılmıştır (Ozkaya,2013).

DSM-5' de Otizm Açılımı Kapsamında Bozukluk tanı kriterleri iki başlığa ayrılarak sınıflandırılmıştır (APA,2013).

1) Toplumsal İletişim ve Etkileşimde Güçlükler

- Toplumsal ve duygusal karşılıklı yetersizlik
- İlişki kurma ve ilişkiyi sürdürmekte yetersizlik
- Sözel olmayan iletişimlerde yeterli olmamak

2) Sınırlı ve Tekrarlayıcı Davranış Örüntüleri

- Tekrarlayıcı motor hareketler ve basmakalıp davranışlar
- Belirli konulara aşırı ilgi
- Duyusal uyaranlara az tepki veya olması gerekenden çok tepki
- Rutinlere aşırı bağlılık ve değişikliklere direnç

2.1.4.Dikkat Eksikliği/Hiperaktivite Bozukluğu

Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu, çok sık olarak gözlemlenen ve okul, aile ve toplum ilişkilerine etki ederek işlevsellikte bozulma yaratan nörogelişimsel bir bozukluktur. Bu bozuklukta çocuğun yaşına uygun olmayan dikkat sorunları, aşırı hareketlilik ve dürtüsellik eşlik etmektedir (Anılır,2023) .

Çocukluk dönemindeki yaygınlık oranı %6-8 arasında değişmektedir. Rastlanan diğer nörogelişimsel bozuklukların çoğu gibi, DEHB’de erkek çocuklarda daha fazla rastlanmaktadır. Temel olarak, dikkat eksikliği ve dikkati devam ettirmede zorluk ile ortaya çıkan bu bozukluk, beynin yürütücü işlevleri ile bağlantılı bilişsel belirtiler önemli bir belirti grubunu oluşturmaktadır (Aksoy, 2019).

Dürtüsellik, DEHB'nin belirgin özelliklerinden biridir. Bu durum, çocuklukta riskli davranışlar sergileme, sınıfta ders esnasında oturmakta güçlük çekme, oyunlara katılım sağlamakta zorlanma, başkaları konuşurken karşısındakinin sözünü kesme gibi davranışlar gözlenmektedir (Özbay ve Kayhan, 2024). Vakaların büyük bir kısmı yaklaşık %65 oranında karma belirtiler ile kliniklere başvurmaktadır. Vakaların %15’lik kısmında ise öne çıkan belirtisi okulda aşırı hareketliliktir (Aksoy,2019).

DSM-5'te DEHB, dikkat eksikliği ve hiperaktif dürtüsellik olmak üzere iki ana başlıkta toplanmıştır. Tanı için rastlanan belirtilerin en az 6 aydır devam etmesi, günlük yaşantısında işlevsel olma halinden sapması, en az iki alanda sıkıntı yaratması ve başka bir zihinsel bozukluğun olmaması gerekir. 17 yaş ve üzeri bireylerde ise tanı için en az beş belirti yeterlidir (APA, 2013).

DSM-5 kriterlerine göre DEHB belirtileri aşağıdaki gibidir: (APA,2013).

- Sık sık okul çalışmalarında, işte veya diğer etkinliklerde dikkatini veremez veya hataları dikkat etmemesinden kaynaklanır,

- Bir görevi yerine getirirken veya oyun oynarken dikkati sürdürmekte zorlanır,
- Karşılıklı konuşduğunda sıklıkla dinlemiyor gibi görünür,
- Talimatları takip etmekte zorlanır ve okul çalışmalarını, ev işlerini veya iş yerindeki görevleri tamamlamakta güçlük çeker,
- Bir görevi veya etkinlikleri organize etmekte ciddi zorluk yaşama,
- Zihinsel çabaya uzun süre ihtiyaç duyulan işlerden kaçınma, hoşlanmama veya isteksizlik gösterme,
- Görev veya etkinlikler için gerekli malzemeleri sık sık kaybetme,
- Dış etkenler tarafından sık sık dikkatinin dağılması,
- Günlük aktivitelerde sık sık unutkanlık yaşar

Hiperaktivite-Dürtüsellik belirtileri en az altı aydır devam etmelidir. Bu belirtiler :

- Sık sık elleriyle veya ayaklarıyla oynar veya vurması,
- Beklemesi gerektiği yerde bekleyememesi veya oturulması beklenen durumlarda koltuktan sık sık kalkması,
- Uygun olmayan durumlarda koşar veya tırmanır,
- Sık sık sessizce oyun oynayamaz veya boş zaman etkinliklerine katılmakta zorlanır
- Sık sık hareket halindedir,
- Genellikle aşırı derecede konuşması,
- Bir sorunun daha tamamlanmasına fırsat vermeden cevabı vermesi,
- Sırasını beklemekte zorlanma,
- Yedi yaşından önce bu belirtilerin neden olduğu zorluklar veya işlev bozuklukları gözlenmelidir.

2.1.5.Özgül Öğrenme Bozukluğu

Özgül Öğrenme Bozukluğu standart ya da standardın üstünde zekaya sahip (IQ>85) kişilerde ortaya çıkan, temelde psikişik bir hastalık geçmişi bulunmayan, net bir şekilde beyin patolojisine sahip olmayan kişilerde gözlemlenen nörolojik kökenli gelişimsel bir bozukluktur (Aslan,2015) .

Özgül Öğrenme Bozukluğunda, çocuğun zihinsel gelişimi normaldir. Sözcük okuma, okuduğunu anlama, harfleme, yazma, sayı kavramı, hesaplama, sayısal akıl yürütme gibi akademik becerilerde zorlanma ile karakterizedir. Akademik becerilere olan etkisinden dolayı tanı genellikle ilkökul yıllarında konabilmektedir. DSM5'te okuma güçlüğü (disleksi), yazma güçlüğü (disgrafi), sayısal işlemlerde bozukluk

(diskalkuli) klinik tanılarını kapsamaktadır (APA, 2013). Bu durum, bireyin günlük aktivitelerini, akademik ve mesleki performanslarını olumsuz yönde etkilemektedir (Sarı Gökten ve Saday Duman, 2020).

Farklı dile sahip olma ve farklı kültürlere sahip okul çocuklarında okuma, yazma ve matematik gibi akademik alanlarda özgül öğrenme bozukluğu görülme sıklığı %5 ila %15 oranında değişiklik göstermektedir. Bu bozukluk özellikle erkeklerde daha sık gözlenmektedir (Aslan,2015).

Öğrenme güçlüğü tanısı koymadan önce, görme ve işitme sorunlarının olmadığından emin olunmalıdır. Bireyin bilişsel güçlü ve zayıf yönlerini belirlemek ve özel eğitim ihtiyaçlarını saptamak için çeşitli zeka ölçekleri (örneğin, Wechsler Çocuklar için Zeka Ölçeği ve Stanford-Binet Zeka Testi) uygulanır. Tanı sürecinde detaylı öykü alınması gerekmektedir. Anne ve babada artikülasyon bozukluğu veya telaffuzda sorun yaşanıp yaşanmadığı, kelime ve harf bilgisinin düzeyi sorgulanmalıdır. Öğrenme güçlüğü tespit etmek için Mangina Testi, Görsel İşitsel Sayı Dizileri Testi, Sayı Dizisi Öğrenme Testi, İşitsel Sözel Öğrenme Testi, Çizgi Yönünü Belirleme Testi ve Özgül Öğrenme Güçlüğü Bataryası gibi özel olarak geliştirilmiş testler de kullanılmaktadır. Bu testler ile yaşanan güçlükler tespit edilebilmektedir. Kişinin dikkat, konsantrasyon, alıcı ve ifade edici dil becerileri, kelime dağarcığı, sözelakıcılık, dinleme ve anlama becerileri incelenmektedir. Özellikle depresyon, düşük benlik saygısı, anksiyete ve davranış problemleri bu bozukluk ile birlikte olabilir bu sebeple psikiyatrik değerlendirme sürecinde bu tanılara dikkat edilmelidir. Özgül öğrenme bozukluğu olan kişilerin erken tanınması, yalnızca akademik başarılarını değil, aynı zamanda yaşam kalitelerini de olumlu yönden etki edeceğinden, bu kişilerin erken dönemde tanınması büyük bir önem taşımaktadır (Asfuroğlu ve Fidan, 2016).

2.1.6.Motor Bozukluklar

Bir motor beceriyi kazanmada, beceriyi öğrenmekte ve bunu uygularken yaşanan problemleri yansıtmaktadır. Bu problemi yaşayan insanlar, temel beceriler olan giyinme, beslenme gibi durumlarda sorunlar yaşamaktadır. El yazısı becerilerinde yetersizlikler akademik başarıda zorlanmalarına neden olmaktadır. Duyusal ve algısal olarak uyum sağlamakta yaşanan güçlükler bu kişilerin günlük yaşam aktivitelerini yerine getirirken sorun yaşamalarına sebep olmaktadır. Devamlı sallanma, başını vurma ve el sıkma davranışları gibi tekrarlayan hareketler de motor bozuklukların varlığını

işaret etmektedir. Tik bozuklukları ansızın ve kişinin isteği dışında ortaya çıkan yineleyici hareketlerdir (Aksoy, 2019; Gomez ve Sirigu, 2015; APA, 2013).

2.2.Nörogelişimsel Bozuklukların Epidemiyolojisi

Dünya genelinde çocuk ve ergen grubunda rastlanan psikiyatrik bozuklukların oranı %13,4 olduğu bilinmektedir. Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu ise en sık görülen nörogelişimsel bozukluk olduğu tespit edilmiştir (Scattolin ve ark.,2022). Türkiye’de yürütülmüş olan bir çalışmada, ruhsal bir bozukluğun çocuk ve ergenlerde rastlanma oranı %37,6 olduğu tespit edilmiştir. Bu bozukluklar arasında en sık rastlanan tanı iste %19,48 oranında Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğudur. Bu tanıları takip eden bir diğer bozukluklar ise, Karşıt Gelme Bozuklukları ve Özgül Öğrenme Güçlüğüdür (Ercan ve ark., 2019;Bilkay ve ark.,2023).

Nörogelişimsel bozuklukların yaygınlığı kız çocukları ve erkekler arasında farklılık göstermektedir. Erkek çocuklarda rastlanma durumu kız çocuklarına oranla 4 katı daha fazlalık göstermektedir (Bölte ve ark., 2023).

2.3.Nörogelişimsel Bozuklukların Klinik Seyri

Nörogelişimsel bozukluklar yaşayan kişiler motor alanlarda, dil ve iletişim becerilerinde, sosyal yaşantılarında zorluklar yaşamaktadırlar (APA, 2013). Sosyal ilişkiler kurmak, iletişimi başlatmak ve başlayan iletişimi sürdürmekte güçlük çekme davranışları nörogelişimsel bozukluğa sahip kişilerde gözlemlenmektedir (Morris-Rosendahl ve Crocq, 2020). Bu kişilerin zihinsel kapasite ve beceriler istenilen ölçüde gelişmediğinden , gelişimsel basamakları takip etmekte ve gelişimsel süreci yakalamakta güçlük çekmektedirler (Şahin ve ark., 2019).

2.4.Nörogelişimsel Bozuklukların Etiyolojisi

Nörogelişimsel bozukluklar psikopatolojik açıdan incelendiğinde, belirtilerin aniden ortaya çıkmadığı ve çeşitli risk faktörlerinin bir araya gelmesiyle geliştiği görülmektedir (Scattolin ve ark., 2022). Bu bozuklukların birçok nedeni bulunmaktadır; genetik yapı, çevresel etmenler, bilişsel ve sinirsel temeller bu nedenler arasında sayılabilir (Ernst ve Jefri, 2021; Doernberg ve Hollander, 2016). İçsel faktörler sebebi ile bu bozukluklarda beyin lezyonları, beyin bölgesinde hasarlara sebep olduğundan bilişsel becerileri yerine getirmekte zorluklar yaşanabilmektedir (Duncan ve Matthews, 2017). Yapılan çalışmalar genetik yönden incelendiğinde, gen kombinasyonlarında meydana gelen hataların OSB, disleksi gibi çeşitli bozukluklara yol açtığı düşünülmektedir (Betancur ve Buxbaum, 2020) .

Nörogelişimsel bozuklukları etkileyen faktörler içsel ve dışsal olarak ikiye ayrılabilir. Çevresel uyaran eksikliği, bulguların şiddetlenmesine neden olarak genler ve çevre arasındaki etkileşimi göstermektedir. Beslenme, bağışıklık sistemindeki etkilenmeler, sosyal yoksunluk, stres faktörleri ve psikososyal etkenler de çevre uyaranları arasında yer almaktadır (Karagöz, 2023; Konaç ve Ünal, 2022; Pietropaolo ve ark., 2017).

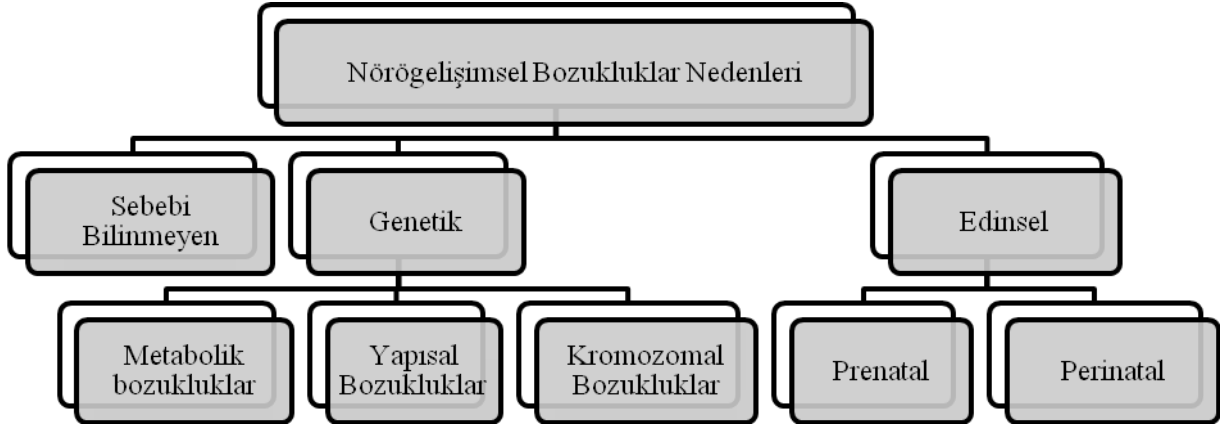
2.5.Nörogelişimsel Bozukluklarda Tedavi

Tedavide nörobiyolojik, farmakolojik ve genetik araştırmalar kullanılmaktadır. Terapiler, rehabilitasyon süreçleri, eğitimin ve doğru bakımı sunmak ile meydana gelen sorunların önlenmesi ve bu sorunların yönetimi gibi sosyal işlevsellik oluşturmaya yönelik uygulamaların daha yaygın hale gelmesi önerilmektedir (Kerem Günel, 2009; Yılmaz ve ark.2023; Sanders SJ ve ark., 2018). Genetik temelli tedavi yöntemlerinin, psikososyal ve klinik yönden yarar sağladığı gözlemlenmiştir. Yakın zamanda gözlemlenen tedavi yöntemleri ile doğumdan önce gerekli tedavi ortamı sağlanarak nörogelişimsel bozukluklara sahip bebeklerin semptomlar ortaya çıkmadan tedavisinin sağlanması düşünülmektedir (Zylka,2020). Nörogelişimsel bozukluklara sahip çocukların tedavi ve rehabilitasyonu multidisipliner bir ekip tarafından sağlanmalıdır (Karadağ, 2023).

Nörogelişimsel bozukluklar kişinin günlük yaşamını olumsuz etkilemektedir. Sosyal etkileşim, iletişim becerileri ve sosyal işlevsellik alanlarına da etki etmektedir. Uygun tanının, tedavi programının, eğitimin ve müdahale yöntemlerinin erkenden planlanması ve kişiye uygulanması gerekmektedir (Aksoy,2019; Şahin ve ark. ,2019).

2.6. Nörogelişimsel Bozuklukların Nedenleri

Nörogelişimsel bozuklukların nedenleri genetik, edinsel ve sebebi bilinmeyen durumlardan ortaya çıkmaktadır. Genetik nedenler metabolik bozuklukları, yapısal bozukları ve kromozal bozuklukları kapsarken edinsel nedenler ise prenatal ve perinatal nedenleri kapsamaktadır (Volkan Yazıcı, 2014).Nörogelişimsel bozuklukların nedenleri aşağıdaki şemada gösterilmiştir (Şekil1.) .



Şekil 1: Nörögelişimsel bozukluklar nedenleri

2.6.1. Genetik Nedenler

Metabolik bozukluklar, vücutta metabolik düzeni sekteye uğratan olaylardır. Bir maddenin kimyasal olarak az bulunduğu veya vücutta bulunması gereken miktardan daha fazla olduğu zaman ortaya çıkmaktadır (Krakowiak ve ark., 2012).

Yapısal sebeplerde ise, beyindeki hücreler olması gerektiği gibi çalışmadığında hem beyinde hem de ekstremitelerde anomalilere rastlanmaktadır. Görünüş etkilenirken aynı zamanda fonksiyonellik de etkilenebilmektedir. Çevresel etmenlerin de etkisi olduğu bilinmektedir (Mitchell, 2011).

Kromozomal sebepler ise, kromozomlarda ortaya çıkan bozukluklardan kaynaklanmaktadır. Kromozomlarda bozukluk meydana geldiğinde kromozom sayısında fazlalık, yapısal olarak artış veya azalma durumları olmaktadır. Oluşan bu bozukluklar da nesilden nesile aktarılmaktadır (Mitchell, 2011).

2.6.2. Edinsel Nedenler

Prenatal nedenler toksinlerin ve çevresel etmenlerden kaynaklanan durumlardır. Anne toksinlerin etkisi altında olduğunda bu toksinler plasenta aracılığıyla bebeğe geçmektedir. Bebeğin gelişimi fetal dönemde etkilenmektedir. Alkol, kurşun civa veya tütün gibi maddeler toksik maddelere örnektir (Landrigan ve ark., 2012; Özmert ve ark, 2005).

Perinatal sebepler arasında gösterilen prematüre ve doğum ağırlığının düşük olması nörogelişimsel yönden risk taşıyan bir etmendir (Allen, 2008). Oksijen oranının azaldığı veya dokulara yeterince oksijen gitmemesinden kaynaklanan nörolojik olaylardır. Gerçekleşen 1000 doğumdan 6 çocukta rastlanmaktadır. Prematüre

bebelerde daha sık rastlanmaktadır (Allen,2008). Doğum esnasında yaşanan fizyolojik komplikasyonlar, normal doğum ya da sezaryen doğumda bebeğin anneden ayrılması esnasında yapılan müdahaleler ile gelişen problemlerdir. Brakial Plexus yaralanması buna örnek olarak verilmektedir (Mcabee, 2006). Annenin yaşamış olduğu enfeksiyonlar, plasenta aracılığıyla bebeğe geçtiğinden ölü doğum veya düşük durumu gerçekleşebilmektedir. Eğer doğum gerçekleşirse nörogelişimsel bozukluklara rastlanmaktadır (Shi ve ark., 2002).

2.7. Nörogelişimsel Bozukluğu olan Çocuklarda Görülen Nedenler

Nörogelişimsel bozukluklarda fonksiyonel limitasyonlar görülmektedir. Bu limitasyonlar motor, bilişsel, emosyonel ve davranışsal nedenlerdir (Volkan Yazıcı, 2014).

2.7.1.Emosyonel ve Davranışlar Nedenler

Nörogelişimsel bozukluğuna sahip çocuklarda duygusal ve davranış sorunlarına sıkça rastlanır. Bu çocuklarda genellikle kaygı, depresyon, duyguyu düzenlemekte güçlük ve sosyal içe kapanıklık görülür. Rett Sendromlu çocuklar, nörolojik ve fiziksel sınırlılıklardan kaynaklanan dış dünyayla iletişim kurmada ciddi zorluklar yaşarlar, bu da sosyal yaşamlarında sorunlara yol açar (Löytömäki ve ark., 2022).

Çocuklar, gelişimsel yetersizlikleri nedeniyle duygusal düzenleme sorunları yaşayabilirler. Sosyal etkileşimde zorlanmaları ve kendilerini ifade edememeleri, davranışsal sorunlara neden olur. Duygu düzenleme ve sosyal becerilerin geliştirilmesinden kişiselleştirilmiş programlar, bu zorluklar yaşandığında atlatmakta destekleyici bir rol oynar. Bu durumlar; özgüven eksikliği, depresyon, kaygı, duygu durum bozuklukları, öfke nöbetleri, takıntılı ve tekrarlayan hareketler, aşırı hareketlilik, kendine zarar verme ve sosyal yaşamda zorluklardır (Volkan Yazıcı, 2014).

2.7.2 Bilişsel Nedenler

Zihinsel gerilikler, hafıza sorunları, motivasyon eksiklikleri, dikkat sorunları ve problem çözme becerilerindeki zorluklar bilişsel etkenlerdir. Rett Sendromlu çocuklarda zihinsel gerilik ve dil gelişimindeki gecikmeler, iletişim becerilerini olumsuz etkiler. Bu durum, öğrenme sürecini zorlaştırır ve çocukların çevrelerine uyum sağlamasını güçleştirir (Volkan Yazıcı, 2014).

2.7.3. Motor Problemler

Nörogelişimsel bozukluk tanısı alan çocuklar, yaşlarına göre ciddi motor beceri sorunları yaşarlar. Motor sorunlar, praxis, koordinasyon becerileri, ince ve kaba motor becerilerinde (yürüme, koşma, zıplama vb.) sorunlara yol açar. Rett Sendromlularda görülen motor sorunlar, çocukların bağımsız olarak hareket sağlaması ve günlük yaşam etkinliklerine katılmasında sınır koymaktadır. Rett Sendromlularda rastlanan motor problemlerin çocukların kendi kendilerine hareket etme güçlerini ve günlük hayatta etkinliklerine katılımlarını kısıtlamaktadır. Çocuklarda fiziksel katılım seviyelerini çoğaltmak, duruş kontrolünü geliştirmek ve hareket becerilerini yeniden kazandırmak için çalışmalar gerçekleştirilmektedir (Bukvic ve ark.,2021).

Psikomotor sorunlarsa; epileptik durumlar, tikler, mobilitede zorlanma, spastisite, koordinasyon sağlamakta güçlükler, görme ve işitmede yaşanan zorluklardır. Tanı almış çocuklar, yaşları ile karşılaştırıldığında daha yoğun bir şekilde motor sorunlar yaşamaktadırlar. Motor problemler yaşandığında, praxis, koordinasyon sağlama becerilerinde, ince ve kaba motor becerilerde sorunlar çıktığı düşünülmektedir (Volkan Yazıcı,2014) .

2.8.Rett Sendrom Tanım

Rett Sendrom (RTT), kadınları etkileyen nadir rastlanan, ilerleyici bir nörogelişimsel bozukluktur.Görülme sıklığı 1:10.000 ile 1:15.000 oranında olduğu düşünülmektedir.Yaşamın ilk 6-18 ayı boyunca normal nörogelişimsel aşamalara rastlandığı görülmektedir.Zihinsel engelliliğe ve tipik basmakalıp el hareketlerine sebep olan dil ve motor hareketlerin kaybolmasıyla rastlanan gerileyici seyir ile karakterizedir (Artan ve ark.,2023).

Rett Sendromu, Down Sendromundan sonra kız çocuklarında zihinsel engelliğin önde gelen sebeplerinden biridir. Fakat normal taşıyıcılarda, mutasyon formatlı kızlarda ve Klinefelter Sendromu, ölümcül ensefalopati ve ailede X'e bağlı zihinsel engellilik gibi özelliklere sahip erkeklerde de görülebilmektedir. Rett Sendromu erkeklerde rastlandığında ölümcül seyreden bir X kromozomu hastalığı olarak kabul edilmektedir. Wan ve arkadaşları, konjenital neonatal ensefalopati ve MECP2 mutasyonuna sahip ve 1 yaşında ölen erkek hasta bildirmişlerdir. Mecp2 geni erkeklerde 4 ana kategoriye ayrılmaktadır.Tablo 1 de belirtilmiştir (Operto ve ark.,2019).

Tablo 1.MECP2 mutasyonları olan erkeklerde klinik özellikler ve genetik profil

	Genetik Profil	Klinik Özellikler
Şiddetli neonatal ensefalopati ve bebeklik döneminde ölüm	MECP2 mutasyonları hafif semptomatik veya asemptomatik annelerden miras alınır.	Doğmuşsa, ciddi neonatal ensefalopati, solunum durması, nöbetler ve 2 yaş içinde ölüm.
Klasik Rett Sendromu	XXY karyotipi veya diğer somatik mozaizmler	Kadın hastalardaki Rett Sendromunun klinik özelliklerine benzer.
Daha hafif nöropsikiyatrik semptomlar	MECP2 mutasyonları kadın hastalardaki mutasyonlara göre daha hafiftir.	Zeka geriliği ve motor anormallikler (Angelman Sendromu özellikleriyle örtüşebilir).
MECP2duplikasyon Sendromu	MECP2 dozaj kazanımı	Hipotoni, ağır zekâ geriliği, akciğer enfeksiyonları, nöbetler, sınırlı veya hiç konuşmama, yürüyememe, motor spastisite ve kas sertliği.

(Kyle ve ark.,2018)

Rett Sendromu 1966 yılında ilk kez Andreas Rett adlı Avusturyalı doktor bulmuştur. Esas olarak, 1983 yılında Hagberg ve meslektaşlarının 35 kız çocuğu üzerinde yaptığı çalışma, otizm, demans, ataksi ve amaçlı el hareket kaybını barındıran klinik bir tablonun varlığına dair önemli ipuçları sunmuştur. Yapılan çalışmalar ışığında, tıbbi çevrelerin dikkatini çekmiş ve Rett Sendromunun klinik özelliklerini anlama yolunda önemli bir adım olmuştur. Hagberg ve Witt-Engerström, 1986 yılında yaşa bağlı olarak değişiklik gösteren semptomların sınıflandırılması için bir evreleme sistemi önermişlerdir (Hagberg ve Witt-Engerström, 1986).

Moser ve Trevathan gibi uzmanların da katkıda bulunduğu Rett Sendromu Tanı Kriterleri için oluşturulan çalışma grubu, 1988 yılında ayrıntılı tanı belirtilerini belirlemiş ve klinik evreleme yöntemlerini standartlaştırmıştır (Zengin Akkuş,2015).

Rett Sendromunda bilişsel, sözel, ince ve kaba motor becerilere eşlik eden iletişim becerilerindeki bozulmalar, otonom sinir sistemi bozukluğuve genellikle nöbet geçirme şeklinde seyir göstermektedir (Zengin Akkuş 2015).

2.9. Rett Sendromu Epidemiyolojisi

Rett Sendromu, tüm etnik kökenlerde ve özellikle büyük bir oranda kız çocuklarında gözlemlenen nörogelişimsel bir bozukluktur. Etnik kökenler arasında benzer insidansa sahiptir. Texas Rett Sendromu veri tabanı, dünya genelindeki vakaların ve olası vakaların en kapsamlı toplum tabanlı veri kaynağı olarak öne çıkmaktadır. Söz konusu veri tabanına göre, 2 ile 18 yaş aralığındaki kız çocukları için Rett Sendromun görülme sıklığına dair yapılan tahmin 22.800 olarak belirlenmiştir (10.000 başına 0,44) (Kozinetz, ve ark, 1993).

Fransa'da gerçekleştirilen büyük çaplı epidemiyolojik çalışmada, 424 kadın vakası üzerinde yapılan inceleme sonucunda, prevalansın 10.000 kız başına 0,578 vaka olarak tahmin edilmektedir ve bu oran Avrupa epidemiyoloji çalışmaları ile benzerlik olduğu belirtilmektedir (Bienvenu, ve ark.,2006).

Daha önce gerçekleştirilen çalışmalarda ise benzer yaygınlıklar rapor edilmiştir. Hagberg tarafından Güney Batı İsveç'te 10.000 kız başına 0,65, Kerr ve Stephenson'ın araştırmalarında İskoçya'nın batısında 0,67, Talvik ve meslektaşlarıyla Estonya'da 0,67 olarak belirlenmiştir (Zengin Akkuş,2015).

Avrupa haricinde birbirine yakın insidanslar bildirilmektedir, örneğin Avustralya'da görülme sıklığı 10.000 kız başına 0,72 olduğu tespit edilmiştir. Japonya'da ise farklı bölgelerinde başka prevalanslar bildirilmiş olmakla birlikte, genellikle 0,5 ile 0,67 arasında olduğu görülmektedir (Zengin Akkuş, 2015).

2.10. Rett Sendromunda Klinik Özellikler

Rett Sendromunun klinik özellikleri büyüme geriliği, beslenme problemleri, konuşma becerisi kaybı, motor hareketlerde bozulma, epilepsi, uyku bozuklukları, kardiyak ve solunum problemleri, kas iskelet problemleri olarak öne çıkmaktadır (Neul ve ark,2010).

Sorunsuz bir hamilelik süreci sonrasında zamanında doğduğu gözlemlenen Rett Sendromlu çocukların, genellikle yaşamlarının ilk altı ay içerisinde gelişimleri normal seyretnmektedir. Ancak, klinik belirtiler baş çevresindeki düşüş büyüme eğrisine göre altıncı aydan sonra belirginleşmeye başlamaktadır. Klasik Rett Sendromu için önemli kriterlerden biri olan normal gelişim basamakları, birçok durumda doğum gerçekleşikten sonraki dönemlerde bir takım gelişim bozukluklarına işaret edebilmektedir (Neul ve ark., 2010 ;Einspieler ve ark., 2005).

Büyüme geriliğinin RTT'nin erken dönem klinik özelliği olduğu düşünülmektedir. Yaşamın ikinci ayında, normal büyüyen kız çocukları ile karşılaştırıldığında baş büyümesinin anormal derecede yavaşladığı, genel uzunluk ve ağırlık artışında belirgin bir azalma bulunmaktadır. RTT için erken klinik özellikler arasında mikrosefali de yer almaktadır. Ancak daha sonra bu kriter kaldırılmıştır çünkü hastaların %20'sinde doğumdan sonra anormal derecede yavaş baş büyümesine rağmen baş çevresi normal aralıkta olduğu bulunmuştur (Tarquino ve ark.,2012; Motil ve ark.,2022). Büyüme eğrisinde baş çevresindeki düşüş genellikle ilk bulgu olarak ortaya çıkmaktadır ve 2002 yılında bu bulgu tanı kriteri olarak kabul edilmiştir. İlerleyen zamanlarda bu belirti hastaların tamamında görülmediği için daha sonradan tanı kriterlerinden çıkartılmaktadır(Neul ve ark., 2010).

Solunum problemlerine de rastlanmaktadır. Bu solunum problemleri 5 yaşına kadar ortaya çıkmamaktadır. Yapılan araştırmalar ve değerlendirmeler solunum bozukluklarının Rett Sendromlu çocukların %95'inde rastlandığını göstermektedir. Remisyonlar yaygındır ve sıklıkla 1 yıla kadar sürer; %15'inde kesin remisyon sağlanır. En büyük zorluklar 5 ila 15 yaşları arasında ortaya çıkmaktadır. 15 yaşını geçtikten sonra solunum problemleri daha az fark edilir hale gelmektedir (Tarquino ve ark.,2018).

Gastrointestinal sorunlar yaşandığında çiğneme ve yutmada zorluklar, gastroözofageal reflü yaşanmaktadır. Aynı zamanda kabızlık, gastroparezi ve safra kesesinde fonksiyonel bozulmalar görülmektedir. Uyku sorunları arasında uykuya dalmada ve uykuyu sürdürmekte zorluk çekmek yer almaktadır (Motil ve ark.,2012; Veatch ve ark.,2021).RTT 'de en sık gözlemlenen klinik özelliklerden biri de kas iskelet sisteminde yaşanan problemlerdir. RTT'nin en az %85'inde skolyoz mevcuttur. Skolyoz, okul öncesi yaşlarda başlar ve ergenlik boyunca giderek kötü bir tablo çizmektedir. Skolyoz sıklıkla gövde rotasyonunu da içerdiğinden dikkatli olunması gerekir. Destek ve daha iyi pozisyonlama hastalığın ilerlemesini yavaşlatmaya yardımcı olabilir. Ayrıca eklem kontraktürleri, distoni ve kalça deformitelerine de bu sendromda dikkat edilmelidir (Killian ve ark.,2017).

Einspieler ve meslektaşları bir çalışma gerçekleştirmiştir. Bu çalışmada Rett Sendromlu çocuklarda hayatlarının ilk ayında yapılmaktadır. Bu çalışmanın sonucunda vücut hareketlerinde anomaliler (%100), dil protrüzyonu (%62), postüral anlamda katılık (%58), simetrik olmayan gözü açıp kapatma hareketleri (%56), parmak hareketinde anomaliler (%52), stereotipik el hareketleri (%42), anormal surat ifadesi

atakları (%42), anlamsız gülümseme (%32), titreme (%28) ve basmakalıp vücut hareketleri (%15) gibi belirtiler tespit edilmiştir (Zengin Akkuş, 2015).

Hastalar genellikle 12-18 aydan sonra hem dil becerilerini hem de amaçlı el hareketlerini kaybetmeye başlamaktadır. Eş zamanlı olarak stereotipik el hareketleri, postüral anormallikler de ortaya çıkmaktadır. Ayrıca epileptik nöbetler, otistik davranışlar, beslenmede sorunlar ve uyku bozuklukları, aralıklı solunum düzensizlikleri gibi sorunlar meydana gelmektedir (Smeets ve ark.,2012).

18-24 aylık dönemde Rett Sendromlu çocuklarda çılgık tarzında ağlama nöbetleri, otistik davranışlar, artan solunum derinliği, ataksik yürüme, edinsel mikrosefali, epizoidapne, titremelere benzer çeşitli belirtiler görülmektedir. Rett Sendromu olan çocukların %50'sinde generalize tonik klonik ve kompleks parsiyel nöbetler görülmektedir. Tablo zaman içerisinde durağanlaştıkça hareket bozukluğu, el ve ayaklarda deformiteler ortaya çıkmaktadır. Rett Sendromunda, nörolojik sistem ile ilgili belirtilerin yanı sıra başka organlarda patolojik belirtiler görülmektedir (Aydın,2020).

2.10.1. Büyüme Geriliği

Kısa boy, Rett Sendromunda en sık rastlanan bulgulardan biri olarak tanımlanmıştır. Nitekim büyüme geriliği RTT için yardımcı tanı kriterlerinden biridir. Yaşa bağlı olarak baş büyüme hızı, boyda ve kiloda azalma şeklinde gözlenmektedir. Elde edilen bilgilere göre bu bulgular ilk 1992 yılında Thommessen ve arkadaşları tarafından bildirilmiştir. Yaptıkları çalışmada Rett Sendromlu kızların cinsiyete ve yaşa bağlı olarak boylarının az olduğunu bulmuşlardır. Büyüme hızı 15 aylık yaşa kadar normaldir, ancak bu noktadan sonra ilk olarak büyüme geriliği fark edilmektedir. Schultz ve arkadaşları 1993 yılında RTT'nin büyüme örüntüsünün birincil olarak baş büyümesinin yavaşlamaya başlaması, sonrasında da ağırlık ve boy ölçümlerinde yavaşlamalar ile karakterize olduğunu vurgulamışlardır. RTT'nin tipik motor ve davranış değişiklikleri ile sıklıkla yaşamın ikinci yılından itibaren meydana geldiği düşünülmektedir (Thomsmessen ve ark.,1992; Schultz,1993) .

Tarquino ve arkadaşlarının incelemiş olduğu çalışmada 726 Klasik Rett Sendromu tanısı ve Atipik Rett Sendromu tanısı alanlar ise 90 kişidir. Bu çalışmada Rett Sendromlu kişilerde belirgin bir şekilde baş çevresi persentilinde erken dönemde düşüş olmakla birlikte arkasından gelen boyda ve vücutun ağırlığı persentilinde düşüş gözlenmiştir. Başın çevresi persentilindeki erken dönemdeki düşüş, tanısız kriter

değildir. Rett Sendromunun fark edilmesi gereken en erken dönem belirtilerinden biri olarak kabul edilebileceği ortaya konmuştur (Tarquinio ve ark.,2012).

2.10.2 Beslenme Problemleri

Büyüme geriliğinin sebebi büyük oranda beslenme problemlerinden kaynaklandığı düşünülmektedir. Rett Sendromluların büyümesi yakından takip edilmelidir. Dengeli beslenme ve ihtiyaç duydukları yüksek kalorili rejime yönlendirilmelidir. Yetersiz alım ve artmış enerji harcaması sebebi ile hastaların büyük çoğunluğu multivitamin ve mineral takviyelerine, yüksek kalorili destekleyici mamalar kullanma gereği duymaktadır. Hastaların bir bölümü gastrostomi ile beslenme ihtiyacını karşılamaktadır. Motil ve arkadaşlarına göre kabızlık, kusma, gastroözefageal reflü, çiğneme güçlüğü, beslenme sırasında boğulma hastaların büyük çoğunluğunda görülmektedir. Kilo fazlalığı, yutma güçlüğü, dışkılama esnasında zorlanma, safra taşı,biliyerdiskinezi gibi safra yolları hastalıkları daha ender rastlanmaktadır (Motil ve ark., 2012).

2.10.3.Konuşma Becerisi Kaybı

Rett Sendromunda en sık rastlanan problemlerden biri de dil alanında rastlanmaktadır. Klasik tip Rett Sendromunda ve varyantlarında dilin kısmen veya tamamen kaybı ortaya çıkmaktadır. Rett Sendromlu çocuklar çoğu konuşmaya başlayabilir, fakat remisyon döneminde iletişim yetenekleri önemli ölçüde azalmaktadır. Sonrasında ise tamamen kaybolmaktadır. Konuşma becerisi sıklıkla Rett Sendromlularda sekteye uğramaktadır. İlk evrede bu kayıp fark edilmektedir. Bu evrede konuşma becerisi sadece birkaç kelime ile sınırlıdır. Sonraki evrelerde ise iletişimi gerçekleştirirken yalnızca mimikler ve vücut dilleri ile iletişim kurmaya çalışmaktadırlar (Budden ve ark.1990).

Woodyatt ve Ozanne inceledikleri bir çalışmada hastaların hepsinin konuşma becerilerini kaybettiğini, ses çıkartma, yüz ifadesi, dokunma veya göz dikme gibi davranışlar göstererek iletişim kurmaya çalıştıklarını belirtmiştir (Wodyatt ve Ozanne,1992).

2.10.4. Motor Hareketlerde Bozulma

Birçok çalışmada RTT'de yaşa bağlı egzersiz performansında düşüşler bildirilmiştir. El çırpma ve elini ağzına götürme hareketleri okul öncesi yıllarda daha sık görülürken, orta ve geç çocukluk döneminde azalır. RTT'li 83 hastada yapılan analizde, 10 yaşından sonra basmakalıp davranışların sayısının keskin bir şekilde azaldığı

görülmüştür. Wong ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada, 10 yaşın üzerinde RTT'li 43 çocukta stereotipik el hareketlerinin bireysel tiplerinde veya sıklığında anlamlı bir azalma olduğu bildirilmiştir (Carter ve ark., 2010) .

32 çalışmanın incelendiği bir çalışmada RTT'de motor bozukluğunun olduğu bildirilmiştir. El stereotipi neredeyse evrenseldir ve zamanla azaldığı gösterilmiştir. RTT'de en belirgin hareket bozukluğu titremedir. Ataksi/tremor ve yürüyüş bozukluğu yaygındır (Carter ve ark.,2010).

Rett Sendromlularda sıklıkla gözlemlenen bazı hareketler vardır bu hareketler stereotipik el hareketleri, elçırpma, elleri ovuşturma veya vurma, parmakları bükme ve sıkma, elleri ağza götürme gibi çeşitli hareketler ortaya çıkmaktadır. Sendromun ayırt edici bulgularından biri ise orta hattaki el hareketleridir. Neredeyse tüm hastalarda gözlemlenen ekstrapiramidal hareket bozuklukları ve duruş bozukluklarıdır. Bir diğer sık rastlanan belirtiler ise apraksi, ataksi ve geniş tabanlı yürümedir (Fitzgerald ve ark, 1990).

FitzGerald ve ekibinin yürüttüğü çalışmada tüm hastalarda stereotipik hareketler ve postür bozuklukları gözlenmiştir. Bu hastaların %97'sinde bruksizm gözlendiği belirtilmiştir. Salya akıtma,okülojirik krizler, azalmış mimikler ,rijidite, distoni ve hareketlerde yavaşlama gibi bulgular bu çalışmada belirlenen belirtiler arasında yer almaktadır (FitzGerald ve ark.,1990).

2.10.5. Epilepsi

Epileptik nöbetler literatürde Rett Sendromlularda %60-94 benzer biçimde değişik sıklıklarda bildirilmektedir. Nöbetler çoğu zaman iki yaş ve sonrasında rastlanmaktadır. Nöbet tiplerini incelenmiş olduğu araştırmada kişilerde absans ve klonik nöbetler haricinde bütün nöbet çeşitlerine rastlanmıştır. Sendroma sahiplerin yarsında da kuvvetli nöbetler gözlemlenmiştir. Epileptik nöbetler hastalarda çok rastlanan streotipik hareketler ile karıştırılabilir ve tanınmayabilir, bundan dolayı epileptik olmayan davranış hareketlerinden ayır edilmesinde elektroensefalografi (EEG) kullanılmaktadır (Glaze ve ark.,2010) .

Rett Sendromlu hastaların büyük bölümünde epilepsiye rastlanmaktadır. Tüm nöbet tipleri Rett Sendromunda bulunmaktadır. Genel popülasyon ile karşılaştırma yapıldığında, erken febril nöbetlerin daha sık (%12'ye karşılık genel popülasyon %2 ila %5'tir.) meydana geldiği belirtilmiştir. Karmaşık parsiyel, jenralize tonik-klonik,tonik ve miyoklonik nöbetler en sık gözlemlenen nöbet tipleri iken,absent ve klonik nöbetler

ender görülmektedir. Semptomatik fokal epilepsi (%58), generalize epilepsiye (%38) oranla daha yaygındır (Dolce ve ark.,2013).

Glaze ve ekibi yürüttüğü çalışmada, yaş skalası 8 ila 64 yaş aralığında 528 Rett Sendromlu bulunmaktadır. Hastaların %60'ında nöbet öyküsü vardır. Bu nöbet öyküsü Klasik tip Rett Sendromu ve Atipik Rett Sendromunda da bu oran benzerdir. Nöbetler iki yaş ve sonrasında ortaya çıkmaktadır. Beş yaşına kadar olan süreçte bu oran %33 iken,30 yaşlarındayken oran %86 olmaktadır (Glaze ve ark., 2010).

Rett Sendromunda geçirilen nöbetler yaygındır ancak bakım verenler tarafından fark edilmeyebilir veya tipik davranışların arkasına gizlenebilmektedir. Bu nedenle EEG tetkikinin ihtiyaç duyan hastalara yapılması gerekmektedir. Hastaların kranial görüntülemesi diğer intrakranial patoloji bulgularından ayırt edilmesinde ve eşlik eden hastalıkların saptanmasında faydalı olabilmektedir. Rett Sendromlu hastalarda nöbetler yaygındır fakat epilepsi tedavisinde kullanılan ilaçlar hakkında yeterli bilgi yoktur. Monoterapiye cevap vermeyen nöbetlerde birden fazla antiepileptik tedavi uygulanabilir. Birkaç antiepileptik tedavinin başarısız olduğu nadir durumlarda ketojenik diyet veya vagus siniri stimülasyonu kullanılabilir (Kranjnc ve ark.,2011).

Klasik formda, EEG paterni sendromun dört klinik evresi süresince ilerler. Sendrom oldukça erken evresinde, 1.Evrede nöbetler belirgin olarak meydana gelmemektedir. EEG'ler çoğu zaman normal seyir göstermektedir. Evre 2'de sentrotemporal bölgede fokal sivri uçlar görülmektedir. Motor anormalliklerinin kliniksel olarak başlamasıyla motor korteksin tutulumu bulunmaktadır ve uyku sorunlarını beraberinde getirmektedir. Nöbetin yoğun görüldüğü evre 3. Evredir. Bu evrede EEG anormal uyku düzenleri, genel ritmik sivri uç deşarjları ile belirgindir.4. Evrede, nöbetler belirgin bir özellik göstermemektedir. EEG'lerde arka plan aktivitesinde yavaşlamalar, merkezi ve frontal bölgede teta aktivitesi, uyanıklık niteliğinde multifokalepileptiform aktivitesi ve uyku esnasında genelleşen yavaş sivri dalgalar aktiviteleri rastlanmaktadır (Opetto ve ark.,2019).

2.10.6. Uyku Bozuklukları

Rett Sendromuna sahip bireylerde uyku bozukluklarının sık görüldüğü bilinmektedir. Rett Sendromlu kişilerde uyku bozuklukları yaygındır. Hastanın uyku davranışı ve uykusunun kalitesi hakkında bilgi alınmalıdır. Ayrıca bademcik büyümesi, gastroözofageal reflü hastalığı, uyku apnesi, nöbetler gibi uyku bozukluklarına neden olabilecek faktörlerin de araştırılması gerekmektedir. Uyku süresi ve kaliteyi artırmak

için ilk olarak davranış terapisi uygulanmalıdır. Rett Sendromlularda melatonin tüketiminin bir yan tesire neden olmadan uykunun süresi ve uyku kalitesini olumlu etkilediği bildirilmiştir (Tascini ve ark., 2022).

Piazza ve arkadaşları yürütmüş olduğu çalışmada Rett Sendromu tanısını almış 20 kız çocuğunu incelemiştir. Bu araştırmanın sonuçlarına göre, değişen uyku/uyanıklık durumlarının zamanla kötü bir hal aldığı ve uykuya başlamanın geciktiği, geceleri uyanıklık ve kestirmeler gözlemlenmiştir (Piazza ve ark., 1990).

Uyku bozuklukları kişinin yaşına ve mutasyon tipine bağlı olarak değişiklik gösterebilmektedir. Spesifik uyku problemleri (uykuya dalmada zorluk, gece gülme, gece çılgınlık atma, gece nöbetleri, diş gıcırdatma, gece uyanmaları, gündüz uyuklama ve uyanma zorluğu) hastanın yaşı ilerledikçe, gece gülmesi gibi bazı problemlerin gece uykusundan uyanma sıklığı azalır, uyku problemlerinin şiddetinin büyük oranda azaldığı görülmüştür. Boban ve ark. tarafından yapılan uluslararası bir çalışma, gece gülmesi ve uykuya dalma zorluğunun 7 yaşın altındaki hasta grubunda daha yaygın olduğunu bulmuştur (Boban ve ark.,2016; Wong ve ark.,2015).

2.10.7.Kardiyak ve Solunum Problemleri

Hastalarda hiperventilasyon atakları gibi solunumu ilgilendiren problemler, uyanıklık esnasında apne tarzı durumlar gözlemlenebilir. Solunum sorunları korteksin ventilasyon üzerindeki etkilerinden kaynaklandığı öne sürülmüştür (Marcus ve ark.,1994).

Rett Sendromlu çocuklarda üç tip farklı solunum fenotipi gözlenmektedir. Temel olarak patofizyoloji karbondioksitin atılımının kontrolünde gerçekleşen bozukluktur. İlk fenotip, parçalı olarak karbondioksit basıncının sabit bir oranda düşüklüğü ve kronik solunum alkalozun olduğu zor soluk alıp veren kişilerdir. İkinci fenotip ise parsiyel karbondioksit basıncının sabit oranda fazla olduğu ve kronik solunumsal asidozun bulunduğu zayıf solunumdur. Üçüncü ve son fenotip ise apnöstik solunum göstergesidir. Bu tip kişilerde karbondioksitin atılımı yetersiz ve gecikmiştir. Valsalva manevrası,tüm fenotipleri etkileyen ve klinik durumu kötü etkileyen yaygın bir komplikasyondur.Beyin sapı üzerindeki güçlü uyarıcılar epileptik nöbetler ile bazı durumlarda karışabilir (Julu ve ark.,2008).

Rett Sendromlu çocuklarda ani ölüm vakalarının genel popülasyon ile kıyaslandığında daha sık rastlanmaktadır. Bu durumun en belirgin etmeni kardiyak aktivitenin istikrarsızlığıdır (Guideri ve ark.,1999).

RTT'li çocuklar, altta yatan otonomik disfonksiyona bağlı olarak Elektrokardiyografide (EKG) düzeltilen QTc aralığının uzaması ve kalp hızı değişkenliğinin azalması nedeniyle ani ölüme yatkınlık göstermektedirler. Hastalığın ilerlemesi ile bu anomalilerin arttığı gözlenmektedir. Benzer şekilde, RTT'li çocuklarda hipoventilasyon, nefes tutma nöbetleri, apne, aralıklı hiperventilasyon ve hava yutma gibi solunum bozukluklarına yatkınlıklara rastlanmaktadır. Bu otonomik disfonksiyonlar tanımlanmalı ve resmi olarak değerlendirilmelidir. Bu semptomlar aileler için oldukça sıkıntı yaratmaktadır ve sıklıkla tıbbi müdahale gerektirmektedir. RTT'nin diğer otonomik semptomları arasında kontrol edilemeyen sempatik aktiviteye bağlı ajitasyon, dolaşım dengesizliği, soğuk ve siyanotik periferler, kabızlık ve muhtemelen gastroözofageal reflü nedeniyle baş dönmesi, anksiyete ve panik atak hissi yer almaktadır (Kumar ve ark.,2017) .

2.10.8.Kas İskelet Problemleri

RTT'de kas iskelet problemleri arasında yürüyüş bozuklukları, kas sertliği, kalça çıkığı, diz sorunları, ayak deformitelerive skolyoz yer almaktadır. Bu bozukluk, emekleme ve yürüme gibi kazanılmış motor becerilerin kaybıyla karakterizedir. Dikkat edilmesi gereken bir diğer durum ise hareketlilik düzeyinin değerlendirilmesidir. Yürürken ne düzeyde yardıma ihtiyaç duyduklarını, her gün ne kadar süre ve ne kadar mesafe yürüdükleri dikkate alınmaktadır. Bazı Rett Sendromlular yürüme yeteneklerini koruyabilirken, bazıları dik duruşu korumada zorluk çekerler ve bütün bunlar da bradikinezi, kas tonusunun artması ve yürüme yeteneğinin kaybolmasına yol açmaktadır (DiFazio ve ark.,2020).

Klinik gözlemler doğrultusunda Rett Sendromlu kızların boy uzunluğu normalde beklenen ölçüden daha az, küçük ellere ve ayaklara sahip olduğu bildirilmiştir.El boyundaki büyüme geriliği ile kıyaslandığında, ayak boyundaki büyüme geriliği daha belirgin olarak görülmektedir (Schultz ve ark.,1998).

Bir literatür çalışmasında ise 17 tane Rett Sendromlu hastanın radyolojik bulgularının incelendiği belirtilmiştir. Bu incelemeler doğrultusunda sendromluların %65'inde dördüncü veya beşinci metatarsal kemikler, %57 oranında kısa dördüncü veya beşinci metakarpal kemikler ve %86 oranında ise azalan kemiklerde mineral yoğunluğu tespit edilmiştir (Leonard ve ark., 1995)

Skolyoz, Rett Sendromunda sık rastlanan klinik bir durumdur. Ager ve arkadaşlarının çalışmaları sonucunda skolyozun ortaya çıkması için ortanca yaş 9,8

olarak bulunmuştur. Hastalar altı yaşına geldiğinde skolyozun oluşma oranı %25 iken 13 yaşına geldiğinde bu oran %75'e kadar yükselmektedir (Ager ve ark.,2006).

2.11.Rett Sendromu Tanısı ve Genetik Yapısı

Normal prenatal/postnatal gelişimi olan ve yaşamlarının ilk aylarında hiçbir sorun ortaya çıkmazken RTT'nin tipik başlangıcı 6-18 ay arasındadır. 2010 yılında yenilenen kriterlere göre, tanı için gerekli bir faktör olan regresyon, dört ana kriterle tanı için önemli bir yer sağlamaktadır. Bu 4 kriterlerse; edinilmiş amaçlı el hareketlerinin kısmen veya tamamen kaybı, edinilmiş konuşma dilinin bir kısmının ve tam kaybolması, yürüyüş bozuklukları (bozulmuş, dispraksik veya yetenek eksikliği), stereotipik el hareketleridir (el sıkma, alkışlama, vurma, ağza alma ve ovalama gibi) (Jeffrey ve ark.,2010).

Rett Sendromu tanısı klinik bir tanı olduğundan detaylı anamnez, fiziki muayene ve nörolojik muayene doktorun elinde olması gereken önemli araçlar arasında yer almaktadır. Gelişim basamaklarında görülen gerilemeler, amaçlı el hareketlerinin bulunması, dilin ilerlemesi, konuşma becerisi, yitirildiği zamanı bir gün duruş problemleri meydana geldiği zamanı hareket bozuklukları, steroid tipik el hareketleri, uykuların düzeni, beslenme problemleri, nöbet öyküsü veya nöbet hareketlerin oluşu, solunumsal problemler, bruksizm, ağır geçirilen enfeksiyonlar, travma öyküsü bakımından çocuk detaylı bir şekilde incelenmelidir. Çocuğun anne ve baba arasında bir akrabalık durumu olup olmadığı incelenmeli, eğer kardeş var ise kardeşlerin yaşları ve sağlık durumları veya ailede benzerlik gösteren rahatsızlıkların varolup olmadığı detaylı bir şekilde incelenmelidir (Akkuş ve Utine,2016).

Fiziki muayene esnasında hastanın baş çevresi, boyu ve kilo persentilllerinin ölçümü sağlanmalı ve geçen döneme göre ölçümler arasında karşılaştırma yapılmalıdır. Yapılan bu karşılaştırma ile gelişme hızı belirlenmelidir. Hastalar detaylı nörolojik muayene ile incelenmeli, hastalar entelektüel kapasitede azlık, karşılıklı iletişim kurmakta zorluklar, stereotipik hareketler, motor harekette bozukluklar ve postür problemleri yönünden incelenmelidir. Eşlik gösteren işitme ve görme kayıpları göz önünde bulundurularak hastalara işitme testi ve bir göz muayenesi yapılmalıdır (Akkuş ve Utine,2016).

Rett Sendromu tanısı klinik bulgulara dayanarak konulmaktadır. Metil-CpG bağlayıcı proteini (MECP2) genindeki mutasyonlar bu tanıyı desteklemektedir.Rett Sendromu tanısının koyulması için sadece MECP2 geninde mutasyon olması yeterli

değildir. Rett Sendromunun klinik bulgularının olmamasına rağmen bazı hastalarda MECP2 mutasyonu olduğu gözlemlenmiştir. Bu durum MECP2 ile ilişkili hastalıklarda rastlanmaktadır. MECP2 dokusunun çoğalması otizm ve zihinsel yetersizliklerde azalma gibi pek çok bozukluklara neden olabilmektedir (Neul ve ark.,2010).

Rett Sendromu vakalarının çoğu X kromozomunda bulunan MECP2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Rett Sendromundaki zihinsel ve fiziksel bozukluklarının sıklığı ve şiddeti MECP2 mutasyonların nerede meydana geldiğine bağlı olarak değişmektedir (Zhang ve ark., 2019). Rett Sendromu kadınlarda daha sık görülmesinin başlıca sebebi, Mecp2'nin X kromozomunda yer almasıdır. Kadınlarda XX kromozomları, erkeklerde ise XY kromozomları bulunmaktadır. Ayrıca, MECP2 gen mutasyonuna sahip kadınlar çoğunlukla mozaik fenotipe sahiptir. Bir başka deyişle hücrelerinin yaklaşık yarısı mutant MECP2 genini ifade ederken diğer yarısı sağlıklı MECP2 alleli ifade etmektedir (Metiner Sağlam, 2024).

Rett Sendromu MECP2 geninde bulunan mutasyonlar doğrultusunda çıkmaktadır. MECP2 geni Xq28 bölgesinde bulunmaktadır ve MECP2 kodlamaktadır. MeCP2 proteini vücudun pek çok yerinde bulunur fakat miktar olarak en çok beyinde bulunmaktadır. Hücre içinde MECP2 fonksiyonunun olmaması diğer genlerin de uygun olmayan ve fazla ekspresyonu ile sonuç gösterir. Santral sinir sisteminin olgunluk göstermesi ile olumsuz tesir etmektedir (Zengin Akkuş,2015).

Rett Sendromunu ilgilendiren 1000'den fazla MECP2 mutasyonu bulunmaktadır (Cuddapah ve ark., 2014). Rett Sendromlularda sık gözlemlenen mutasyonlar vardır. Bu mutasyonlar R106W, R133C, T158M, R168X, R255X, R270X, R294X, R306C ve C-terminal truncating mutasyonlarıdır. Vakalarda yaklaşık olarak %70'inde sekiz farklı nokta mutasyonuna rastlanmaktadır (Neul ve ark., 2008).

Klasik Rett Sendromunun yaklaşık %80'i Xq28'deki MECP2 genindeki mutasyonlar aracılığıyla oluşmaktadır. %20'lik kalan kısım ise genin kodlanamayan, kontrol bölgelerinde bulunan mutasyonların hastalığa yol açabileceği düşünülmektedir. Kadınlarda gerçekleşen iki X kromozomundan birinin etkisizleştiği duruma X-kromozom inaktivasyonu denmektedir. X'e bağlı baskın katılım, zorunlu taşıyıcı kadınlarda rast gele olmayan X kromozomu inaktivasyon deseninin gözlenmesi ile desteklenmektedir. Erkeklerde ise hastalığın daha ağır fenotipler (ağır yenidoğan ensefalopati ile bebeklikte ölüm gibi) ile seyretmektedir (Van den Veyver ve Zoghbi,2001).

Rett Sendromunu çeşitli varyantları da tespit edilmiştir. Bunlar; mikrosefalinindaha düşük sıklıkta görüldüğü, gerilemelerin normalden geç başladığı, el kullanımını daha az sorunlu olduğu, dilin korunduğu (Zappella mutasyonu), nöbetlerin daha erken başladığı tip (Hanefeldmutasyonu) ve FOXP1 (Forkheadbox protein G1)genindeki mutasyonlar vardır. Beyinden kaynaklanan ve hipotoni ile karakterize olan,konjenital (Rolando varyant) olarak adlandırılan genellikle el stereotiplerini geliştiren fakat amaçlı el kullanımını yitiremeyen forme fruste varyantı ve gerilemelerin daha uzak bir dönemde rastlandığı varyant tipi bilinen 5 tipi vardır (Artuso ve ark.,2010; Philippe ve ark.,2010).

Zappella varyantı,1-3 yıl içinde gerilemeler, uzamış stabil dönemler, elleri amaçlı kullanırken bozulma ve hafif düzeyde mental retardasyon ile karakterize olan klinik bir varyanttır. Zappella varyantın özelliği dilin ortalama 5 yaş civarında gerileme sonrası düzelmesi ve epilepsinin oldukça nadir rastlanmasıdır. MECP2 genindeki mutasyonlar baskındır (Operto ve ark.,2019).

Rolando varyantı yürüme yeteneğinin yitilmesi ile kuvvetli psikomotor gerilik ile doğumdan sonra şiddet gösteren mikrosefali, 5 ayda gerilemeler, tipik RTT bakımının olmaması, otonomik anormallikler (soğuk eller ve ayaklar, periferik vazomotor anormallikler, uyanma sırasında solunum anormallikleri) ve anormal özelliklere sahip hareketlerdir (basmakalıp konuşma, tikler, uzuvlarda seğirme). Bu varyantta MECP2 gen mutasyonları nadiren bulunmaktadır ve FOXP1 genindeki mutasyonlar ile yakından ilişkilidir (Operto ve ar.,2019).

Hanefeld varyantı, sıklıkla 5.aydan ve gerilemeden önce erken başlangıçlı nöbetlerle (infantil spazm ve refrakter miyoklonik epilepsi) seyir göstermektedir. Diğer tipik RTT özelliklerine göre sıklığı daha azdır. Ayrıca bu varyantta MECP2 gen mutasyonları nadir olarak bulunmaktadır. Hanefeld varyantı, hücre büyümesinde, nöronal oluşumda ve beyin gelişimde etki eden bir MECP2 düzenleyicisi olan CDKL5 (siklin bağımlı kinaz benzeri 5) genindeki mutasyonlardır (Operto ve ark,2019).

MECP2 genindeki fonksiyon kaybı mutasyonlarının, Tipik Rett Sendromu olan hastaların %90'ından fazlasında ve Zappella mutasyonu olan hastaların %75'inde meydana geldiği bilinmektedir. MECP2 geninin en iyi bilinen işlevi, metillenmiş DNA'ya bağlandıktan sonra birçok genin transkripsiyonunu baskılama veya amplifikasyon yoluyla kontrol etmektir. MECP2, nöronal gelişimi, sinaptik ve hücrel plastisiteyi düzene sokarak merkezi sinir sisteminin normal gelişimine ve işlevselliğine katkı sağlamaktadır (Ivy ve Standridge,2021).

2.11.1.Klasik (Tipik) ve Varyant (Atipik) Rett Sendromu

Rett Sendromu, kliniksel yönden klasik (tipik) ve varyant (atipik) tip olarak iki forma ayrılmaktadır. Bu ayırım ilk olarak 2002 yılında oluşturulmuş ve 2010 yılında ise yenilenen tanı kriterlerine uygun şekilde sınıflandırılmıştır. Tipik Rett Sendromu 6-18 aylık normal gelişim sürecini tamamlamanın ardından edinilmiş el ve dilin öğrenilmesinde yavaşlama, zorlanma, gerilemeveya tüm bunların kaybıyla pek çok anormalliklerin meydana gelmesiyle ortaya çıkmaktadır (Ehinger ve ark.,2018).

Tipik Rett Sendromunda vakalarında%95'inden fazlası, öncelikli olarak beyinde ifade edilen binlerce genin ifadesinden sorumlu gen olan MECP2 geninde meydana gelen mutasyonlardan kaynaklanmaktadır (Khalili ve ark.,2020; Sandweiss ve ark.,2020). Tipik Rett Sendromunda gözlemlenen diğer problemler ise skolyoz, kas zayıflıkları solunum güçlükleri, küçük el ve ayak yapısı yürüme bozuklukları, nöbetler ve zihinsel yetersizlikler gibi pek çok klinik olaylar gözlemlenmektedir. Atipik Rett Sendromunda, tipik formdaki bazı özellikler rastlanmaktadır. Temel klinik kriterlerin tamamını taşımayan daha az rastlanan bir form olarak listelenmiştir (Hazan ve ark.,2023).

Rett Sendromunun tanı kriterleri 2002 yılında yenilenmiştir (Hagberg ve ark, 2002) Yenilenen bu kriterler Tablo 2'de gösterilmiştir.

Tablo 2.Rett Sendromunda tanı kriterleri

Kesin Gerekli Kriterler	Destekleyici Kriterler	Dışlama Kriterleri
Doğum öncesi ve doğum sonrası normal öyküye sahip olması	Uyanık iken yaşanan solunum anormalleri (normalden daha hızlı soluk alma, nefesi tutma, hava veya tükürüğün zorla dışarıya atılması, hava yutma)	Organ büyümesi ve depo hastalıkları
İlk 6 ay boyunca psikomotor gelişimde normal seyir gösterme veyadoğumdan başlayarak psikomotor gelişimde gecikme	Dişleri gıcırdatma	Katarakt, optik atrofi veya retinopati öyküsü
Doğumda baş çevresinin normal olması	Erken bebeklik dönemi ile başlayan uyku dönemindeki bozulmalar	Doğum öncesinde veya doğum sonrasında gerçekleşen beyin hasarı
Büyük oranda kafa büyümesinin doğumdan sonra yavaş	Kaslarda istemsiz hareketler ile ilişkili olarak kas tonusu	Metabolik hastalık veya ilerleyici nörolojik bir

ilerlemesi	anomalisi	bozukluğa sahip olma
6 ay ile 2.5 yaşları arasında amaçlı el hareketlerinin kaybolması	Periferik vazomotor bozukluklar	Kafa travmasından dolayı gerçekleşen nörolojik bozukluklar veya ciddi enfeksiyonlar
Elleri birbirine vurma, kıvrırma, alkışlama, sıkma, ovma, elleri ağza sokma gibi stereotipik el hareketleri	Çocuklukta ilerleyici seyir gösteren skolyoz ve kifoz tablosu	
İletişim problemleri, daha önce öğrenilen kelimelerin kaybı, sosyal geri çekilme, bilişsel alanda gerilikler	Büyümede gerilik	
Hareket kabiliyetlerinde kayıp veya bozulma	Küçük ve soğuk ayaklar, küçük ve ince el	

(Hagberg ve ark.,2002)

2002 tanı kriterlerinde kesinlikle olması gereken sekiz kriter, dışlanan beş kriter ve sekiz destekleyen kriter bulunmaktadır. Kesin bulunması gereken kriterler doğum öncesi ve doğum sonrası normal öyküye sahip olması, ilk 6 ay boyunca psikomotor gelişimde normal seyir gösterme veya doğumdan başlayarak psikomotor gelişimde gecikme, doğumda baş çevresinin normal olması, Büyük oranda kafa büyümesinin doğumdan sonra yavaş ilerlemesi, 6 ay ile 2.5 yaşları arasında amaçlı el hareketlerinin kaybolması, elleri birbirine vurma, kıvrırma, alkışlama, sıkma, ovma, elleri ağza sokma gibi stereotipik el hareketleri,iletişim problemleri, daha önce öğrenilen kelimelerin kaybı, sosyal geri çekilme, bilişsel alanda gerilikler ve hareket kabiliyetlerinde kayıp veya bozulma şeklindedir (Hagberg ve ark.,2002).

Destekleyici kriterlerse; uyanık iken yaşanan solunum anormaliler (normalden daha hızlı soluk alma, nefesi tutma, hava veya tükürüğün zorla dışarıya atılması, hava yutma) , dişleri gıcırdatma, erken bebeklik dönemi ile birlikte başlayan uyku dönemindeki bozulmalar, kaslarda istemsiz hareketler ile ilişkili olarak kas tonusu anomalisi, Periferik vazomotor bozukluklar, çocukluk çağında ilerleyici seyir gösteren skolyoz ve kifoz tablosu, büyümede gerilik, küçük ve soğuk ayaklar, küçük ve ince ellere sahip olmaktır (Hagberg ve ark.,2002) .

Dışlayıcı kriterlerse; Organ büyümesi ve depo hastalıkları, Katarakt, optik atrofi veya retinopati öyküsü, doğum öncesinde veya doğum sonrasında gerçekleşen beyin hasarı, metabolik hastalık veya ilerleyici nörolojik bir bozukluğa sahip olma, kafa travmasından dolayı gerçekleşen nörolojik bozukluklar veya ciddi enfeksiyonlardır (Hagberg ve ark.,2002).

2002 senesinde sendroma dair belirlenen tanı kriterleri, bu hastalığın daha net anlaşılması ile 2010 senesinde Neul ve arkadaşları kriterleri gözden geçirmişlerdir (Neul ve ark., 2010).

2010 Yılında Tekrar Düzenlenen Tipik Rett Sendromu İçin Gerekli Tanı Kriterleri:
(Neul ve ark.,2010)

1. Regresyon döneminin ardından meydana gelen iyileşme dönemi veya gerileme dönemi
2. Hiçbir dışlayıcı kritere sahip olmaması ve tüm ana kriterleri barındırması
3. Destekleyici kriterler gerekli olmamakla birlikte tipik Rett Sendromunda sıklıkla bulunur

Atipik Rett Sendromu İçin Gerekli Kriterler:

1. Regresyon döneminin ardından meydana gelen iyileşme dönemi veya gerileme dönemi
2. Dört tane ana kriterlerden en azından iki tane bulunmalı
3. On bir destek gösteren kriterden beş tanesi bulunmalı

Ana kriterler:

1. Sahip olunan amaçlı el kullanımının bir kısmının veya hepsinin kaybolması
2. Kazanılan dil becerilerinin tamamen yok olması veya kısmen kaybolması
3. Duruş bozuklukları, dispraksi
4. Elleri sıkma, birbirine vurma, alkış yapma, kıvrırma, ağza sokma gibi stereotipik hareketlerde bulunma,

Tipik Rett Sendromu İçin Dışlayıcı Kriterler:

1. Doğum öncesi veya doğum sonrası travmaya, nörometabolik hastalıklar, nörolojik sorunlara sebep olan ciddi enfeksiyonlar
2. Psikomotor gelişimin ilk altı ayda anormal düzeyde olması

Atipik Rett Sendromunu Destekleyen Kriterler

1. Uyanık olduğunda yaşanan solunumsal sıkıntılar
2. Uyanıklık durumunda diş gıcırdatma
3. Uyku düzeninde bozukluklar

4. Kas tonusu anormalliği
5. Periferik vazomotor bozukluklar
6. Skolyoz ve kamburluk
7. Büyümede gerilik
8. Soğuk küçük eller ve ayaklar
9. Yerinde olmayan kahkahalar ve çığlık atakları
10. Ağrıya karşı azalan reaksiyon
11. Aşırı göz teması sağlama veya göz dikme davranışı

Klasik Rett Sendromu tanısına karar verebilmek için, regresyon dönemini izleyen bir gerilme dönemi bulunmalıdır. Karar verirken dört ana kriter aranmaktadır. Bu kriterler anlamlı el hareketlerindeki kayıp, konuşma becerilerindeki kayıplar, duruş bozuklukları ve el stereotipleridir (Neul ve ark.,2010).

Klasik tip Rett Sendromunda gerekli olan tüm kriterlerin karşılanması, yaşamlarının ilk altı ayı ve dışlayıcı hiçbir kritere sahip olmaması gerekmektedir. Dışlama kriterleri; doğum öncesi veya doğum sonrası travma, nörometabolik hastalıklar, nörolojik sorunlara sebep olan ciddi enfeksiyonlar ve ilk altı ayda anormal düzeyde psikomotor gelişime sahip olmaktır (Neul ve ark.,2010).

Atipik Rett Sendromunda ise regresyon durumunu seyreden bir gerilme dönemi ile iki ana kritere sahip olmalıdır. Destekleyici on bir kriterden beşi bulunmalıdır. Uyanırken solunumsal sıkıntılar, uyanık olduğunda dişleri gıcırdatma, bozulmuş uyku düzeni, kas gerginliği anormalliği, periferik vazomotor bozukluklar, skolyoz ve kifoz, büyümede gerilik, soğuk küçük el ve ayak, gülme ve çığlıklar kriz şeklinde, ağrıya karşı azalmış reaksiyon, yoğun göz teması sağlama veya gözleri dikme davranışı destekleyen durumlardır (Neul ve ark.,2010).

2.12.Ayırıcı Tanı

Rett Sendromu, kendine has pek çok özellik içermesine rağmen, regresyonun yeni başladığı veya regresyon öyküsünün tam olarak ortaya çıkmadığı dönemlerde hastalarda tanı gecikebilmektedir. Kişilerde doğuştan meydana gelen metabolik hastalıklar hipoksi iskemi veya travmatik beyin hasarı bulunmadığı netleştirilmelidir. Ön gelişimi inceledikten sonra meydana gelen gerileme ardından ağır zihinsel kapasitede yetersizlik fiziksel, engellilik hikayesi alındığında infantil spazm benzeri epileptik durumlar, metabolik rahatsızlıklar, mitokondriyal bozukluklar, lizozomal depo

hastalıkları, ataksik tip Serebral palsi, ensefalit, Angelman Sendromu, OSB, işitme kaybı, çocukluk psikozu düşünülmesi gereken diğer durumlardır (Akkuş ve Utine,2016).

Rett Sendromlu kızlar genellikle erken dönemlerde OSB teşhisiyle yanlış tanı almaktadır. Fakat motor becerileri gerçekleştirirken yaşanan zorluklar ve zihinsel yetersizlikler belirginleştğinde konan OSB tanısının yanlış tanı olduğu ortaya çıkmaktadır. Rett Sendromunda gözlemlenen stereotipik el hareketlerine kıyasla, otizmlı çocuklar pençe kavrama becerisini gerçekleştirebilir ve nesne manipülasyonu yapabilirler ve soluk alıp vermede düzensizlik görülmemektedir (Ellaway ve ark., 1999).

MECP2 mutasyonları, Klasik ve Atipik Rett Sendromuna ek olarak kadınlarda hafif düzeyde öğrenme güçlüğü, bebeklerde ensefalopati/zekâ gerilikleri ve erkeklerde de X'e bağlı zekâ gerilikleri, Angelman Sendromu, MECP2 gen duplikasyon sendromu ve OSB ile ilişkilidir (Ehinger ve ark., 2018; Forsbergve ark.,2018).

Angelman Sendromunda, Rett Sendromuna benzer klinik bulgular taşımaktadır. Rett Sendromundan farkı Angelman Sendromu erkekler ve kadınlar arasında eşit olarak dağılmaktadır. Angelman Sendromu, anne tarafından aktarılan genetik anomalilerle ilişkilendirilen nörojenetik bir hastalıktır. Sendromun, en temel durumlar arasında zekâ geriliği, gelişimsel olarak gecikmeler, ağır konuşma problemleri, sürekli gülümseme ifadesi ataksi, istemsiz hareketler ve titremeler sıkça gözlenir. Rett Sendromundaki gibi çoğunlukla epileptik nöbetler, kafanın beklenenden küçük olması ve skolyoz benzeri ek belirtilere rastlanmıştır (Akça ve ark.,2020).

Angelman Sendromu, doğum sonrası başın normalden küçük olması, düşük kas tonusu, uyku bozuklukları, anlamsız gülmeler, dil becerisinin olmaması, zihinsel yetersizlikler ve nöbet geçirme gibi belirtiler ile Rett Sendromundaki belirtiler ile örtüşme göstermektedir ancak regresyon ve stereotipik el hareketlerinin olmaması, ayrıca yüzdeki sürekli mutluluk ifadesi olması klinik olarak ayırt edilmesini sağlamaktadır (Akkuş ve Utine,2016) .

Pitt-Hopkins Sendromu, zihinsel yetersizlik, solunum anormallikleri, stereotipik kafa hareketleri, epilepsi nöbetleri, duruş bozuklukları ve ataksik yürüyüş belirtileri ile Rett Sendromundan ayıran özelliklerdir. Ayrıca atipik yüz görüntüsü, ileri dereceli miyop, şaşılık ve regresyonun bulunmaması gibi özellikler, Pitt-Hopkins Sendromunu Rett Sendromundan ayırmakta yardımcı olmaktadır (Akkuş ve Utine,2016).

Zihinsel yetersizlik, sınırlı konuşma ya da hiç konuşmanın olmaması, mikrosefali, epilepsi nöbetleri görülmesi sebebiyle Rett Sendromundan ayrılması düşünülen bir diğer durum ise Mowat-Wilson Sendromudur. Bu sendrom, ZEB2 geni mutasyonu sonucunda ortaya çıkan bir sendromdur. Hipospadias, kardiyak anormali gibi doğumsal anormaliler, korpuscallosum hipoplazisi, oftalmojik anormali, iskelet anomalileri,kaşların içe doğru eğimli ve ayrık olması,ortası çökük ve kulak memesinin yukarı doğru eğimli olması gibi bulgular aracılığıyla Mowat-Wilson Sendromunu Rett Sendromundan ayırt edilmektedir (Garavelli ve Mainardi, 2007).

Zihinsel kapasitede yetersizlik, nöbetler ve ataksik durma, doğum sonrası mikrosefali, motor gelişimde kayıplar ve gerilemeler, kimi hastalarda rastlanan elleri yüzün önüne doğru kaldırma, ellere bakma hareketinin rastlanması sebebiyle Christianson Sendromu,Rett Sendromu ile karıştırılmaktadır.Eksternal oftalmopleji, ilerleyici alt serebral vernis atrofi ve taşıyıcı olan kadınlar haricinde erkeklerde rastlanması sebebi ile Rett Sendromundan ayırt edilmektedir (Christianson ve ark.,1999; Schroer ve ark.,2010).

Kleefstra Sendromu da Rett Sendromu gibi zihinsel gerilik, konuşma bozukluğu, hipotoni ve uyku bozuklukları ile karakterizedir. Bazı hastalarda gerileme öyküsüne rastlanmaktadır. Kleefstra Sendromunda kardiyovasküler, iskelet ve genitoüriner sistemlerinin konjenital anormaliler, atipik yüz hatları, obezite, katatoni, apati, kendine zarar verme gibi davranış problemleri eşlik etmesi nedeniyle Rett Sendromundan ayırt edilmektedir (Kleefstra ve ark.,2009).

Ayırıcı tanıda dikkate alınması gereken bir diğer sendrom ise Lennox-Gastaut Sendromudur. Bilişsel ve motor işlevlerde ilerleyici azalma ve şiddetli kalıcı devam eden nöbetler ile karakterize olan bir sendromdur. Erkeklerde de rastlanıyor olması, gerileme öyküsünün bulunmaması sebebiyle Rett Sendromundan ayırmaya yardımcı olmaktadır (Lund ve ark.,2011).

Rett Sendromunda ilk 2 ila 3 yılında tanı koymak zordur. Çünkü belirtiler spesifik olmamakla birlikte göze çarpmamaktadır. Ancak,etkilenen çocuklarda çocukluk dönemi ortası itibari ile klinik özellikler belirgin hale gelmektedir (Ellaway ve ark.,1999).

2.13.Hastalığın Klinik Evreleri

Rett Sendromunun klinik bulguları dört evrede incelenmektedir.Tablo3'de gösterilmiştir (Smeets ve ark., 2012).

Tablo 3 :Tipik Rett Sendromunun klinik evreleri

Evre	Yaş	Klinik Özellikler
I. Erken Başlangıç	6 ay- 1,5 yıl	Hipotoni, kaba motor becerilerde gecikme, el becerilerinin/konuşmanın zamanla kaybı, göz teması, sosyal etkileşim ve oyuncaklara ilgi azalması.
II. Hızlı Yıkım	1-4 yıl	Zihinsel engel, el stereotipileri, motor disfonksiyon, solunum anormallikleri, mikrosefali.
III. Durağanlık	2- 10 yıl	Nöbetler, davranış iyileşmesi, göz teması ve el kullanımı artışı.
IV. Geç Motor Bozulma	>10 yıl	Daha fazla motor bozulma, spastisite, skolyoz. Yürüme yeteneğinin kaybı Hiç yürüyememiş bireyler

(Smeets ve ark., 2012)

İlk evre genellikle 6 ay ile 1,5 yaş arasında gözlemlenen bir aşamadır. Gelişimde yavaşlamalar gözlemlenerek ortaya çıkmaktadır. Bu dönemde, kız bebekte etkileşimli davranışlarda belirgin bir azalma ya da hızla değişiklik gözlemlenir, genellikle ebeveynler özellikle de anneler bu durumu fark etmektedir. Bebek çevresi ile sınırlı bir etkileşimde bulunma eğilimi göstermektedir. Sosyal çevrede iletişim başlatmada ilgisizdir. Gösterdiği zaman da bu sınırlıdır. Bebek etraftaki uyaranları gördüğünde olduğundan az tepki verir ve bu dönem ailelerin fazla endişelendiği dönemdir. Bazı bebekler öfkeli veya gergin görünebilir ve ebeveynler bu ağlama krizlerini dış çıkarma ile ilişkilendirmektedir. Bu evrede postüral gelişim devam etmektedir, ancak daha yavaş bir hızla gerçekleşmektedir. Bebekler dik oturmayı öğrenebilir, fakat emeklemek veya ayağa kalkmayı öğrenmekte güçlük yaşamaktadırlar. Bebeklerin dil gelişimi gerçekleşir ve genellikle zayıf bir ilerleme kaydetmektedir (Smeets ve ark.,2012).

İkinci evre , sıklıkla 1 ila 4 yaş aralığında belirtiler vermeye başlar ve bu sürece kadar kazandığı beceriler çok hızlı şekilde gerilemeye başlamaktadır. Bu gerileme genellikle çok ani bir şekilde ortaya çıkmaktadır ve bazen acil hastaneye yatışa neden

olacak kadar yanıltıcı şiddetli semptomlarla birlikte gelir; örneğin yüksek perdeli ağlama, ateş bu semptomlar arasındadır. Bu durumda, biyokimyasal veya mikrobiyolojik bulgular saptanmaması sebebi ile çocuk doktorları klinik bir açıklama yapmakta zorlanmaktadır (Smeets ve ark.,2012).

Göz teması kurmaya devam ederler, çevreye ve nesnelere karşı duyulan ilgi azalmaktadır. Daha önce elde edilen konuşma yetenekleri, kelimeler ve ince motor becerileri bu dönemde kaybolur ve zihinsel yetersizlik ön plana çıkmaktadır. Oyun oynarken keşfetme isteği zayıflar veya tamamen kaybolmaktadır. Nesnelere doğru uzanmak ve onları tutmaya çalışmak, ansızın geriye doğru çekilme, yersiz saç çekme ve kafaya vurmalar gözlenmektedir. Bu evrede bilekler normal duruşundan daha farklıdır ve parmaklar bükülmektedir (Smeets ve ark.,2012).

Gece ağlamalarında artış, tekrarlayıcı enfeksiyonlar veya sebebi bilinmeyen ateş nöbetleri bu aşamada sık görülmektedir ve tüm bunlar çocuktaki gelişimin normalden saptığını göstermektedir. Nefes alırken zorluk yaşama, aşırı tükürük salgılama, hızlı veya derin soluk alıp verme, ağız bölgesindeki kaslarda seğirme ve yüz buruşturma gözlenmektedir (Smeets ve ark.,2012).

3. evre, regresyon döneminin son bulduğu zaman diliminde başlangıç gösterir. Çocuk yürüyebiliyorsa yürümeyi sürdürebilmektedir. Ellerini amaçlı olarak kullanmakta eksiklik göstermektedir. Stereotipik el hareketleri ortaya çıkar ve bu hareketler sendromda en belirgin özelliği olarak ortaya çıkmaktadır. Bu evrede çocuklar ellerini bükme, ellerini kontrolsüz çırpma ve ellerini bir yere çarpma gibi tekrarlayıcı el hareketleri yapmaktadır. Bir önceki dönemdeki soluk alıp verme güçlükleri bu dönemde daha çok belirginleşmektedir (Smeets ve ark.,2012).

Uyku düzensizlikleri, ağlama krizleri, geceleri açıklanamayan gülmeler, gündüz uykuları ve gece uyanmaları, ağlama nöbetleri bu evrede görülmektedir. Vücudun istemsiz kasılmasından kaynaklanan postürdeki bozukluklar hızla ilerleyen skolyoza neden olmaktadır ve bazı durumlarda cerrahi müdahale gerektirmektedir. Ayaklar ve alt ekstremiteler soğuktur, renk değişimleri gözlemlenmektedir (Smeets ve ark.,2012).

4. evre, çocuğun yürüme becerisini kaybettiği, tekerlekli sandalyeye ihtiyaç olduğu bir dönemdir. Ayaklar soğuktur ve renk değişiklikleri gözlenmektedir. Yaş ile stereotipik el hareketleri karmaşık halden çıkıp daha basitleşir ve bu el hareketlerinin yoğunluğu azalmaktadır. Bu evrede, quadriplejik kadınlarda motor aktivite gerçekleştirirken aksaklıklara rastlanır ve kaslarda ya da eklem bölgelerinde sertleşme

veya katılık göstermektedir. Bu evrede de göz teması korunmaktadır (Smeets ve ark.,2012).

2.14.Prognoz

Rett Sendromlu yetişkinlerin %10 ile %32'si ani ve beklenmedik bir biçimde ölmektedir bu ani ve beklenmedik ölümler çocuk ve ergenlerde de rastlanmış olsa da insidansın belirsiz olduğu bilinmektedir. Ölüm sebepleri ise koroner arter hastalığı, koroner arter anormaller, hipertrofik kardiyomyopati ve aritmi ile ilişkilendirilmiştir (Driscoll ve Edwards, 1985). Parasempatik uyarıya karşılık bradikardi, asistoli, uyku sırasında solunumun durması, solunum yetmezliği, nörojenik ödem ve kalp yetmezliği ile ilişkilendirilmiştir. Rett Sendromuna ek olarak eğer kişinin epilepsisi var ise bu kişilerde hava yolu tıkanıklığı, boğulma, aspirasyon, nöbet esnasında travma veya boğulma gibi sebeplerin ani ölüme neden olduğu düşünülmektedir (Zengin Akkuş,2015).

Kerr ve ekibinin yürütmüş olduğu çalışmada Rett Sendromlu kişilerde yıllık ölüm oranı %1,2 olduğu belirtilmiştir. Bu ölümler, beklenmedik şekilde ya da açıklanamayan ölümler şeklinde de tespit edilmektedir ve bu oran %26'dır. Beklenmedik ölümlerin %48'i düşük olan kişilerde gözlemlenirken, %13'ü doğal sebeplerden,%13'ü geçirilen ağır nöbetlerden ve %26'sı aniden ve sebebi belirlenemeyen ölümler olarak sınıflandırılmıştır (Zengin Akkuş,2015).

2.15 Ergoterapi Kavramı ve Tanımı

Ergoterapi, Yunanca kökenli ergo kelimesinden türemiştir. Ergo kelimesi iş anlamına gelmektedir. Diğer bir deyişle uğraşı terapisti olarak bilinmektedir. Ergoterapi, bireylerin sağlık ve iyilik durumlarını geliştirmeyi hedefleyen kişi odaklı bir alandır (Demirci, 2017). Ergoterapistler, kişinin günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme yeteneklerini arttırmayı amaçlar. Bu aktiviteler işte, evde veya boş zamanlarda, sosyal çevrelerindeki yaşam rollerini kapsar. Aynı zamanda kişinin yaşam tarzında sekteye uğrayan kısımları kolaylaştırır, fonksiyon kayıplarının önüne geçmek ve psikolojik olarak da kişiyi iyi hale getirmeyi hedefler (Hammond,2004).

Ergoterapi bilimi, edinilen etkininle kişiye günlük yaşantısında bağımsızlığı kazandırarak yaşam kalitesini arttırmayı hedeflemektedir. Temel amaç bireysel, çevresel ve aktivite faktörlerini değiştirmek ve aynı zamanda destek sağlayarak daha aktif katılımı sağlamaktır (Asqarova ve Zengin, 2022).

Ergoterapinin çalışma alanı geniştir. Ergoterapi çocukları yetişkinleri, yaşlıları, engellileri her türlü ruhsal fiziksel kısıtlılıklara sahip insanlar ile yaş grubu gözetmeksizin ilgilenmektedir. Bu alan da sosyolojiden mimariye kadar pek çok meslek grubunu içerir ve sanat, müzik, resim el işi, fiziksel aktiviteler, yaşamını idame ettirecek aktiviteleri barındırır (Demirci,2017).

2.16. Ergoterapinin Çalışma Alanları



Şekil2: Ergoterapinin çalışma alanları

Pediyatrik rehabilitasyon:Çocuklarla çalışmalar yaparken Ergoterapistler çocuğun bilişsel düzeyine, motor ve duysal yeteneklerine, sosyal problemlerine odaklanmaktadır. Ergoterapistlerin temel hedefi çocukların bu zorluklardan kaynaklı sorunlara çözüm üretmelerine yardımcı olmak ve sosyal katılımlarını artırmaktır. Ergoterapistler doğum öncesi ve sonrası pek çok tanı grupları ile çalışmaktadır (Akarsu,2018).

Alanında çalışan Ergoterapistler, çeşitli sorunlarla karşılaşan çocuklara hizmet sunmaktadır Otizm Spektrum Bozukluğu, Down Sendromu, gelişim gerilikleri, nörogelişimsel bozukluklar ve fiziksel problem yaşayan çocuklara destek sağlamaktadır. Ergoterapi, problem yaşayan çocukların günlük yaşam aktivitelerini düzenlemeyi,sosyal becerilerine destek sağlamayı ve yaşam kalitelerinde olumlu değişiklikler yapmayı hedeflemektedir.

Geriatrik rehabilitasyon:Yaşa bağlı vücut sistemlerinde meydana gelen değişiklikler pek çok işlevsel ve sosyo-duygusal etkilere sebep olmaktadır. Yaşlılara yönelik Ergoterapinin temel prensipleri, yaşlıların denge ve fonksiyonel faaliyetlerine ek olarak sosyal-duygusal ihtiyaçlarının desteklenmesini içermektedir. Bu terapinin

amacı yaşlı bireylerin hayatlarını mümkün olduğunca rahat ve sağlıklı bir şekilde sürdürebilmelerine yardımcı olmaktır (Yücel, 2023).

Beyinden kaynaklanan pek çok problemler ile karşılaşan kişiler ile çalışmaktadır. Bu problemler Demans, Parkinson ve Alzheimer hastalığı gibi nörodejeneratif bozuklukları içermektedir. Ergoterapistler, kişilerin günlük yaşam aktivitelerini devam ettirmelerini, var olan bağımsızlıklarını korumaya ve mevcut yaşam kalitelerini arttırmakta yardımcı olmak için çeşitli yaklaşımlarda bulunurlar.

Nörolojik rehabilitasyon:Ergoterapistler gruba giren kişilere ve bireylere destek sağlamada önemli bir rol oynarlar. Ergoterapi, nörolojik durumlarda insan kaynaklı sorunları ele alan ve fonksiyonel performansı arttırarak bireylerin günlük yaşama maksimum düzeyde katılımını sağlayan, kişi merkezli bir sağlık hizmeti mesleğidir. Nörolojik rehabilitasyonda Ergoterapistler çeşitli standart ve standart olmayan yöntemler kullanabilirler (Yücel,2023). Ergoterapistler nörolojik rehabilitasyon alanında çalıştığı alanlar; İnme, denge problemleri, Multipl Skleroz (MS), omurilik yaralanması, Gullian Bare Sendromu (GBS) ve miyopatidir.

Onkolojik rehabilitasyon: Kanserli kişilerde Ergoterapinin birincil amacı yaşam kalitesini iyileştirmektir. Bu süreçte, Ergoterapistler hastaların fiziksel ve duygusal iyilik hallerini iyileştirmeyi ve günlük yaşam aktivitelerini sürdürme yeteneklerine destek sağlarken, sosyal katılımlarını artırmayı hedeflemektedir. Kanser tedavisine yönelik buyaklaşım insanların bağımsızlıklarını korumada ve sürdürülebilir daha iyi bir hayat yaşamalarına yardımcı olmak devam etmelerine olanak sağlamaktadır (Çetinkaya ve Şahin, 2020).

El rehabilitasyonu:El rehabilitasyonu Ergoterapistlerin yaygın olarak kullandığı bir alandır. Bu süreçte Ergoterapistler ellerin ve üst ekstremitelerin fonksiyonlarını daha iyi hale getirerek kişilerin günlük yaşamın temel ihtiyaçlarını karşılamalarına yardım sağlarlar. Bu ihtiyaçlar yemek yeme, giyinme ve yazma gibi aktiviteleri içermektedir. Ergoterapistler tıbbi koşulları iyileştirmeyi ve hasarlı uzuvlar için uygun terapi yöntemleri sunarak insanların yaşam kalitelerini arttırmakta yardımcı olmayı amaçlamaktadır (Yalçınkaya,2023).

Psikiyatrik rehabilitasyon:Ergoterapi müdahaleleri ruhsal bozukluğu olan kişilerde sosyal katılımdaki sınırlılıkları azaltmakta yardım sağlamaktadır. Ergoterapistler, adaptif ve sosyal beceri eğitimi, rol öğrenme ve duygusal bütünleme gibi müdahaleler sağlayarak ruhsal sağlık bozuklukları olan kişilere destek sağlarlar. Bu müdahaleler birkişinin karşılaştıkları çeşitli ortamlarda (ev, hastane, okul, işyeri gibi)

pek çok yerde uygulanabilmektedir. Psikiyatrik rehabilitasyonda Ergoterapistler şizofreni, bipolar bozukluk, alkolizm ve kişilik bozuklukları gibi çeşitli ruhsal sorunların tedavisine katkı sağlamaktadır (Kolit ve Ekici, 2019).

Toplum temelli rehabilitasyon: Ergoterapistler bireyin çevresine, bireysel durumuna ve aktivitelerine katılımını değerlendirme sağlayarak bütüncül bir bakış açısı ile incelemektedir. Bu süreçte Ergoterapi yaklaşımlar kişiye özgü bir müdahale sağlamaktadır. Ergoterapinin temel amacı bireyin sosyal ve mesleki becerilerini geliştirmektir. Aktivite performanslarını destekleyerek ve aynı zamanda yaşam kalitelerini iyileştirerek katılımlarını artırmayı hedeflemektedir.

2.17. Ergoterapi Yaklaşımı

Ergoterapistler kişilerin günlük yaşam aktivitelerinde aktif katılım sağlamayı hedeflemektedir. Bu hedefler doğrultusunda müdahale yaklaşımlarında bulunmaktadır. Müdahaleleri gerçekleştirirken kişinin isteklerini neye ihtiyacı olduğunu ve beklentilerini göz önünde bulundurmaktadır. Ergoterapi kişi merkezli bir yaklaşıma sahiptir (Demirci,2017).

Ergoterapi yaklaşımı; toplumdaki dışlanmış kişileri tekrardan topluma kazandırmayı, kendi günlük yaşamlarında onları daha bağımsız hale getirirken çeşitli yöntemleri ve kullanılacak araç ve gereçleri tespit ederek belirlemektir. Tüm bunları belirledikten sonra bu araç gereçleri nasıl kullanacağını tanıtmak, kişilere fiziksel, psikososyal, duyuşsal ve duygusal yönden destek sağlayarak kişinin tüm kısıtlılıklarını belirleyerek destek sağlamaktadırlar (Asqarova,2021a).

Ergoterapinin bir diğere yaklaşımı da kişinin evinde iş hayatında gelişme sağlamak, kişinin yaşamını daha bağımsız sürdürebilmesi için sahip olduğu becerileri geliştirmektir. Ergoterapistler bu hedef doğrultusunda kişilerin isteklerini göz önünde bulundurur, beklentilerini belirler ve ihtiyaçlarını giderir. Kişilerin kabiliyetlerini geliştirir, hayata olan uyumu artırmayı hedefleyerek insanlarla ve topluluklarla birlikte çalışmaktadır (Demirci,2017).

Ergoterapi yaklaşımları çocukların okula, boş zamanlarına ve günlük aktivitelere katılımını engelleyen sorunları tespit ederek, onların gelişim düzeylerine uygun yaklaşımlar hazırlayarak duyuşsal, fiziksel, psikososyal ve bilişsel yeteneklerini en üst düzeye çıkarmayı hedeflemektedir (Asqarova, 2021b; Asqarova ve Yılmaz, 2023). Ergoterapi destekleri okul öncesi dönemde başladığında bilişsel, duyuşsal, motor beceriler, özbakım becerileri ve sosyal duyuşsal alanlarda gelişmeler sağladığı

gözenmiştir (Clark ve Kingsley,2020). Çocukların okula, boş zaman aktivitelerine ve günlük hayatlarında daha aktif katılım sağlamaları, onların hem bireysel yeteneklerini ortaya koymalarını hem de toplumsal rollerini öğrenmeleri ve benimsemeleri açısından büyük bir önem arz eder. Ergoterapi müdahaleleri günlük yaşam aktivitelerine, sağlık ve refah üzerine odaklanmaktadır. Ergoterapistler için aktivitelere katılım müdahalenin odak noktasıdır. Ergoterapi uygulamalarının temel amacı aktivite katılımını sağlamak ve aktivite performansını arttırmaktır (Asqarova , 2024a).

2.17.1.Çocuklarda Ergoterapi Yaklaşımı

Ergoterapistler, çocuklarda herhangi bir tanıya sahip olma zorunluluğu bulunmaksızın dikkat, algılama, problem çözme, okuma yazma, fiziksel, duygusal, sosyal beceriler, ince ve kaba motor beceriler ve bilişsel işlevsellikte yaşanan sıkıntılar gibi pek çok konuda çocuklara destek sağlamaktadır. Ergoterapistler, kanıta dayalı müdahaleler ile ve aile eğitimi yoluyla çocukların yaşadıkları sorunları odak göstererek çocukların performanslarının iyileştirilmesinde rol oynamaktadır (Deghani ve ark.,2023).

Ergoterapistler, çocukların karşılaştığı sorunlu alanları belirleyerek uygun müdahale yöntemlerini uygular. Motor, bilişsel, duygusal ve psikososyal becerileri detaylı bir şekilde değerlendirirler. Ergoterapi değerlendirmesinin temel amacı, bireylerin istedikleri aktiviteleri gerçekleştirirken sosyal katılım veya bağımsızlıklarını etkileyen güçlü ve zayıf yönlerini saptamaktır (Yılmaz, 2023). Bireyin sadece kontrollü ortamlarda değil, günlük yaşamını sürdürdüğü tüm ortamlarda aktif ve bağımsız olmasını hedefler. Çocuklara yönelik Ergoterapi uygulamaları, çocukların yaşına, gelişim düzeyine, kişisel ihtiyaçlarına ve çevresel etmenlere göre uyarlanır. Bu uygulamalar, çocuğun günlük hayatlarında katıldıkları aktivitelere katılım sağlamayı çoğaltmayı, bağımsızlığını desteklemeyi ve sosyal etkileşimini geliştirmeyi amaçlar (Asqarova ve Öztekin, 2021).

Değerlendirme sürecinde çocuğun tıbbi geçmişi de incelenir. Ergoterapistler, bu değerlendirmelerin ardından çocuklara yönelik standart testleri kullanarak değerlendirme sürecini yönetirler. Klinik gözlemler ve standart test sonuçları ile çocuğun kapasitesi ve çevresel koşullarla başa çıkma becerileri belirlenerek süreç tamamlanır (Yılmaz, 2023).

Ergoterapistler, çocukların akademik öğrenme becerilerini öz düzenleme becerilerini yaşlıları ile oynadıkları oyunları ve günlük yaşamdaki becerilerinin gelişim göstermesi için duyu bütünleme temelleriyle yaklaşırlar. Ergoterapi, çocukların bireysel gereksinimlerini ve ilgi alanlarına dikkat ederek kendilerine yaşamı anlamlı deneyimleme sunmayı amaçlar. Amaçları sayesinde çocukların okulda gösterdikleri başarıları, sosyal etkileşimleri ve günlük yaşam aktivitelerine daha verimli katılım sağlamalarıyla desteklenir (Mowel, 2021).

2.17.2.Çocuklarda Ergoterapi Müdahaleleri

Ergoterapistler, çocukların dikkat sürelerini artırma, el becerilerini geliştirme, görevlere odaklanma ve uygun davranış modelleri oluşturma gibi alanlarda aktif rol oynarlar. Çocukların sadece tek bir sorununa değil, tüm bireysel ihtiyaçlarına odaklanarak aktiviteleri başarılı bir şekilde tamamlamaları için gerekli yöntemleri belirlerler. Bu müdahale stratejileri ile Ergoterapinin birey odaklı yaklaşımını vurgular ve her çocuğun gelişimsel gereksinimlerini karşılamayı hedeflerler. Çocukların yalnızca fiziksel performans becerilerini değil, sosyal, duygusal ve bilişsel ilerlemelerini de desteklerler. Bu nedenle, Ergoterapi uygulamaları sadece beceri geliştirmeye yönelik değil, aynı zamanda çocuğun yaşam kalitesini iyileştirmeyi amaçlar (Stav ve Herman, 2022).

Motor beceri eksiklikleri, bilişsel süreçlerdeki zorluklar, algısal sorunlar, görme problemleri, psikolojik kökenli sağlık sorunları ve görevleri yerine getirmede yaşanan güçlükler gibi faktörler çocukların öğrenme süreçlerini ve davranışlarını olumsuz etkileyebilir. Bu tür sorunları yaşayan çocuklara Ergoterapi uygulamaları önerilir. Kapsamlı inceleme ve müdahale uygulama süreci, çocuğun güçlü yönlerini ortaya koyar, zorlandığı yerde gelişimini destekler (Akgün, 2023)

Ergoterapistler hem çocuğa hem de çocuğun ailesine odaklanmaktadır. Çocuk katılım sağlarken katılıma engel olan tüm sınırlılıkları gidermek adına bir müdahale planı belirlerve geliştirirler. Aileleri bilgilendirerek ve çeşitli kaynaklardan yararlanarak çocukların hayata katılım sağlamalarını desteklerler. Ergoterapi kişi merkezli bir yaklaşım olduğundan, kişiye özgü aile yapısını, kültürünü ve geleneklerini, rutinlerini öğrenip gerektiği durumlarda aileyi de terapiye dahil ederek müdahale ortamının dışında terapinin sürekliliğini de sağlamaktadır ve bu yönü ile çocuğun gelişimsel anlamda desteklenmesinde önemli bir rol oynamaktadır (Rowe,2008) .

Çevre, iş performansını kolaylaştıran veya sınırlayan bir faktör olarak kabul edilmektedir. Ergoterapistler çocukların insanlara, ortamlara ve aktivitelere uyum sağlamalarını kolaylaştırmak için onları sınırlayan etmenleri azaltarak kolaylaştırıcı etmenleri arttırmayı hedeflemektedir. Bu sayede çocukların katılımına destek sağlarlar. Çocuklar günlük aktivitelere, oyun, okul ve topluma katılım gösterme yoluyla fiziksel sosyal ve bilişsel yönden gelişirler. Çocukların eğer katılımında kısıtlılıkları varsa bu kısıtlılıklara neden olan sebepleri incelerler. Ergoterapistler, çocukların gerçekleştirdiği faaliyetleri doğru zamanda ve doğru yerde gerçekleştirilmesini sağlayarak iş-yaşam dengesinin sağlanmasına yardımcı olmaktadır. Aynı zamanda çocukların ve ailelerinin yeni rollerine geçiş sürelerinde onlara destek olurlar (Rowe,2008).

Evde uygulanan Ergoterapi uygulamaları, çocuğun günlük yaşamındaki etkinliklerine odaklanarak hedeflere yönelik yaklaşımları içerir. Buna odaklanırken, çocuğun bulunduğu ortamda daha aktif ve işlevsel olmasını sağlarken, aile katılımı ile ev yaşamına entegre edilebilir bir program oluşturulmasını destekler. Ergoterapistler, müdahale sürecinde çocukların psikososyal performanslarını iyileştirmeye çalışırlar. Bu müdahale yöntemleri, çocuğun bireysel ihtiyaçlarının yanı sıra çevresel faktörleri de göz önünde bulundurur. Çocuğun bu süreçte yaşadıkları, gösterdiği gelişime bakarak bütün bir bakış açısıyla planlamaktadır. Ergoterapi uygulamaları, çocukların bireysel ihtiyaçlarını ve yaşam ortamlarını merkez alarak pek çok alana yardımcı olmaktadır (Asqarova ve ark., 2023).

2.17.3.Çocuklarda Ergoterapi Değerlendirme Yöntemleri

Değerlendirme yapıldıktan sonraki süreçte günlük beceriler, aktivite geçmişi, ilgi alanları, beklentiler, istekler, ihtiyaçlar ve rutinler hakkında görüşmeler yaparak düzenlemeler sağlar (Stav ve Herman, 2022). Bilişsel yetersizliği olan çocuklara uygulanan rehabilitasyon teknikleri genellikle okulu temel alan uygulamalardır. Bu yaklaşımın, çocukların eğitim süreçlerine katılımı üzerinde olumlu etkiler yarattığı gözlemlenmiştir (Çelik, 2022).

Değerlendirme esnasında çocuğun tıbbi geçmişi de incelenmektedir. Tüm bu değerlendirmelerden sonra Ergoterapistler, çocuklar için standart testleri de kullanarak değerlendirme sürecini yönetmektedir. Ergoterapistler, değerlendirme sürecini yönetmek için çocuklara yönelik standart testler kullanırlar. Klinik gözlemler ve standart test sonuçları ile çocuğun kapasitesi ve çevresel koşullarla başa çıkma becerileri belirlenerek süreç tamamlanır. Çocuğa testleri uyguladıktan sonra çocuk

mutlaka tek başına değerlendirilir. Günlük yaşamındaki ihtiyaçları dikkate alınmalıdır. Çocuğun testlerdeki güçlü ve zayıf yönleri belirlenir. Çocuğun geçmiş sağlık sorunları, travmaları veya hastalıkları, mevcut durumunu anlamak ve müdahale planını şekillendirmek için önemlidir (Yılmaz, 2023).

Ergoterapide değerlendirme, çeşitli materyal ve araçların kullanıldığı prosedür ve düşüncelerin sürecidir. Değerlendirme süresi boyunca Ergoterapist uygulayacağı müdahale yöntemlerini belirlemek için ihtiyacı olan bilgileri sağlamaktadır. Kazandığı tüm bu bilgiler ile müdahale programını oluşturmaktadır. Değerlendirmenin doğru ve kişiye yarar sağlaması için değerlendirme araçlarının titiz seçilmesi gerekmektedir. Ergoterapistler çocuğu ve aile faktörlerini ve çocuğun çevresini de dikkate almaktadır ve buna uygun klinik değerlendirme sağlamaktadır (Lee ve ark., 2018).

Değerlendirme yöntemleri, yapılandırılmış değerlendirme, resmi prosedürler ve yapılandırılmamış gözlem olarak üçe ayrılmaktadır. Yapılandırılmamış gözlem ise görüşmenin şekli ve gözlemlerin doğal yollu olduğu görüşme formlarının resmi olmadığı gözlemdir (Mulligan,2003).

Çalışmalarını çocuklar ile yapan Ergoterapistler, çocukların becerilerini fiziksel ve fonksiyonel olarak incelerken pek çok yöntem kullanmaktadır. Bu yöntemler standartlaştırılmış değerlendirmeler veya kontrol listeleri, norm referanslı testler ve kriter bazlı referans testler gibi testleri, görüşmeleri ve evde gözlemleri içermektedir (Crowe, 2015). Tedavi hizmetlerinin çocuğa uygun olup olmadığını, müdahalelerin ne kadar ilerlediği veya gerilediği alanları belirlemektedir. Çocuğun tüm alanlardaki performansları doğru ölçüm ve referans değerlerinin standardize test yoluyla elde etmektedir (Case-Smith ve O'Brien, 2013; J. C. O'Brien ve Kuhaneck, 2019).

Çocuklar ile çalışan Ergoterapistler, çocuğun katılımı ve diğer tüm durumlar hakkında bilgi toplamak amacı ile çocukların ebeveynlerine başvurmaktadır. Okupasyonel profili hazırlamak için toplanan bilgiler ailenin gerçekleştirdiği rutinler ve çocukların tüm etkinlikleri izlemektedir (Mulin ve ark.,2014)

2.18. 3-5 Yaş Dönemi Çocuklarında Ergoterapi Müdahale Yöntemleri

Ergoterapi sürecinde çocuğun bir duruma karşı olan katılımı yaşam kalitesini etkileyen temel faktördür. Çocukların gelişimi için oyun büyük rol oynamaktadır. Bu oyun aracılığıyla da günlük aktivitelere katılım sağlarlar. Ergoterapi yaklaşımları; oyun, sosyal aktiviteler, günlük aktiviteler, iş, serbest zaman aktiviteleri ve sosyal hayattaki becerileri kapsamaktadır. Ergoterapi müdahalesinde amacına uygun oynanan oyun

çocuğa keyif verir fiziksel ve psikolojik rahatlamaya sađlayan aktivitelerden oluşur. Ergoterapistler çocuklar ile temel anlamda oyunu kullanmaktadır (Asqarova,2023).

Ergoterapi destekleri okul öncesi dönemde başladığında bilişsel, duysal, motor beceriler, özbakım becerileri ve sosyal duygusal alanlarda gelişmeler sağladığı gözlenmiştir (Clark ve Kingsley,2020).

Bilişsel kapasitesi yetersiz olan çocuklar için uygulanan yöntemler okul temelli uygulamalardır. Bu yaklaşımın çocukların eğitim sürecine katılmaları üzerinde olumlu yönden etki yarattığına rastlanmıştır (Çelik,2022).

Bir çalışmada, Ergoterapi alan okul öncesi çocuklarında görsel motor becerilerin gelişimi araştırılmıştır. Bu çalışmanın sonuçları doğrultusunda Ergoterapinin okul öncesi çocuklarda görsel motor becerilerini etkin olarak geliştirdiği sonucuna varılmıştır (Dankert ve ark.,2003).

Ergoterapistler, bireysel akademik özellikleri, öz düzenleme yetilerini, akranlarıyla oyun oynama özellikleri ve günlük yaşam aktivitelerini desteklemek amacıyla duysal yaklaşımlarda bulunur.Bu bozulma, yalnızca belirli bir duysal bozukluk olan çocuklar için değil, herhangi bir tanı almamış çocuklar için de devreye girer (Mowel,2021).

2.19.Ergoterapi ve Yaşam Kalitesi

Yaşam Kalitesi, bireyin fiziksel, ruhsal, sosyal ve duygusal durumuyla ilişkili olarak hissettiği yaşam doyumunu ölçmektedir. Ergoterapistler, kişilerin sosyal katılımını ve yaşam kalitesine etki eden faktörlerin incelenmesine ve bu alanlardaki müdahale yaklaşımlarına odaklanmaktadır. Aktivite performansını, sosyal katılımı ve yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik kişi bazlıuygulama, Ergoterapinin önemli alanlarından biridir. Yaşam kalitesini etkileyen önemli etmenlerden biri de katılımdır. Katılım, toplumsal yaşama dahil olmak, bireyin tercihlerine bađlı olarak aktif ve pasif olarak rol almak ve gerekli tüm alanlarda yaşamak anlamına gelmektedir. Aktivite-Rol katılımı, bireyin sosyokültürel bağlamın bir parçası olan kişinin refahı için istenen veya gerekli görülen günlük aktiviteler, iş, oyun gibi etkinlik rollerine katılımıdır. Bu katılımlara örnek olarak bir hobi edinmek, kişisel bakım görevlerini yerine getirmek, tam veya yarı zamanlı olarak çalışmak, ev işleri yapmak ve okula gitmektir (Asqarova,2024b).

Ergoterapi ile elde edilen yaşam kalitesi, bireylere bu aktiviteleri yerine getirirken kullanabilecekleri strateji ve teknikleri öğretmektedir. Yaşam kalitesinin artırmanın ruhsal, sosyal yönden ve fiziksel sağlık üzerinde de olumlu etkileri bulunmaktadır. Ergoterapistler kullandıkları yaşam kalitesi yaklaşımlarını yaralanmalarda veya hastalıklardan kurtulmaya yardımcı olmaktadır. İnsanların işe ve diğer anlamlı aktivitelere dönmesinde yardımcı olmaktadır. Engel veya kronik sağlık problemleri olan kişilerin daha bağımsız hale gelmelerine, yaşam kalitelerinin ve yaşam standartlarının artmasına yardımcı olmaktadır. Ergoterapi, hastaların günlük yaşam aktivitelerinde fonksiyonel kısıtlılıkları azaltırken yaşam kalitelerini de artırmaktadır (Clark ve ark.,2004).

Ergoterapistler, yaşam kalitelerini değerlendirmek için pek çok araç ve ölçütler bulunmaktadır. Bu ölçütler içinde anketler, değerlendirme ölçekleri ve performans belirleyici testler bulunmaktadır. Ölçeklerin kullanım alanları: genel yaşam doyumunu ve yaşam kalitelerinin araştırılmasında; fiziksel sağlık, psikolojik yönden iyi oluş, sosyal ilişkiler ve bulunduğu çevreyi de incelemek üzere pek çok alanda ; kişinin bulunduğu ev ortamının güvenliğini ve erişebilir olmasının değerlendirilmesinde;kişinin algıladığı mesleki performansını ve günlük aktivitelerdeki memnun olma durumunu belirlemekte;ev ortamında günlük aktivitelere katılırken yaşadığı engelleri belirlemekte ve erişilebilirliği iyileştirmede;genel sağlık ile ilgili yaşam kalitesi değerlendirmesi sırasında genel sağlık algısı, fiziksel işlevsellik, fiziksel veya duygusal etmenlerden kaynaklanan rol kısıtlamaları, sosyal işlevsellik, ruhsal sağlık, enerji, yorgunluk ve ağrı değerlendirmeleri; hareketlilik, kişisel bakım, günlük aktiviteler, ağrı, rahatsızlık, sıkıntı, anksiyete/depresyonun değerlendirilmesinde; genel yaşam memnuniyetini ve mutlulukla birlikte yaşamın belirli alanlarındaki memnuniyeti ölçmektedir (Asqarova,2024b) .

Bu örnekler, yaşam refahını çeşitli açılardan ölçmek için şekillendiren, çok sayıda ölçekten yalnızca birkaçıdır. Ölçülen özel etmenlere bağlı olarak, farklı gruplar ve durumlar için farklı ölçekler de uygulanabilmektedir. Tüm değerlendirmeler tamamlandıktan sonra yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik hedefler bireysel olarak belirlenip ve elde edilen bilgiler doğrultusunda bireysel olarak müdahale planı hazırlanmaktadır. Bu plan ile kişinin günlük aktivitelerini (iş, okul, ev etkinlikleri, sosyal faaliyetler vb.) daha bağımsız bir biçimde yerine getirmesine ve istenilen yaşam kalitesine ulaşmasına yardımcı olmayı amaçlamaktadır (Asqarova ve Akgün,2024; Asqarova ve Öztekin,2021).

2.20.Ergoterapi ve Duyu Motor Yaklaşımları

Duyusal işleme terimi sıklıkla nörolojik süreçleri tanımlamak için kullanılmaktadır. Bu merkezi sinir sisteminin bilgiye verdiği yanıtı tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Duyusal işleme, uyarlanabilir davranış üretmek ve görevin başarılı bir şekilde tamamlanmasını sağlamak için duysal bilgilerin ve afferent girdilerin kaydedilmesini ve koordinasyonunu içeren organize bir süreçtir. Kayıt süreci, duysal uyarının merkezi sinir sistemi aracılığıyla tanınmasını içermektedir. Düzenleyici süreçler ise, beynin var olan uyarılara yanıt olarak uyarılma ve inhibisyon arasında bir denge sağlamak için mesajlarını modüle ettiği süreçlerdir. Afferent girdiler ile uygun duysal entegrasyon sağlanarak bireyler günlük rutin görevlerde adaptif davranışlar sergileyebilmektedir. Duyusal işlemede meydana gelen eksiklikler bireyin katılım, öğrenme ve organizasyon gibi davranış kalıplarını etkileyebildiği gibi bireyin motor ve fonksiyonel görevlerini ortaya koyma yeteneğini de olumsuz etkileyebilmektedir (Pavão ve Rocha,2016).

Duyusal işleme bozukluğu olan çocukların duysal bütünleştirme becerileri zayıftır. Kendi vücutlarından ve çevreyi algılamak ve çevreden gelen duyuları organize etme ve nörolojik süreçlerde sorunlar bulunmaktadır. Işık, ses, dokunma gibi duysal uyarılara fazla veya yetersiz yanıt verebilirler, ayrıca anormal fiziksel tepkiler de verebilirler. Ergoterapistlerin duysal işleme problemleri olan çocuklarda duyuları bütünleştirme, vücut farkındalıklarını kazanma ve çevreleri ile adaptasyon sağlamak gibi hedefleri bulunmaktadır. Duyu bütünleme problemleri çocukların günlük yaşama ve serbest zaman aktivitelerine katılımını olumsuz etkileyebilmektedir (Ringland ve ark.,2014) .

Duyusal işleme merkezi sisteminde sinir sisteminde gerçekleşmektedir. Duyusal işleme, sinir sisteminin duysal bilgileri nasıl işlediğini ifade eden geniş bir terimdir. Duyusal işleme, uyarlanabilir bir tepki üretebilmek için duyuları düzenlemeyi amaçlamaktadır. Öğrenme ve davranışın temelini oluşturmaktadır. Eğer duysal girdilerde bir sorun varsa öğrenme ve motor gelişiminde, akademik becerilerde, dikkat ve davranışta, uyku ve yemek yeme alışkanlıkları gibi pek çok alanda problemler ortaya çıkmaktadır (Akgöl,2017; Köse, 2018).

Duyu bütünleme terapisi 1968 yılında Ergoterapist Ayres tarafından tanımlanmıştır. Ayres Duyu Bütünleme yaklaşımı kullanılarak çocukları daha aktif olmaya teşvik etmektedir. Burada önemli olan çocuğun aktif olarak katılmasıdır. Terapist ve çocuk arasında iş birliği sağlamaya özen gösterilmelidir. Çok duyulu

ortamlar, duyuşal bütünleme ve beden farkındalıęı terapisini birleřtirerek görsel ve işitsel uyaranlarla zenginleřen bedensel aktivite ortamları sunmaktadır. Bu ortamlarda çocuklar farklı dokulara, çeşitli özel cihazları, materyalleri kullanarak duyuşal uyaranlarla etkileşim sağlamaktadır (Scohen ve ark.,2019).

2.21.Rett Sendromu ve Ergoterapi

Rett Sendromu olan bireyler, duyuşal algılama ve işleme genişliğinde çeşitli zorluklar yaşayabilir ve bu durum, yemek yeme, kişisel bakım ve tuvalet gibi günlük yaşam aktivitelerini olumsuz yönde etkileyebilir. Ergoterapistler, bu şekilde çevrelerine uyum sağlamalarına yardımcı olmak amacıyla, ellerini ve vücutlarını daha etkin kullanmalarını destekleyen stratejiler geliřtirmelerini sağlarlar. Bu teknikler, bireylerin büyümelerini arttırmalarını arttırmayı hedefler. Rett Sendromlu bireylerde duyuşal entegrasyonda yaşanan zorluklar, pazarlama uyaranlarının doğru şekilde algılanmasını zorlaştırabilir. Ergoterapistler, çeşitli terapi yöntemlerini kullanarak duyuşal girdilerini daha iyi düzenlemelerine yardımcı olur. Duyuşal entegrasyon, bireylerin kendilerinden gelen duyuşal bilgileri işleyerek uygun motor tepkilerle büyüme yeteneğini ifade eder. Rett Sendromlu çocuklarda bu entegrasyon sürecindeki aksaklıklar, açıklamalar uyaranları algılamayı ve uygun tepkiler azaltmayı zorlaştırabilir. Ergoterapi müdahaleler, bireyin duyuşal girdileri daha etkili kullanmasını destekleme yoluyla devam eder (Fonzo ve ark., 2020).

Duyuşal entegrasyon uygulamaları arasında fırçalama, dokunsal aktiviteler ve derin doku basıncı gibi teknikler yer almaktadır. Ergoterapistler, Rett Sendromlu'nun desteęinin sağlanmasını desteklemeyi amaçlıyor ve bu doğrultuda dięer sağlık profesyonelleriyle iş birliği yaparak bireyin özgürlüğüne uygun stratejiler geliřtirmektedir. Ayrıca Rett Sendromlu günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığını artırmak amacıyla gerekli büyüme düzenlemeleri ve bireysel terapi müdahalelerini içeren uyarlamalar gerçekleştirir. Bu süreçte uygulanan vücut ve vücutlarını daha etkili kullanmalarını teşvik eden iyileřtirmeler benimsenmektedir. Ergoterapistler, bu müdahalelerle yalnızca fiziksel deęil, aynı zamanda duyuşal, yöntemler ve psikososyal boyutları da göz önünde bulundurarak bireysel yaşam becerilerini arttırmayı amaçlamaktadır (Lotan, 2006).



3.GEREÇ VE YÖNTEM

Yapılan bu tez çalışması, 3-5 Yaş Arası Çocuklarda Nörogelişimsel Bozukluk Olarak Rett Sendromunun Ergoterapi Perspektifinden Değerlendirilmesi amacıyla Yaman Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezinde yapılmıştır.

3.1.Bireyler

Araştırmaya Yaman Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi'nde destek alan ve 3-5 yaş arası olan Rett Sendromulu 30 çocuk dâhil edilmiştir. Çalışmaya katılım, gönüllülük esasına dayalı olarak belirlenmiş olup, çocukların öğrenimine yönelik programlama yöntemi, işlem programlaması ve süreç hakkında detaylı bilgilendirme yapılmıştır. Çalışmaya dahil olmadan önce ebeveynlere bu çalışmanın amacı, izlenecek yöntemleri hakkında bilgilendirilme yapılmıştır. Çalışmaya çocuklarının katılım sağlamasını uygun gören ebeveynlere veli onam formu imzalatılmıştır.

3.2.Yöntem

Bu araştırma, 3-5 yaş aralığındaki Rett Sendromlulara uygulanan Ergoterapi müdahalelerinin yaşam kalitesi ile duyu ve motor fonksiyonlarının incelenmesini amaçlayan ön test-son test tasarımına dayanmaktadır.

Çalışmada veri toplama aracı olarak Sosyodemografik Veri Formu, Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği - ÇİYKÖ (PedsQL 4.0 - Generic Core Scale), Çocuklar İçin Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WeeFIM) ve Okul Öncesi Çocuklarda Duyu ve Motor Fonksiyon Anketi kullanılmıştır. Müdahaleler, 6 hafta boyunca haftada iki kez olacak şekilde planlanarak hayata geçirildi. Araştırmada, Ergoterapi uygulamalarının Rett sendromulu çocukların üzerinde değerlendirmeleri amacıyla ön test ve son test ölçümleri yapılmıştır.

3.3. Veri Toplama Araçları

3.3.1.Sosyodemografik veri formu

Çalışmaya katılanların demografik özellikleri hakkında bilgi edinmek hedeflenerek araştırmacı tarafından sorular hazırlanmıştır. Bu form aracılığıyla

çocukların yaşları, sağlık problemleri ve bakım verenler hakkında elde edilen bilgiler kaydedilmiştir.

İlgili form Ek1’de verilmiştir.

3.3.2. Çocuklar için yaşam kalitesi ölçeği- Çiykö (PEDSQL 4.0- Generic Core Scale)

Çocuklar için yaşam kalitesi ölçeği, çocuk ve ergenlerde sağlıklı alakalı yaşam kalitelerini ölçmek için 1999’da Varni ve arkadaşlarının bulduğu bir ölçektir. Buölçeğin, iç tutarlılığı ve klinik güvenilirliği yüksektir. Ayrıca, başka yaş grupları için ve ebeveynler için de ayrı formlara sahiptir. Kolay uygulanan bir genel yaşam kalitesi ölçeğidir (Kavurma, 2023).

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ), sağlıklı veya herhangi bir hastalığa sahip çocuk veya ergenler için kullanılabilen ölçektir ve 23 maddeden oluşmaktadır. Bu maddeler fiziksel işlevsellik için 8 madde, duygusal işlevsellik için 5 madde, sosyal işlevsellik için 5 madde ve okul işlevselliği için ise 5 madde alanlarını kapsamaktadır. Her madde, 0 ile 100 arasında bir puan alır. Yanıt seçenekleri, sorunun yaşanma sıklığına göre belirlenir: 100 Hiçbir zaman için, nadiren için 75, bazen için 50,sıklıkla için 25 ve hemen her zaman için 0 puan alır. Yüksek bir toplam puan, daha iyi bir sağlıkla ilgili yaşam kalitesini göstermektedir. ÇİYKÖ’nün Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği, 2-7 yaş grubu için Üneri ve ekibi,8 ila 18 yaş aralığı için ise Memik ve ekibi tarafından 2005 yılında çalışma yapılmıştır (Kavurma,2023).

3.3.3. Çocuklar için fonksiyonel bağımsızlık ölçümü (WeeFIM)

Ölçek, altı ay ile yedi yaş arasındaki çocukların işlevsel olarak bağımsızlığını değerlendirmek ve gelişimini izlemek için bir engeli olsun veya olmasın çocuklar için kullanılan testtir. Çocuk değerlendirilirken,çocuğun doğrudan gözlenmesi veya çocuk hakkında bilgi verebilecek kişiler görüşerek gerçekleştirilebilir (Çalık ve ark.,2019) .

WeeFim yetişkinler için geliştirilen Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümünün çocuklar için uyarlanmış versiyonudur. Kendine bakım, sfinkter kontrolü, transfer, hareket, iletişim ve sosyal durum olmak üzere altı alt başlık içermektedir. Toplamda 18 sorudan oluşmaktadır. Puanlama 1 ila 7 arasında yapılır; yüksek puanlar, fonksiyonel bağımsızlık düzeyinin yüksek olduğunu göstermektedir. Tur ve arkadaşlarının yürütmüş olduğu çalışmada WeeFİM’in çocuklarda motor kapasiteleri ve bilişsel işlevleri değerlendirmek için geçerli ve güvenilir bir ölçektir (Bakkaloğlu ve ark.,2023).

3.3.4.Okul öncesi çocuklarda duyu ve motor fonksiyon anketi

Bu anket çocuğun gelişimini ve fonksiyonlarını incelemek amacıyla oluşturulmuş tur. Anketi ebeveynler, öğretmenler veya çocuk ile çalışan uzmanlar tarafından doldurulmaktadır. Anketin geçerliliği 3 ila 5 yaş içindir. Anket, farklı alt başlıklara ait alt ölçeklerden elde edilen puanlar ayrı ayrı toplanarak değerlendirilir. Bu alt başlıklarsa; regülasyon aktivite seviyesi ve dikkat (6 madde),dokunmanın duyuşal olarak işlemlenmesi(9 madde),hareketin duyuşal olarak işlemlenmesi-hiporeaktif(4 madde), hareketin duyuşal olarak işlemlenmesi -hiperreaktif (7 madde) ,duyuşal olgunluk (10 madde), hareket olgunluğu (14 madde) olarak alt parametrelere ayrılmaktadır. Her alt başlığa ait puan ilgili kutucuğa yazılmaktadır. Alt başlıklardan toplanan her puan normal ve risk altında olmak üzere değerlendirilir (Terzi,2019) .

3.4.Müdahale

Çocuklar değerlendirilmeden önce aileler ile bir toplantı yapılarak programın amacı ve süreci ile ilgili bilgilendirmeler yapılmıştır. Çocukların epilepsi durumları hakkında nörologları ile görüşme sağlanmıştır.

6 Haftalık programda haftada 2 seans şeklinde toplam 12 seanstan oluşan müdahale programı, bu çocukların motor fonksiyonlarını, duyu sistemlerini geliştirmeyi, yaşam kalitelerini düzenlemeyi hedefleyen duyu motor temelli Ergoterapi programı oluşturulmuştur. Program, bireysel müdahale olarak tasarlanmıştır. Uygulanan Ergoterapi müdahalelerinin hedefleri:

Kaba motor kapasitelerini belirlemek,

Fiziksel işlevsellikle ilgili sorunları çözmek (Yürümek, koşmak, ağır bir şey kaldırmak vs),

El stereotiplerini azaltmak ve işlevsel el kullanımını arttırmak,

Yer değiştirme becerileri (Yürüme, emekleme, merdiven inip çıkma vs.)

Duyuşal işlemlenmeyi düzenlemek,

Duyuşal hassasiyetlerini veya arayışlarını belirlemek,

Sosyal etkileşimi artırmak,

Bağımsız yaşam becerilerini geliştirmek ve ailenin de beklentilerini belirlemek

Anket sonuçlarında tespit edilen sorunlar dikkate alınmıştır. Ergoterapi müdahale programı Rett Sendromlu çocukların mevcut beceri düzeyi, güçlü ve zayıf yönleri, ilgi alanları ve tolerans seviyesi detaylı bir şekilde değerlendirilmiştir. Çocukların duyuşal profili oluşturulmuş ve duyulara karşı tolerans seviyeleri belirlenmiştir. Çocuğun oturma dengesi, transfer yeteneđi yürüme becerileri ve el göz koordinasyonunun hangi seviyede olduđu incelenmiştir. Aynı zamanda aile ile çocuk hakkında detaylı bir bilgi alışverişı yapılmıştır. Tüm bunlar dikkate alınarak bu sürecin sonunda Ergoterapistler müdahale programını Rett Sendromlu çocukların bireysel ihtiyaçlarına yönelik detaylı yaklaşımlar içerecek şekilde planlanmıştır.

Stereotip hareketler Rett Sendromlu çocuklarda sık karşılaşılan motor davranışlardır. Bu stereotipik hareketleri azaltmak hedeflenmiştir. Elleri daha işlevsel kullanımını amaçlayan çalışmalar hazırlanmıştır. Bu çalışmaların hedefleri el hareketlerini amaçlı kullanmak, stereotipik hareketleri azaltmak ve onların yerine alternatif aktiviteler koymak hedeflenmiştir. Bu hedeflere yönelik duyu temelli manipölasyon becerileri çalışılmıştır. Ellerin farklı yüzlere temas etmesi için pürüzlü toplar kum veya oyun hamuru gibi farklı dokulardaki materyaller kullanılmıştır. İki el kullanımını teşvik edilmiştir. Ellerin işlevsel ve aktif kullanmasını sağlayarak çocuğun ellerini meşgul etmek hedeflenmiştir. Ellerin koordinasyonunu desteklemek için büyük ve kolay kavranabilir nesnelere ile çalışılmıştır. Büyük boncukları dizme, blok yerleştirme, üst üste kule oluşturma çalışılmıştır. El kaslarını güçlendirmeye yönelik sıkma topları, terapi hamurları ve direnç bantları kullanılarak dirençli el açma ve kapama hareketleri çalışılmıştır. El becerilerini çalışırken ise ağırlıklı keseler ile tutma ve bırakma becerisi kazandırmak hedeflenmiştir. Hedefe yönelik bir nesneyi kavrariken örneğin topu uygun şekilde iki el ile kavrama, kavradıktan sonra bırakma ve atma çalışılmıştır.

Duyu sistemlerini geliştirirken hassasiyetleri ve arayışları dikkate alınarak çalışmalar yapılmıştır.

Duyu bütünleme bozuklukları sosyal ve davranışsal sorunlara yol açmaktadır. Duyusal girdinin düzenlenmesinde zorluk varsa; Duyusal uyarılara aşırı tepki verme veya duyuşal uyarılara(dokunsal, vestibüler, proprioseptif, tat, koku, işitsel veya görsel) verilen yanıtta azalmavardır. İçsel duyumları yorumlamada zorluk, dışsal (çevresel) duyumları ayırt etmede zorlukvardır. Duyu bütünleme bozuklukları sonrasında motor semptomlar görülmektedir. Bu semptomlar koordinasyon zayıflığı,

duruş bozuklukları, denge bozuklukları, bilateral koordinasyon bozuklukları, bilateral entegrasyon bozuklukları, motor planlama bozuklukları ve motor planlamada zorluk gibi sorunlara yolaçmaktadır. Davranışsal belirtiler ise kontrol kaybı, saldırganlık, öfke, ağlama krizleri, içine kapanma, kaygı, dikkatsizlik, hiperaktivite ve dürtü kontrol eksikliği şeklinde ortaya çıkmaktadır. Gözlemlenen sosyal etmenler arasında sosyal izolasyon, geri çekilme, yaşlıları ve yetişkinlerle zayıf sosyal ilişkiler ve sosyal durumlarda rahatsızlık yer almaktadır (Camarta ve ark,2020).

Görme, duyma, koklama, tatma ve dokunma duyuları vücudun dışarıdan duyuşal uyarıların alınmasına yardımcı olmaktadır. Dokunma duyusu, vücudun derisi aracılığıyla tespit edilir. Dokunma, dış dünyayla iletişim kurmamızı sağlayan temel duylardan biridir. Görme duyusu, gözün retinasında bulunur ve görüntülerin tanınmasını ve algılanmasını sağlayan kompleks bir duyu sistemidir. İşitme duyusu dış kulak yoluyla seslerin alınması ve beyinde algılanması sürecini içermektedir. Tat ve koku, o bölgede bulunan kimyasal duyu reseptörleri aracılığıyla tat ve kokunun algılanmasını sağlamaktadır (Sidar ve Öztop,2017).

Proprioseptif duyu kaslarda, eklemlerde ve tendonlarda bulunur. Bu duyu, vücut parçalarının konumu, vücudun nasıl hareket ettiği hakkında bilgi sağlamaktadır. Bu duyu vücut hakkında bilgi toplamaya yardımcı olmaktadır. Vücut pozisyonunun hissi ve vestibüler duyuları içermektedir. Vestibüler duyu denge ve hareket duyumuzdur. İç kulakta bulunmaktadır. Vücudumuzun yerçekimi etkisine karşı nerede olduğunu, hızını, hareketini ve yerçekimine göre yönelimini algılamamızı sağlamaktadır (Sidar ve Öztop,2017).

Çocukların Duyusal Profilleri incelendikten sonra hedefler oluşturulmuştur. Çocuğun duyuşal işleme profiline yönelik değerlendirme yapılmıştır. Aşırı veya düşük tepkisellik gösterdiği duyuşal alanları belirlenmiştir. Aileden geri bildirim alarak evde gözlemlenen duyuşal hassasiyetleri değerlendirilmiştir.

Duyuşal motor fonksiyonlarına ilişkin anket ile çocukların duyuşal anlamda yaşadığı tüm problemler belirlenmiştir. Çocukların serbest zamanlarında, oyun esnasında hangi duyuşal girdilere nasıl tepki verdiği gözlemlenmiştir. Aile görüşmesi ile günlük yaşam aktiviteleri sırasında çocuğun duyuşal tepkileri değerlendirilmiştir.

Dokunsal Çalışmaların Hedefleri:

Dokunmaya karşı aşırı hassasiyet gösteren çocuklarda toleransı artırmak,

Dokusal uyarılara az tepki veren çocuklarda duyuşal farkındalıđı artırmak,

Taktil savunuculuđu azaltarak çocuđun çevresel uyarılara daha uyumlu yanıt vermesini sađlamaktır.

Farklı dokular ile çalışmalar yapılmıştır. Kum, tüy, su, yumuşak ve sert yüzeyler gibi farklı dokularla temas sağlanmıştır. Dokusal sistem ile ilgili su oyunları tıraş köpükleri, köpük baloncuklar, parmak boyaları, un, nişasta, kinetik kum gibi pek çok farklı dokuları keşfederek dokusal tolerans artırılmıştır. Aynı zamanda masaj ve fırçalama ile bu sistem desteklenmiştir.

Vestibüler Sistem ve Denge Geliştirme Çalışmaları Hedefleri:

Vestibüler girdilere toleransı artırmak,

Denge ve koordinasyonu geliştirmek,

Hareketi düzenleme ve motor planlamayı desteklemek,

Salınım ve dönme aktiviteleri çalışılmıştır. Çocuđun vestibüler duyuşunu desteklemek için salıncak, dönen diskler ve denge tahtası kullanılmıştır. Denge Parkuru çalışmaları yapılmıştır. Farklı zeminlerde, farklı yüksekliklerde platformlar oluşturularak çocuđun denge becerileri geliştirilmiştir. Baş pozisyonunu deđiştirme egzersizleri çalışılmıştır. Vestibüler sistem çalışmalarında çocuđun baş aşağı gelecek pozisyonlara alıştırmıştır Çocuđun baş pozisyonunu farklı yönle deđiştirerek vestibüler uyarılara adaptasyon sağlanmıştır.

Proprioseptif Girdi ve Motor Planlama Çalışmalarının Hedefleri:

Proprioseptif farkındalıđı artırarak çocuđun vücut farkındalıđını geliştirmek,

Motor planlama becerilerini desteklemek,

Kas tonusunu artırmak ve hareketlerin koordinasyonunu sađlamak,

İtme ve Çekme Aktiviteleri çalışılmıştır. Dirençli lastikler, ağır toplar ve tırmanma aktiviteleri kullanılarak proprioseptif sistem desteklenmiştir. Çocuğun motor planlama becerilerini geliştirmek için sıçrama, zıplama, emekleme gibi hareketler içeren aktiviteler çalışılmıştır. Ağırlık itme ve çekme, basınç gerektiren masajlar, ağır nesnelere taşıma çalışılmıştır.

İşitsel ve Görsel Duyusal İşleme Çalışmaları Hedefleri:

İşitsel hassasiyetleri azaltarak gürültülü ortamlara toleransı artırmak,

Görsel girdileri düzenleyerek dikkat ve odaklanmayı geliştirmek,

Ses ve ışık hassasiyeti olan çocukların duyuşsal işleme becerilerini iyileştirmek.

İşitsel uyarılara maruziyet çalışılmıştır. Yavaşça artan ses seviyeleri ile çocuğun işitsel toleransı artırılmıştır. Görsel dikkat egzersizleri çalışılmıştır. Parlak renkler, hareketli nesnelere ve ışık oyunları ile görsel duyuşsal girdiye maruz kalma çalışmaları yapılmıştır Ses ve ritim oyunları çalışılmıştır.

Yürüme ve kaba motor becerilerini geliştirilmesi Rett Sendromlu çocukların yürüme ve hareket kabiliyetlerini arttırmada kritik öneme sahiptir. Bu problemlere ek olarak postüral kontrol sorunları da sıklıkla görülmüştür. Çocukların yürüme stabilitesini ve kas kuvvetini arttırmak hedeflenmiştir. Çocuklar için çeşitli engel parkurları oluşturulmuştur. Çocuğun farklı yükseklik ve farklı yüzeylerde yürümesi çalışılmıştır. Denge tahtası üzerinde yürüyüş ve ağırlık aktarımı çalışmaları, yönlendirilmiş yürüyüşler görsel hedeflere yönelerek adım atma aktiviteleri, düz zemin üzerinde ayakta dengede durma çalışmaları yapılmıştır. Tırmanma merdiveni kullanılarak büyük kas gruplarını çalıştırılmıştır ve aynı zamanda merdivende sabit bir şekilde düşmeden asılı kalma çalışılmıştır.

Eklem hareket açıklığını korumak, motor becerilerin geliştirilmesi kadar önemlidir. Pasif Germe Egzersizleri çalışılmıştır. Diz, kalça ve omuz eklemleri üzerinde odaklanılan yavaş ve kontrollü germe çalışmaları yapılmıştır.

Duyusal motor sistemleri; dikkat, duygu, hareket, iletişim ve sosyal zorlukları iyileştirdiği düşünülmektedir. Duyusal bütünleme sorunları ; akranlarla etkileşimleri başlatma ve sürdürme , ilişkiler geliştirme , günlük yaşam aktivitelerine katılma ve davranışları düzenleme zorluklarına yol açmaktadır (Camarata ve ark. , 2020). Rett Sendromlu çocuklarda sosyal işlevsellik genellikle sınırlıdır. Bu çocuklar, göz teması kurmakta, karşılıklı iletişime girmekte ve sosyal ipuçlarını anlamakta zorlandıkları gözlemlenmiştir. Bol göz teması çalışmaları yapılmıştır. Ortak dikkati sağlamak hedeflenmiştir. Renkli stickerlardan destek alarak surata, tahta çubuklara yapıştırıp etkileşim temelli oyunlar oynanmıştır.

3.5. Veri Analizi

Yapılmış olan verilerinin analizleri SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) for Windows 29.0 programı ile analiz edilmiştir. Araştırmada tanımlayıcı bulgular sayı, yüzde, ortalama ve standart sapma değerleri ile verilmiştir. Araştırma verilerinin normal dağılımı çarpıklık ve basıklık değerlerinin $\pm 1,5$ aralığında olmasına göre incelenmiştir.

Analizlerde ön test ve son test sonuçlarının karşılaştırılmasında Eşleştirilmiş T testi veya Wilcoxon İşaretli Sıralar testi kullanılmıştır. Analizlerde $p < 0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

4.BULGULAR

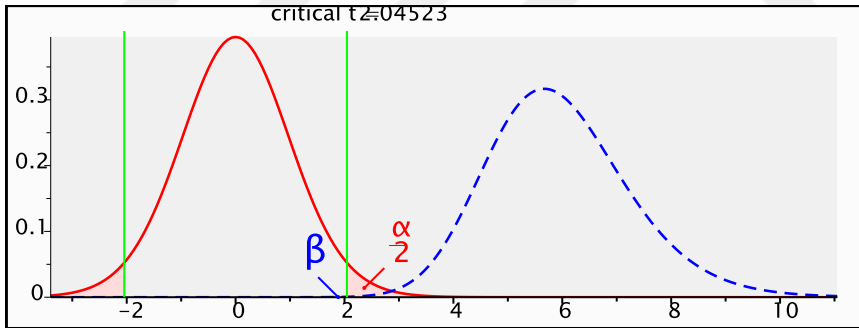
G power 3.1.9.7 programı kullanılmıştır.30 kişi üzerinde incelenen analiz sonucunda $\alpha=0,05$ düzeyinde, etki büyüklüğü 1.058 olarak bulunmuştur.Post-hoc olarak hesaplanan çalışmanın gücü 0,999 olarak hesaplanmıştır.

tests-tests - Means: Differencebetween two dependentmeans (matchedpairs)

Analysis: Post hoc: Computeachievedpower

Input: Tail(s) = Two
Effect size dz = 1.0582871
Aerr prob = 0.05
Total sample size = 30

Output: Noncentralityparameter δ = 5.7964772
Critical t = 2.0452296
Df = 29
Power (1- β err prob) = 0.9998617



Şekil 3: Power analizi

Yapılmış çalışmada, 3-5 yaş çocuklarında Ergoterapi yaklaşımlarının Rett Sendromlu çocuklar üzerinde ilişkisi incelenmiştir. Ergoterapi yaklaşımları ile Rett Sendromlu çocukların ön-son test uygulamalarındaki veriler karşılaştırılmıştır. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinde son testin sonucuna bakıldığında istatistiksel fark olduğu saptanmıştır ($p<0,05$). Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeğinde Fiziksel

İşlevsellik parametrenin son testi verilerinin ön teste göre yükseldiği tespit edilmiştir. Duyu ve Motor Fonksiyonları son test sonuçlarında istatistiksel olarak fark vardır ($p<0,05$). Hareketin Duyusal Olarak İşlenmesi-Hiporeaktif parametresi ön test-son test sonuçlarında istatistiksel fark bulunmamaktadır ($p>0,05$). Fonksiyonel bağımsızlık son test sonuçlarında istatistiksel farka sahiptir ($p<0,05$). Yer değiştirme parametresinde ön test-son test sonuçlarında istatistiksel farkın olmadığı saptanmıştır ($p>0,05$).

Tablo 4:Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği- ÇİYKÖ (PEDSQL 4.0- GenericCoreScale) ve Alt Boyutlarının Ön test Son test Ölçümlerine İlişkin Çarpıklık -Basıklık Sonuçları

	Test	N	Ortalama	Çarpıklık (Skewness)	Basıklık (Kurtosis)
Fiziksel İşlevsellik	Ön Test	30	38,95	-0,050	-1,022
	Son Test	30	50,00	-0,107	-1,033
Duygusal İşlevsellik	Ön Test	30	51,00	0,192	-0,855
	Son Test	30	60,16	-0,177	-0,772
Sosyal İşlevsellik	Ön Test	30	54,00	0,239	-0,243
	Son Test	30	59,33	-0,315	0,067
Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği	Ön Test	30	47,98	0,081	-0,968
	Son Test	30	56,50	-0,247	-0,913

Tablo 4'e göre, Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği- ÇİYKÖ (PEDSQL 4.0- GenericCoreScale)ve alt boyutlarının öntest ölçümlerine ait çarpıklık ve basıklık değerleri incelenmiştir.

Fiziksel İşlevsellik boyutunda, ön test çarpıklık değeri-0,050 ve basıklık değeri -1,022,son test çarpıklık değeri -0,107,basıklık değeri-1,033 bulunmuştur.

Duygusal İşlevsellik boyutunda, ön test çarpıklık değeri 0,192 ve basıklık değeri 0,855, son test çarpıklık değeri-0,177 ve basıklık değeri -0,772 olarak hesaplanmıştır.

Sosyal İşlevsellik boyutunda, ön test çarpıklık değeri 0,239 ve basıklık değeri-0,243, son test çarpıklık değeri-0,315 ve basıklık değeri 0,067 olarak hesaplanmıştır.

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği ön test çarpıklık değeri çarpıklık değeri 0,081ve-0,968,son test çarpıklık değeri -0,247 ve basıklık değeri -0,913 olarak hesaplanmıştır.

Tüm çarpıklık ve basıklık değerlerinin $\pm 1,5$ aralığında olduğu görülmektedir. Bu durum yapılan tüm ölçümlerin verilerinin normal dağılıma uygun olduğunu göstermektedir.

Tablo 5: Duyu ve motor fonksiyonları anketi ve alt boyutlarının ön test son test ölçümlerine ilişkin çarpıklık -basıklık sonuçları

	Test	N	Ortalama	Çarpıklık	Basıklık
Regülasyon (Aktivite Seviyesi ve Dikkat)	Ön Test	30	4,30	-0,789	-0,867
	Son Test	30	1,66	0,552	-0,822
Dokunmanın Duyusal Olarak İşlenmesi	Ön Test	30	4,16	0,795	-0,798
	Son Test	30	1,80	1,550	2,695
Hareketin Duyusal Olarak İşlenmesi-Hiporeaktif	Ön Test	30	2,26	-0,283	-2,062
	Son Test	30	2,26	-0,283	-2,062
Hareketin Duyusal Olarak İşlenmesi-Hiperreaktif	Ön Test	30	3,03	0,283	-2,062
	Son Test	30	2,90	0,305	-1,996
Duyusal Olgunluk	Ön Test	30	9,16	-0,166	-0,502
	Son Test	30	3,70	0,674	0,492
Hareket Olgunluğu (Motor Planlama ve Koordinasyon)	Ön Test	30	13,13	2,273	3,386
	Son Test	30	9,13	-0,312	0,109

Tablo 5’ de Duyu ve Motor Fonksiyonları Anketi ve alt boyutlarının ön test ve son test ölçümlerine ait çarpıklık ve basıklık değerleri incelenmiştir.

Dokunmanın Duyusal Olarak İşlenmesi,Hareketin Duyusal Olarak İşlenmesi-Hiporeaktif, Hareketin Duyusal Olarak İşlenmesi-Hiperreaktif alt boyutları hariç Tüm çarpıklık ve basıklık değerlerinin $\pm 1,5$ aralığındadır.Bu durum bütün ölçümlerin normal dağılımda olduğunu anlatmaktadır.

Tablo 6: Fonksiyonel bağımsızlık ölçümünün ve alt boyutlarının ön test son test ölçümlerine ilişkin çarpıklık -basıklık sonuçları

	Test	N	Ortalama	Çarpıklık (Skewness)	Basıklık (Kurtosis)

Kendine Bakım	Ön Test	30	11,00	0,593	-0,094
	Son Test	30	12,50	0,327	-0,623
Sfinkter Kontrolü	Ön Test	30	4,20	-0,107	-0,557
	Son Test	30	4,76	-0,087	-1,300
Transfer	Ön Test	30	11,26	0,156	-0,807
	Son Test	30	11,83	0,006	-0,971
Yer Değiştirme	Ön Test	30	6,40	-0,242	-0,960
	Son Test	30	6,46	-0,381	0,182
İletişim	Ön Test	30	5,40	0,722	0,915
	Son Test	30	5,63	0,792	1,402
Sosyal Durum	Ön Test	30	7,96	0,751	-0,127
	Son Test	30	8,56	-0,033	-0,003
Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü	Ön Test	30	46,23	0,068	-0,280
	Son Test	30	49,76	-0,076	-0,462

Tablo 6'da fonksiyonel bağımsızlık ölçümünün ve alt boyutlarının ön test ölçümlerine ait çarpıklık ve basıklık değerleri incelenmiştir.

Tüm çarpıklık ve basıklık değerlerinin $\pm 1,5$ aralığında olduğu görülmektedir. Bu durum tüm ölçümlerin verilerinin normal dağılıma uygun olduğunu göstermektedir.

Tablo:7 Katılımcı özelliklerine ilişkin tanımlayıcı bulgular

		N	%
Cinsiyet	Kız	30	100,0
	Erkek	-	-
Anne Yaşı	38,87 \pm 5,655		
Baba Yaşı	42,47 \pm 5,649		
Anne Eğitim Durumu	İlkokul	2	6,7
	Ortaokul	6	20,0
	Lise	11	36,7
	Üniversite	9	30,0
	Yüksek Lisans/Doktora	2	6,7
Baba Eğitim Durumu	İlkokul	5	16,7
	Ortaokul	10	33,3

	Lise	3	10,0
	Üniversite	7	23,3
	Yüksek Lisans/Doktora	5	16,7
Çocuğun Yaşı	3	8	26,7
	4	8	26,7
	5	14	46,7
Doğum Şekli	Normal	10	33,3
	Sezeryan	20	66,7
Doğum Zamanı	Zamanında	22	73,3
	Erken doğum	8	26,7
Çocuğun İlaç Kullanma Durumu	Evet	30	100,0
	Hayır	-	-
Rett Sendromu dışında eşlik eden bir hastalığı var mı ?	Evet	19	63,3
	Hayır	11	36,7
Çocuğun Aldığı Destekler	Ergoterapi	7	23,3
	Fizyoterapi	9	30,0
	Özel Eğitim	14	46,7

Tablo 7’de gösterildiği üzere araştırmaya katılım sağlayan çocukların tamamı (%100,00; n=30) kız çocuğudur. Annelerin yaş ortalaması $38,87 \pm 5,655$ ve babaların yaş ortalaması ise $42,47 \pm 5,649$ ’dur. Annelerin %36,7’si (n=11) lise mezunu, %30,00’ı (n=9) üniversite, %6,7 ‘si (n=2) ilkokul ve yüksek lisans/doktora mezunudur. Babaların %33,3’ü (n=10) ortaokul mezunu, %23,3’ü üniversite mezunu, %16,7’si ilkokul ve yüksek lisans/doktora mezunudur. Çocukların %26,7’si 3 yaşında (n=8), %26,7 ‘si 4 yaşından(n=8),%46,7’si (n=14) 5 yaşındadır.

Çocukların %66,7’si (n=20) sezeryan ile doğmuştur. %73,3’ü (n=22) zamanında doğmuş %26,7’si (n=8) erken doğmuştur. Çocukların tamamı (%100,00; n=30) ilaç kullanmakta olup %63,3’ünde (n=19) Rett Sendromu dışında eşlik eden bir hastalık bulunmaktadır. Çocukların %46,72’si (n=14) Özel Eğitim desteği ve %23,3’ü Ergoterapi desteği almaktadır.

Tablo 8:Çocuklar için yaşam kalitesi ölçeğine ilişkin farklılık analiz bulguları

Değişken	Test	N	Ortalama	Standart Sapma	T	P
Fiziksel İşlevsellik	Ön Test	30	38,95	7,817	-13,515	<0,001
	Son Test	30	50,00	6,816		
Duygusal İşlevsellik	Ön Test	30	51,00	19,046	-7,487	<0,001
	Son Test	30	60,16	14,883		
Sosyal İşlevsellik	Ön Test	30	54,00	7,812	-6,186	<0,001
	Son Test	30	59,33	8,782		
Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği	Ön Test	30	47,98	8,667	-16,546	<0,001
	Son Test	30	56,50	7,245		

Araştırmaya dahil edilen çocukların Yaşam Kalitesi Ölçeğiön test – son test sonuçlarında farklılık olup olmadığını belirlemek amacıyla gerçekleştirilen analiz bulguları Tablo 8’de verilmiştir. Analizler sonucunda;

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği ve tüm alt parametrelerinin son test sonuçları istatistiksel olarak anlamlı fark elde edilmiştir ($p<0,05$).

Fiziksel İşlevsellik boyutunda son test ortalamasının ($50,00\pm 6,816$) ön test ortalamasından ($38,95\pm 7,817$) anlamlı boyutta daha yüksek olduğu,

Duygusal İşlevsellik boyutunda son test ortalamasının ($60,16\pm 14,883$) ön test ortalamasından ($51,00\pm 19,046$) anlamlı boyutta daha yüksek olduğu,

Sosyal İşlevsellik boyutunda son test ortalamasının ($59,33\pm 8,782$) ön test ortalamasından ($54,00\pm 7,812$) anlamlı boyutta yüksek olduğu,

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinde son test ortalamasının ($56,50\pm 7,245$) ön test ortalamasından ($47,98\pm 8,667$) anlamlı boyutta daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo9: Duyu ve motor fonksiyonlarına ilişkin farklılık analiz bulguları

Değişken	Test	N	Ortalama	Standart Sapma	t/Z	P
Regülasyon (Aktivite Seviyesi ve Dikkat)	Ön Test	30	4,30	1,896	8,426	<0,001
	Son Test	30	1,66	1,493		
Dokunmanın Duyusal Olarak İşlenmesi	Ön Test	30	4,16	2,182	-4,504*	<0,001
	Son Test	30	1,80	0,996		

Hareketin Duyusal Olarak İşlemlenmesi-Hiporeaktif	Ön Test	30	2,26	2,016	0,000*	1,000
	Son Test	30	2,26	2,016		
Hareketin Duyusal Olarak İşlemlenmesi-Hiperreaktif	Ön Test	30	3,03	3,528	-1,633*	<0,001
	Son Test	30	2,90	3,325		
Duygusal Olgunluk	Ön Test	30	9,16	0,647	15,137	<0,001
	Son Test	30	3,70	1,985		
Hareket Olgunluğu (Motor Planlama ve Koordinasyon)	Ön Test	30	13,13	0,345	-4,649	<0,001
	Son Test	30	9,13	2,177		

*Wilcoxon İşaretli sıralar Testi

Araştırmaya dahil edilen çocukların Duyu ve Motor Fonksiyonları ön test – son test sonuçlarında farklılık olup olmadığını belirlemek amacıyla gerçekleştirilen analiz bulguları Tablo 9’da verilmiştir. Analizler sonucunda;

Hareketin duyusal işlemlenmesi parametresi hariç tüm alt parametrelerinin son test sonuçlarının istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu saptanmıştır ($p < 0,05$).

Regülasyon (Aktivite Seviyesi ve Dikkat) boyutunda ön test ortalamasının ($4,30 \pm 1,896$) son test ortalamasından ($1,66 \pm 1,493$) anlamlı şekilde yüksek olduğu,

Dokunmanın Duyusal Olarak İşlenmesi boyutunda ön test ortalamasının ($4,16 \pm 2,182$) son test ortalamasından ($1,80 \pm 0,996$) anlamlı şekilde yüksek olduğu,

Hareketin Duyusal Olarak İşlemlenmesi-Hiperreaktif boyutunda ön test ortalamasının ($3,03 \pm 3,528$) son test ortalamasından ($2,90 \pm 3,325$) anlamlı şekilde yüksek olduğu,

Duygusal Olgunluk boyutunda ön test ortalamasının ($9,16 \pm 0,647$) son test ortalamasından ($3,70 \pm 1,985$) anlamlı şekilde yüksek olduğu,

Hareket Olgunluğu (Motor Planlama ve Koordinasyon) boyutunda ön test ortalamasının ($13,13 \pm 0,345$) son test ortalamasından ($9,13 \pm 2,177$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu belirlenmiştir.

Tablo 10: Fonksiyonel bağımsızlık ölçümüne ilişkin farklılık analiz bulguları

Değişken	Test	N	Ortalama	Standart Sapma	t	P
Kendine Bakım	Ön Test	30	11,00	1,231	-7,040	<0,001

	Son Test	30	12,50	1,106		
Sfinkter Kontrolü	Ön Test	30	4,20	1,323	-3,798	<0,001
	Son Test	30	4,76	1,040		
Transfer	Ön Test	30	11,26	1,311	-4,958	<0,001
	Son Test	30	11,83	1,085		
Yer Değişirme	Ön Test	30	6,40	1,328	-0,421	0,677
	Son Test	30	6,46	0,973		
İletişim	Ön Test	30	5,40	0,932	-2,536	0,017
	Son Test	30	5,63	0,808		
Sosyal Durum	Ön Test	30	7,96	1,607	-4,039	<0,001
	Son Test	30	8,56	1,454		
Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü	Ön Test	30	46,23	3,047	-7,493	<0,001
	Son Test	30	49,76	2,762		

Araştırmaya katılan çocukların Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü ön test – son test sonuçlarında farklılık durmunu incelemek hedeflenerek gerçekleştirilen analiz bulguları Tablo 10’da verilmiştir. Analizler sonucunda;

Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği alt parametrelerinde yer değiştirme parametresi hariç tüm son test sonuçlarının istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu saptanmıştır ($p<0,05$).

Kendine Bakım boyutunda son test ortalamasının ($12,50\pm 1,106$) ön test ortalamasından ($11,00\pm 1,231$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu,

Sfinkter Kontrolü boyutunda son test ortalamasının ($4,76\pm 1,040$) ön test ortalamasından ($4,20\pm 1,323$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu,

Transfer boyutunda son test ortalamasının ($11,83\pm 1,085$) ön test ortalamasından ($11,26\pm 1,311$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu,

İletişim boyutunda son test ortalamasının ($5,63\pm 0,808$) ön test ortalamasından ($5,40\pm 0,932$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu,

Sosyal Durum boyutunda son test ortalamasının ($8,56\pm 1,454$) ön test ortalamasından ($7,96\pm 1,607$) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu,

Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü boyutunda son test ortalamasının (49,76±2,762) ön test ortalamasından (46,23±3,047) anlamlı şekilde daha yüksek olduğu belirlenmiştir



5.TARTIŞMA

Çalışmamızda Rett Sendromu tanısı almış çocuklar Ergoterapi perspektifinden değerlendirildi. Ergoterapi bireylerin yaşam kalitesini arttırmakta, sahip olduğu fonksiyonları ve becerileri geliştirmekte, duyuşal sistemlerini düzenlemekte önemli rol oynamaktadır. Rett Sendromlu çocukların da yaşam kalitelerini arttırılmasında ve çocukların günlük yaşam becerilerinin geliştirilmesinde Ergoterapinin multidisipliner ve interdisipliner bir bakış açısıyla yarar sağlayacağını düşünmekteyiz.

Rett Sendromu olan çocuklarda etkilenimleri olabildiğince aza indirebilmek, çocukların yaşam kalitelerinde artış sağlayabilmek, toplum içinde katılım sağlamak özellikle yaşlıları ile oynamak ve yaşlıları ile etkileşimlerini güçlendirmek, sosyal ve duyuşal açıdan desteklemek, stres ve kaygıdan uzak tutmaya çalışarak ve bilişsel olarak destek sağlamak ile mümkündür.

Kaufman ve ark. (2024) tarafından yürütölmüş çalışmada, Rett Sendromunun temel özellikleri olan el fonksiyonu, el stereotipleri, iletişim ve motor bozuklukları ile öz bakım sorunlarının olduğunu ve bu çocukların yaşam kalitelerini olumsuz yönde etkilediğı sonucuna varmaktadır (Kaufman ve ark, 2024). Yaptığımız çalışmada, kullanılan Çocuklar için Yaşam Kalitesi ölçeğinde de benzer şekilde sonuç vermektedir. Uygulanan altı haftalık müdahaleler sonucunda elde edilen bulgularda motor planlama, duyuşal entegrasyon ve ince motor becerileri üzerinde yapılan müdahaleler sonucunda yaşam kalitesinde artış gözlemlenmiştir.

Rett Sendromlularda yürüme yeteneğı, beslenmesi, uyku sorunları ve davranışsal anormalliklerin Rett Sendromluların yaşadığı hayat kalitesinde belirgin bir düşüşe neden olduğu belirtilmektedir (Mendoza ve ark.,2021). Çalışmamızda, Ergoterapi müdahalelerinin Rett Sendromlu çocukların fiziksel, duyuşal ve sosyal fonksiyonellik konularında önemli gelişmeler sağladığı görölmektedir. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğı uygulamalarına göre özellikle fiziksel fonksiyonellik alanile elde edilen olumlu sonuçlar, motor becerilerdeki ilerlemelerin günlük yaşam aktivitelerinin artırılmasının desteklendiğini göstermektedir. Rett Sendromlu çocukların, motor ve sosyal alanlardaki kısıtlılıkların yaşam kalitesinde önemli miktarda iyileşmesi ve bu alanlara yönelik Ergoterapi müdahalelerinin faydalı olduğu sonucuna varılmıştır.

Downs ve ark. (2018) 6 yaşından küçük 12 tane Rett Sendromlu çocuk ile yaptıkları çalışmada motor öğrenme becerilerine odaklanmıştır. Uygulanan müdahalenin sonucunda her bir müdahalede bir önceki döneme göre çocukların denge ve yürüyüş becerilerinin geliştiğini, çocukların bağımsız yürümeye başladığını göstermektedir. Kaba motor gelişimleri, bağımsız oturma ve yürüme, ayağa kalkma, merdivenleri inip çıkma becerilerinin olumlu etkilendiği gözlemlenmiştir (Downs,2018). Yaptığımız çalışmada müdahale öncesi uygulanan yaşam kalitesi ölçeğine bağlı fiziksel işlevsellik alt parametrelerinde ciddi zorluklar yaşandığı tespit edilmiştir. Bu alt parametrede en çok yürüme becerisini gerçekleştirirken zorlandığı bulunmuştur. Yaşanan bu olumsuzluklar doğrultusunda çocuklara uygulanan özgün programlar sonucunda bu veriler tekrar değerlendirildiğinde olumlu sonuçlar gözlemlenmiştir. Müdahaleler esnasında kaba motor becerilerde gelişmeler sağlanmıştır. Yürüme yeteneği yaşam kalitesindeki etkisine vurgularıyla uyumludur. Bu açıdan Rett Sendromuna sahip çocuklarda yaptığımız müdahaleler literatürle paralellik göstermekte ve literatüre katkı sağlamaktadır.

Uyku sorunları nörogelişimsel bozukluk yaşayan çocuklarda sık rastlanan bir problemdir. Özellikle gece sık uyanma, uykuya dalarken zorluklar yaşama, uykuyu sürdürmede zorluklara, uyku-uyanıklık bozukluklarına rastlanmaktadır (Cartum,2014) .

Downs ve ark. (2018) yürüttükleri çalışmada Rett Sendromlu çocukların çoğunda uyku problemlerine rastlandığını bulmuştur. Uyku probleminin 0-5 yaş arası Rett Sendromlu çocuklarda sorunlar yaratıldığını incelemiştir. Genel uyku bozukluğu probleminde, uygulanan ölçek sonucunda yüksek puanlar alınmıştır (Downs,2018).

Yapılan çalışmada da çocukların Ergoterapi müdahaleleri öncesi uyumakta güçlük çektiği, uykuya dalmakta zorlandığı, uyku düzenlerinde belirgin bozulmalar meydana geldiği gözlemlenmiştir. Uyku kalitesindeki düşüş, çocukların günlük yaşam aktivitelerine katılımını sınırladığını daha isteksiz katılım sağladığı gözlemlenmiştir. Düşük uyku kalitesi sosyal işlevsellik ve duygusal regülasyon üzerinde olumsuz etkilere yol açmıştır. Ergoterapi müdahaleleri sonrası uyku kalitesinde artış ile sosyal işlevsellik alanında olumlu sonuçlar elde edilmiştir. Bu nedenle, Rett Sendromlu çocuklarda Ergoterapi müdahaleleri uygulanırken, uyku düzeninin iyileştirilmesine yönelik ek stratejilerin de göz önünde bulundurulması gerekmektedir. Bulduğumuz bu sonuçlar doğrultusunda benzer çalışmaları literatür bakımından desteklemektedir.

Beslenme problemleri Rett Sendromlu çocuklarda sık rastlanan bir durumdur. Çok az sayıda çocuk bağımsız yemek yiyebilmektedir. 2 yaşından 5 yaşına kadar olan süreçte çocukların yemek yeme esnasında ailelere bağımlı olduğu bulunmuştur (Seddon ve Khan, 2003). Mevcut çalışmada da uygulanan fonksiyonel bağımsızlık anketi sonuçları doğrultusunda çocukların kendine bakım becerilerinin bir alt parametresi olan yemek yeme alanında belirgin zorluklar yaşadığı gözlemlenmiştir. Çocukların çoğu yardıma ihtiyaç duyarak yemeklerini yemektedir. Bazıları fiziksel yardım ile bazıları ise ailenin sözel yardımı ile yemek yemektedir. Uygulanan Ergoterapi müdahaleleri ile bağımsız yemek yeme becerilerini destekleyen aktiviteler uygulanmasına rağmen, motor becerilerdeki sınırlılıklar ve oral motor güçlükler, çocukların beslenme sürecinde tam bağımsızlık kazanmalarını zorlaştırdığı düşünülmektedir. Bu durum hem fiziksel fonksiyonların hem de duyu-motor entegrasyonunun beslenme sürecindeki rolünü vurgulamaktadır. Bu nedenle, Rett Sendromlu çocuklarda yemek yeme becerilerini geliştirmek amacıyla multidisipliner bir yaklaşım benimsenmelidir.

Normal gelişim gösteren çocuklarda göz teması oranı yüksektir. Göz temasını sosyal etkileşim düzenlemek ve duyguları iletmek için kullanılır. Rett Sendromunda göz teması sınırlıdır. Ancak Rett Sendromlu kızlar çevrelerine karşı ilgili veya dikkatli olduklarını gösteren doğrudan bir göz bakışı oluşturmaktadır. Ebeveynler bu durumu etkileşime girme isteği olarak tanımlamaktadır. Göz teması sözsüz iletişimde önemli bir ünsüz olduğundan çocuklar sosyal işlevsellik alanlarında zorluklar yaşamaktadır (Zhang ve Spruyt, 2023). Mevcut çalışmada da sosyal işlevsellik ve iletişim becerileri değerlendirildiğinde, çocukların göz temasındaki sınırlılıkların sosyal etkileşimlerini kısıtladığı ve sosyal bağ kurma süreçlerini zorlaştırdığı görülmüştür.

Çalışmamızda elde edilen bulgular, göz teması kullanımının sosyal etkileşim ve özellikle yaşlıları ile iletişim süreçlerinde kritik bir rol oynadığını ve bu alandaki kısıtlılıkların sosyal uyumu zorlaştırdığını göstermektedir. Rett Sendromlu çocuklar, doğrudan göz bakışı ile çevrelerine karşı ilgili olduklarını göstermelerine rağmen, göz temasının sürekliliğinde ve amacına yönelik kullanımında zorluk yaşayabilmektedirler. Özellikle yaşlıları ile oyun oynayamaması, yaşlıları ile oyun oynarken geri kalması, yaşlıları tarafından alay edilmesi gibi sosyal işlevsellik alanlarında müdahale öncesi elde edilen değerlerin ciddi sorun yaratmasına göz temasının etkisi olduğu düşünülmektedir. Bu durum, çocukların sosyal etkileşimi başlatma ve sürdürme

becerilerini olumsuz etkileyerek, sosyal işlevsellik alanında sınırlılıklara yol açmaktadır. Sosyal beceri gelişimini desteklemek amacıyla yapılan Ergoterapi müdahalelerinin, özellikle göz teması başlatma ve sürdürme becerilerini hedef alacak şekilde yapılandırması ile çocuklarda olumlu sonuçlar elde edilmiştir.

RTT'li çocuklar dispraksi, duyuşsal olarak aşırı duyarlı olma ve duyuşsal işleme problemleri yaşamaktadır. Dispraksi veya praksis yetersizlikleri, bir nesneyle ne yapılacağına dair fikir oluşturamama durumudur. Bir görevle ilgili önceki deneyimleri düzenlemek veya hatırlamak, nesnelere ile etkileşim kurmak için gerekli olan hareket dizisini planlamak, nesnelere işlevine uygun etkileşime girmek için kol veya vücut hareketinin zamanlamasını, mesafesini, kuvvetini ve kapsamını değerlendirme problemlerini içermektedir (May Benson ve Cermak,2007; Miller ve ark.,2007).

Hareketi planlamak ve uygulamak için beden farkındalığına sahip olmak gerekmektedir. Vücudun şekli konumsal özellikleri ve vücut parçalarının uzayda konumlanması hissi, işinin hareket etmesi esnasında cilt, kaslar ve eklemlerden gelen mevcut veya bir önceki duyuşsal girdilerden tüketilmektedir. Gelişmemiş bir vücut şeması fiziksel zorluklara yol açmaktadır (Morasso ve ark.,2015).

RTT'li çocuklar niyetten eyleme geçişte zorluk çekerler, bunun sonucunda sözel isteklere karşı motor tepkileri yavaşlar veya hiç gelmediğinde ise bu eylemleri taklit etmekte zorlanmaktadırlar. Klinik uygulamada, RTT'li bir çocuk özellikle ilgisini çeken bir nesneye veya yiyeceğe uzanabilir (nesne ye bakarken sürdürülen görsel dikkat, iki taraflı dikkat veya yüz ifadesiyle kanıtlandığı gibi), ancak çocuğun kolu sıkışmış gibi görünmektedir. Çocuk, kollarını ve ellerini nasıl konumlandıracağını, nesnelere ulaşmak ve kavramak için hareketleri nasıl koordine edeceğini bilmiyor gibi görünmektedir ve çocuğa yönerge verildiğinde hareketleri taklit etmekte güçlük çeker. Bu fiziksel engeller, hedef erişimini, el fonksiyonunu ve günlük yaşam rutinlerine katılımı ciddi şekilde kısıtlamaktadır. Tüm bu zorlukların nedeniyle RTT'li kişilerin ve ailelerinin yaşam kalitesinde önemli bir azalmaya neden olmaktadır (Miller ve ark.,2007; Downs J ve ark.,2014). Çalışmamızda da benzer şekilde, motor planlama becerilerinde ciddi sınırlılıklar tespit edilmiştir. Motor planlama ve hareket başlatmadaki zorlukların, çocukların günlük yaşam aktivitelerine katılımını sınırlandırdığı görülmüştür. Bu durum, duyuşsal-motor süreçler arasındaki koordinasyon eksikliğine işaret etmektedir. Çocukların hareket başlatmada yaşadığı zorluklar, proprioseptif ve vestibüler girdilerin

yeterince işlenememesiyle ilişkilendirilebilir. Ergoterapi müdahaleleri sonrasında gözlemlenen gelişmeler, çocukların motor hareketlerini başlatma ve uygulama süreçlerinde olumlu destekler sağlamıştır.

Duyusal bütünleme sorunları, motor planlama eksiklikleriyle birleştiğinde, çocukların nesnelere ulaşmasını, kavramasını ve motor becerilerini etkili bir şekilde kullanmasını engellemektedir. Ayrıca, sözel veya fiziksel yönlendirmelere yanıt verme süreçlerinin yavaş olması, iletişim ve sosyal etkileşim açısından da önemli sınırlamalar oluşturmaktadır. Bu nedenle, Ergoterapi müdahalelerinde duyusal-motor entegrasyonu destekleyen aktivitelerin önceliklendirilmesi büyük önem taşımaktadır.

Yaptığımız çalışmada da motor planlama ve hareket başlatmadaki zorluklar, günlük yaşam aktivitelerine katılımı da ciddi şekilde etkilediği gözlemlenmiştir. Yemek yeme, giyinme, oyun oynama ve sosyal etkileşimlerde bu kısıtlamalar belirgin hale geldiği alanlardır. Özellikle, kendi kendine beslenme gibi bağımsızlık gerektiren aktivitelerde RTT'li çocukların ellerini ve ağızlarını koordine etmekte güçlük çekmesi hem fiziksel hem de psikososyal açıdan zorluklar yarattığı gözlemlenmiştir. Ergoterapi müdahaleleri öncesi bu tür zorlukların ailelerin bakım yükünü artırarak yaşam kalitesini olumsuz etkilediğini ortaya koymaktadır. Ergoterapi uygulamalarında RTT'li çocukların duyusal farkındalığını artırmaya, hareket başlatmayı kolaylaştırmaya ve günlük yaşam aktivitelerine katılımı desteklemeye yönelik kullanılan yaklaşımlar literatür ile benzerlik göstermektedir.

6.SONUÇ VE ÖNERİLER

3-5 yaş arası Rett Sendromlu çocuklarda Ergoterapi müdahalelerinin etkisini incelemek için gerçekleştirdiğimiz çalışmamızda belirtilmiş olan sonuç ve öneriler yer almaktadır:

Çalışmada elde edilen bulgular, Ergoterapi uygulamalarının Rett Sendromlu çocukların yaşam kalitesini ve fonksiyonel bağımsızlığı üzerinde pozitif etkisi olabileceği gözlemlenmiştir.

Yaşam Kalitesi ölçeklerinde, Ergoterapi uygulamalarının ardından fiziksel, duygusal ve sosyal işlevsellik alanlarında iyileşmeler sağladığı ortaya koymuştur. Özellikle fiziksel işlevsellik boyutunda gözlenen anlamlı artış, ergoterapi uygulamalarının çocukların motor becerilerini ve günlük yaşam aktivitelerine katılımlarını olumlu yönde etkilediği düşünülmektedir.

Duyu ve Motor Fonksiyonları sonuçları ise Ergoterapi uygulamalarının çocukların duyu düzenleme becerilerini ve motor planlama yeteneklerini geliştirmede etkili olduğunu göstermiştir. Özellikle regülasyon, dokunma, hareketin duygusal olarak işlenmesi ve duygusal olgunluk boyutlarında gözlenen anlamlı iyileşmeler bu sonucu desteklemektedir.

Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü sonuçları da Ergoterapi uygulamalarının çocukların kendine bakım, sfinkter kontrolü, transfer ve sosyal durum gibi alanlardaki bağımsızlıklarının arttığı gözlemlenmiştir.

Çalışmada elde edilen bulgular, Rett Sendromunun nörogelişimsel bir bozukluk olarak özellikle duygusal regülasyon ve motor işlevlerde ciddi zorluklara neden olduğunu göstermektedir. Ancak bu çalışma bireyselleştirilmiş Ergoterapi yaklaşımları ile çocuklarınduyusal girdilerin düzenlemeyi, stereotipik hareketlerin azalmasını ve çocukların çevreleriyle daha etkin bir şekilde etkileşim kurmasını hedeflemiştir. Bununla birlikte, sosyal katılımın artması, hem çocukların çevrelerini daha anlamlı bir şekilde algılamalarını hem de kendilerini ifade etmelerini kolaylaştırmıştır.

Ergoterapi uygulamalarının, Rett Sendromlu çocukların yaşam kalitesini ve bağımsız işlevlerini geliştirmede yardımcı bir yaklaşım olduğu görülmektedir. Ancak, bazı özel alanlarda kaydedilen ilerlemelerin sınırlı kalması, daha uzun süreli ve yoğun Ergoterapi çalışmalarının gerekliliğini göstermektedir.

Rett Sendromlu çocukların ailelerinin Ergoterapi süreçlerine etkin katılımı, çocukların terapi seansları dışında da desteklenmesi için önemli bir olanaktır. Ebeveynler seans içinde öğretilen tüm becerilerin ev içi ve hayat rutinlerde nasıl uygulanabileceğini öğrenmelidir. Bu bilgi, çocuğun becerilerini daha işlevsel kullanmasına ve farklı ortamlara aktarmasına yardımcı olur. Aileler, çocuklarının günlük yaşamda karşılaştığı zorlukları farkına varıp zorlukları nasıl yenebilirler konusunda eğitilmeli ve sürece dahil olmalıdır. Çocuklarının ihtiyaçlarını ve karşılaştıkları güçlükleri terapistlerle danışarak, müdahale programlarının daha etkin şekilde planlanmasına katkı sağlayabilirler.

Ergoterapistlerin ailelere rehber olarak ve destek göstererek, müdahale programlarının etkinliğini artırmanın yanı sıra, çocuğun doğal ortamında daha kapsamlı bir destek ağı oluşturulmasına da yardımcı olabilir.

Her çocuğun bireysel ihtiyaçları farklı olduğundan, genel bir müdahale programı uygulanamaz. Tüm çocuklar için aynı düzeyde fayda sağlaması beklenemez. Çalışmada uygulanan Ergoterapi müdahalelerinin zamanı ve seans sayısı, her çocuk için yeterli gelmeyebilir. Sık ve uzun süreli terapiler, daha belirgin gelişmeler sağlayabilir. Çocukların rehabilitasyon süreçlerinin detaylı bir bakış açısıyla ele alınabilmesi için disiplinler arası yaklaşımlar benimsenmelidir. Bu, alandaki bilgi birikimine önemli katkılar sunacaktır.

Bu çalışma, Ergoterapi uygulamalarının Rett Sendromlu çocukların yaşam kalitesini ve bağımsız işlevlerini geliştirmede rolünün olduğunu göstermektedir. Ancak, bu alanda daha fazla araştırma yapılması, ergoterapi uygulamalarının etkinliğini artırmak ve bu çocukların yaşamlarını daha iyi hale getirmek için kritik öneme sahiptir. Gelecekteki çalışmalar, farklı müdahale yaklaşımlarını ve bunların uzun vadeli etkilerini incelemelidir.

Gelecekte araştırılmayı hedeflenen arařtırmaların farklı müdahale protokollerini karşılařtırması, ailenin bu sürece sağladıđı katkı ve katılımlarının etkisini deđerlendirmesi, ailelere verilmesi gereken eđitimler ile bireysel danıřmanlıklar sağlayarak bu süreç ile ilerlerler.

Sonuç olarak, Ergoterapi Rett Sendromlu çocukların yařam kalitesini ve fonksiyonel bađımsızlık kazanmakta rolü etkindir. Ancak, bu bölümde daha fazla arařtırma yapılmave multidisipliner ve interdisipliner yaklařımlarının benimsenmesi, bu çocukların yařamdalarındaki yeri olduđundan dah iyi olması için ciddi etkiye sahiptir. Ailelerin aktif katılımı, terapi süreçlerinin başarı řekilde devam etmesini desteklemektedir.

Bu çalıřma, Ergoterapi müdahalelerinin Rett Sendromlu çocuklar üzerindeki etkilerini deđerlendiren önemli bulgular sunmaktadır. Ancak bazı sınırlılıklar mevcuttur. Öncelikle, çalıřma örnekimimiz 30 çocuk ile sınırlıdır ve daha büyük örneklem gruplarında benzer arařtırmalar yapılarak bulguların genellenebilirliđi artırılmalıdır.

Müdahalelerin uzun vadeli etkileri deđerlendirilememiřtir. Gelecekteki çalıřmalar, çocukların motor becerilerindeki ve sosyal işlevselliklerindeki gelişimlerin sürdürülebilirliđini incelemek için daha uzun takip süreleri içermelidir. Ayrıca, bireysel farklılıklar, çocukların yanıtlarını etkileyebileceđinden, daha özelleřtirilmiş deđerlendirme yöntemleri kullanılabilir.

Son olarak, çalıřmada kullanılan ölçeklerin her biri çocukların gelişimsel süreçlerini deđerlendirmede yararlı olsa da, Rett Sendromunun kendine özgü bazı motor ve sosyal kısıtlamalarını tam anlamıyla ölçemeyebilir. Bu nedenle, gelecekte daha kapsamlı deđerlendirme araçlarının entegrasyonu önerilmektedir.

KAYNAKLAR

- Ager, S., Fyfe, S., Christodoulou, J., Jacoby, P., Schmitt, L., & Leonard, H. (2006). Predictors of scoliosis in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology*, 21(9), 809–813. <https://doi.org/10.1177/08830738060210091501>
- Akarsu, R., Öztürk, B., & Kalkan, E. (2018). Sosyal-bilişsel ve ince motor problemi olan bir çocukta ergoterapi müdahalesi: Bir olgu sunumu.
- Akgöl, P. (2017). Duyusal İşleme Ölçeği Okul Öncesi Ev Formunun Türkçe Uyarlamasının Geçerlik ve Güvenirliği (Yüksek Lisans Tezi). Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Ergoterapi Anabilimdalı, Ankara.
- Akgün, Ş. N., & Asqarova, S. (2024). Hafif ve orta düzey mentalretarde çocuklarda görsel algı ve motor planlamanın ergoterapi bakış açısıyla değerlendirilmesi. *ISPEC Uluslararası Sosyal ve Beşeri Bilimler Dergisi*, 8(1), 60–72. <https://doi.org/10.5281/zenodo.10804040>
- Akkuş, P. Z., & Utine, G. E. (2016). Rett sendromu. *Cocuk Sagligi ve Hastaliklari Dergisi*, 59(2).
- Aksoy, U. M. (2019). Neurodevelopmental disorders: A tree with many different branches. *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*. <https://doi.org/10.5222/iksstd.2019.26121>
- Alberta Education, S. (2008). Special Education Coding Criteria ECS to Grade 12 Mild/Moderate (including Gifted and Talented) Severe. <http://education.alberta.ca/admin/special/resources.aspx>
- Allen, M. C. (2008). Neurodevelopmental outcomes of preterm infants. *Current Opinion in Neurology*, 21(2), 123-128.
- Apa. (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th edn, text revision (DSM-IV-TR)*. Washington DC APA. 2000.
- Apa. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th edn, text revision (DSM-IV-TR)*. Washington DC APA. 2013.
- Asfuroğlu, B. Ö., & Fidan, S. T. (2016). Özgül öğrenme güçlüğü / spesifik öğrenme güçlüğü. *Osmangazi Journal of Medicine*, 38(0). <https://doi.org/10.20515/otd.17402>
- Aslan, K. (2015). Özgül öğrenme güçlüğü'nün erken dönem belirtileri ve erken müdahale uygulamalarına dair derleme. *Hacettepe University Faculty of Health Sciences Journal*.

- Artuso, R., Mencarelli, M. A., Polli, R., Sartori, S., Ariani, F., Pollazzon, M., ... & Murgia, A. (2010). Early-onset seizure variant of Rett syndrome: definition of the clinical diagnostic criteria. *Brain and Development*, 32(1), 17-24.
- Asqarova, S. & Ari, M. (2023). Bölüm 2 Sezaryenle Doğan Çocukların Gelişiminde Duyusal Fonksiyona Ergoterapi Etkisi*.
- Asqarova, S. (2021a). Ergoterapide İnterdisipliner Yaklaşım. III. Ergoterapi Kongresi, İstanbul.
- Asqarova, S. (2021b). V. Özel Öğrenme Güçlüğüne Multidisipliner Yaklaşım Sempozyumu.
- Asqarova, S. (2024a). Yaşam kalitesi ve ergoterapi. *Sağlık Bilimleri ve Teknolojileri Dergisi*, 1(1), 1-4.
- Asqarova, S. (2024b). Uluslararası Ergoterapide İnterdisipliner Yaklaşım Kongresi. Üsküdar Üniversitesi.
- Asqarova, S., & Öztekin, İ. (2021). Ergoterapi penceresinden patoloji. Üsküdar Üniversitesi Yayınları-47. ISBN 978-605-9596-52-7
- Asqarova, S., & Zengin, T. T. (2022). Sensory effects of occupational therapy in children with screen exposure. *IEDSR Association*, 7(19), 140-145. <https://doi.org/10.46872/pj.543>
- Bakkaloğlu, Z. T., Umut, G. U., & Saka, S. (2023). Serebral palsi'li çocuklarda gövde kontrolü ile fonksiyonel kapasite ve fonksiyonel bağımsızlık arasındaki ilişki. *Haliç Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 6(1), 23-32.
- Betancur, C., & Buxbaum, J. D. (2020). Gene constraint and genotype-phenotype correlations in neurodevelopmental disorders. *Current opinion in genetics & development*, 65, 69-75. <https://doi.org/10.1016/j.gde.2020.05.036>
- Bienvenu, T., Philippe, C., De Roux, N., Raynaud, M., Bonnefond, J. P., Pasquier, L., Lesca, G., Mancini, J., Jonveaux, P., Moncla, A., Feingold, J., Chelly, J., & Villard, L. (2006). The incidence of Rett syndrome in France. *Pediatric neurology*, 34(5), 372-375. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2005.10.013>
- Bilkay, H. İ., Sarı, T., & Gürhan, N. (2023). Türkiye'de Çocuk-Ergen Ruh Sağlığına Yönelik Kısa Bir İnceleme. *Çocuk ve Gelişim Dergisi*, 6(12), 78-92.
- Bishop, D. V. M. (2010). Which neurodevelopmental disorders get researched and why? *PLoS ONE*, 5(11). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0015112>
- Boban, S., Wong, K., Epstein, A., Anderson, B., Murphy, N., Downs, J., & Leonard, H. (2016). Determinants of sleep disturbances in Rett syndrome: novel findings in relation to genotype. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(9), 2292-2300.

Bölte, S., Neufeld, J., Marschik, P. B., Williams, Z. J., Gallagher, L., & Lai, M. C. (2023). Sex and gender in neurodevelopmental conditions. *Nature Reviews Neurology*, 19(3), 136–159. <https://doi.org/10.1038/s41582-023-00774-6>

Budden, S., Meek, M., & Henighan, C. (1990). Communication and oral-motor function in Rett syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 32(1), 51–55.

Bukvić, Z., Nikolić, D., & Ćirović, D. (2021). The importance of physical activity for the development of motor skills of young school-age children. *Medicinski Podmladak*, 72(2), 34–39.

Camarata, S., Miller, L. J., & Wallace, M. T. (2020). Evaluating sensory integration/sensory processing treatment: issues and analysis. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 14, 556660.

Carter, P., Downs, J., Bebbington, A., Williams, S., Jacoby, P., Kaufmann, W. E., & Leonard, H. (2010). Stereotypical hand movements in 144 subjects with Rett syndrome from the population-based Australian database. *Movement Disorders*, 25(3), 282–288. <https://doi.org/10.1002/mds.22904>

Chahrour, M., & Zoghbi, H. Y. (2007). The story of Rett syndrome: From clinic to neurobiology. *Neuron*, 56(3), 422–437. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2007.10.001>

Christianson, A. L., Stevenson, R. E., van der Meyden, C. H., Lombard, Z., Norris, J. A., & Pieterse, L. (1999). X-linked severe mental retardation, craniofacial dysmorphism, epilepsy, ophthalmoplegia, and cerebellar atrophy in a large South African kindred is localised to Xq24–q27. *Journal of Medical Genetics*, 36(10), 759–766.

Clark, G. F., Polichino, J., Jackson, L., & American Occupational Therapy Association, Commission on Practice. (2004). Occupational therapy services in early intervention and school-based programs. *The American Journal of Occupational Therapy*, 58(6), 681–685. <https://doi.org/10.5014/ajot.58.6.681>

Crowe, T. K. (2015). Pediatric assessments: A survey of their use by occupational therapists in Northwestern school systems.

Cuddapah, V. A., Pillai, R. B., Shekar, K. V., Lane, J. B., Motil, K. J., Skinner, S. A., Tarquinio, D. C., Glaze, D. G., McGwin, G., Kaufmann, W. E., Percy, A. K., Neul, J. L., & Olsen, M. L. (2014). Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2) mutation type is associated with disease severity in Rett syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 51(3), 152–158. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2013-102113>

Çalık, B. B., Çetin, S. Y., Kılıç, M. C., Taşpınar, F., & Aslan, Ü. B. (2019). Down sendromlu çocukların günlük yaşamdaki fonksiyonel düzeyinin ve yaşının annelerin yaşam kalitesine etkisi. *Güncel Pediatri*, 18(1), 29–40.

Çelik, B. S. (2022). Mülteci çocuklarda okul temelli bilişsel aktivite eğitiminin bilişsel beceriler, akademik performans ve yaşam kalitesine etkisinin incelenmesi (Doktora tezi). Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ergoterapi Programı, Ankara.

Çetinkaya, M., & Şahin, S. (2020). Kanser ve ergoterapi. *Gazi Sağlık Bilimleri Dergisi*, 5(2), 14–24.

Dehghani, S., Mirzakhany, N., Dehghani, S., & Pashmdarfard, M. (2023). The use of tele-occupational therapy for children and adolescents with different disabilities: Systematic review of RCT articles. *Medical Journal of the Islamic Republic of Iran*, 37.

Demirci, O. O. (2017). Ergoterapi: Geleceğin mesleği olabilecek bir meslek alanı. *Klinik Psikiyatri Dergisi*, 20(1), 59–65. <https://doi.org/10.5505/kpd.2017.41636>

DiFazio, R. L., Glader, L. J., Tombeno, R., Lawler, K., Friel, K., Brustowicz, R. M., & Shore, B. J. (2020). Ekip yaklaşımı: Serebral palsi ve spastik kalça hastalığı olan yürüyemeyen çocukta rekonstrüktif kalça cerrahisinin perioperatif yönetimi. *JBJS Reviews*, 8(7), e1900185. <https://doi.org/10.2106/JBJS.RVW.19.00185>

Dilercan, M. (2022). Nörogelişimsel bozukluğu olan çocuklarda oral motor becerilerin beslenme üzerindeki etkisi (Yüksek Lisans Tezi). Üsküdar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Nörobilim Anabilim Dalı, İstanbul

Doernberg, E., & Hollander, E. (2016). Neurodevelopmental disorders (as of dhd): Dsm-5, icd-10, and icd-11. *CNS spectrums*, 21(4), 295-299.

Dolce, A., Ben-Zeev, B., Naidu, S., & Kossoff, E. H. (2013). Rett syndrome and epilepsy: An update for child neurologists. *Pediatric Neurology*, 48(5), 337–345. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.11.001>

Downs, J., Parkinson, S., Ranelli, S., Leonard, H., Diener, P., & Lotan, M. (2014). Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 17(3), 210-217.

Downs, J., Rodger, J., Li, C., Tan, X., Hu, N., Wong, K., de Klerk, N., & Leonard, H. (2018). Environmental enrichment intervention for Rett syndrome: an individually randomised stepped wedge trial. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 3. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0752-8>

Driscoll, D. J., & Edwards, W. D. (1985). Sudden unexpected death in children and adolescents. *Journal of the American College of Cardiology*, 5(6), 118B–121B. [https://doi.org/10.1016/S0735-1097\(85\)80540-4](https://doi.org/10.1016/S0735-1097(85)80540-4)

Duncan, A. F., & Matthews, M. A. (2018). Neurodevelopmental outcomes in early childhood. *Clinics in Perinatology*, 45(3), 377-392.

Einspieler, C., Kerr, A. M., &Prechtl, H. F. R. (2005). Is the early development of girls with Rett disorder really normal? *Pediatric Research*, 57(5 I), 696–700. <https://doi.org/10.1203/01.PDR.0000155945.94249.0A>

Einspieler, C. (2012). Early speech–language development in females with Rett syndrome: Focusing on the preserved speech variant. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(5), 451–456.

Ehinger, Y., Matagne, V., Villard, L., & Roux, J. C. (2018). Rett syndrome from bench to bedside: Recent advances. *F1000 Research*, 7, 398. <https://doi.org/10.12688/f1000research.14133.1>

Ellaway, C. J., Sholler, G., Leonard, H., Christodoulou, J., & Christodoulou, P. (1999). Prolonged QT interval in Rett syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 80(1), 470–472.

Ercan, E. S., Polanczyk, G., Akyol Ardic, U., Yuce, D., Karacetin, G., Tufan, A. E., Tural, U., Aksu, H., Aktepe, E., Rodopman Arman, A., Başgöl, S., Bilac, O., Coşkun, M., Celik, G. G., Karakoc Demirkaya, S., Dursun, B. O., Durukan, İ., Fidan, T., Perdahlı Fiş, N., Yıldız, N. (2019). The prevalence of childhood psychopathology in Turkey: A cross-sectional multicenter nationwide study (EPICPAT-T). *Nordic Journal of Psychiatry*, 73(2), 132–140. <https://doi.org/10.1080/08039488.2019.1574892>

Fitzgerald, P. M., Jankovic, J., & Percy, A. K. (1990). Rett syndrome and associated movement disorders. *Movement Disorders*, 5(3), 195–202.

Fonzo, M., Sirico, F., & Corrado, B. (2020). Evidence-based physical therapy for individuals with Rett syndrome: A systematic review. *Brain Sciences*, 10(7), 1–20. <https://doi.org/10.3390/brainsci10070410>

Garavelli, L., & Mainardi, P. C. (2007). Mowat-Wilson syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(1), 42. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-42>

Glaze, D. G., Percy, A. K., Skinner, S., Motil, K. J., Neul, J. L., Barrish, J. O., Lane, J. B., Geerts, S. P., Annese, R. F., Graham, L. J., McNair, L., & Lee, H. S. (2010). Epilepsy and the natural history of Rett syndrome. *Neurology*, 74(12), 909–912.

Gomez, A., & Sirigu, A. (2015). Developmental coordination disorder: Core sensori-motor deficits, neurobiology and etiology. *Neuropsychologia*, 79, 272–287. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2015.09.032>

Hagberg, B., Hanefeld, F., Percy, A., & Skjeldal, O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome: Comments to Rett syndrome clinical criteria consensus panel satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting Baden Baden, Germany, 11 September 2001. *European Journal of Paediatric Neurology*, 6(5), 293–297. <https://doi.org/10.1053/ejpn.2002.0612>

- Hagberg, B., & Witt-Engerstram, I. (1986). Rettsyndrome: A suggested staging system for describing impairment profile within increasing age towards adolescence. *American Journal of Medical Genetics*, 24(1), 47–59.
- Hazan, F., Gürsoy, S., Ünalp, A., & Yılmaz, Ü. (2021). Clinical evaluation of patients with classical Rett Syndrome and MECP2 gene analysis. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 35(1), 87–97.
- Ip, J. P. K., Mellios, N., & Sur, M. (2018). Rettsyndrome: Insights into genetic, molecular and circuit mechanisms. *Nature Reviews Neuroscience*, 19(6), 368–382. <https://doi.org/10.1038/s41583-018-0006-3>
- Ivy, A. S., & Standridge, S. M. (2021). Rett Syndrome: A timely review from recognition to current clinical approaches and clinical study updates. *Seminars in Pediatric Neurology*, 37, 100881. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2021.100881>
- Jasmin, E., Gauthier, A., Julien, M., & Hui, C. (2018). Occupational therapy in preschools: A synthesis of current knowledge. *Early Childhood Education Journal*, 46(1), 73–82. <https://doi.org/10.1007/s10643-017-0840-3>
- Jeffrey, L., Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., & Clarke, A. J. (2010). Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944–950. <https://doi.org/10.1002/ana.22124>
- Joyce, T., Bankhead, I., Davidson, T., King, S., Liddiard, H., & Willner, P. (2015). Faculty for people with intellectual disabilities guidance on the assessment and diagnosis of intellectual disabilities in adulthood. *British Psychological Society*. Retrieved from <https://www.bps.org.uk>
- Kadak, M. T., & Meral, Y. (2019). Autism spectrum disorders - What is our current knowledge? *İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Tıp Dergisi*. <https://doi.org/10.5222/iksstd.2019.16023>
- Karagöz, D. (2023). An investigation of the clinical characteristics of children and adolescents in institutional care applying to a child psychiatry clinic. *Turkish Journal of Child and Adolescent Mental Health*, 30(2), 154–161. <https://doi.org/10.4274/tjcamh.galenos.2022.49368>
- Kavurma, C. (2023). Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu tanısı olan çocuklarda sosyal beceri eğitiminin yaşam kalitesi üzerine etkisi. *Turkish Journal of Clinics and Laboratory*, 14(3), 527–533.
- Kerem Günel, M. (2009). Rehabilitation of children with cerebral palsy from a physiotherapist's perspective. *Acta Orthopaedica et Traumatologica Turcica*, 43(2), 173–180. <https://doi.org/10.3944/AOTT.2009.173>

Kleefstra, T., vanZelst-Stams, W. A., Nillesen, W. M., Cormier-Daire, V., Houge, G., Foulds, N., vanRavenswaaij-Arts, C., Béna, F., Gijzen, M., Sistermans, E. A., & Vissers, L. E. (2009). Further clinical and molecular delineation of the 9q subtelomeric deletions syndromes supports a major contribution of EHMT1 haploinsufficiency to the core phenotype. *Journal of Medical Genetics*, *46*(9), 598–606. <https://doi.org/10.1136/jmg.2009.067652>

Kolit, Z., & Ekici, G. (2019). Ruhsal hastalıklarda gevşeme eğitiminin ağrı, yorgunluk ve uyku üzerine etkisinin incelenmesi. *Ergoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, *7*(3), 171–178.

Konaç, A., & Ünal, Ç. T. (2022). Çoklu bellek sistemleri bakış açısı ile nörogelişimsel bozuklukların, stres ve ergenlik dönemi ile ilişkili psikopatolojilerin incelenmesi: Bir derleme çalışması. *AYNA Klinik Psikoloji Dergisi*, *9*(1), 34–55. <https://doi.org/10.31682/ayna.777249>

Kozinetz, C. A., Skender, M. L., MacNaughton, N., Almes, M. J., Schultz, R. J., Percy, A. K., & Glaze, D. G. (1993). Epidemiology of Rett syndrome: a population-based registry. *Pediatrics*, *91*(2), 445–450.

Köse, B. (2018). Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testi 2 Kısa Formunun Türkçe uyarlaması ve özgül öğrenme güçlüğü olan çocuklarda geçerlilik ve güvenilirliği (Yüksek Lisans Tezi). Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ergoterapi Programı, Ankara.

Krakowiak, P., Walker, C. K., Bremer, A. A., Baker, A. S., Ozonoff, S., Hansen, R. L., & Hertz-Picciotto, I. (2012). Maternal metabolic conditions and risk for autism and other neurodevelopmental disorders. *Pediatrics*, *129*(5). <https://doi.org/10.1542/peds.2011-2583>

Kumar, A., Jaryal, A., Gulati, S., Chakrabarty, B., Singh, A., Deepak, K. K., & Khajuria, R. (2017). Cardiovascular autonomic dysfunction in children and adolescents with Rett syndrome. *Pediatric Neurology*, *70*, 61–66. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2017.01.003>

Krajnc, N., Župančič, N., & Oražem, J. (2011). Epilepsy treatment in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology*, *26*(11), 1429–1433. <https://doi.org/10.1177/0883073811413605>

Kyle, S. M., Vashi, N., & Justice, M. J. (2018). Rett syndrome: A neurological disorder with metabolic components. *Open Biology*, *8*(1), 170216. <https://doi.org/10.1098/rsob.170216>

Landrigan, P. J., Lambertini, L., & Birnbaum, L. S. (2012). A research strategy to discover the environmental causes of autism and neurodevelopmental disabilities. *Environmental Health Perspectives*, *120*(7), a258–a260. <https://doi.org/10.1289/ehp.1104285>

Lee, S.-H., Hong, C.-R., & Park, H. Y. (2018). Current trend in use of occupational therapy assessment tools by pediatric occupational therapists. *Journal of Korean Society of Sensory Integration Therapists*, *16*(3), 23–33. <https://doi.org/10.18064/JKASI.2018.16.3.023>

Leonard, H., Thomson, M., Bower, C., Fyfe, S., &Constantinou, J. (1995). Rettsyndromeandassociatedfeatures in a population-basedstudy. *AmericanJournal of Medical Genetics*, 58(1), 123–130.

Little, J. (2000). Epidemiology of neurodevelopmentaldisorders in children. Retrievedfrom <http://www.idealibrary.com>

Lotan, M. (2006). Rettsyndrome: Guidelinesforindividualintervention. *TheScientificWorldJournal*, 6, 1504–1516. <https://doi.org/10.1100/tsw.2006.252>

Löytömäki, J., Laakso, M. L., &Huttunen, K. (2023). Social-EmotionalandBehaviouralDifficulties in ChildrenwithNeurodevelopmentalDisorders: EmotionPerception in Daily Life and in a Formal AssessmentContext. *Journal of autismanddevelopmentaldisorders*, 53(12), 4744–4758. <https://doi.org/10.1007/s10803-022-05768-9>

Lund, C., Brodtkorb, E., &Nakken, K. O. (2011). Lennox-Gastautsyndrome—Course andtreatment. *Tidsskriftfor Den norskelegeforening*, 131(1), 24–27. <https://doi.org/10.4045/tidsskr.11.0014>

Marcus, C. L., Carroll, J. L., McColley, S. A., Loughlin, G. M., Curtis, S., Pyzik, P., &Naidu, S. (1994). Polysomnographiccharacteristics of patientswithRettsyndrome. *TheJournal of pediatrics*, 125(2), 218–224.

May-Benson, T. A., &Cermak, S. A. (2007). Development of an assessmentforideationalpraxis. *TheAmericanJournal of OccupationalTherapy*, 61(2), 148-153.

McAbee, G. N., &Ciervo, C. (2006). Medicaland legal issuesrelatedtobrachialplexusinjuries in neonates. *Journal of OsteopathicMedicine*, 106(4), 209-212.

Mendoza J, Downs J, Wong K, Leonard H. Determinants of quality of life in Rettsyndrome: newfindings on associationswithgenotype. *J MedGenet*. 2021;58(9):637–44.

Metiner Sağlam ,P., (2024) Üç boyutlu organoid kültür temelli çip-üstü-rett sendromu modeli geliştirilmesi (Doktora Tezi) 2024 Ege üniversitesi fen bilimleri enstitüsü biyomühendislik anabilim dalı

McRae, J. F., Clayton, S., Fitzgerald, T. W., Kaplanis, J., Prigmore, E., Rajan, D., Sifrim, A., Aitken, S., Akawi, N., Alvi, M., Ambridge, K., Barrett, D. M., Bayzetinova, T., Jones, P., Jones, W. D., King, D., Krishnappa, N., Mason, L. E., Singh, T., ... Hurles, M. E. (2017). Prevalenceandarchitecture of de novomutations in developmentaldisorders. *Nature*, 542(7642), 433-438. <https://doi.org/10.1038/nature21062>

Miller, L. J., Anzalone, M. E., Lane, S. J., Cermak, S. A., &Osten, E. T. (2007). Conceptevolution in sensoryintegration: A proposednosologyfordiagnosis. *TheAmericanJournal of*

Occupational Therapy, 61(2), 135-140. Mitchell, K. J. (2011). The genetics of neurodevelopmental disease. İçinde *Current Opinion in Neurobiology* (C. 21, Sayı 1, ss. 197-203). <https://doi.org/10.1016/j.conb.2010.08.009>

Morasso, P., Casadio, M., Mohan, V., Rea, F., & Zenzeri, J. (2015). Revisiting the body-schema concept in the context of whole-body postural-focal dynamics. *Frontiers in human neuroscience*, 9, 83.

Morris-Rosendahl, D. J., & Crocq, M. A. (2020). Neurodevelopmental disorders—the history and future of a diagnostic concept. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 22(1), 65-72. <https://doi.org/10.31887/DCNS.2020.22.1/macroq>

Motil, K. J., Caeg, E., Barrish, J. O., Geerts, S., Lane, J. B., Percy, A. K., Annese, F., McNair, L., Skinner, S. A., Lee, H. S., Neul, J. L., & Glaze, D. G. (2012). Gastrointestinal and nutritional problems occur frequently throughout life in girls and women with Rett syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 55(3), 292-298. <https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e31824b6159>

Motil, K. J., Geerts, S., Annese, F., Neul, J. L., Benke, T., Marsh, E., ... & Percy, A. K. (2022). Anthropometric measures correspond with functional motor outcomes in females with Rett syndrome. *The Journal of pediatrics*, 244, 169-177.

Mowell, M; Richter, L; Jewell, D. (2021). Exploration of Common Sensory Interventions Utilized in School-Based Occupational Therapy *Journal of Occupational Therapy, Schools, Early Intervention*, <https://doi.org/10.1080/19411243.2022.2027839>

Mullin, A. P., Gokhale, A., Moreno-De-Luca, A., Sanyal, S., Waddington, J. L., & Faundez, V. (2013). Neurodevelopmental disorders: Mechanisms and boundary definitions from genomes, interactomes and proteomes. *Translational Psychiatry*, 3(12), e329 <https://doi.org/10.1038/tp.2013.108>

Neul, J. L., Fang, P., Barrish, J., Lane, J., Caeg, E. B., Smith, E. O., Zoghbi, H., Percy, A., & Glaze, D. G. (2008). Specific mutations in Methyl-CpG-Binding Protein 2 confer different severity in Rett syndrome. *Neurology*, 70(16), 1313-1321. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000291011.54508.aa>

Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., Leonard, H., Bailey, M. E. S., Schanen, N. C., Zappella, M., Renieri, A., Huppke, P., & Percy, A. K. (2010). Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944-950. <https://doi.org/10.1002/ana.22124>

Odabasi, Y. C., Yanasik, S., Saglam-Metiner, P., Kaymaz, Y., & Yesil-Celiktas, O. (2023). Comprehensive transcriptomic investigation of Rett syndrome reveals increasing complexity trends from induced pluripotent stem cell neurons with implications for enriched pathways. *ACS Omega*, 8(46), 44148-44162. <https://doi.org/10.1021/acsomega.3c06448>

Operto, F. F., Mazza, R., Pastorino, G. M. G., Verrotti, A., & Coppola, G. (2019). Epilepsy and genetic in Rett syndrome: A review. *Brain and Behavior*, 9(5), e01250.

Ozkaya, B. (2013). Transition from pervasive developmental disorder to autism spectrum disorder: proposed changes for the upcoming DSM-5. *Psikiyatri ve Guncel Yaklasimlar - Current Approaches in Psychiatry*, 5(2), 127. <https://doi.org/10.5455/cap.20130509>

Özbay, A., & Kayhan, Z. (2024). Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğunun (dehb) nedenleri ve tedavi yöntemleri. *Elektronik Sosyal Bilimler Dergisi*, 23(89), 394-406. <https://doi.org/10.17755/esosder.1283141>

Özmer, E. N. (2005). Erken çocukluk gelişiminin desteklenmesi-I: Beslenme. *Çocuk sağlığı ve hastalıkları dergisi*, 48(2), 179-195.

Pavão, S.L.; Rocha, N.A.C.F. (2016). Sensory Processing Disorders In Children With Cerebral Palsy. *Infant Behavior and Development* Volume 46, Pages 1-6. <https://doi.org/10.1016/j.infbeh.2016.10.007>

Philippe, C., Amsellem, D., Francannet, C., Lambert, L., Saunier, A., Verneau, F., & Jonveaux, P. (2010). Phenotypic variability in Rett syndrome associated with FOXP1 mutations in females. *Journal of medical genetics*, 47(1), 59-65.

Piazza, C. C., Fisher, W., Kiesewetter, K., Bowman, L., & Moser, H. (1990). Aberrant sleep patterns in children with the Rett syndrome. *Brain and Development*, 12(5), 488-493. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(12\)80213-0](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(12)80213-0)

Pietro Paolo, S., Crusio, W. E., & Feldon, J. (2017). Gene-environment interactions in neurodevelopmental disorders. *İçinde Neural Plasticity* (C. 2017). Hindawi Limited. <https://doi.org/10.1155/2017/9272804>

Ringland KE, Zalapa R, Neal M, Escobedo L, Tentori M, Hayes GR, editors. Sensory Paint: a multimodal sensory intervention for children with neurodevelopmental disorders. *Proceedings of the 2014 ACM international joint conference on pervasive and ubiquitous computing*; 2014.

Rowe, J. (2008). *Occupational Therapy with Children: Understanding Children's Occupations and Enabling Participation*: 303 pp., by S. Rodger and J. Ziviani, Softcover, ISBN 10: 1-4051-2456-3, 2006, Blackwell Publishing Ltd., Oxford. *Occupational Therapy in Health Care*, 22(4), 87-89. <https://doi.org/10.1080/07380570802244605>

Salar, S. (2013). Ergoterapi açısından afetlere hazırlık ve müdahale. *Ergoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 1(2), 78-78.

- Sarı Gökten, E., & Saday Duman, N. (2020). An umbrella disorder: Specific learning disorder. *Turkish Journal of Child and Adolescent Mental Health*, 27(3), 126–133. <https://doi.org/10.4274/tjcamh.galenos.2020.10939>
- Scattolin, M. A. de A., Resegue, R. M., & Rosário, M. C. do. (2022). The impact of the environment on neurodevelopmental disorders in early childhood. *Jornal de Pediatria*, 98, S66–S72. <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2021.11.002>
- Schaaf RC, Schoen SA, Roley SS, Lane SJ, Koomar J, May-Benson TA. A frame of reference for sensory integration. Kramer P, Hinojosa J, editors. *Frames of reference for pediatric occupational therapy*. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2010. s. 99-186
- Schoen, S. A., Lane, S. J., Mailloux, Z., May-Benson, T., Parham, L. D., Smith Roley, S., & Schaaf, R. C. (2019). A systematic review of sensory integration intervention for children with autism. *Autism Research*, 12(1), 6-19.
- Schroeder, S. R., & Courtemanche, A. (2012). Early prevention of severe neurodevelopmental behavioral disorders: An integration. *Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities*, 5(3–4), 203–214. <https://doi.org/10.1080/19315864.2011.593697>
- Schultz, R., Glaze, D., Motil, K., Hebert, D., & Percy, A. (1998ad). Hand and foot growth failure in Rett syndrome. *Departments of Pediatrics*.
- Schultz, R. J. (1993). The pattern of growth failure in Rett syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, 147(6), 633–637. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1993.02160300039018>
- Schroer, R. J., Holden, K. R., Tarpey, P. S., Matheus, M. G., Griesemer, D. A., Friez, M. J., Fan, J. Z., Simensen, R. J., Strømme, P., Stevenson, R. E., Stratton, M. R., & Schwartz, C. E. (2010). Natural history of Christianson syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*, 152A(11), 2775–2783. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33093>
- Shi, L., Fatemi, S. H., Sidwell, R. W., & Patterson, P. H. (2002). Maternal influenza infection causes marked behavioral and pharmacological changes in the offspring. *Journal of Neuroscience*, 22(16), 7550–7560. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.22-16-07550.2002>
- Sidar, E.A; Öztop, D.B. (2017). Duyu Bütünleme Terapisi. *Türkiye Klinikleri Çocuk Psikiyatrisi-Özel Konular*, 3(2), 153-162
- Smeets, E. E. J., Pelc, K., & Dan, B. (2011). Rett syndrome. *Molecular Syndromology*, 2(3–5), 113–127. <https://doi.org/10.1159/000337637>

Stav, W. B., & Herman, A. (2022). An occupation-based clinic makeover: Perceptions and experiences of occupational therapists. *The Open Journal of Occupational Therapy*, 10(1), 1–17. <https://doi.org/10.15453/2168-6408.1831>



Şahin, B., Bozkurt, A., Usta, M. B., Aydın, M., Çobanoğlu, C., & Karabekiroğlu, K. (2019). Zihin kuramı: Gelişim, nörobiyoloji, ilişkili alanlar ve nörogelişimsel bozukluklar. *Psikiyatride Güncel Yaklaşımlar*, 11(1), 24–41. <https://doi.org/10.18863/pgy.390629>

Tanıdır Artan, Ö., Çavdarlı, B., Bayrakçı, U. S., Karabulut, B., & Değerliyurt, A. (2024). Neurogenic bladder: a rare autonomic sign in a patient with preserved speech variant of the Rett syndrome (Zappella Variant). *Journal of Pediatric Disease/Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 18(4).

Tarquinio, D. C., Motil, K. J., Hou, W., Lee, H. S., Glaze, D. G., Skinner, S. A., ... & Percy, A. K. (2012). Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references. *Neurology*, 79(16), 1653-1661.

Tarquinio, D. C., Motil, K. J., Hou, W., Lee, H. S., Glaze, D. G., Skinner, S. A., ... & Percy, A. K. (2012). Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references. *Neurology*, 79(16), 1653-1661.

Türer, F., & Köse, S. (2023). Nörogelişimsel bozukluklar ve duyuşal işleme. *Turkish Journal of Child & Adolescent Mental Health*, 30(2), 1–7.

Tascini, G., Dell'Isola, G. B., Mencaroni, E., Di Cara, G., Striano, P., & Verrotti, A. (2022). Sleep disorders in Rett syndrome and Rett-related disorders: A narrative review. *Frontiers in Neurology*, 13, 1–12. <https://doi.org/10.3389/fneur.2022.817195>

Terzi, A. (2019). Sağlıklı gelişen anaokulu çocuklarında bilişsel ve fiziksel aktivitelerin duyuşal işleme ve emosyonel cevaplar üzerine etkilerinin araştırılması (Yüksek Lisans Tezi). Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul

Thommessen, M., Kase, B., & Heiberg, A. (1992). Growth and nutrition in 10 girls with Rett syndrome. *Acta Paediatrica*, 81(8), 686–690. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.1992.tb12334.x>

Van den Veyver, I. B., & Zoghbi, H. Y. (2001). Mutations in the gene encoding methyl-CpG-binding protein 2 cause Rett syndrome. *Brain and Development*, 23, S147-S151.

Veatch, O. J., Malow, B. A., Lee, H. S., (2021). Evaluating sleep disturbances in children with rare genetic neurodevelopmental syndromes. *Pediatric Neurology*, 123, 30–37. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2021.05.002>

Volkan Yazıcı, M. (2014). Nörogelişimsel bozukluğu olan çocuklarda motor performans ile günlük yaşam aktivitelerinin arasındaki ilişkinin incelenmesi. *Üsküdar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü*.

Wong, K., Leonard, H., Jacoby, P., Ellaway, C., & Downs, J. (2015). The trajectories of sleep disturbances in Rett syndrome. *Journal of Sleep Research*, 24(2), 223–233. <https://doi.org/10.1111/jsr.12240>

Yalçınkaya, M. (2023). Travmatik el yaralanması geçiren bireylerde yaralanma ciddiyetinin ağrı ve gelişen anksiyete üzerindeki etkisinin ergoterapist perspektifinden değerlendirilmesi (Yüksek Lisans Tezi). Üsküdar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ergoterapi Programı, İstanbul.

Yılmaz, S. (2023). 4-6 yaş çocuklarında ergoterapi müdahalelerinin sosyal uyum ve davranış becerileri üzerine etkisi (Yüksek Lisans Tezi). Üsküdar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Ergoterapi Programı, İstanbul.

Yücel, H. (2023). Yoğun bakımda ergoterapi. *Turkish Journal of Intensive Care*, 21(2), 94–102. <https://doi.org/10.4274/tybd.galenos.2023.2307>

Zengin Akkuş, P., (2015). Rett sendromu hastaların klinik ve moleküler değerlendirmesi ve genotip-fenotip korelasyonunun araştırılması (Uzmanlık Tezi). Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Zhang, Q., Yang, X., Wang, J., Li, J., Wu, Q., (2019). Genomic mosaicism in the pathogenesis and inheritance of a Rett syndrome cohort. *Genetics in Medicine*, 21(6), 1330–1338. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0455-7>

Zylka, M. J. (2020). Prenatal treatment path for Angelman syndrome and other neurodevelopmental disorders. *Autism Research*, 13(1), 11–17. <https://doi.org/10.1002/aur.2203>

EKLER

Ek1.Sosyodemografik Bilgiler Formu

Anne Yaşı:

Baba Yaşı:

Anne Eğitim Durumu:

- Okuryazar değil
- İlkokul
- Ortaokul
- Lise
- Üniversite
- Yüksek Lisans/Doktora

Baba Eğitim Durumu:

- Okuryazar değil
- İlkokul
- Ortaokul
- Lise
- Üniversite
- Yüksek Lisans/Doktora

Çocuğun yaşı:

- 3
- 4
- 5

Doğum şekli:

- Normal
- Sezeryan

Doğum zamanı:

- Zamanında
- Erken doğum

Çocuğunuzun düzenli olarak kullandığı bir ilaç var mı?

- Evet
- Hayır

RettSendromu dışında eşlik eden bir hastalığı var mı ?:

- Evet
- Hayır

Çocuğunuz aşağıdaki desteklerden birini alıyor mu ?:

- Ergoterapi
- Fizyoterapi
- Özel Eğitim



Ek 2.Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği Değerlendirme Formu

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır. Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer çocuğunuz için hiçbir zaman sorun değilse: 0

Eğer çocuğunuz için nadiren sorun oluyorsa: 1

Eğer çocuğunuz için bazen sorun oluyorsa :2

Eğer çocuğunuz için sıklıkla sorun oluyorsa :3

Eğer çocuğunuz için hemen her zaman sorun oluyorsa :4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur. Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Oyun oynamak ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Oyuncaklarını toplamakta yardım etmek	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4

Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekmek	0	1	2	3	4
5. Endişe duymak	0	1	2	3	4

Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile oyun oynayamaması	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla oynamak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlılarıyla oyun oynarken geri kalması	0	1	2	3	4

Aşağıdaki bölümü, eğer çocuğunuz kreş ya da anaokuluna gidiyorsa doldurunuz.

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Kreş-anaokulu faaliyetlerini yaşlıları gibi yapamaması	0	1	2	3	4
2. Kendini iyi hissetmediği için Kreş-anaokuluna gidememesi	0	1	2	3	4
3. Doktora ya da hastaneye gittiği için kreş-anaokuluna gidememesi	0	1	2	3	4

Ek3 Okul Öncesi Çocuklarda Duyu ve Motor Fonksiyon Anketi

Çocuğunuzun Adı:

Cinsiyeti:

Tarih:

Çocuğunuzun Doğum Tarihi:

Anketi Uygulayanın Adı:

Yönergeler: Bu anket, çocuğun ilgili alanlardaki gelişimini ve fonksiyonlarını ölçmek için ebeveynler, öğretmenler ya da çocuk sağlığı alanında çalışan uzmanlar tarafından doldurulabilir. Anketin 3 ve 4 yaşlar için geçerliliği vardır ancak 5 yaş için de kullanılabilir. Tüm alt ölçeklerinin skorlarını ayrı ayrı toplayın ve bu skoru o alt başlığa ait olan kutunun içine yazın.

A. Regülasyon (Aktivite Seviyesi ve Dikkat)

Çocuğunuz:

1. Çoğu zaman huysuzdur veya çabuk öfkelenir EVET (1) HAYIR (0)
2. Çoğu zaman size yapışır EVET (1) HAYIR (0)
3. Çok aktif ve sakinleştirmesi zordur EVET (1) HAYIR (0)
4. Çevredeki sesler/görüntüler vs sebebiyle çok heyecanlanır EVET (1) HAYIR (0)
5. İşitsel ya da görsel uyarılar dikkatini dağıtır EVET (1) HAYIR (0)
6. Sessiz olmasını ya da dikkatini vermesini istediğinizde yerinde duramaz ve kıpır kıpırdır
EVET (1) HAYIR (0)

Toplam:

Çocuğunuz:

B. Dokunmanın duyuşsal olarak işlenmesi

1. Ellerini, yüzünü, saçını yıkamaktan ya da banyo yapmaktan dolayı hoşnutsuzdur EVET (1) HAYIR (0)
2. Başkalarıyla çarpıştığından şikayet eder EVET (1) HAYIR (0)
3. Pürüzlü yiyecekleri (çiğneme gerektiren, gevrek) ya da yeni yiyecekler denemekten dolayı hoşnutsuzdur EVET (1) HAYIR (0)
4. Bazı kıyafetlerin onu kaşındırdığından, fazla sıkı olduğundan ya da etiketinden şikayet eder EVET (1) HAYIR (0)
5. Çoğu zaman başka çocuklarla çarpışır, onları iter ya da fazla sert oynar EVET (1) HAYIR (0)

6. Ya sadece çok hafif kıyafetler tercih eder ya da sıcak havada bile uzun kollu kıyafetleri tercih eder EVET (1) HAYIR (0)
7. Çok fazla gıdıklanır EVET (1) HAYIR (0)
8. Fiziksel olarak acı verici olaylara normalden fazla tepki verir ya da çok az tepki verir (hangisi olduğunu yuvarlak içine alınız) EVET (1) HAYIR (0)
9. Gruptan geri çekilme ya da yakın mesafeden hoşlanmama eğilimi vardır EVET (1) HAYIR (0)

Toplam:

C. Hareketin duyuşsal olarak işlemlenmesi

Bu alt ölçeğın ilk bölümü hareket uyarımlarına normalden daha az tepki gösterdiğini düşündüğünüz (hiporeaktif) çocuklara ait; ikinci bölümü ise harekete normalden fazla duyarlı ve toleransı düşük olduğunu düşündüğünüz (hiperreaktif) çocuklara aittir.

Çocuğunuz:

1. Oyun alanlarındaki hızlı hareket eden ya da dönen aletlere ilgi gösterir ve kolay kolay başı dönmez EVET (1) HAYIR (0)
2. Platformda yürümek ya da koşmak yerine atlı karıncanın üstünde kalmak ister EVET (1) HAYIR (0)
3. Evde özellikle mobilyaların üzerinde zıplamak, sandalyede sallanmak ya da dönmek gibi aktivitelerden hoşlanır EVET (1) HAYIR (0)
4. Baş aşağı durmaktan hoşlanır EVET (1) HAYIR (0)

Toplam:

Çocuğunuz:

1. Salıncak ya da kaydırağın binmek istemez ya da temkinli biner EVET (1) HAYIR (0)
2. Ayağının yerden kalkmasından hoşnut değildir (sandalyede ayağın kalkmak, zıplamaca oyunları) EVET (1) HAYIR (0)
3. Denge ile ilgili zorluk yaşar (ör: merdiven çıkmakta) veya çabuk düşer EVET (1) HAYIR (0)
4. Yüksekten veya bir yere tırmanmaktan korkar EVET (1) HAYIR (0)
5. Beklenmedik hareketlerden ya da başkasının onu hareket ettirmesinden hoşnutsuzdur EVET (1) HAYIR (0)
6. Yeni hareketler denemekten hoşnutsuzdur ya da yeni hareketleri öğrenmede zorluk çeker EVET (1) HAYIR (0)
7. Araba, uçak ya da hareket eden taşıtlar (asansör dahil) onu tutar EVET (1) HAYIR (0)

D. Duygusal Olgunluk

Çocuğunuz:

1. Bebek, araba gibi oyuncakları kullanarak sıralı ve konusu olan sembolik oyunlar oynamayı tercih etmez (ör: bebek uyanır, giyinir, kahvaltı eder...) EVET (1) HAYIR (0)
2. Oynamak istediği oyuna sizi dahil etmez EVET (1) HAYIR (0)
3. Yetişkini duygusal yakınlık ve şefkat için aramaz EVET (1) HAYIR (0)
4. Kararlılık, keşif ya da agresyon içeren sembolik oyunlar oynamayı tercih etmez (ör: askerleri savaştırma, arabaları yarışdırma, birinin evine gitmek için yolculuğa çıkma) EVET (1) HAYIR (0)
5. Karşıdan karşıya geçerken sizi beklemesi gerektiği gibi kuralları anlamaz EVET (1) HAYIR (0)
6. Davranışlarının bir sonucu olduğunu anlamaz (ör: yaramazlık yaparsa ceza alacağını, iyi davranırsa sizin memnun olacağını) EVET (1) HAYIR (0)
7. Öfke krizlerini atlattık uzun sürer (10 dkdan fazla) EVET (1) HAYIR (0)
8. Akranlarıyla oynamakta zorluk çeker EVET (1) HAYIR (0)
9. Rutindeki değişiklikleri sevmez ve her şeyin aynı olmasını ister EVET (1) HAYIR (0)
10. Tehlikenin farkında değildir ve çoğu zaman yaralanmayla sonuçlanan riskli davranışları vardır EVET (1) HAYIR (0)

TOPLAM:

E. Hareket Olgunluğu (Motor planlama ve Koordinasyon)

Çocuğunuz:

1. İki elin kullanılmasını gerektiren aktivitelerde iki elini de kullanamaz (ör: boya yaparken kâğıdı tutmak, şu koyarken bardağı tutmak gibi) EVET (1) HAYIR (0)
2. Giyinmekte zorlanır EVET (1) HAYIR (0)
3. Yeni oyunları denemek istemez ve hep bildiği oyunları oynamak ister EVET (1) HAYIR (0)
4. Oyuncakları kullanmakta ya da tutturucu aletleri kullanmakta (düğme, fermuar, mandal, toka, kilit...) zorluk çeker EVET (1) HAYIR (0)
5. Sakardır ve kolayca bir yerlere çarpar EVET (1) HAYIR (0)
6. Topu iki eliyle yakalamakta zorluk çeker EVET (1) HAYIR (0)
7. Kaba motor aktivitelerinde zorluk çeker (ör: bisiklete binme, iki ayağıyla zıplama...) EVET (1) HAYIR (0)

8. Sandalyede kambur ya da yayık oturur EVET (1) HAYIR (0)
9. Sandalyede kıpırdamadan oturmakta zorluk çeker ya da çok hızlı hareket eder (ör: yürümek yerine koşar) EVET (1) HAYIR (0)
10. Kucağınıza aldığınızda ya da kıyafetlerini giydirirken bedeni çok gevşektir EVET (1) HAYIR (0)
11. Kapı tokmağını çevirip açmak gibi hafif basınç isteyen aktivitelerde zorlanır EVET (1) HAYIR (0)
12. Kalem, makas gibi elle tutulan ya da taşınabilen objeleri gevşekçe tutar veya sıkıca kavrayamaz EVET (1) HAYIR (0)
13. Elle tuttuğu objeleri çok sıkıca ve gergin kavrar EVET (1) HAYIR (0)
14. Kendiliğinden kalem, makas gibi alet kullanılan aktivitelere yönelmez EVET (1) HAYIR (0) 15. Dikkatsizce ve yarım yamalak yer? EVET (1) HAYIR (0)

TOPLAM:

Alt ölçek	Normal	Risk altında
A. Regülasyon Aktivite seviyesi ve dikkat	0-2	3-6
B. Dokunmanın duysal olarak işlemlenmesi	0-2	3-9
C. Hareketin duysal olarak işlemlenmesi		
Hiporeaktif	0-2	3-4
Hiperreaktif	0	1-7
D. Duygusal olgunluk	0-2	3-10
E. Hareket olgunluğu Motor planlama ve koordinasyon	0-3	4-15

Ek 4. Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü (WeeFim)

Pedriatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü Functional Independence Measure (WeeFIM)

Hastanın Adı Soyadı: _____ Tarih: ____/____/____

Çocukların günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeylerini belirlemek için kullanılır.

KENDİNE BAKIM	___/___/___	___/___/___
A. Yemek yeme		
B. El-yüz yıkama, diş fırçalama		
C. Banyo yapma		
D. Vücudun üst kısmını giyinme		
E. Vücudun alt kısmını giyinme		
F. Tuvalet yapma		

Değerlendirme: Hasta toplamda maksimum 126 puan alabilir. Hasta 6 veya 7 puan alabilmek için yardımcı bir kişi olmadan aktiviteyi yapabilmelidir.

Her bir soru için puanlar:

Yardımsız

7 puan: Tam bağımsız (Cihazsız, yardımcı bir kişi olmadan, zamanında)

6 puan: Kısmi bağımsız (Yardımcı cihaz yardımıyla ya da normalden daha uzun sürede, yardımcı bir kişi olmadan)

SFINKTER KONTROLÜ	___/___/___	___/___/___
G. Mesane alışkanlığı		
H. Bağırsak alışkanlığı		

Yardımla / Modifiye Bağımlı

5 puan: Yardımcı kişinin fiziksel yardımı gerekmez, sözel uyarılar yeterlidir.

4 puan: Minimal yardım (Hafif bir fiziksel temas, hasta gerekli çabanın en az %75'ini sarf eder.)

3 puan: Orta derecede yardım (Hasta gerekli çabanın %50-75 kadarını sarf edebilmektedir.)

TRANSFER	___/___/___	___/___/___
İ. İskelele, tekerlekli iskelele		
J. Tuvalet		
K. Küvet, duş		

YER DEĞİŞTİRME	___/___/___	___/___/___
L. Yürüme, emekleme		
M. Merdiven inme, çıkma		

Tamamen Bağımlı

2 puan: Maksimal yardım (Hasta gerekli çabanın %25-50 kadarını sarf edebilmektedir)

1 puan: Tam yardım (Hasta gerekli çabanın %0-25 kadarını sarf edebilmektedir)

İLETİŞİM	___/___/___	___/___/___
N. Anlama		
O. İfade etme		

SOSYAL DURUM	___/___/___	___/___/___
Ö. Sosyal ilişkiler		
P. Problem çözme		
R. Hafıza		
Total Skor (18-126)		

Toplam Puan:(18-126)

Ottobacher KJ et al. 1999 Measuring developmental and functional status in children with disabilities. *Developmental medicine and child neurology*. 1999;41(3):186-94. doi: 10.1017/s0012162299000377

Tur BS et al. 2009 Psychometric properties of the WeeFIM in children with cerebral palsy in Turkey. *Dev Med Child Neurol*. 2009 Sep;51(9):732-8. doi: 10.1111/j.1469-8749.2008.03255.x.

ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı: Liana ÇAKIR

Doğum Yeri: İstanbul

Eğitim Durumu:

Lisans: İstanbul Bilgi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi/Ergoterapi (2017-2021)

Yüksek Lisans: Üsküdar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü/Ergoterapi Anabilim Dalı (2022-Devam ediyor)

İş Tecrübesi: Yaman Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi (2021-Devam ediyor)

Yayınlar:

Çakır, L., & Asqarova, S. (2024). 3-5 yaş arası çocuklarda nörogelişimsel bozukluk olarak Rett sendromunun ergoterapi perspektifinden değerlendirilmesi. H. Akgül, E. Şahna, & Z. Selamoğlu (Ed.), *Sağlık bilimlerinde uluslararası araştırma ve değerlendirmeler* (s.370-387). Serüven Yayınevi.