



LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANA BİLİM DALI

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA ALT ÜRİNER
SİSTEM SEMPTOMLARININ VE İLİŞKİLİ FAKTÖRLERİN
İNCELENMESİ**

Demet ÖZTÜRK

Prof. Dr. Türkan AKBAYRAK

HAZİRAN, 2022

**LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANA BİLİM DALI**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA ALT ÜRİNER
SİSTEM SEMPTOMLARININ VE İLİŞKİLİ FAKTÖRLERİN
İNCELENMESİ**

Demet ÖZTÜRK

Prof. Dr. Türkan AKBAYRAK

HAZİRAN, 2022

ONAY

Tez Başlığı: Duchenne Musküler Distrofli Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının Ve İlişkili Faktörlerin İncelenmesi

Tezi Hazırlayan: Demet ÖZTÜRK

Tez Savunma Tarihi: 28.06.2022

Üye (Danışman): Prof. Dr. Türkan AKBAYRAK

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Hacettepe Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur.

Üye: Prof. Dr. Aynur Ayşe KARADUMAN

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Lokman Hekim Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur.

Üye: Prof. Dr. Nilgün BEK

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Lokman Hekim Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur.

Üye: Doç. Dr. Serap ÖZGÜL

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Hacettepe Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur.

Üye: Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Hacettepe Üniversitesi

Bu tez, tarafımdan incelenmiş ve yüksek lisans tezi olarak uygun bulunmuştur.

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Onayı

Prof. Dr. Sulhiye YILDIZ

Enstitü Müdürü

YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

Enstitü tarafından onaylanan lisansüstü tezimin/raporumun tamamını veya herhangi bir kısmını, basılı (kağıt) ve elektronik formatta arşivleme ve aşağıda verilen koşullarla kullanıma açma iznini Lokman Hekim Üniversitesi'ne verdiğimi bildiririm.

Bu izinle Üniversiteye verilen kullanım hakları dışındaki tüm fikri mülkiyet haklarım bende kalacak, tezimin tamamının ya da bir bölümünün gelecekteki çalışmalarda (makale, kitap, lisans ve patent vb.) kullanım hakları bana ait olacaktır.

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

(X) Tezimin/Raporumun tamamı dünya çapında erişime açılabilir ve bir kısmı veya tamamının fotokopisi alınabilir. (Bu seçenekte teziniz arama motorlarında indekslenebilecek, daha sonra tezinizin erişim statüsünün değiştirilmesini talep etmeniz ve kütüphane bu talebinizi yerine getirirse bile, teziniz arama motorlarının önbelleklerinde kalmaya devam edebilecektir.)

() Tezimin/Raporumun tarihine kadar erişime açılmasını ve fotokopi alınmasını istemiyorum (İç kapak, Özet, İçindekiler ve Kaynakça hariç) (Bu sürenin sonunda uzatma için başvuruda bulunmadığım takdirde tezimin/raporumun tamamı her yerden erişime açılabilir, kaynak gösterilmek şartıyla bir kısmı veya tamamının fotokopisi alınabilir.)

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

() Serbest Seçenek/Yazarın Seçimi

28/06/2022

Demet ÖZTÜRK

ETİK BEYAN

LOKMAN HEKİM ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜNE

Bu belge ile tezdeki bütün bilgilerin akademik kurallara ve etik davranış ilkelerine uygun olarak toplanıp sunulduğunu beyan ederim. Bu kural ve ilkelerin gereği olarak, tez çalışmamda bana ait olmayan tüm veri, düşünce ve sonuçları bilimsel etik kurallar gözeterek ifade ettiğimi ve kaynağımı gösterdiğimi ayrıca beyan ederim (07/07/2022).

Demet ÖZTÜRK

ÖZET

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA ALT ÜRİNER SİSTEM SEMPTOMLARININ VE İLİŞKİLİ FAKTÖRLERİN İNCELENMESİ

Demet ÖZTÜRK

Yüksek Lisans Tezi

Sağlık Bilimleri Enstitüsü

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

Tez Danışmanı Prof. Dr. Türkan AKBAYRAK

Ankara, Haziran, 2022

Bu çalışmanın amacı; Duchenne Musküler Distrofili (DMD) çocuklarda alt üriner sistem semptomları (AÜSS)'nin dağılımı ve bu semptomlar ile fonksiyonel seviye, postür, kas kuvveti, pelvik taban kas kontrolü, günlük yaşam aktivitelerine katılım ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi incelemektir.

Çalışmaya 5-18 yaş aralığındaki (Yaş: $9,00\pm 3,32$ yıl, Vücut ağırlığı: $31,10\pm 12,59$ kg, Boy uzunluğu: $125,87\pm 18,46$ cm) 45 DMD'li çocuk ve ailesi dahil edildi. AÜSS, İşeme Bozuklukları Semptom Skoru ile; fonksiyonel seviyeleri, Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması ve Vignos Skalası ile; bireylerin postürleri, New York Postür Değerlendirme Anketi, Baseline Baloncuk İnklinometre (10602, Fabrication Enterprises Inc. New York, ABD) ve Baseline Dijital İnklinometre (12-1057, Fabrication Enterprises Inc, New York, ABD) ile; günlük yaşam aktivitelerine katılımları, Barthel İndeksi ile ve yaşam kaliteleri, Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri 3.0 Nöromusküler Modül ile değerlendirildi. Ayrıca, Hoggan microFET2 cihazı (Hoggan Scientific, LLC, Salt Lake City UT, ABD) kullanılarak bireylerin kalça fleksör, quadriceps femoris, omuz fleksör, dirsek ekstansör, dirsek fleksör, gövde ekstansör ve gövde fleksör kaslarının kuvveti değerlendirildi. Değerlendirmeler bir kez yapılmış olup ilişkili faktörler, AÜSD olan ve olmayan grupla karşılaştırıldı ve faktörlerin AÜSS şiddeti ile ilişkisi incelendi.

Çalışmaya katılan DMD'li çocukların %86.7'sinde en az 1 tane AÜSS ve %44,44'ünde alt üriner sistem disfonksiyonu (AÜSD) saptandı. Bilateral kalça fleksör, quadriceps femoris, dirsek fleksör ve ekstansör kas kuvvetleri azaldıkça AÜSD şiddetinin arttığı bulundu ($p<0,05$). Bunun yanı sıra AÜSD şiddeti arttıkça günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık seviyesinin ve yaşam kalitesinin azaldığı saptandı ($p<0,05$). Üst ekstremitte fonksiyonellik seviyesi, postür puanı, pelvik taban kas kontrolü ve günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık seviyesi; AÜSD olmayan grupta anlamlı olarak daha yüksek bulundu ($p<0,05$).

Tüm bu bulgular sonucunda AÜSS, DMD'li çocuklarda sık görülmesine ve çocukların yaşam kalitesini ve günlük yaşam aktivitelerine katılımını olumsuz yönde etkilemesine rağmen göz ardı edilmiş bir durumdur. Çalışmamız sonucunda, AÜSS ile ilişkili olduğu gösterilen parametrelere yönelik değerlendirmelerin önemi belirtilerek DMD'li çocuklarda AÜSS'ye yönelik tedavilerin planlanması'nın önemi vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: Duchenne musküler distrofi, Alt üriner sistem semptomu, Kas kuvveti, Postür, Lumbal lordoz açısı, Pelvik Taban Kas Kontrolü, Yaşam kalitesi.



ABSTRACT

EXAMINATION OF LOWER URINARY SYSTEM SYMPTOMS AND RELATED FACTORS IN CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Demet ÖZTÜRK

Master's Thesis

Graduate School of Health Sciences

Department of Physiotherapy and Rehabilitation

Thesis Supervisor Prof. Türkan AKBAYRAK, Ph.D.

Ankara, June, 2022

The aim of this study is to examine the range of lower urinary tract symptoms (LUTS) in children with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) and the correlation of LUTS with functional level, posture, muscle strength, pelvic floor muscle control, participation in activities of daily living and quality of life.

Forty-five children with DMD between the ages of 5-18 (Age: 9.00 ± 3.32 years, Weight: $31,10 \pm 12,59$ kg, Height: $125,87 \pm 18,46$ cm) and their families were included in the study. LUTS was assessed with Dysfunctional Voiding and Incontinence Scoring System, functional level with Brooke Upper Extremity Functional Classification and Vignos Scale, posture with New York Posture Assessment Questionnaire, Baseline Bubble Inclinometer (10602, Fabrication Enterprises Inc. New York, USA) and Baseline Digital Inclinometer (12-1057, Fabrication Enterprises Inc, New York, USA), participation in activities of daily living with the Barthel Index and quality of life with Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module. In addition, using the Hoggan microFET2 device (Hoggan Scientific, LLC, Salt Lake City UT, USA), individuals' muscle strength of the hip flexors, quadriceps femoris, shoulder flexors, elbow extensors, elbow flexors, trunk extensors were evaluated. Making evaluations once, the associated factors were compared with the group with and without LUTD group, and the relationship between the factors and the severity of LUTS was examined.

At least 1 LUTS was found in 86.7% of the children with DMD who participated in the study, and lower urinary system dysfunction (LUTD) was found in 44.44%. It was found that the severity of LUTD increased as the muscle strength of bilateral hip flexors, quadriceps femoris muscles, elbow flexors, and extensors decreased ($p < 0.05$). In addition to this, as the severity of LUTD increased, the level of independence in activities of daily living and quality of life decreased ($p < 0.05$). Upper extremity functionality level, posture score, pelvic floor muscle control, and level of independence in activities of daily living were found to be significantly higher in the group without LUTD ($p < 0.05$).

As a result of all these findings, LUTS is a neglected condition, although it is frequently seen in children with DMD and negatively affects their quality of life and participation in activities of daily living. As a result of our study, by indicating the importance of evaluating the parameters shown to be associated with LUTS, the importance of planning treatments for LUTS in children with DMD was emphasized.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, Lower urinary tract symptom, Muscle strength, Postures, Lumbar lordosis angle, Pelvic floor muscle control, Quality of life.



TEŞEKKÜR

Lisans eğitimimden bu yana hayranlık duyduğum, lisansüstü eğitimim boyunca hem akademik hem sosyal hayatta her daim desteğini hissettiğim, beni hiçbir zaman yalnız bırakmayan ve kendisinden her zaman güç aldığım çok değerli danışman hocam Prof. Dr. Sayın Türkan AKBAYRAK'a,

Tez çalışmamın planlanması, yürütülmesi ve sonuçlarının yorumlanması aşamalarında her türlü desteği sağlayan, alandaki bilgi, fikir ve deneyimlerini hiçbir zaman esirgemeyen kıymetli hocam Prof. Dr. Sayın Aynur Ayşe KARADUMAN'a,

Akademik ve çalışma hayatımdaki yol göstericiliği, yardımseverliği ve her koşulda bana gösterdiği sevgi için kıymetli hocam Prof. Dr. Sayın Nilgün BEK'e

Tez çalışmamın istatistiksel analiz, yazım ve yorumlama aşamalarındaki özverili çalışmaları ve yoğun desteği için, bana her zaman sabırla ve sevgiyle yaklaşan Dr. Fzt. Sayın Halil İbrahim ÇELİK'e,

Tanıştığım ilk günden beri bildiği her şeyi benimle paylaşan, tez çalışmam sırasında sunduğu tüm manevi destek için çok değerli çalışma arkadaşım Arş. Gör. Mustafa SARI'ya,

Tez çalışmam boyunca gösterdikleri yoğun destek ve emek için başta ÖZKAN ailesi olmak üzere DMD Aileleri Derneği'nin tüm yöneticilerine,

Tez vakalarımı alma aşamasında sundukları katkılar için Prof. Dr. Sayın Haluk TOPALOĞLU ve ekibine,

Tez çalışmama katılmaya gönüllü olup büyük fedakarlıklar ile katılım gösteren, bana güvenen, saygı ve sevgilerini gösteren, güçlü duruşlarına hayran olduğum ve çalışmamın oluşmasındaki en büyük role sahip olan sevgili DMD'li çocuklara ve çok değerli ailelerine,

Hayattaki her adımında desteklerini hissettiğim, stresimi azaltan ve yaşam sevincimi artıran başta Arjin Ulaş ÇİÇEK, Meliha İPEK ve Selcan KAHYAOĞLU olmak üzere tüm yakın arkadaşlarıma,

Her konuda yol göstericilerim, en büyük destekçilerim, hayatımın her alanını kolaylaştıran ve güzelleştiren sevgili annem Nesrin ÖZTÜRK, sevgili babam Nazım ÖZTÜRK ve sevgili ablam Buket ÖZTÜRK başta olmak üzere tüm aileme sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

İÇİNDEKİLER

ONAY.....	ii
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYAN SAYFASI.....	iii
ETİK BEYAN.....	iv
ÖZET.....	v
ABSTRACT.....	vii
TEŞEKKÜR.....	ix
İÇİNDEKİLER	x
TABLolar LİSTESİ.....	xii
ŞEKİLLER LİSTESİ.....	xiii
KISALTMALAR LİSTESİ	xiv
1. GİRİŞ.....	1
2. GENEL BİLGİLER	4
2.1. Duchenne Musküler Distrofi	4
2.2. Alt Üriner Sistem	5
2.2.1. Tanım	5
2.2.2. Alt Üriner Sistem Anatomisi	5
2.2.3. Alt Üriner Sistem Fizyolojisi	6
2.2.4. Alt Üriner Sistem Semptomları	7
2.3. DMD’de Alt Üriner Sistem Semptomları	9
2.4. DMD’de Görülen Değişiklikler ve Alt Üriner Sistem Semptomları İle İlişkisi.....	9
2.4.1. Fonksiyonel Seviye	9
2.4.2. Postür	10
2.4.3. Kas Kuvveti	11
2.4.4. Pelvik Taban Kas Kontrolü	13
2.4.5. Günlük Yaşam Aktivitelerine Katılım	13
2.4.6. Yaşam Kalitesi	14
3. GEREÇ VE YÖNTEM	17
3.1. Bireyler	17
3.2. Yöntem	19

3.2.1. Değerlendirmeler	19
3.2.1.1 Genel Değerlendirme Formu	19
3.2.1.2. Alt Üriner Sistem Semptom Değerlendirmesi	20
3.2.1.3. Fonksiyonel Seviye Değerlendirmesi	21
3.2.1.4. Postür Değerlendirmesi	22
3.2.1.5. Kas Kuvveti Değerlendirmesi	25
3.2.1.6. Pelvik Taban Kas Kontrolünün Değerlendirilmesi	31
3.2.1.7. Günlük Yaşam Aktiviteleri Değerlendirmesi	31
3.2.1.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi	32
3.3. İstatistiksel Analiz	32
4. BULGULAR	34
4.1. DMD'li Çocukların Genel Bilgileri	34
4.2. Fonksiyonel Seviyelerinin Karşılaştırılması	37
4.3. Postür Değerlendirmelerinin Karşılaştırılması	38
4.4. Kas Kuvvetlerinin Karşılaştırılması	39
4.5. Bağımsızlık Seviyelerinin Karşılaştırılması	40
4.6. Yaşam Kalitelerinin Karşılaştırılması	41
4.7. İBSS Toplam Puanı İle İlişkili Faktörlerin İncelenmesi	42
5. TARTIŞMA	45
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	60
7. KAYNAKÇA	62
8. EKLER	72

TABLULAR LİSTESİ

	Sayfa
Tablo 2.1. Alt Üriner Sistem Semptomları Ve Tanımları.....	8
Tablo 4.1. DMD’li Çocukların Demografik Ve Fiziksel Özelliklerinin Karşılaştırılması.....	34
Tablo 4.2. DMD’li Çocukların Tuvalet Kullanımı Ve Alt Üriner Sistem İle İlgili Bilgilerinin Karşılaştırılması.....	36
Tablo 4.3. DMD’li Çocukların Fonksiyonel Seviyelerinin Karşılaştırılması.....	37
Tablo 4.4. Grupların Postür Açısından Karşılaştırılması.....	38
Tablo 4.5. Grupların Kas Kuvvetleri Karşılaştırması.....	39
Tablo 4.6. Grupların Günlük Yaşam Aktivitelerindeki Bağımsızlıklarının Karşılaştırılması.....	40
Tablo 4.7. Gruplara Ait Yaşam Kalitesi Puanlarının Karşılaştırılması.....	41
Tablo 4.8. İBSS Puanı İle Demografik Verilerin, Fonksiyonel Seviyenin Ve Pelvik Taban Kontrolünün İlişkisi.....	42
Tablo 4.9. İBSS Puanı İle Postür Değerlendirmeleri Arasındaki İlişki.....	42
Tablo 4.10. İBSS Puanı İle Kas Kuvveti Arasındaki İlişki.....	43
Tablo 4.11. İBSS Puanı İle Bağımsızlık Seviyesi Ve Yaşam Kalitesi Arasındaki İlişki.....	44

ŞEKİLLER LİSTESİ

	Sayfa
Şekil 3.1. Hasta Akış Şeması.....	18
Şekil 3.2. Baseline Bubble İnklinometre.....	23
Şekil 3.3. Lumbal Lordoz Açısının Ölçümü.....	24
Şekil 3.4. Baseline Dijital İnklinometre.....	24
Şekil 3.5. Absolute Digimatic Dijital Kaliper.....	25
Şekil 3.6. Pelvik İnklinasyon Açısı Ölçümü.....	25
Şekil 3.7. Hoggan MicroFET2 El Dinamometresi.....	26
Şekil 3.8. Kalça Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi.....	27
Şekil 3.9. Quadriceps Femoris Kas Kuvveti Değerlendirmesi.....	28
Şekil 3.10. Dirsek Ekstansör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi.....	29
Şekil 3.11. Dirsek Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi.....	29
Şekil 3.12. Gövde Ekstansör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi.....	30
Şekil 3.13. Gövde Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi.....	30
Grafik 4.1. DMD'li Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının Dağılımı.....	35

KISALTMALAR LİSTESİ

AÜSD	Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu
AÜSS	Alt Üriner Sistem Semptomu
BMD	Becker Musküler Distrofi
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
ICCS	Uluslararası Çocuk Kontinans Derneği
ICF	İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması
ICS	Uluslararası Kontinans Derneği
İBSS	İşeme Bozuklukları Semptom Skoru
NYPDA	New York Postür Değerlendirme Anketi
PedsQL	Pediyatrik Yaşam Kalitesi Envanteri

1. GİRİŞ

Duchenne Musküler Distrofi (DMD); distrofin genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkan nöromusküler hastalık tiplerinden biridir (Bhatt, 2016). DMD, 5000 canlı erkek doğumda bir karşılaşılan, X kromozomuna bağlı resesif geçişli, kalıtsal bir hastalıktır (Bushby ve ark., 2010; Min ve ark., 2019). Distrofin geninde meydana gelen mutasyon, distrofin proteinin tam veya kısmi eksikliği ile sonuçlanır. Bu durum, temelde proksimal kas güçsüzlüğü ile karakterize olan DMD tablosunu açığa çıkarır. Proksimal kas güçsüzlüğünün yanı sıra solunum sistemi ve kardiyovasküler sistem başta olmak üzere birçok sistemde ve organda progresif etkilenimler gözlenebilir (Verhaart ve Aartsma-Rus, 2019; Falzarano ve ark., 2015; Yiu ve Kornberg, 2008).

DMD'de en sık görülen semptomlar; motor gecikme ve yürüyüş paternindeki değişikliklerdir. Bu değişikliklere örnek olarak; yürümede, koşmada ve zıplamada gecikme, merdiven inip çıkmada zorluk, parmak ucunda yürüme, düşme sıklığının fazla olması ve dil gelişiminde gecikme verilebilir (Bushby ve ark., 2010; Yiu ve Kornberg, 2008; Gao ve McNally, 2015). Gecikmelerin yanı sıra fonksiyonel seviye yaşla birlikte azalır. Çocuklardaki ambulasyon seviyesi azalıp tekerlekli sandalyeye veya yatağa bağımlı hale geldiğinde, semptomların varlığı ve şiddeti giderek artar (Landfeldt ve ark., 2020).

Önceki yıllarda tedavi uygulanmayan DMD'li çocuklar, 10 yaşına gelmeden yürüme yetisini kaybederken, günümüzde, ilaçlara ve rehabilitasyon hizmetlerine erişimin artmasıyla birlikte tedavi uygulanan çocuklarda yürüme yetisini kaybetme yaşı 13'lü yaşlara ertelenmiştir (Mary ve ark., 2018). Çocuklarda 13'lü yaşlara kadar proksimal kaslar başta olmak üzere fonksiyonelliğin devamında önemli role sahip kaslarda şiddetli etkilenim görülür. Proksimal kas zayıflığına bağlı olarak pelviste; anterior tilt ve ayak bileğinde; ekin deformiteleri açığa çıkar (Mary ve ark., 2018). Hiperlordoz ve skolyoz gibi omurga deformiteleri de DMD'li çocuklar arasında yaygındır (Kinali ve ark., 2007).

Kas-iskelet sistemi etkilenimlerinin yanı sıra DMD'li çocuklarda; kardiyomiyopati, solunum yetmezliği, kognitif problemler ve gastrointestinal sistem problemleri de bildirilmiştir (Yiu ve Kornberg, 2008; Mary ve ark., 2018; Lo Cascio ve ark., 2016). Ayrıca, yeterince araştırılmamış olsa da alt ürener sistem disfonksiyonu

da DMD'li çocuklarda oldukça yaygındır (Lionarons ve ark., 2021; van Wijk ve ark., 2009; MacLeod ve ark., 2003).

Alt üriner sistem disfonksiyonu, alt üriner sisteme ait fonksiyonel bozukluklar ile ilgili birçok durumu kapsayan geniş bir terimdir. Uluslararası Çocuk Kontinans Derneği (International Children Continence Society-ICCS)'ne göre alt üriner sistem disfonksiyonunu düşündüren birçok semptom bulunur (Austin ve ark., 2016). Herhangi bir tanıya sahip olmayan çocuklarda yaklaşık %56 oranında görülen alt üriner sistem semptomları, yapılan çalışmalara göre DMD tanılı bireylerin yaklaşık %85'inde görülür (Lionarons ve ark., 2021; van Wijk ve ark., 2009; Akil ve ark., 2014). Kardiyomiyopati ve solunum yetmezliği gibi yaşamı tehdit eden diğer problemlere odaklanılması çoğunlukla DMD'deki ürolojik problemlerin ihmal edilmesine neden olmuştur (Askeland ve ark., 2013). Fakat, uygulanan tedaviler ile DMD'li bireyler günümüzde daha uzun yaşam süresine sahip olmakta ve ürolojik problemler nedeniyle yaşam kaliteleri oldukça etkilenmektedir. Ayrıca, alt üriner sistem semptomuna sahip DMD'li bireyler, günlük hayattaki çeşitli aktiviteleri yapmaktan çekinmekte ve sonuç olarak günlük yaşam aktivitelerine katılımları azalabilmektedir (Morse ve ark., 2020).

Alt üriner sistem semptomları ile ilişkili olabileceği düşünülen birkaç faktör vardır. Bu faktörlerin başında postür ve kas kuvveti gelir. Brusciano ve arkadaşları lumbal lordoz artışının; sakrumun konumunda, anorektal açıda ve pelvik taban kas tonusunda değişikliğe neden olabileceğini göstermiştir (Brusciano ve ark., 2009). Pelvik taban kasları da alt üriner sistem semptomları ile yakından ilişkilidir ve pelvik taban kas kontrolünün azalması, başta inkontinans olmak üzere birçok alt üriner sistem semptomuna neden olabilmektedir (Ladi-Seyedian ve ark., 2020). Ayrıca, pelvis ve çevresindeki proksimal kaslar, pelvis stabilitesini sağlar ve pelvik taban fonksiyonelliğini artırır (Marques ve ark., 2020). Dolayısıyla DMD'de görülen pelvis ile ilişkili kas zayıflıkları pelvik taban kas fonksiyonelliğini de etkilemektedir (Neumann, 2010).

Literatürde, DMD'li çocuklar ve bireylerde alt üriner sistem semptomları ile ilişki çalışmalarının çoğu prevalans çalışması olup alt üriner sistem ile ilişkili olabilecek faktörlerin semptomlar ile ilişkisinin araştırıldığı çalışmalara rastlanmamıştır. DMD'li hastalarda yaygın olarak karşımıza çıkan alt üriner sistem semptomlarını etkileyebilecek faktörleri belirlemek, alt üriner sistem semptomlarının tedavisinde

oldukça önemlidir. Bu doğrultuda, çalışmamızın birincil amacı, DMD'li çocuklarda alt üriner sistem semptomlarının dağılımını incelemektir. İkincil amacı, alt üriner sistem semptomları ile fonksiyonel seviye, kas kuvveti, postür, pelvik taban kas kontrolü, günlük yaşam aktivitelerine katılım ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi araştırmaktır. Ayrıca, alt üriner sistem disfonksiyonu olan ve olmayan gruplar arasında bağımlı değişkenler açısından karşılaştırma yapmaktır.

Bu kapsamda çalışmanın hipotezleri aşağıdaki gibi belirlenmiştir:

H1: Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda alt üriner sistem semptomları yüksek oranda görülmektedir.

H2: Alt üriner sistem disfonksiyonu olan Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda fonksiyonel seviye daha düşüktür.

H3: Alt üriner sistem disfonksiyonu olan ve olmayan Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda pelvik taban kas kontrolü açısından fark vardır.

H4: Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda fonksiyonellik ile ilişkili kasların kas kuvveti arttıkça alt üriner sistem semptomları azalmaktadır.

H5: Alt üriner sistem disfonksiyonu olan ve olmayan Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda postür açısından fark vardır.

H6: Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda alt üriner sistem semptom varlığı günlük yaşam aktivitelerine katılımı azaltmaktadır.

H7: Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda alt üriner sistem semptom şiddeti arttıkça yaşam kalitesi azalmaktadır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Duchenne Musküler Distrofi

Duchenne Musküler Distrofi (DMD); kas harabiyeti ile ilişkili nöromusküler hastalıkların en sık görülenidir. 5000 canlı erkek doğumda bir karşılaşılan kalıtsal bir hastalıktır (Bushby ve ark., 2010; Min ve ark., 2019). X kromozomuna bağlı resesif geçiş nedeniyle yalnızca erkek bireyler tanı alır ve taşıyıcı kadın bireyler genellikle asemptomatiktir (Hayes ve ark., 2016). DMD geni, kas hücre zarlarının stabilitesinden ve fonksiyonelliğinden sorumlu protein bileşeni olan distrofin proteininin üretiminden sorumludur ve bu gen insan genomundaki en büyük genlerden biri olarak kabul edilir (Günlemez ve Gülhis, 1999). Büyüklüğü ve konumu nedeniyle DMD geninde mutasyon olasılığı yüksektir. 3000 farklı distrofin mutasyonunun DMD'ye neden olduğu bildirilse de sıklıkla gen delesyonu gözlenir (Min ve ark., 2019). Meydana gelen mutasyonlar sonucunda ortaya çıkan klinik tabloda, ilerleyici kas güçsüzlüğünün yanı sıra birçok sistemde ve organda yaşamı tehlikeye sokacak semptomlar görülmektedir (Birnkranz ve ark., 2018; Falzarano ve ark., 2015).

Hastalık çocuk 5 yaşına gelene kadar; motor gecikmeler, yürüyüş paternindeki değişiklikler, merdiven inip çıkmada ve koşmada zorluk ile fark edilebilmektedir. Ayrıca, temelde quadriceps kas kuvvetsizliğine bağlı olarak ortaya çıkan, bireylerin elleriyle uyluklarından iterek yerden ayağa kalkması olarak tanımlanan Gower's belirtisi de erken bulgular arasındadır. Bu belirtileri fark edemeyen aileler genellikle çocuk 5 yaşına geldiğinde, yaşlılarından belirgin farklarla ayrıldığında veya başka bir nedenle hastaneye başvurma sırasında artmış kreatin kinaz enzimi varlığında fark edebilmektedir. Dolayısıyla eğer aile, atipik gelişimi fark edemediyse ve doğru uzmanlara yönlendirilmediyse bu çocuklara DMD tanısı sıklıkla 5 yaşında konulmaktadır (Hoffman ve ark., 1987; Suthar ve Sankhyan, 2018). Tanı almayı geciktirmemek için kılavuzlar tarafından 18 aya kadar yürüyemeyen, 2,5 yaşına kadar zıplayamayan ve 3 yaşına kadar koşamayan erkek çocuklarında nörolojik değerlendirme yapılması önerilir (Fox ve ark., 2020).

Hastalığın ilerleyici seyirinden dolayı çocukların ambulasyon düzeyi ve fonksiyonelliği yaşla birlikte azalır. Proksimal kas kuvvetsizliği, artmış lordoz, skolyoz başlangıcı, ayak bileğinde ekin pozisyonu, parmak ucunda yürüme ve ördekvari yürüyüş sıklıkla karşılaşılan kas-iskelet sistemi semptomlarıdır. Çocuklar

yaklaşık 12 yaşına gelince, artmış semptomlar ve kas kuvvetsizliği nedeniyle yürüyemez hale gelir ve tekerlekli sandalye kullanımına geçer (Bushby ve ark., 2010). Tekerlekli sandalye kullanımı ile birlikte eklem limitasyonu, kontraktür, skolyoz ve ayak-ayak bileği problemleri gibi semptomların varlığı ve şiddeti artar. Kötü postür ve solunum kaslarının etkilenmesi nedeniyle 20'li yaşlara gelen DMD'li bireyler solunum desteğine ihtiyaç duyabilir. Ayrıca, kalp kasının etkilenmesi bireyin yaşamını tehdit eder (Landfeldt ve ark., 2020). Daha önce 20'li yaşlarda hayatlarını kaybeden DMD'li bireylerin, günümüzdeki bakım ve tedavilerle birlikte 40'lı yaşlara kadar yaşayabilecekleri söylenir (Posner ve ark., 2016).

2.2. Alt Üriner Sistem

2.2.1. Tanım

Üriner sistem; idrarın üretilmesinden, depolanmasından ve vücuttan uzaklaştırılmasından sorumludur. Organ konumları ve görevleri bakımından üst üriner sistem ve alt üriner sistem olmak üzere 2'ye ayrılır. Böbrek ve ureter, üst üriner sistemi oluştururken mesane ve uretra alt üriner sistemi oluşturur. Alt üriner sistem temel olarak, idrarın mesanede depolanması ve depolanan idrarın istemli olarak uretra ile dışarı atılması süreçlerinde görev alır (Wei ve De Lancey, 2004).

2.2.2. Alt Üriner Sistem Anatomisi

Mesane; idrarın depolanmasına imkan sağlayan, düz kas ile çevrelenmiş, genişleme yeteneğine sahip, içi boş bir organdır (Pradidarcheep ve ark., 2011). Üreterler ve mesanenin bağlantı noktası olan trigon ile mesanenin kasılabilen kısmı olan 3 katmanlı detrüsrör kası olmak üzere 2 yapıdan oluşur (Sivrioğlu, 2005). Trigon; üçgen şekilli kas kompleksidir ve mesanenin en az hareketli kısmıdır (Abelson ve ark., 2018). Üreterlerin kıvrımlı yapısının da katkısıyla mesane kontraksiyonu sırasında idrarın üreterlere ve böbreklere geri kaçışını önler (Mangera ve ark., 2013). Detrüsrör ise mesanenin kasılabilen tek yapısı olup mesane boynunda dairesel özellik olarak fonksiyonel bir sfinkterik yapı oluşturur (Sivrioğlu, 2005). Bu iç sfinkter, anatomik bir sfinkter değildir, kas ve bağ dokunun birleşmesi ile oluşur. Dış sfinkter ise anatomik bir sfinkter olup çizgili kas liflerinden oluşur. Dolayısıyla istemli olarak kontrol edilebilir (Sivrioğlu, 2005). Tüm bu sfinkterik yapılar mesane ve uretra içi basınçlarının ayarlanmasından, mesanede idrar depolanabilmesinden ve mesanedeki idrarın vücuttan uzaklaştırılmasından sorumludur (Sivrioğlu, 2005).

Alt üriner sistem, mesaneden sonra üretra ile devam eder. İki cinsiyette de mesanenin bitişi ile üretranın başlangıcı arasında net bir sınır bulunmaz (Sivrioğlu, 2005). Üretra, tübüler bir yapı olup düz kas hücrelerinden oluşur. Erkeklerde yaklaşık 20 cm, kadınlarda yaklaşık 4 cm uzunluğundadır (Pradidarcheep ve ark., 2011). Üretra; iki cinsiyette de pelvis içindeki konumuna göre anterior ve posterior üretra olarak 2'ye ayrılır. Erkeklerde ayrıca komşuluklarına göre prostatik üretra, membranöz üretra ve penil üretra olarak alt bölümlerde incelenir (Abelson ve ark., 2018).

Üst üriner sistem anatomisi, cinsiyet ile değişiklik göstermezken alt üriner sistem anatomisinde, kadın ve erkek cinsiyetlerde birtakım değişiklikler gözlenir. Bu değişiklikler; penis boyu nedeniyle erkeklerde üretranın kadın üretrasına göre daha uzun olması, erkeklerde üretranın proksimal bölgesinin prostat bezi ile çevrenmesi ve mesanenin arka komşuluğunda kadınlarda uterus bulunurken erkeklerde rektum bulunması olarak sıralanabilir (Pradidarcheep ve ark., 2011). Ayrıca, kontraktıl özelliği ile kas ve konnektif doku arasındaki oran, cinsiyet ile değişmemesine rağmen erkeklerde görece daha uzun olan üretra nedeniyle daha yüksek bir basınç gerekir. Bu nedenle erkeklerdeki detrüsör kas kalınlığı kadınlara göre daha fazladır (Abelson ve ark., 2018).

2.2.3. Alt Üriner Sistem Fizyolojisi

Alt üriner sistemin idrarı depolamak ile uygun zamanlarda periyodik olarak atılımını (işeme) gerçekleştirmek, olmak üzere iki temel işlevi bulunur (Chapple, 2011). Bu işlevleri gerçekleştirirken beyin ve medulla spinalisteki sinir yollarından oluşan kontrol sistemi kullanılır (Groat, 1993).

Alt üriner sisteme ait mekanizmalar, mesanedeki detrüsör kasının fonksiyonuna göre depolama ve boşaltma fazları olarak ayrılır. Depolama fazı sırasında detrüsör kası ureterler ile aktarılan idrar miktarına uyum sağlayarak genişler ve mesane içinde idrarın depolanmasını kolaylaştırır. Hacimsel genişleme ve kas tonusunun azalması sayesinde mesane içi basıncında ani ve şiddetli bir artış olmaz. Böylece giderek artan idrar hacmi mesanede depolanabilir. Depolama evresinde ayrıca üretral kapanma basıncı artar ve böylece idrarın mesane içindeki varlığı sürdürülür (Wei ve De Lancey, 2004). İdrar dolumu, eşik düzeye ulaştığında artan afferent uyarılar ile kişi mesane doluluğunun farkına varır. Erişkinlerde ortalama mesane hacmi 500 ml'dir. Ancak sağlıklı erişkin bir insan yaklaşık 200 ml idrar

depolandığında işeme ihtiyacı duyar (Rasouly ve Lu, 2013). Sinir sistemi gelişimi tamamlandıktan sonra tüm bu refleks olaylar bilinçli hale gelir ve kişi uygun bir zaman ve mekanda işeme ihtiyacını giderir (Chapple, 2011).

İdrarın boşalma evresi istemli işeme ve/veya mesanenin fizyolojik sınırına ulaşması ile gerçekleşir (Groat ve ark., 2015). Eksternal sfinkter başta olmak üzere pelvik taban kas grubunda ve üretrada kas aktivitesi azalır. Ayrıca, kas inhibisyonu ortadan kalkarak detrüsör kasında kontraksiyon beklenir. Böylece mesane içi basınç artar, üretral kapanma basıncı azalır ve depolanmış idrar üretra aracılığıyla vücuttan uzaklaştırılır (Chapple, 2011; Wei ve De Lancey, 2004). Bir dizi nöral aktivite sonucu gerçekleşen bu olay işeme ya da miksiyon olarak adlandırılır (Tekin, 2016).

Üretra; idrar depolama evresinde, basınç değişiklikleri ile idrarın mesane içinde kalabilmesine katkı sağlar. İdrar boşalma evresinde ise mesanede depolanmış idrarın, parasempatik sinir sistemi sayesinde kasılan detrüsörün ittiği idrarın vücuttan uzaklaştırılmasını sağlayan bir kanaldır. Tübüler bir organ olan üretra her iki cinsiyette de işemeden sorumludur. Erkeklerde ayrıca meni geçişinde de görev alır (Pradidarcheep ve ark., 2011).

Alt üriner sistem, gün içerisindeki zamanın çoğunda (%99'dan fazla) depolama işlevini yerine getirirken çok az bir zaman diliminde (%1) işeme görevini gerçekleştirir (Chapple, 2011). Alt üriner sistemi düzenleyen nöral mekanizmalar ve destekleyici rol alan çevre dokular oldukça karmaşıktır. Bu nedenle alt üriner sistem; hastalıklar, travmalar ve kimyasallara karşı oldukça hassastır. Bu doğrultuda alt üriner sistem semptomları ile ilişkili birçok klinik durumla karşılaşılır (Groat, 1993).

2.2.4. Alt Üriner Sistem Semptomları

Alt üriner sistem fonksiyon bozukluğu konusunda uluslararası bir kılavuz olan Uluslararası Çocuk Kontinans Derneği (International Children Continence Society-ICCS)'nin yayınladığı kılavuza göre, "Alt üriner sistem disfonksiyonu" ve "Mesane-bağırsak disfonksiyonu" olarak da adlandırılan alt üriner sistem semptomlarının varlığı, geniş bir terim olup birçok semptom grubunu kapsar (Austin ve ark., 2016). Semptomlar, mesanenin fizyolojik fonksiyonları olan idrarı depolama ve/veya idrarı boşaltma (işeme) fazları dikkate alınarak sınıflandırılır. ICCS'ye göre alt üriner sistem semptomları; depolama semptomları, boşaltım semptomları ve diğer semptomlar olmak üzere üçe ayrılır. Depolama semptomları; artmış ya da azalmış işeme frekansı, inkontinans, urgency (aciliyet hissi) ve noktüri olarak sıralanabilirken; boşaltım

semptomları; işemeye başlamada gecikme, ıkınarak işeme, zayıf akımlı işeme, kesikli işeme ve dizüri olarak sıralanabilir. Depolama ve boşaltım semptomları haricinde diğer semptomlar ise erteleme manevraları, tamamen boşaltamama hissi, işeme sonrası damlatma ve ağrılı durumlardır (Austin ve ark., 2016). Tablo 2.1’de alt üriner sistem semptomları, tanımlarıyla birlikte verilmiştir (Austin ve ark., 2016).

Tablo 2.1. Alt Üriner Sistem Semptomları Ve Tanımları

Alt üriner sistem semptomu	Tanımı
Depolama semptomları	
Artmış işeme frekansı	Gün içerisinde 7’den fazla sayıda işeme ihtiyacı
Azalmış işeme frekansı	Gün içerisinde 4’ten az sayıda işemek
İnkontinans	Sosyal ya da hijyenik açıdan sorun oluşturan ve objektif olarak gösterilebilen istemsiz idrar kaçırma durumu (Abrams ve ark., 2003). İnkontinans, devamlı-aralıklı ve gece-gündüz olarak sınıflandırılmaktadır (Austin ve ark., 2016).
Aciliyet hissi (<i>urgency</i>)	Beklenmedik bir şekilde ani ve zorlayıcı işeme hissini gelmesi
Noktüri	Gece işeme ihtiyacı ile bir veya daha fazla uyanmak
Boşaltım semptomları	
İšemeye başlamada gecikme (<i>hezitansi</i>)	İšemeye hazır olunmasına rağmen işemeye başlamadaki zorluk
İkınarak işeme (<i>straining</i>)	İşemeyi başlatabilmek, devam ettirebilmek ve/veya sonlandırabilmek için karın içi basıncını artırma ihtiyacı
Zayıf akımlı işeme	İşeme sırasında gözlenen zayıf akım
Kesikli işeme	Birden fazla durma ve başlama evrelerine sahip işeme
Dizüri	İşeme sırasında yanma veya rahatsızlık şikayeti
Diğer semptomlar	
Ertelme manevraları	İşemeyi ertelemek veya aciliyet hissini bastırmak için çocuklar tarafından kullanılan stratejiler (dizleri çaprazlamak, dans eder tarzda hareketler, cinsel organ üzerine baskı uygulamak vb.)
Tamamen boşaltamama hissi	İşeme sonrası mesanenin boş hissedilmemesi
İşeme sonrası damlatma	İşeme bittikten hemen sonra istemsiz idrar sızıntısı
Ağrılı durumlar	İşeme sırasındaki ağrı

2.3. DMD’de Alt Üriner Sistem Semptomları

DMD’li çocuklardaki distrofin proteini eksikliği temel semptomlarını kas-iskelet sisteminde gösterse de düz kas hücreleri üzerinde de yıkıcı etkileri bulunur. Mesane ve üretradaki kaslardaki distrofin eksikliği sonucunda alt üriner sistem semptomları ile de sıklıkla karşılaşılır (Morse ve ark., 2020). Literatürdeki çalışmalarda; DMD haricindeki musküler distrofilerin dahil edilmesi, geniş yaş gruplarında tarama yapılması ve kullanılan anketlerin farklılığı nedeniyle prevalansı değişse de DMD’li bireylerin yaklaşık yarısında alt üriner sistem semptom varlığı bildirilmiştir (Morse ve ark., 2020).

2.4. DMD’de Görülen Değişiklikler ve Alt Üriner Sistem Semptomları İle İlişkisi

2.4.1. Fonksiyonel Seviye

Distrofin yokluğu sonucunda kas hücre membranı korunamaz ve tekrarlı kas kontraksiyonları ile kas hücrelerinde harabiyet meydana gelir (Günlemez ve Gülhis, 1999). Ayrıca, sedanter yaşam, steroid kullanımı ve güneşe maruziyetin az olması gibi faktörler osteoporozu tetikler (Suthar ve Sankhyan, 2018). Kas-iskelet sisteminde meydana gelen bu ilerleyici değişiklikler ambulasyonun giderek azalmasına neden olur ve ortalama 12’li yaşlarda tekerlekli sandalye kullanımına geçilir. Tekerekli sandalye kullanımı ile solunum fonksiyonları, omurga düzgünlüğü ve eklem hareket açıklıkları olumsuz olarak etkilenir. Yaş arttıkça oluşan yeni semptomlar ile alt ekstremitte fonksiyonelliği azalır ve DMD’li birey hayatının 2. dekadında yatağa ve solunum cihazına bağımlı hale gelir (Landfeldt ve ark., 2020).

Alt ekstremitte fonksiyonelliğinin azalması sonucunda DMD’li bireyin tuvalete erişebilme, yetişebilme ve tuvaleti kullanabilme becerilerinde de kayıplar görülür. Mevcut yürüyüş bozuklukları, oturup kalkmada zorluk, tekerlekli sandalye kullanımı veya yatağa bağımlılık idrarın ertelenmesine neden olabilir. Ayrıca, yaşı ilerlemiş DMD’li bireylerin işeme ihtiyacı için yardım istemeye çekinmesi ve yardım istemeyi ertelemesi gibi nedenler de erteleme davranışlarını artırır (Lionarons ve ark., 2021). İdrarın sık sık ertelenmesi ile pelvik taban ve alt üriner sistemin dengeli fonksiyonu bozulur ve mesaneyi tamamen boşaltamama, kesikli işeme, aciliyet hissi varlığı, konstipasyon ve gece/ gündüz idrar kaçırma gibi semptomlar oluşur (Birgül, 2019). DMD’li bireylerde alt üriner sistem semptomlarının varlığının ve ilişkilerinin araştırıldığı bir çalışmada, tekerlekli sandalyeye bağımlı olmak ile mesane

disfonksiyonu arasında ilişki bulunmuştur (Lionarons ve ark., 2021). Tüm bu nedenlerden dolayı DMD'li bireylerdeki alt üriner sistem semptomları ile fonksiyonel seviye ilişkilendirilmiştir (Lionarons ve ark., 2021).

DMD'li çocukların üst ekstremitte fonksiyonelliği, alt ekstremitteye göre daha uzun süre devam ettirilebilir fakat proksimal kas gruplarında meydana gelen kas kuvvetinde azalma sonucunda yaş ilerledikçe üst ekstremitede de fonksiyonellik azalır (Wagner ve ark., 1989). Üst ekstremitede fonksiyonelliğin azalması tuvalet kullanımı sırasında kıyafet çıkarmada/giyimde, tuvalet hijyenini sağlamada ve tuvaletle ilişkili diğer aktivitelerde yetersizlikle sonuçlanabilir. Bu yetersizlik sonucunda alt üriner sisteme ait depolama ve boşaltım semptomları tetiklenir (Lionarons ve ark., 2021).

2.4.2. Postür

Proksimal kas gruplarında simetrik olarak başlayan zayıflık, alt ekstremitelere doğru ilerler ve DMD'li çocuğun erken yaşlarda dahi yürüyüşü ile postürü etkilenir (Hsu ve Furumasu, 1993). Omurga deformitelerinin ambulasyonun kaybedildiği zamanda gelişme riski daha fazla olsa da yürüyen çocuklarda da skolyozla, kifotik ve lordotik postürlerle sıklıkla karşılaşılır (Kinali ve ark., 2007). Ayrıca, omurga deformitelerinin haricinde ayak, ayak bileği, diz ve kalça kontraktürleri de yaşın ilerlemesiyle artar. Tüm bu durumlar kompensasyon mekanizmalarını tetikler ve postür değişikliklerinin sayısı yaş arttıkça artar (Kinali ve ark., 2007).

DMD'li bireylerde en sık görülen deformitelerden biri lumbal lordoz artışıdır (Kinali ve ark., 2007). Tüm deformitelerin temel nedeni olarak gösterilen kas zayıflığı ve kontraktür varlığı, lumbal lordoz gelişiminde de oldukça etkili bir faktördür. Kontraktürler, hastalığın başlangıcında belirgin olmasalar bile kas güçsüzlüğü, kas dengesizliği, tercih edilen pozisyonlar ve sedanter hayata bağlı olarak karşılaşılması kaçınılmaz bir durumdur.

Deformiteler arasında çeşitli vücut yapılarındaki kontraktürler de bulunur. Hem kalça eklemine hem de diz eklemine etkileyebilen bir yapı olan iliotal bant hastalığın ilerlemesiyle kontraktüre uğrar. İliotal bantın kontraktürü sonucunda pelviste anterior pelvik tilt momenti oluşur. Kalça ekstansör, abdükör ve addükör kasların zayıflığı nedeniyle de stabil olmayan pelviste anterior pelvik tilt meydana gelir. Anterior pelvik tilt sonucunda pelvik inklinasyon açısı artar ve lordotik postür belirginleşir. Ayrıca, DMD'li çocuk, gluteus maksimus kas zayıflığını kompanse

edebilmek için kollarını kanatlaştırarak laterale açmasının haricinde alt gövdeyi de öne doğru yer değiştirir. Bu kompensasyon da lumbal lordoz açısının artmasına neden olur (Baptista ve ark., 2014; Hsu ve Furumasu, 1993; Kinali ve ark., 2007).

DMD'li bireylerde meydana gelen postüral değişiklikler sonucunda yürüyüşte bozukluk, düşme sıklığının artması, oturma dengesinin azalması, fonksiyonelliğin etkilenmesi, vücut farkındalığının azalması ve günlük yaşam aktivitelerine bağımlılığın artması beklenir (Kinali ve ark., 2007). Yerleşmiş deformiteler solunum fonksiyon bozukluğu gibi komplikasyonlara da yol açarak DMD'li çocuğun ve ailesinin yaşam kalitesinin düşmesine neden olur (Alemdaroğlu ve ark., 2014).

Kas kuvvetsizliği ve dengesizliği sonucunda oluşan artmış lumbal lordoz açısı alt üriner sistem semptomlarını da olumsuz etkileyebilir. Lumbal lordoz ve alt üriner sistem semptomlarının ilişkisinin incelendiği çalışmalarda, lumbal lordoz açısındaki değişikliklerin üriner inkontinans üzerine etkili olmadığını gösteren çalışmaların yanı sıra etkili olabileceğini gösteren çalışmalar da mevcuttur (Baran ve ark., 2021; Meyer ve ark., 2016). Bu çelişkili sonuçlar, bu ilişkiyi inceleyen daha fazla çalışmaya ihtiyacı yansıtmaktadır.

2.4.3. Kas Kuvveti

Distrofin, hücre iskeletini ekstrasellüler matrikse bağlar ve kas kontraksiyonları sırasında kas hücre zarını stabilize eder. Bu mekanik bağlantı görevi tekrarlı kas kontraksiyonu sırasında kas hücrelerini koruyarak hücrelerin devamlılığını sağlar. DMD'de distrofin kompleksinin yokluğu sarkolemmanın kırılabilirliğine, kas hücresinde inflamasyona ve nekroza yol açar. Tüm bu inflamatuvar süreçlerin sonunda kas lifi dejenerasyonu görülür. Yaş ilerledikçe kas hücreleri yağ ve fibrotik doku ile yer değiştirir. Dolayısıyla kasın kasılma özelliği ve kas kuvveti azalır (Min ve ark., 2019; Naarding ve ark., 2021; Nunes ve ark., 2016; Posner ve ark., 2016).

Progresif ve geri dönüşü olmayan kas dejenerasyonu sonucunda DMD'li bireyin postürü kötüleşir, ambulasyonu ve fonksiyonelliği giderek azalır (Bozgeyik ve ark., 2017). Distrofin eksikliğinde açığa çıkan mekanizmalar sonucunda 3-5 yaş aralığındaki çocuklarda motor hareketlerde gecikme, yerden kalkmada zorluk, sık düşmeler ve yürüyüş bozuklukları ile hastalık fark edilir. Yaş ilerledikçe DMD'li çocukların yaşlıları ile olan fiziksel farklılıkları belirginleşir. Proksimal kas güçsüzlüğünün şiddetine bağlı olarak değişen zaman aralığında (7-13 yaş aralığında,

ortalama 9,5 yaşında) yürüme yetilerini kaybederek tekerlekli sandalye kullanımına ihtiyaç duyarlar (Yiu ve Kornberg, 2015).

Çalışmalar, DMD'li bireylerde kas kuvvetindeki azalmanın proksimalden başlayıp distale doğru ilerlediğini göstermektedir (Baptista ve ark., 2014; Jacques ve ark., 2018; Naarding ve ark., 2021). Yapılan kas kuvveti değerlendirmeleri ve manyetik rezonans görüntüleme çalışmaları sonucunda kalça ve uyluk kaslarının bacak kaslarına göre, omuz ve dirsek kaslarının ise önkol kaslarına göre daha fazla etkilendiği bulunmuştur (Naarding ve ark., 2021). Özellikle gövde ve quadriceps femoris kaslarındaki kuvvet azalması ambulasyon seviyesi ile yakından ilişkilidir. Diz ekstansörlerinin 2 kg'dan daha az kuvvet açığa çıkarması ambulasyonun kaybolacağı anlamına gelir (Merlini ve ark., 2020).

Quadriceps femoris, dize ekstansiyon hareketi yaptıran güçlü bir kastır. Quadriceps femoris kas kuvveti; yürüme, çömelme, koşma ve zıplama gibi aktivitelerde oldukça önemli bir faktördür. Temel fonksiyonel görevlerdeki rolü nedeniyle DMD'li çocukların genel kuvvetini ve ambulasyon düzeyini yansıtır (Merlini ve ark., 2020). DMD'li bireylerin quadriceps femoris kas kuvvetleri sağlıklı yaşlılarına göre %92 daha zayıftır ve bu zayıflık yaşla birlikte artar (Jacques ve ark., 2018). DMD'li çocuklar kas zayıflığı nedeniyle yerden ayağa kalkmada güçlük çeker. Ayağa kalkarken yalnızca elleri ile uyluklarına tırmanarak dik duruş postürüne geçebilirler. Bu anormal hareket dizisi Gower's belirtisi olarak adlandırılır (Sussman, 2002). DMD'nin en önemli belirtilerinden olan Gower's belirtisi temelde quadriceps femoris kaslarındaki kas kuvvetinin azalması nedeniyle gözlenir (Mary ve ark., 2018). Bunun haricinde; gluteus maksimus kas zayıflığı sonucunda lumbal lordoz artışı (D'Angelo ve ark., 2009), pelvis çevresi kasların zayıflığı (gluteus medius vb.) sonucunda trendelenburg yürüyüşü (Biggar, 2006), boyun ve gövde kaslarındaki zayıflık sonucunda ise omurga deformiteleri görülebilir (Bozgeyik ve ark., 2017).

Pelvis çevresindeki proksimal kas grupları, stabiliteyi sağlayarak pelvis kemiğine yapışan pelvik taban kas kuvvetine de destek olur. DMD'li bireylerde proksimal kas zayıflığı sonucunda omurga ve pelvis desteği azalır. Desteğin azalması nedeniyle pelvik taban, alt üriner sisteme sağladığı desteği sağlayamaz (Smith ve ark., 2007). Dolayısıyla pelvik taban fonksiyonelliği ile proksimal kas grupları ilişkilidir. Bu doğrultuda alt üriner sistem semptomları ile proksimal kas gruplarının kuvvetinin ilişkili olabileceği düşünülmüştür (Marques ve ark., 2020).

Pelvik taban kasları, karın içi basıncı ayarlayarak kontinansı devam ettirir. Karın içi basıncın etkilenebileceği her hareket sırasında pelvik taban kasları aktive olarak basıncın düzenlenmesini kontrol eder. Üst ekstremitte hareketlerinde bile hareket öncesi pelvik taban kaslarında aktivasyon gözlemlenmiştir (Smith ve ark., 2007). Tüm bu ilişkiler nedeniyle gövde, alt ve üst ekstremitte kasları alt üriner sistem semptomları ile ilişkilendirilmiştir (Marques ve ark., 2020; Smith ve ark., 2007).

2.3.4. Pelvik Taban Kas Kontrolü

Pelvik taban; mesane, rektum ve kadınlarda uterusu çevreler. Çizgili kaslardan ve konnektif dokudan oluşur. Önde; simphizis pubis, arkada ise koksikse kadar uzanır. İç organlarla birlikte çalışarak idrar ile dışkının depolanması ve boşaltılması görevlerini yerine getirir (Bharucha, 2006). Ayrıca, cinsel fonksiyonlarda, solunum faaliyetlerinde ve karın içi basıncın oluşturulmasında dolayısıyla lumbo-pelvik stabilitede önemli görevleri bulunmaktadır (Cliftonsmith ve Rowley, 2011; Kolar ve ark., 2012; Quaghebeur ve ark., 2021; Zivkovic ve ark., 2017).

Uluslararası Kontinans Derneği (*International Continence Society-ICS*) tarafından yayınlanan 2019 yılındaki kılavuzda bildirildiği üzere; alt üriner sistem semptomları; mesane, prostat, üretra ve/veya pelvik tabandan kaynaklanabilir (D'Ancona ve ark., 2019). Üriner inkontinans her cinsiyette, popülasyonda ve yaşta olabilsede tanımlı çocuklarda erken yaşlarda görülmesinin muhtemel nedeni olarak musküler distrofi gösterilmiştir (Dixon ve ark., 1990). Dolayısıyla DMD'li grupta alt üriner sistem semptomları değerlendirmesinde pelvik taban kas kontrolü de göz ardı edilmemelidir.

2.4.5. Günlük Yaşam Aktivitelerine Katılım

Katılım; "İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması (*International Classification of Functioning, Disability and Health-ICF*)" tarafından; bir yaşam durumuna doğrudan dahil olma olarak tanımlanır. Çocuklar ve ergenler için katılım; kişisel bakım, mobilite, sosyal ilişkiler, eğitim ve rekreatif faaliyetleri kapsayabilir (Bendixen ve ark., 2014). DMD'li bireylerin giderek azalan fonksiyonellikleri nedeniyle günlük yaşam aktivitelerine katılımları da giderek azalır (Bendixen ve ark., 2014). Başta kas-iskelet sistemi semptomları olmak üzere maruz kaldıkları tüm semptomlar; kişisel bakım, beslenme faaliyetleri, mesane-bağırsak

bakımı, okul aktiviteleri, ev içi ve ev dışı transferleri gibi günlük yaşam aktivitelerini olumsuz yönde etkiler (Alemdarođlu ve ark., 2014; Nair ve ark., 2001). Dolayısıyla DMD'li bireylerde günlük yaşam aktivitelerinde deđişen oranlarda bakım verene bađımlılık yaygındır (Nair ve ark., 2001).

Kas-iskelet sistemi semptomlarına ek olarak alt üriner sistem semptom varlığı da günlük yaşam aktivitelerine katılımı önemli derecede etkiler. Noktüri nedeniyle meydana gelen uyku problemleri, üriner ve/veya fekal inkontinans nedeniyle genital hijyenin azalması, utanma duygusunu bastırabilmek amacıyla uygulanan sosyal izolasyon ve hareketle artan rahatsızlık hissi gibi faktörler alt üriner sistem semptomlarına sahip bireylerin günlük yaşam aktivitelerine katılımını etkileyebilmektedir (Kaşıkçı ve ark., 2015). Sağlıklı popülasyonda yapılmış çalışmalar genellenebilir nitelikte olsa da DMD'li bireylerde alt üriner sistem semptomları ve aktivite katılımı üzerine çalışmalar yetersiz olup daha fazla çalışmaya ihtiyaç bulunmaktadır.

2.4.6. Yaşam Kalitesi

Yaşam kalitesi; bireyin fiziksel, sosyal ve zihinsel fonksiyonlarına ilişkin algısını ifade eder ve klinik bir durumun bireyi nasıl etkileyebileceğinin ölçüsü olarak tanımlanır (Jacques ve ark., 2019). DMD hastalığında sağlıklı grup ile karşılaştırıldığında yaşam kalitesinin oldukça düşük olduğu gözlenir (Köken ve ark., 2021). Tedaviler ve teknolojik gelişmeler ile ortalama yaşam süresinin artması DMD'li bireylerde yaşam kalitesini daha da önemli hale getirmiştir (Uttley ve ark., 2018). DMD'li bireylerde yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyebilecek birçok faktör bulunur. Bu faktörler arasında kas kuvvetinde azalma, fonksiyonel görevleri yerine getirememe, beden kütle indeksinin artması, kötü postür ve uyku bozuklukları gibi nedenler gösterilebilir (Alemdarođlu ve ark., 2014; Jacques ve ark., 2019; Özyurt, ve ark., 2015).

DMD gibi ilerleyici ve ölümcül kronik bir hastalığın varlığı; hastalığa sahip bireyler, bu bireylerin aileleri ve bireylere bakım verenler üzerinde önemli bir duygusal yük oluşturur ve yaşam kalitesini olumsuz yönde etkiler. Hastalığın ilerleyici olması, ilerleme hızı, yaşamı tehdit eden semptomların varlığı, aynı hastalığa sahip bireylerin kaybı ve ölüm korkusu bireyler üzerinde yıkıcı etkiler oluşturur (Alemdarođlu ve ark., 2014). Ayrıca, hastalığın öğrenildiđi andan yaşam sonuna

kadarki süreç boyunca ailenin enerjisinin ve maddi kaynakların azalması da yaşam kalitesi ile ilişkili faktörler arasındadır. Bunlara ek olarak DMD'li bireylerde alt üriner sistem semptomlarının varlığı da yaşam kalitesini etkileyen faktörler arasında gösterilebilir (Morse ve ark., 2020).

Literatürde alt üriner sistem semptomlarına sahip çocuklarda yaşam kalitesinin olumsuz etkilendiğine dair birçok çalışma vardır (Lopes ve ark., 2011; Santos ve ark., 2017; Thibodeau ve ark., 2013; Veloso ve ark., 2016). Etkilenmenin nedeni olarak semptomlar nedeni ile sosyalliğin azalması, sosyal damgalama, benlik saygısının azalması, utanç duygusu, okul başarısının ve özgüvenin azalması gösterilebilir (Santos ve ark., 2017; Veloso ve ark., 2016). Bunlara ek olarak, alt üriner sistem disfonksiyonunun şiddetinin artması ile tekrarlayan idrar yolları enfeksiyonu ve böbrek problemleri de yaşam kalitesini etkileyen faktörler arasındadır (Santos ve ark., 2017). Ayrıca, semptom şiddetleri arttıkça yaşam kalitesinin azaldığı bildirilmiştir (Girman ve ark., 1998). 57 DMD'li çocuklar ile yapılmış bir çalışmada, %42'sinde alt üriner sistem semptomlarının yaşam kalitesini olumsuz etkilediği gösterilmiştir. Ayrıca, bu semptomların yaşam kalitesi üzerinde olumsuz bir etkisi olduğunu bildiren çocukların yaş ortalamasının sağlıklı grupla karşılaştırıldığında, yaş ortalamalarının çok daha yüksek olduğu bildirilmiştir (Lionarons ve ark., 2021). Dolayısıyla DMD'li çocuklarda yaşın artmasıyla mevcut durumun kötüleşmesi, alt üriner sistem semptomları ve yaşam kalitesi arasındaki ilişki açıkça ortaya konmuştur (Lionarons ve ark., 2021).

DMD'li bireyler yaş ilerledikçe alt üriner sistem semptomlarına adapte olabilirler veya DMD'li bireylerde bulunan diğer semptomlar, yaşam kalitesi üzerinde daha fazla etkiye sahip olabilir. Bu gibi nedenler, alt üriner sistem semptomlarının yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini sınırlandırabilir. Ayrıca, ebeveyn tarafından bildirilmiş DMD'li bireye ait yaşam kalitesi, kişinin yaşadığı deneyimleri ve duygu durumunu tam olarak yansıtmayabilir (van Wijk ve ark., 2009). Tüm bu nedenlerden dolayı literatürde DMD'li bireylerin semptomlara bağlı yaşam kalitesi değerlendirmeleri değişiklik göstermektedir. Ancak, yine de hastalığın neden olduğu morbidite ve mortalitenin yanı sıra alt üriner sistem semptomları gibi aile ve birey üzerinde önemli bir yük oluşturan semptomların varlığı, DMD'li bireylerin yaşam kalitesini oldukça olumsuz yönde etkiler (Bertrand ve ark., 2016; Landfeldt ve ark., 2020; van Wijk ve ark., 2009). Ayrıca, yapılan bir çalışmada DMD'li bir çocuğa sahip

ailelerin yaşam kalitesini, çocuğun fiziksel fonksiyonlarından daha fazla önemsedikleri gösterilmiştir (Alemdarođlu ve ark., 2014). Tüm bu nedenler ve etkilenimler alt üriner sistem semptomlarına sahip DMD'li bireylerin yaşam kalitesinin değerlendirilmesinin ve bireylerin bu yönden de desteklenmesinin önemini vurgular.

DMD'li bireylerde yaşam kalitesini ve günlük yaşam aktivitelerine katılımı düşüren alt üriner sistem semptomlarının varlığı ile ilgili yapılmış çalışmalar genellikle prevalans çalışmaları olup bu semptomlarla ilişkili olabilecek faktörlerin araştırıldığı çalışmalara rastlanmamıştır. DMD'li bireylerde alt üriner sistem semptomlarına yönelik tedavinin planlanabilmesi için semptomlarla ilişkili faktörlerin bilinmesi gerekmektedir. Bu doğrultuda çalışmamızda DMD'li bireylerde alt üriner sistem semptomlarının sıklığı ve bu semptomlarla ilişkili olabilecek faktörlerin incelenmesi amaçlanmıştır.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

Bu çalışma; DMD’li çocuklarda alt üriner sistem semptomlarının dağılımını belirlemek ve bu semptomlar ile çocukların fonksiyonel seviyeleri, pelvik taban kas kontrolü, postürü, kas kuvveti, günlük yaşam aktiviteleri ve yaşam kaliteleri arasındaki ilişkiyi incelemek amacıyla planlandı. Çalışma, Lokman Hekim Üniversitesi ile Hacettepe Üniversitesi, Pelvik Sağlık & Kadın Sağlığında Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ünitesi’nin iş birliği ile gerçekleştirildi.

Bu yüksek lisans tez çalışması; Hacettepe Üniversitesi, Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından 21.09.2021 tarihli toplantıda GO 21/982 proje numarası ile tıbbi açıdan etik bulundu (EK 1).

3.1. Bireyler

Gözlemsel tanımlayıcı araştırma niteliğinde olan bu çalışmanın örneklem grubu; Ekim 2021 ve Mayıs 2022 tarihleri arasında Lokman Hekim Üniversitesi, Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi’ne başvuran, 5-18 yaş aralığındaki, DMD tanısı olan çocuklar ve bu çocukların ailelerinden oluştu. Çalışma boyunca “DMD Aileleri Derneği” tarafından, nöromusküler hastalığa sahip çocuklar ve bu çocukların aileleri bu merkeze yönlendirildi. Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi’ne başvuran 86 hastadan dahil edilme kriterlerini karşılamayan 38 hasta çalışma dışı bırakıldı. İki hasta değerlendirmesi tamamlandıktan sonra tanısının değişmesi nedeniyle (DMD’den Becker Musküler Distrofi (BMD)’ye) çalışma dışı bırakıldı. Ayrıca, 1 aile değerlendirmeyi tamamlamak istemediği için çalışmadan ayrıldı. Sonuç olarak çalışma, 45 hasta ve ailesi ile tamamlandı (**Şekil 3.1.**).

Değerlendirmelere başlamadan önce DMD’li çocuklar ve ebeveynler çalışmanın önemi, çalışmada yapılacak değerlendirmeler ve değerlendirmelerin süresi konusunda detaylı bir şekilde yazılı ve sözlü olarak bilgilendirildi. Her aileden ve her çocuktan çalışmaya katılmaya gönüllü olduklarına dair imzalı aydınlatılmış onam alındı (EK 2).

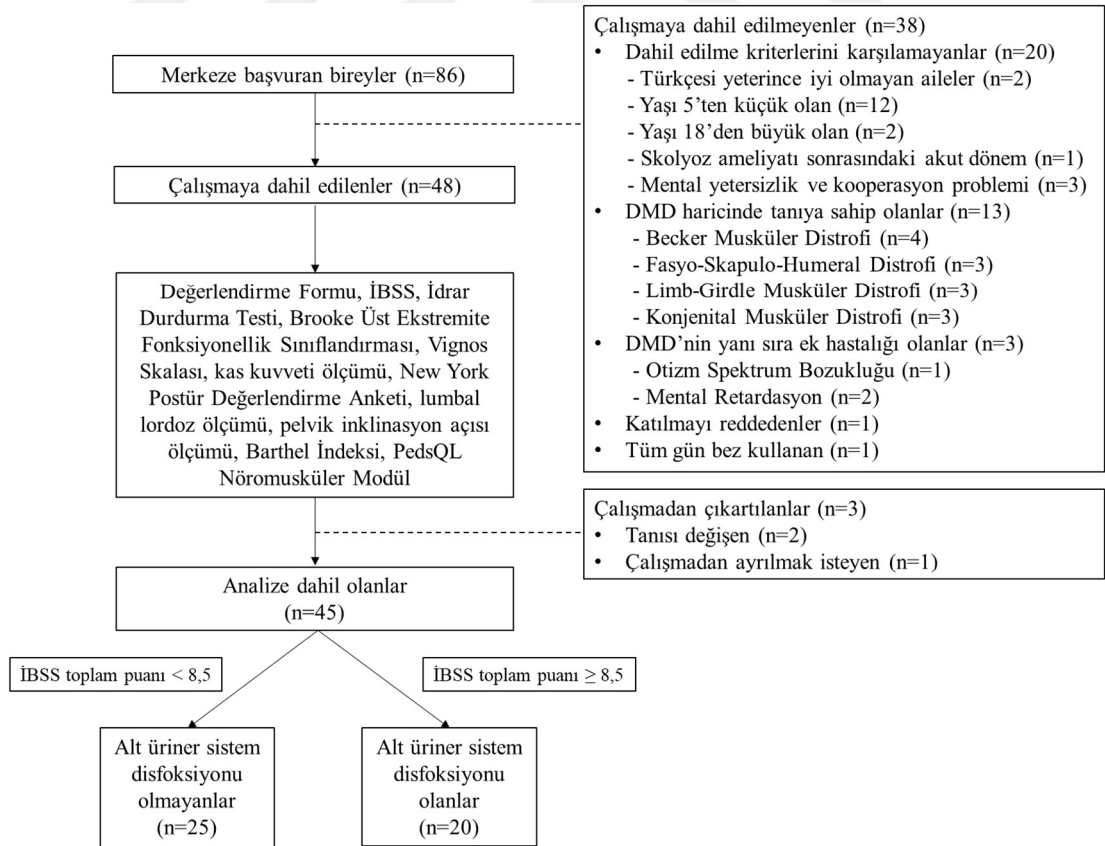
Tüm katılımcılar için;

Çalışmaya dahil edilme kriterleri:

- Gen analizi ve/veya kas biyopsisi sonucunda, uzman bir hekim tarafından DMD tanısı almış olmak,
- 5-18 yaş arasında olmak,
- Ebeveynler tarafından çalışmaya katılmak için gönüllü olmak ve aydınlatılmış onam formunu okuyup imzalamak.

Çalışmaya dahil edilmeme kriterleri:

- DMD haricinde ve/veya DMD'ye eşlik eden tanısı konulmuş başka bir nöromusküler hastalığa sahip olmak,
- Ailenin ve/veya çocuğun herhangi bir nedenden dolayı değerlendirmeleri tamamlamada kooperasyon probleminin olması,
- Kateter sonda ve/veya inkontinans için tüm gün bez kullanıyor olmak,
- Türkçe dilini anlayıp konuşmada zorlanmak.



Şekil 3.1. Hasta Akış Şeması

3.2. Yöntem

DMD Aileleri Derneği'nin yönlendirmesi ile ve düzenli muayene amacıyla Lokman Hekim Üniversitesi, Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi'ne başvuran DMD'li hastalar ve aileler değerlendirmeye alındı. Çalışmadaki tüm değerlendirmeler aynı araştırmacı (Fzt. Demet Öztürk) tarafından gerçekleştirildi. Çalışmadaki İdrar Durdurma Testi çocukların konforunu sağlayabilmek ve testin doğruluğunu artırmak amacıyla çalışmaya katılan çocukların ebeveynleri tarafından gerçekleştirildi. Yapılan değerlendirmelerin tamamlanması, her birey ve ailesi için yaklaşık 45 dakika sürmüş olup değerlendirme aralarında değerlendirme odası havalandırıldı ve temizliği uygun şekilde sağlandı.

Çalışmamızda alınması öngörülen kişi sayısı, çalışma öncesinde Power analiz yapılarak hesaplandı. Önsel (Priori) güç analizi için G*Power programı (versiyon 3.0.10 Universität Düsseldorf, Düsseldorf, Almanya) kullanıldı (Faul ve ark., 2007). Uygun örneklem sayısının belirlenmesinde, van Wijk ve diğerlerinin çalışması temel alındı (van Wijk ve ark., 2009). İşeme Bozuklukları Semptom Skoru'na göre alt üriner sistem disfonksiyonu olan DMD'li çocukların oranının %60'tan fazla olmasının beklendiği bir araştırma düzeninin örneklem büyüklüğü, %90 güç ve 0.05 α hata katsayısı ile 28 birey olarak hesaplandı. Bu doğrultuda çalışma öncesinde, çalışmaya yaklaşık 30 DMD'li çocuk ve ailesinin alınması öngörüldü.

3.2.1. Değerlendirmeler

Dahil edilme kriterlerini karşılayan ve çalışmaya katılmaya gönüllü olduğunu aydınlatılmış onam formunu imzalayarak beyan eden DMD'li birey ve ailelerinin demografik ve hastalığa ilişkin bilgileri genel değerlendirme formu ile sorgulandı. Ardından, DMD'li bireyler alt üriner sistem semptomları, fonksiyonel seviye, postür, kas kuvveti, pelvik taban kas kontrolü, günlük yaşam aktiviteleri ve yaşam kalitesi yönünden değerlendirildi.

3.2.1.1 Genel Değerlendirme Formu

DMD'li çocukların yaşı (yıl), vücut ağırlığı (kg), boy uzunluğu (cm), DNA analizi sonucu, tanı alma yaşı (yıl), varsa kas biyopsisi sonucu, anne-baba arasındaki akrabalık ilişkisi, steroid kullanımı (steroidin adı, dozu, kullanım yılı), skolyoz varlığı (varsa derecesi, başlangıç yılı), hastanın fonksiyonel durumu (ambule/ambule

olmayan), tuvalet alışkanlığı (tuvalet, lazımlık, bez ve/veya kateter kullanımı), tuvalet eğitimi yaşı (yıl), genel ağrı şiddeti, genel yorgunluk şiddeti, düşme sıklığı ve varsa ürolog yorumu sorgulanarak kaydedildi. Son bir ay içerisindeki genel ağrı şiddeti ve genel yorgunluk şiddeti değerlendirilmesinde iki ayrı vizüel analog skala (VAS) kullanıldı (Bijur ve ark., 2001; Jacques ve ark., 2019). DMD'li bireyin gün içerisindeki genel ağrı ve yorgunluk şiddetini belirtebilmesi için 10 cm uzunluğundaki çizgiden kendi durumunu en iyi yansıtacak noktayı işaretlemesi istendi (0=hiç ağrı/yorgunluk yok, 10=dayanılmaz ağrı/yorgunluk). Hastanın ya da ebeveyninin işaretlediği nokta ile başlangıç noktası arasındaki uzaklık cetvel ile ölçüldü ve sonuç cm cinsinden not edildi (EK 3). Ayrıca, DMD'li çocukların aktiviteler sırasında tercih ettikleri alt ve üst ekstremiteler (dominant taraf) sorgulandı ve dominant ekstremiteler belirlendi.

3.2.1.2. Alt Üriner Sistem Semptom Değerlendirmesi

Çocuklarda alt üriner sistem semptomlarının varlığını ve sıklığını değerlendirebilmek amacıyla İşeme Bozuklukları Semptom Skoru (İBSS) kullanıldı. Bu ölçek ile; DMD'li çocukların gündüz semptomları, gece semptomları, işeme alışkanlıkları, bağırsak semptomları ve yaşam kalitesi sorgulandı. Ölçekte yer alan 13 madde ile alt üriner sistem semptomları sorgulanırken 1 madde ile de çocuğun bu semptomlara bağlı yaşam kalitesi değerlendirildi (EK 4) (Akbal ve ark., 2005).

İBSS ölçeğinin, Türkçe geçerlik güvenirliği Akbal ve arkadaşları tarafından 2005 yılında yapılmış ve pediatrik popülasyonda kullanılmak amacıyla oluşturulmuştur. Bu ölçeğin ICCS tarafından alt üriner sistemin fonksiyonunun değerlendirilmesinde kullanılması önerilmektedir (Austin ve ark., 2016). Ölçek puanlanırken yaşam kalitesi sorusu puanlamaya katılmaz ve toplam puan 0 ile 35 arasında değişir. Toplam puanın artması alt üriner sistem semptomlarının şiddetinin arttığını gösterir. Akbal ve arkadaşları tarafından 8,5 puanın erkek çocukları için optimum eşik değeri olduğu, bu değerin, çocukların alt üriner sistem disfonksiyonu varlığına sahip olup olmadığını belirlemek için kullanılabileceği gösterilmiştir (Akbal ve ark., 2005). Çalışmamızda, alt üriner sistem disfonksiyonu varlığı, bu kesme değeri kullanılarak belirlendi.

3.2.1.3. Fonksiyonel Seviye Deęerlendirmesi

DMD’li bireylerin fonksiyonel seviyesi üst ve alt ekstremiteler olarak ayrı ayrı deęerlendirildi. Üst ekstremitenin fonksiyonel seviyesini deęerlendirebilmek için nöromusküler hastalıklarda uygulanan “Brooke Üst Ekstremiteler Fonksiyonel Sınıflandırması” kullanıldı. Bu sınıflandırma, Brooke ve arkadaşları tarafından 1981 yılında geliştirilmiş bir evreleme sistemidir (Brooke ve ark., 1983; Brooke ve ark., 1981). Sınıflandırma, 6 evreden oluşmakta ve 1. evreden 6. evreye doğru gidilmesi üst ekstremitenin fonksiyonellięinin azaldığını gösterir:

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

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

Evre 3: Ellerini başının üzerine kaldıramaz, fakat bardaęı aęzına götürebilir (gerekirse iki elini de kullanır).

Evre 4: Ellerini aęzına kadar kaldırabilir, fakat bir bardak suyu aęzına götüremez.

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

Evre 6: Ellerini aęzına kadar kaldıramaz ve ellerini fonksiyonel olarak kullanamaz.

DMD’li bireylerin alt ekstremiteler fonksiyonel seviyesi “Vignos Skalası” ile deęerlendirildi. Vignos Skalası, nöromusküler hastalıklarda ambulasyon düzeyini deęerlendirebilmek amacıyla Vignos ve arkadaşları tarafından geliştirilmiş 10 evreden oluşan bir skaladır (Vignos ve ark., 1963). Bazı kaynaklara göre Brooke Alt Ekstremiteler Fonksiyonel Sınıflandırması olarak da adlandırılan bu skala, 1. evreden 10. evreye doğru gidildikçe kişinin ambulasyon düzeyinin azaldığını gösterir (Brooke ve ark., 1983):

Evre 1: Yardım almadan yürür ve basamakları çıkar.

Evre 2: Yürür ve merdivenleri tırabzandan tutunarak 12 saniyeden kısa sürede çıkar.

Evre 3: Yürür ve merdivenleri tırabzandan tutunarak 12 saniyeden uzun sürede yavaşça çıkar.

Evre 4: Yardımsız yürür ve sandalyeden kalkabilir, fakat merdiven çıkamaz.

Evre 5: Yardımsız yürür fakat sandalyeden kalkamaz ve merdiven çıkamaz.

Evre 6: Sadece yardımla yürür veya uzun yürüme cihazı ile yardımsız yürür.

Evre 7: Uzun yürüme cihazı ile yürür fakat denge için yardımcıya ihtiyaç duyar.

Evre 8: Uzun yürüme cihazı ile ayakta durur fakat yardımla bile yürüyemez.

Evre 9: Tekerlekli sandalyededir.

Evre 10: Yatağa bağımlıdır.

3.2.1.4. Postür Değerlendirmesi

Çalışmaya katılan DMD’li çocukların postürlerinin değerlendirilmesi için New York Postür Değerlendirme Anketi (Bozgeyik ve ark., 2016), Baseline Baloncuk (Bubble) İnklinometre (Baran ve ark., 2021) ve Baseline Dijital İnklinometre (Unver ve ark., 2019) kullanıldı.

Gözlemsel postür analizi için DMD’li bireylerde de uygulanabilen New York Postür Değerlendirme Anketi kullanıldı (Bozgeyik ve ark., 2016). Bu anket, klinikte uygulanması kolay ve hızlı bir yöntem olup vücuttaki 13 bölgeyi değerlendirir. Değerlendirilen bölgeler; baş, boyun, omuz, torakal bölge, omurga, lumbal bölge, pelvis, abdomen, ayak bileği ve ayak arkı olarak sıralanabilir (McRoberts ve ark., 2013) (EK 5). Değerlendirmeler lateral ve posterior yönden olmak üzere iki farklı açıdan yapılır ve bölgeler iyi postürden sapma şiddetine göre üç farklı şekilde derecelendirilir. Puanlamada 5 puan düzgün postür, 3 puan orta derecede bozukluk ve 1 puan ciddi derecede bozukluk anlamına gelir. Toplam puan 13 ile 65 arasında değişmekte olup yüksek puan daha iyi bir postürü gösterir (McRoberts ve ark., 2013). Toplam puan 45’ten fazla ise postür “çok iyi”, 40-44 arasında ise “iyi”, 30-39 arasında ise “orta”, 20-29 arasında ise “zayıf” ve 19’dan az ise “kötü” olarak değerlendirilir (Akbaba ve ark., 2019; McRoberts ve ark., 2013).

Ambule çocuklar için gözlemsel postür analizi; çocukların ayakkabısı ve kıyafeti yokken, ayaklar kalça genişliğinde açık, ayakta rahat ve dik pozisyonda karşıya bakarken gerçekleştirildi.

Ambule olmayan çocuklar için gözlemsel postür analizi ise; çocukların ayakkabısı ve kıyafeti yokken, ayakları bir basamak yardımıyla desteklenmiş bir şekilde, dik ve rahat pozisyonda oturup karşıya bakarken gerçekleştirildi (McRoberts ve ark., 2013).

DMD’li çocukların lumbal lordoz açısının ölçümü Baseline Bubble İnklinometre (White Plains, 10602, Fabrication Enterprises Inc. New York, ABD) ile değerlendirildi (**Şekil 3.2.**). Bubble İnklinometre, eğim-ölçer olup lumbal lordoz açısı

ölçümünde kullanılan bir cihazdır. Baseline Bubble İnklinometre ile lumbal lordoz ölçümünün gözlemci ve gözlemciler arası Sınıf İçi Korelasyon Katsayısı (*Intraclass Correlation Coefficient*, ICC) değerleri sırasıyla 0.85 ve 0.90 olarak bulunmuştur (Baran ve ark., 2021).

Lumbal lordoz değerlendirmesi ambule çocuklar için; çocuk ayakkabısız, dizler ekstansiyonda ve ayaklar kalça genişliğinde açık, ayakta dururken gerçekleştirildi. Çocuktan bakışlarını göz hizasında tek bir noktaya sabitlemesi ve üst ekstremitelerini kalça yakınında, serbest şekilde tutması istendi. Çocuğa, ayakta rahat bir şekilde durması söylendi ve çocuk istemli olarak dikleştiğinde ölçüm tekrarlandı (Kobylińska ve ark., 2019; Ng ve ark., 2001; Walicka-Cupryś ve ark., 2018).

Ambule olmayan çocuklar için lumbal lordoz değerlendirmesi; çocuk ayakları basamak ile desteklenmiş pozisyonda otururken aynı komutlar ile gerçekleştirildi. Lumbal lordoz ölçümünde literatür ışığında iki referans nokta belirlendi. Referans noktaların ilki; lumbosakral segment olup vertebraların S1-S2 seviyesi olarak tespit edildi. İkinci referans noktası ise torakolumbal segment olup T12-L1 hizası olarak saptandı. Referans noktalar cilde zarar vermeyen bir kalemle işaretlendi. İnklinometre her ölçüm öncesinde düz bir zeminde sıfırlandı ve bu referans noktalara yerleştirilerek sagittal düzlemden ölçüm yapıldı (Şekil 3.3.). Referans noktalardan elde edilen değerler sıfır noktasının üzerinde kalıyorsa sayının başına artı (+) koyarak, sıfır noktasının altında kalıyorsa sayının başına eksi (-) koyarak kaydedildi. Bu iki değer birbirinden çıkartılıp lumbal lordoz açısı elde edildi (Kobylińska ve ark., 2019; Salamh ve Kolber, 2014; Walicka-Cupryś ve ark., 2018).



Şekil 3.2. Baseline Bubble İnklinometre

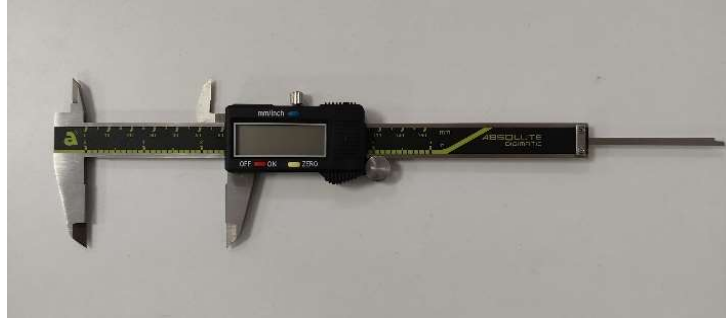


Şekil 3.3. Lumbal Lordoz Açısının Ölçümü

Pelvik inklınasyon açısını ölçmek için Baseline Dijital İnklinometre cihazı (12-1057, Fabrication Enterprises Inc, New York, ABD) kullanıldı (**Şekil 3.4.**). Ambule çocuklar, ayaklar kalça genişliğinde açık, ayakta dik dururken; ambule olmayan çocuklar ise ayakları destekli oturma pozisyonda değerlendirildi. Ölçüm için spina iliaca anterior superior (SİAS) ve spina iliaca posterior superior (SİPS) referans noktaları palpasyon ile tespit edildi (Unver ve ark., 2019). İnklinometrenin uçları bu 2 referans noktaya denk gelecek şekilde vücut lateraline yerleştirildi ve ekranda yazan değer kaydedildi. Ölçümün güvenilirliğini artırmak için Absolute Digimatic marka dijital kaliperden destek alındı (**Şekil 3.5.**). Dijital inklinometrenin ayakları kalipere yerleştirilerek düz bir zemin elde edildi. Kaliperin iki ucu referans noktalara denk gelecek şekilde ölçüm yapıldı (**Şekil 3.6.**). Skolyoz ve gövde rotasyonu olan DMD’li çocuklarda pelvik inklınasyon açısı sağ ve sol olmak üzere her iki taraftan ölçüldü.



Şekil 3.4. Baseline Dijital İnklinometre



Şekil 3.5. Absolute Digimatic Dijital Kaliper



Şekil 3.6. Pelvik İnklınasyon Açısı Ölçümü

3.2.1.5. Kas Kuvveti Değerlendirmesi

DMD'li bireylerin kas kuvveti değerlendirmesi Hoggan microFET2 (*Hoggan Scientific, LLC, Salt Lake City UT, ABD*) ile gerçekleştirildi (Şekil 3.7.) (Mentiplay ve ark., 2015). Hoggan MicroFET2, kas kuvveti değerlendirmesi için Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (*U.S. Food and Drug Administration, FDA*) tarafından onaylanan bir cihaz olup cihazın kas kuvveti değerlendirme doğruluğu $\% \pm 2$ olarak bulunmuştur (Sisto, 2007). Ayrıca, nöromusküler hastalıklarda kas kuvveti değerlendirmesinde geçerli güvenilir bir teknik olarak gösterilmiştir (Rudolf ve ark., 2019; Stępień ve ark., 2021). El ile tutulan dinamometre (*hand-held dynamometer*) türü olan Hoggan microFET2 cihazının kullanımında iki farklı test yöntemi vardır: “yap (*make*)” ve “kırılma (*break*)”. Kırılma testi için araştırmacı kişinin gösterdiği maksimum dirençten daha fazla kuvvet uygulayarak eklem tersi yönünde hareket açığa çıkmasına neden olur. Yap testinde ise araştırmacı, kişiden hareketi kompensasyon mekanizması kullanmaksızın maksimum kuvvette gerçekleştirmesini ister. Araştırmacı izometrik kontraksiyon olacak şekilde, eklemden herhangi bir hareket açığa

çıkartmadan, hareketin tersi yönünde direnç uygular (Sisto, 2007). Bu çalışmada DMD'li bireylerdeki yorgunluk faktörü ve eklem limitasyonları göz önünde bulundurularak istenilen hareketlerin başlangıç noktalarında “yap test yöntemi” uygulandı.

Çalışmada Hoggan microFET2 cihazı kullanılarak; kalça fleksör, quadriceps femoris, omuz fleksör, dirsek ekstansör, dirsek fleksör, gövde ekstansör ve fleksör kaslarının kuvveti değerlendirildi. Ölçüm öncesinde, DMD'li bireye cihaz ve değerlendirme yöntemi hakkında detaylı bilgi verildi. Her hareket, ölçüm öncesinde çocuğun üzerinde gösterildi ve cihaz kullanımı olmaksızın hareketin doğruluğu test edildi. Çocuk hareketi tam olarak anladığında çocuktan ölçüm için cihazın sensör kısmına doğru 4 saniyelik maksimum kontraksiyon gerçekleştirilmesi istendi. Ölçüm sırasında kontraksiyon kuvvetinin azalmaması amacıyla çocuğa art arda “kas” komutu verildi. 4 saniyenin sonunda ise “gevşe” komutu verilerek ölçüm tamamlandı (Alemdaroğlu ve ark., 2015; Mentiplay ve ark., 2015; Nishizawa ve ark., 2020). Bilateral kaslarda (ekstremitelerdeki kasları) kas kuvveti ölçümü her iki ekstremitede için ayrı ayrı gerçekleştirildi. Her kas grubu için 3 ölçüm yapıldı, ölçümlerin ortalaması alındı ve kg cinsinden kaydedildi. Her ölçüm arasında ilgili kas grubunun dinlenebilmesi için 30’ar saniyelik dinlenme araları verildi.



Şekil 3.7. Hoggan MicroFET2 El Dinamometresi

Dinamometre; alt ekstremite ve gövde değerlendirmesinde Aguiar ve arkadaşlarının uyguladığı şekilde, üst ekstremitede ise Andrews ve arkadaşları ile Cornett ve arkadaşlarının uyguladığı şekilde yerleştirildi (Aguiar ve ark., 2018; Andrews ve ark., 1996; Cornett ve ark., 2015). Çalışmada kullanılan değerlendirme pozisyonları, yapılan çalışmalarda üst ekstremite ve alt ekstremite kas grupları için güçlü güvenilirlik göstermiştir (Andrews ve ark., 1996; Mentiplay ve ark., 2015).

Kalça fleksör kasları kuvvet değerlendirmesi: DMD’li çocuk sırtüstü yatırıldı. Test edilmeyen ekstremitesi kalça ve diz ekstansiyonunda iken test edilen taraf fizyoterapist tarafından 90 derecelik kalça ve diz fleksiyonuna alındı. Test edilen tarafın ağırlığı tamamen fizyoterapist tarafından taşındı. Çocuğa “dizini karnına doğru çek” komutu verilerek kalça fleksiyonu istendi. Bu sırada fizyoterapist femur distalinden harekete engel olacak şekilde kuvvet uyguladı. 4 saniye kontraksiyon boyunca “kas” ve/veya “çek” komutları verildi. 4 saniyenin sonunda “gevşe” komutu verilerek dinlenmesi istendi. Her iki ekstremite için 3’er tekrar gerçekleştirildi, ortalama değer kaydedildi (Şekil 3.8.). Eğer hastanın test edilmeyen dizinde eklem limitasyonu veya kontraktürü nedeniyle tam ekstansiyon açığa çıkmıyorsa o diz fizyoterapist tarafından fleksiyonda desteklenerek ölçüm yapıldı.



Şekil 3.8. Kalça Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi

Quadriceps femoris kas kuvveti deęerlendirmesi: Kişiden test edilmeyen ayaęı destekli bir şekilde dik oturması istendi. Gövde ekstansiyonu ve kalça fleksiyonu gibi kompensasyon mekanizmaları önlenerek diz ekstansiyonu yapması öğretili. Bu sırada fizyoterapist, hareketin başlangıç noktasında, ayak bileęi hizasından harekete engel olacak şekilde kuvvet uyguladı. Her iki ekstremitte için üçer tekrar gerçekleştirildi, ortalama deęer kaydedildi (**Şekil 3.9.**).



Şekil 3.9. Quadriceps Femoris Kas Kuvveti Deęerlendirmesi

Omuz fleksör kasları kuvvet deęerlendirmesi: Kişiden dik ve ayakları destekli, test edilen taraf boşlukta olacak (yataktan sarkacak) şekilde oturması istendi. Gövde rotasyonu, omuz elevasyonu ve dirsek fleksiyonuna izin vermeksizin izole omuz fleksiyonu hareketi istendi. Bu sırada fizyoterapist; hareketin başlangıcında, humerus distalinden harekete engel olacak şekilde kuvvet uyguladı. Her iki ekstremitte için üçer tekrar gerçekleştirildi, ortalama deęer kaydedildi.

Dirsek ekstansör kasları kuvvet deęerlendirmesi: Kişiden ayakları destekli şekilde dik oturması istendi. Hastadan gövdesinin aęırlıęını kullanmadan izole dirsek ekstansiyonu istendi. Bu sırada fizyoterapist el bileęinin dorsal yüzünden, harekete izin vermeyecek yönde ve şiddette kuvvet uyguladı. Her iki ekstremitte için üçer tekrar gerçekleştirildi, ortalama deęer kaydedildi (**Şekil 3.10.**).



Şekil 3.10. Dirsek Ekstansör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi

Dirsek fleksör kasları kuvvet değerlendirmesi: Kişi, ayakları destekli bir şekilde dik oturtuldu. Omuz elevasyonu ve gövde lateral fleksiyonu hareketlerini kullanmadan izole dirsek fleksiyonu hareketi yapması istendi. Bu sırada fizyoterapist, el bileğinin palmar yüzünden harekete izin vermeyecek şekilde kuvvet uyguladı. Her iki ekstremité için üçer tekrar gerçekleştirildi, ortalama değer kaydedildi (Şekil 3.11.).



Şekil 3.11. Dirsek Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi

Gövde ekstansör kasları kuvvet değerlendirmesi: Kişiden ayakları destekli bir şekilde dik oturması istendi. Elleri ile kendini itmeden ve kalça ekstansiyonu yapmadan gövde ekstansiyonu öğretildi. Fizyoterapist dinamometreyi T2 hizasına yerleştirerek izometrik kontraksiyon olacak şekilde kişiye karşı kuvvet uyguladı. 4 saniye kontraksiyon, 30 saniye gevşeme olacak şekilde üç tekrarlı ölçüm yapıldı, ortalama değer kaydedildi (Şekil 3.12.).



Şekil 3.12. Gövde Ekstansör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi

Gövde fleksör kasları kuvvet değerlendirmesi: Kişiden ayakları destekli bir şekilde dik oturması istendi. Elleri ile kendini çekmeden ve kalça fleksiyonu yapmadan gövde fleksiyonu yapması öğretildi. Fizyoterapist dinamometreyi sternum hizasına yerleştirerek izometrik kontraksiyon olacak şekilde kişiye karşı kuvvet uyguladı. 4 saniye kontraksiyon, 30 saniye gevşeme olacak şekilde üç tekrarlı ölçüm yapıldı, ortalama değer kaydedildi (Şekil 3.13.).



Şekil 3.13. Gövde Fleksör Kasları Kuvvet Değerlendirmesi

3.2.1.6. Pelvik Taban Kas Kontrolünün Değerlendirilmesi

Pelvik taban kas kontrolünü değerlendirebilmek için tekrarlanabilir ve objektif değerlendirme yöntemleriyle karşılaştırılabilir olduğu kanıtlanan İdrar Durdurma Testi kullanıldı (Sartore ve ark., 2002). Bu test için, kişiden istemli işemeye başladıktan yaklaşık 3 saniye sonra idrar akışını kesmesi istendi (Sampselle ve DeLancey, 1992; Sartore ve ark., 2002). DMD'li çocuk işemeye başladıktan sonra, çocuktan orta akım sırasında idrarı durdurması ve sonra devam etmesi istendi. İdrar akışını durdurma yeteneğine göre üç farklı şekilde puanlandı (Lo ve ark., 2003):

- I. Kişi orta akım idrarı durdurabiliyor.
- II. Kişi orta akım idrarı durduramıyor ama yavaşlatabiliyor.
- III. Kişi orta akım idrara etki edemiyor.

İdrar Durdurma Testi ile pelvik taban kaslarının idrar akışını durdurma kapasitesi değerlendirildi. Çalışmamızda İdrar Durdurma Testi'nin tamamlanması; çocuğun konforunu sağlayabilmek ve gerçek performansını göstermesini kolaylaştırabilmek için ebeveynlerinden istendi. Test öncesi ebeveynlere testin amacı ve tekniği detaylıca anlatıldı. Test amacıyla yapıldığı ve rezidü idrara neden olabileceği için tekrarlanmaması gerektiği aileye öğretildi.

3.2.1.7. Günlük Yaşam Aktiviteleri Değerlendirmesi

Çocukların, günlük yaşam aktivitelerine katılımını ve bu aktivitelerdeki bağımsızlık düzeylerini ölçmek amacıyla Barthel İndeksi kullanıldı (EK 6). Barthel İndeksi, 1965 yılında Mahoney ve Barthel tarafından oluşturulmuş, 1988 yılında ise Collin ve arkadaşları tarafından güvenilirliği çalışılmıştır (Collin ve ark., 1988; Mahoney, 1965). Ölçekte toplam 10 soru bulunur ve toplam puan 0 (tam bağımlı) ile 100 (tam bağımsız) arasında değişir. Toplam puanın artması günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlığın arttığını gösterir. Ölçekte beslenme, yıkanma, kendine bakım, giyinme, bağırsak bakımı, mesane bakımı, tuvalet kullanımı, transfer aktiviteleri, mobilite ve merdiven inip çıkma aktiviteleri değerlendirilir. Her yaşta ve her popülasyonda kullanılabilen Barthel İndeksi, literatürde DMD'li çocukların değerlendirilmesinde de kullanılmıştır (Chen ve Clark, 2007; Lue ve ark., 2009; Morse ve ark., 2020).

3.2.1.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi

DMD’li çocukların yaşam kalitesini değerlendirebilmek için Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0 Nöromusküler Modül kullanıldı. PedsQL™ 3.0 Nöromusküler Modülü; DMD ve SMA gibi nöromusküler bozukluklarda yaşam kalitesini değerlendirebilmek amacıyla Varni ve arkadaşları tarafından oluşturulmuştur (Varni ve ark., 1999). Modül, 25 maddeden oluşur ve 3 alt kategoriye sahiptir: Nöromusküler Hastalığım Hakkında (17 madde), İletişim (3 madde), Ailemizin Kaynakları Hakkında (5 madde).

PedsQL, kronik hastalığı bulunan çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitesini hem çocuğun hem de ailenin bakış açısından değerlendirir. 2-18 yaş arası çocuklar için oluşturulmuş bir anket olan PedsQL ölçeğinin; 2-4, 5-7, 8-12 ve 13-18 yaş aralıkları için özelleşmiş formları bulunur. Diğerlerinden farklı olarak 2-4 yaş aralığındaki çocukları yalnızca ailesi değerlendirir ve 5-7 yaş aralıkları için oluşturulmuş ölçeğin çocuk formunda İletişim ve Aile Kaynakları Hakkında alt boyutları bulunmaz. Çalışmamızda dahil edilme kriterleri göz önünde bulundurularak 5-7, 8-12 ve 13-18 yaş aralıkları için geliştirilmiş PedsQL ölçekleri kullanıldı.

Ölçeğin derecelendirilmesinde 5’li Likert tipi ölçek kullanılır (0=hiçbir zaman, 4=hemen her zaman). Ölçek puanlanırken “hiçbir zaman” ifadesi 100 puana, “hemen hemen hiç” ifadesi 75 puana, “bazen” ifadesi 50 puana, “sıklıkla” ifadesi 25 puana ve “hemen her zaman” ifadesi 0 puana karşılık gelir. Puanların aritmetik ortalaması alınarak alt boyut puanları ve ölçeğin toplam puanı elde edilir. Toplam puan 0-100 arasında değişir ve puanın artması sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinin arttığını gösterir (Iannaccone ve ark., 2009; Varni ve ark., 1999).

3.3. İstatistiksel Analiz

Güç analizi için G*Power programı (versiyon 3.0.10 Universität Düsseldorf, Düsseldorf, Almanya) kullanıldı. Veriler, IBM Statistical Packages for the Social Sciences (SPSS) Versiyon 26.0 (SPSS Inc, Chicago, IL, ABD) kullanılarak analiz edildi. Tanımlayıcı istatistikler; normal dağılan sayısal değişkenler ortalama±standart sapma ile, normal dağılmayan sayısal değişkenler ortanca (minimum-maksimum) ile, nominal ve ordinal değişkenler ise sayı-yüzde ile gösterildi. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu, görsel (histogram ve olasılık grafikleri) ve analitik yöntemler (Shapiro-Wilk testleri) kullanılarak incelendi. İBSS toplam puanı ile diğer faktörler

arasındaki ilişki ise “Spearman Korelasyon Testi” ile belirlendi. Ayrıca, steroid kullanımı (dikotom değişken) ile İBSS toplam puanı arasındaki ilişki “Nokta Çift Serili Korelasyon Testi” ile değerlendirildi. Bağımsız iki nominal değişkenin kıyaslanmasında “Ki-Kare Testi” kullanılırken, gözlerdeki beklenen değerlerin durumuna göre Ki-Kare ya da Fisher’in Kesin Test istatistiklerinden birinin kullanımı tercih edildi. Gruplar arası sayısal değişkenlerin karşılaştırılmasında parametrik olmayan test olarak “Mann-Whitney U Testi”, parametrik test olarak ise “Bağımsız Gruplar T Testi” kullanıldı. Korelasyon katsayısı (r) için çok zayıf ilişki 0,00-0,19; zayıf ilişki 0,20-0,39; orta ilişki 0,40-0,59; güçlü ilişki 0,60-0,79; çok güçlü ilişki 0,80-1,00 olarak belirlendi (Napitupulu ve ark., 2018). İstatistiksel anlamlılık düzeyi 0.05 olarak kabul edildi.



4. BULGULAR

4.1. DMD'li Çocukların Genel Bilgileri

Bu çalışmaya 5-18 yaş arasındaki çocuklar dahil edildi ve çalışma 45 DMD'li çocuk ile çalışma tamamlandı (yaş: 9,00±3,32 yıl, minimum: 5 yaş, maksimum: 17 yaş). İBSS anketinden 8,5 ve üzeri puan alan 20 çocuk AÜSD olan gruba; 8,5 puanın altında alan 25 çocuk ise AÜSD olmayan gruba dahil edildi. Çocukların 20'sinde (%44,44) alt üriner sistem disfonksiyonu (AÜSD) varken 25'inde (%55,55) yoktu. 42 çocukta dominant taraf "sağ", 3 çocukta ise dominant taraf "sol" olarak belirlendi. Çocukların diğer demografik ve fiziksel özellikleri Tablo 4.1'de sunuldu. AÜSD olan grup ile olmayan grup arasında genel yorgunluk şiddeti haricinde demografik ve fiziksel özellikler açısından fark olmadığı bulundu ($p>0,05$).

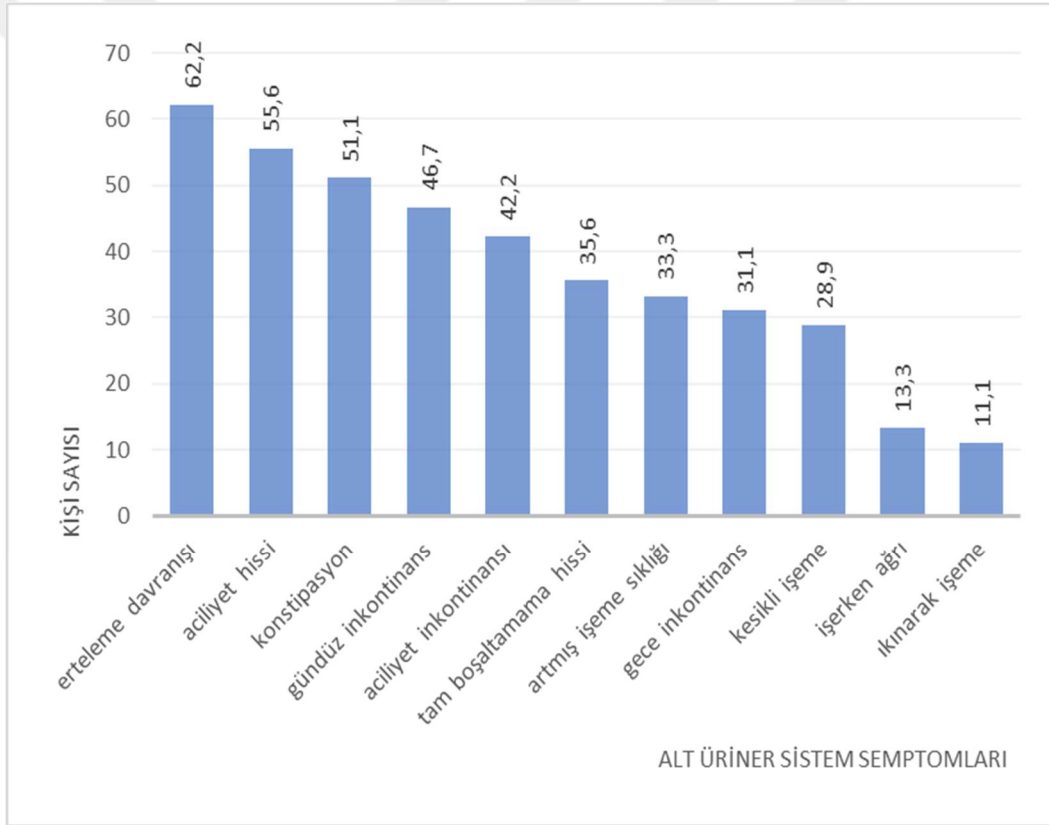
Tablo 4.1. DMD'li Çocukların Demografik Ve Fiziksel Özelliklerinin Karşılaştırılması

Değişken	AÜSD var (n=20)	AÜSD yok (n=25)	Z	p	
	Ort±SS	Ort±SS			
Yaş (yıl)	9,25±3,01	8,80±3,61	-0,921	0,357 ^a	
Vücut ağırlığı (kg)	32,22±12,07	30,20±13,16	-0,857	0,391 ^a	
Boy uzunluğu (cm)	126,15±17,70	125,64±19,40	-0,240	0,810 ^a	
Beden kütle indeksi (kg/m ²)	19,57±2,82	18,24±2,72	-1,736	0,083 ^a	
Tanı alma yaşı (yıl)	3,95±2,30	3,60±2,59	-0,536	0,592 ^a	
Tuvalet eğitimi yaşı (yıl)	3,18±1,10	2,62±0,53	-1,559	0,119 ^a	
Ağrı şiddeti	2,15±2,67	1,43±1,90	-0,802	0,422 ^a	
Yorgunluk şiddeti	3,14±2,10	1,86±1,89	-2,042	0,041^{a*}	
Değişken	n (%)	n (%)	χ ²	p	
Steroid kullanımı	Var	18 (90,0)	18 (72,0)	2,475	0,290 ^b
	Yok	1 (5,0)	5 (20,0)		
	Bırakmış	1 (5,0)	2 (8,0)		
Ambulasyon	Ambule	16 (80,0)	22 (88,0)	0,541	0,462 ^b
	Nonambule	4 (20,0)	3 (12,0)		

^a:Mann-Whitney U testi ^b:Ki Kare Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, *: $p<0,05$

Çocukların %86,7'sinde (n=39) en az 1 tane alt üriner sistem semptomu (AÜSS) tespit edildi. 5 çocukta (%11,1) 1 adet AÜSS, 13 çocukta (%28,9) 2-4 adet AÜSS ve 21 çocukta (%46,7) 5'ten fazla AÜSS vardı.

Gündüz inkontinans 21 çocukta (%46,7), gece inkontinans 14 çocukta (%31,1), aciliyet hissi sırasında inkontinans 19 çocukta (42,2), aciliyet hissi 25 çocukta (%55,6), artmış işeme sıklığı 15 çocukta (%33,3), ıkınarak işeme 5 çocukta (%11,1), işerken ağrı varlığı 6 çocukta (%13,3), kesikli işeme 13 çocukta (%28,9), mesaneyi tamamen boşaltamama hissi 16 çocukta (%35,6) ve konstipasyon 23 çocukta (51,1) bulundu. Ayrıca 28 çocukta (%62,2) işemeyi erteleme davranışı mevcuttu. Çalışmadaki AÜSS sıklığı Grafik 4.1'de gösterildi.



Grafik 4.1. DMD'li Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının Dağılımı

AÜSD olmayan gruptaki çocukların bez kullanmadığı bulundu. AÜSD olan gruptaki çocukların %75 (n=15)'inin bez kullanmadığı; %10 (n=2)'unun yalnızca geceleri, %5 (n=1)'inin yalnızca yolculuk esnasında, %5 (n=1)'inin yalnızca soğuk havalarda ve %5 (n=1)'inin hem soğuk havalarda hem yolculuk esnasında bez

kullandığı bulundu. Çalışmaya katılan DMD'li çocukların %80'inin, AÜSD olmayan gruptaki çocukların %84'ünün ve AÜSD olan gruptaki çocukların %75'inin hayatlarında hiç ürolog kontrolüne gitmedikleri tespit edildi. Çocukların tuvalet kullanımı, ürolojik kontrol durumu ve idrar durdurma testi ile ilgili bilgileri Tablo 4.2'de gösterildi. AÜSD olan ve olmayan çocuklar arasında İdrar Durdurma Testi istatistiksel olarak farklı bulunurken ($p<0,05$), bez kullanımı, tuvalet erişimi ve ürolojik kontrolü açısından fark olmadığı bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.2. DMD'li Çocukların Tuvalet Kullanımı Ve Alt Üriner Sistem İle İlgili Bilgilerinin Karşılaştırılması

Değişken		AÜSD var n (%)	AÜSD yok n (%)	χ^2	p
		20 (44,4)	25 (55,6)		
Bez kullanımı	Kullanmıyor	15 (75,0)	25 (100)	7,031	0,013
	Kullanıyor	5 (25,0)	0 (0)		
Tuvalet erişimi	Tuvalete bağımsız gidiyor	16 (80,0)	22 (88,0)	0,541	0,682
	Tuvalete bağımlı gidiyor	4 (20,0)	3 (12,0)		
Ürolog kontrolü	Yok	15 (75,0)	21 (84,0)	0,563	0,482
	Var	5 (25,0)	4 (16,0)		
İdrar Durdurma Testi	Orta akım idrarı durdurabilir	12 (60,0)	24 (96,0)	9,225	0,010*
	Orta akım idrarı durduramaz ama yavaşlatabilir	5 (25,0)	1 (4,0)		
	Orta akım idrara etki edemez	3 (15,0)	0 (0)		

Ki Kare Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, TS: Tekerlekli Sandalye *: $p<0,05$

4.2. Fonksiyonel Seviyelerinin Karşılaştırılması

Çocukların üst ve alt ekstremitte fonksiyonel seviyeleri ile ilgili bilgiler Tablo 4.3'te belirtildi. Toplam 20 çocuk (%44,44) yardımsız yürüyüp merdiven çıkabiliyorken (Vignos Skalası, Seviye 1) toplam 7 çocuk (%15,6) devamlı tekerlekli sandalye (Vignos Skalası, Seviye 8) kullanıyordu. Yatağa bağımlı çocuk (Vignos Skalası, Seviye 10) yoktu. Toplam 32 (%71,1) çocuk ellerini baş üzerinde tam olarak birleştirebiliyorken (Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonellik Sınıflandırması, Seviye 1) ellerini fonksiyonel olarak kullanamayan çocuk (Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonellik Sınıflandırması, Seviye 6) yoktu. AÜSD olan ve olmayan çocukların olduğu gruplar arasında üst ekstremitte fonksiyonelliği arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulundu ($p<0,05$). Alt ekstremitte fonksiyonelliği ve postür açısından ise anlamlı fark olmadığı bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.3. DMD'li Çocukların Fonksiyonel Seviyelerinin Karşılaştırılması

Değişken		AÜSD var n (%)	AÜSD yok n (%)	χ^2	p	
		20 (44,4)	25 (55,6)			
Vignos Skalası	Erken Dönem	Evre 1	14 (70,0)	22 (88,0)	2,756	0,252
		Evre 2				
		Evre 3				
	Orta Dönem	Evre 4	1 (5,0)	0 (0,0)		
		Evre 5				
	Geç Dönem	Evre 6	5 (25,0)	3 (12,0)		
		Evre 7				
		Evre 8				
		Evre 9				
		Evre 10				
Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması	Evre 1	10 (50,0)	22 (88,0)	15,131	0,004*	
	Evre 2	8 (40,0)	0 (0)			
	Evre 3	1 (5,0)	0 (0)			
	Evre 4	1 (5,0)	2 (8,0)			
	Evre 5	0 (0)	1 (4,0)			
	Evre 6	0 (0)	0 (0)			

Ki Kare Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, *: $p<0,05$

4.3. Postür Değerlendirmelerinin Karşılaştırılması

Çalışmaya alınan çocukların lumbal lordoz açısı ölçüm ortalaması $32,53 \pm 14,79^\circ$ (minimum: 1° , maksimum: 65°) olarak kaydedildi. Gruplar postür ile ilişkili parametreler açısından karşılaştırıldığında AÜSD olmayan grubun postür puanı AÜSD olan gruba göre anlamlı olarak daha yüksek bulundu ($p < 0,05$) (Tablo 4.4). New York Postür Değerlendirme Anketi toplam puanı ile İBSS toplam puanı arasında anlamlı ilişki olmadığı görüldü ($r = -0,198$, $p = 0,192$). Gruplar arasında lumbal lordoz açısı, New York Postür Değerlendirme Anketi kategorileri, sağ ve sol inklinasyon açısı yönünden anlamlı bir fark olmadığı bulundu ($p > 0,05$).

Tablo 4.4. Grupların Postür Açısından Karşılaştırılması

Değişken	AÜSD var (n=20)	AÜSD yok (n=25)	Z	p	
	Ort±SS	Ort±SS			
NYPDA toplamı	47,00±7,62	51,40±7,37	-2,044	0,041^{a*}	
Lumbal lordoz (°)	33,15±15,68	32,04±14,35	-0,526	0,599 ^a	
Sağ inklinasyon açısı (°)	9,05±13,91	9,68±9,25	-0,552	0,581 ^a	
Sol inklinasyon açısı (°)	9,05±13,91	10,32±7,51	-0,483	0,629 ^a	
Değişken	AÜSD var n (%)	AÜSD yok n (%)	χ^2	p	
	20 (44,4)	25 (55,6)			
NYPDA Kategorik	Çok iyi (>45)	14 (70,0)	22 (88,0)	3,407	0,182 ^b
	İyi (40-44)	2 (10,0)	0 (0)		
	Orta (30-39)	4 (20,0)	3 (12,0)		
	Zayıf (20-29)	0 (0)	0 (0)		
	Kötü (<19)	0 (0)	0 (0)		

^a:Mann-Whitney U Testi ^b:Ki Kare Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, NYPDA: New York Postür Değerlendirme Anketi, °: derece * : $p < 0,05$

4.4. Kas Kuvvetlerinin Karşılaştırılması

Non-dominant ekstremite kalça fleksör, bilateral quadriceps femoris, non-dominant ekstremite omuz fleksör, bilateral dirsek fleksör ve ekstansör kaslarının kuvvetleri, AÜSD olmayan grupta istatistiksel olarak anlamlı olacak şekilde daha fazla bulundu ($p<0,05$). Gövde fleksör ve ekstansör kasları ile dominant taraf kalça ve omuz fleksör kaslarının kuvvetleri açısından gruplar arasında anlamlı bir fark olmadığı bulundu ($p>0,05$). Grupların kas kuvvetleri açısından karşılaştırılması Tablo 4.5'te sunuldu.

Tablo 4.5. Grupların Kas Kuvvetleri Karşılaştırması

Değişken (kg)	AÜSD var (n=20)	AÜSD yok (n=25)	Z/t	p
	Ort±SS	Ort±SS		
Gövde fleksörleri	5,86±1,76	5,90±1,49	0,093	0,926 ^b
Gövde ekstansörleri	5,77±1,85	6,04±1,65	0,520	0,606 ^b
Kalça fleksörleri (D)	3,99±1,64	5,43±2,52	-1,930	0,054 ^a
Kalça fleksörleri (ND)	3,34±1,14	4,80±2,49	2,618	0,013^{b*}
Quadriceps femoris (D)	3,15±1,87	5,62±2,48	3,681	0,001^{b*}
Quadriceps femoris (ND)	2,79±1,63	5,15±2,10	4,128	<0,001^{b*}
Omuz fleksörleri (D)	2,16±1,00	2,84±0,89	-1,920	0,055 ^a
Omuz fleksörleri (ND)	1,79±1,07	2,73±1,00	-2,708	0,007^{a*}
Dirsek fleksörleri (D)	1,96±0,87	3,22±1,16	4,056	<0,001^{b*}
Dirsek fleksörleri (ND)	1,63±1,07	2,93±1,17	3,837	<0,001^{b*}
Dirsek ekstansörleri (D)	2,39±0,54	3,31±1,14	3,584	0,001^{b*}
Dirsek ekstansörleri (ND)	2,16±0,56	3,40±1,30	-3,085	0,002^{a*}

^a:Mann-Whitney U Testi ^b:Bağımsız Gruplar t Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, D: Dominant, ND: Non-dominant, *: $p<0,05$

4.5. Bağımsızlık Seviyelerinin Karşılaştırılması

AÜSD olan ve olmayan çocukların günlük yaşam aktivitelerine katılım ve bu aktivitelerdeki bağımsızlık seviyelerine ilişkin bilgiler Tablo 4.6'da verildi. AÜSD olan grupta günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlık anlamlı olarak daha düşük bulundu ($p<0,05$).

Tablo 4.6. Grupların Günlük Yaşam Aktivitelerindeki Bağımsızlıklarının Karşılaştırılması

Değişken	AÜSD var (n=20)	AÜSD yok (n=25)	Z	p	
	Ort±SS	Ort±SS			
Barthel İndeksi toplam puanı	71,75±20,60	86,20±22,51	-3,346	0,001^{a*}	
Değişken	AÜSD var n (%)	AÜSD yok n (%)	χ^2	p	
Barthel İndeksi Kategorik	Tam bağımsız (100)	0 (0)	8 (32,0)	16,108	0,003^{b*}
	Hafif derecede bağımlı (91-99)	2 (10,0)	8 (32,)		
	Orta derecede bağımlı (62-90)	13 (65,0)	6 (24,0)		
	İleri derecede bağımlı (21-61)	5 (25,0)	2 (8,0)		
	Tam bağımlı (0-20)	0 (0)	1 (4,0)		

^a:Mann-Whitney U Testi, ^b:Ki Kare Testi, AÜSD:Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, *: $p<0,05$

4.6. Yaşam Kalitelerinin Karşılaştırılması

Pediyatrik Yaşam Kalitesi Envanteri 3.0 Nöromusküler Modülü (PEDSQL NMM) kullanılarak değerlendirilen yaşam kalitesi; ailenin bildirdiği iletişim alt boyutunda, çocuğun bildirdiği hastalık alt boyutunda ve çocuğun bildirdiği PEDSQL NMM toplam puanında gruplar arasında fark bulundu ($p<0,05$). Yaşam kalitesi, bu parametrelerde AÜSD olan grupta anlamlı olarak daha düşüktü (Tablo 4.7).

Tablo 4.7. Gruplara Ait Yaşam Kalitesi Puanlarının Karşılaştırılması

Değişken	AÜSD var (n=20)	AÜSD yok (n=25)	Z	p
	Ort±SS	Ort±SS		
PEDSQL NMM- Hastalık (A)	68,74±13,84	75,05±14,41	-1,659	0,097
PEDSQL NMM- İletişim (A)	54,17±33,82	73,33±27,11	-2,066	0,039*
PEDSQL NMM-Aile kaynakları (A)	70,47±24,27	73,80±19,11	-0,230	0,818
PEDSQL NMM- Toplam (A)	67,75±14,47	74,24±13,71	-1,623	0,105
PEDSQL NMM- Hastalık (Ç)	75,44±12,71	82,19±11,82	-2,306	0,021*
PEDSQL NMM- İletişim (Ç)	45,42±43,21	52,67±48,46	-0,436	0,663
PEDSQL NMM-Aile kaynakları (Ç)	47,25±37,57	38,60±38,47	-0,733	0,464
PEDSQL NMM- Toplam (Ç)	75,03±10,71	81,74±11,24	-2,507	0,012*

Mann-Whitney U Testi, AÜSD: Alt Üriner Sistem Disfonksiyonu, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, PEDSQL NMM: Pediyatrik Yaşam Kalitesi Envanteri 3.0 Nöromusküler Modül, A: Aile, Ç: Çocuk, *: $p<0,05$

4.7. İBSS Toplam Puanı İle İlişkili Faktörlerin İncelenmesi

İBSS toplam puanı ile çocukların yaşı, beden kütle indeksleri, tanı alma yaşları, steroid kullanımları, tuvalet eğitim yaşları, fonksiyonellik seviyeleri ve pelvik taban kas kontrol düzeyleri arasındaki ilişki incelendi. Spearman analizi sonuçlarına göre, İBSS puanı ile tuvalet eğitimi aldıkları yaş arasında pozitif yönde zayıf ilişki ve pelvik taban kas kontrol düzeyleri arasında pozitif yönde orta derecede anlamlı ilişki bulundu ($r=0,384$, $p=0,009$; $r=0,443$, $p=0,002$) (Tablo 4.8).

Tablo 4.8. İBSS Puanı İle Demografik Verilerin, Fonksiyonel Seviyenin Ve Pelvik Taban Kas Kontrol Düzeyinin İlişkisi

Demografik veriler, fonksiyonel seviye ve pelvik taban kas kontrolü	İBSS Toplamı	
	r	p
Yaş (yıl)	-0,006	0,970
BKİ (kg/m ²)	0,215	0,157
Tanı alma yaşı (yıl)	0,013	0,935
Steroid kullanımı	-0,157	0,302 [#]
Tuvalet eğitim yaşı (yıl)	0,384	0,009*
Vignos Skalası	0,225	0,138
BÜEFS	0,207	0,171
İdrar Durdurma Testi	0,443	0,002*

Spearman Korelasyon Testi, [#]: Nokta Çift Serili Korelasyon Testi, İBSS: İşeme Bozuklukları Semptom Skoru, BKİ: Beden Kütle İndeksi, BÜEFS: Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması, *: $p<0,05$

İBSS toplam puanı ile postür değerlendirmeleri arasındaki ilişki incelendiğinde; New York Postür Değerlendirme Anketi, lumbal lordoz açısı, sağ ve sol inklinasyon açıları arasında anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.9. İBSS Puanı İle Postür Değerlendirmeleri Arasındaki İlişki

Postür	İBSS Toplamı	
	r	p
NYPDA toplamı	-0,198	0,192
Lumbal lordoz (°)	0,048	0,754
Sağ inklinasyon açısı (°)	-0,013	0,934
Sol inklinasyon açısı (°)	-0,021	0,893

Spearman Korelasyon Testi, İBSS: İşeme Bozuklukları Semptom Skoru, NYPDA: New York Postür Değerlendirme Anketi, *: $p<0,05$

Non-dominant taraf kalça fleksör, bilateral quadriceps femoris, bilateral dirsek fleksör ve ekstansör kasları ile İBSS toplam puanı arasında negatif yönde orta derecede, dominant taraf kalça fleksör kas kuvveti ile ise negatif yönde zayıf ilişki bulundu (Tablo 4.10). Diğer kas grupları ile İBSS toplam puanı arasında anlamlı ilişki olmadığı bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.10. İBSS Puanı İle Kas Kuvveti Arasındaki İlişki

Kas kuvveti (kg)	İBSS Toplamı	
	r	p
Gövde fleksör kasları	-0,013	0,932
Gövde ekstansör kasları	-0,120	0,431
Kalça fleksör kasları (D)	-0,338	0,023*
Kalça fleksör kasları (ND)	-0,411	0,005*
Quadriceps femoris kası (D)	-0,445	0,002*
Quadriceps femoris kası (ND)	-0,504	0,000*
Omuz fleksör kasları (D)	-0,172	0,257
Omuz fleksör kasları (ND)	-0,274	0,069
Dirsek fleksör kasları (D)	-0,461	0,001*
Dirsek fleksör kasları (ND)	-0,455	0,002*
Dirsek ekstansör kasları (D)	-0,442	0,002*
Dirsek ekstansör kasları (ND)	-0,450	0,002*

Spearman Korelasyon Testi, İBSS: İşeme Bozuklukları Semptom Skoru, D: Dominant, ND: Non-dominant, *: $p<0,05$

Çocukların günlük yaşam aktivitelerine katılımı ve bu aktivitelerdeki bağımsızlık seviyeleri ve yaşam kaliteleri ile İBSS toplam puanı arasındaki ilişki incelendi. Bağımsızlık seviyeleri ile İBSS toplam puanı arasında negatif yönde orta derecede anlamlı ilişki ($r=-0,467$, $p=0,001$); çocuğun hastalığı ile ilişkili bildirdiği yaşam kalitesi ve çocuğun yaşam kalitesi toplam puanı ile İBSS toplam puanı arasında negatif yönde zayıf ilişki saptandı ($r=-0,363$, $p=0,014$; $r=-0,378$, $p=0,010$). İBSS'nin PEDSQL NMD anketinin diğer alt boyutları ile anlamlı bir ilişkisi olmadığı bulundu ($p>0,05$) (Tablo 4.11).

Tablo 4.11. İBSS Puanı İle Bağımsızlık Seviyesi Ve Yaşam Kalitesi Arasındaki İlişki

Bağımsızlık seviyesi ve yaşam kalitesi	İBSS Toplamı	
	r	p
Barthel İndeksi toplam puanı	-0,467	0,001*
PEDSQL NMM-Aile-Hastalık	-0,272	0,071
PEDSQL NMM -Aile-İletişim	-0,230	0,128
PEDSQL NMM -Aile-Aile kaynakları	-0,022	0,885
PEDSQL NMM -Aile-Toplam	-0,247	0,102
PEDSQL NMM -Çocuk-Hastalık	-0,363	0,014*
PEDSQL NMM -Çocuk-İletişim	-0,109	0,475
PEDSQL NMM -Çocuk-Aile kaynakları	0,039	0,800
PEDSQL NMM -Çocuk-Toplam	-0,378	0,010*

Spearman Korelasyon Testi, İBSS: İşeme Bozuklukları Semptom Skoru, PEDSQL NMM: Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri 3.0 Nöromusküler Modül, *: $p<0,05$

5. TARTIŞMA

DMD'li çocuklarda AÜSS şiddeti ile fonksiyonel seviye, kas kuvveti, postür, pelvik taban kas kontrolü, günlük yaşam aktiviteleri ve yaşam kalitesi parametrelerinin ilişkisini incelediğimiz çalışmada; dahil edilen olguların %86,7'sinde AÜSS, %44,44'ünde ise AÜSD saptandı. Bilateral kalça fleksör, quadriceps femoris, dirsek fleksör ve ekstansör kaslarının kuvveti azaldıkça AÜSD şiddetinin arttığı bulundu. Bunun yanı sıra AÜSD şiddeti arttıkça günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık seviyesinin ve yaşam kalitesinin azaldığı saptandı. AÜSD olan ve olmayan gruplar arasında üst ekstremité fonksiyonel seviyesi, postür, pelvik taban kas kontrolü ve günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık seviyesi açısından fark bulundu. AÜSD olmayan grupta bu parametrelerin daha iyi olduğu saptandı. Ayrıca yorgunluk şiddeti AÜSD olan grupta daha yüksekti.

Demografik ve fiziksel özellikler

DMD'li çocukların erken ambulasyon dönemi asemptomatik olabilir veya yaşlıları ile karşılaştırıldığında var olan belirtileri aile tarafından fark edilemeyebilir (Suthar ve Sankhyan, 2018). Ayrıca, yapılan muayenelerin ve testlerin sonuçlarının geç çıkması da tanı konulma sürecini geciktirebilmektedir. Bunlara ek olarak mesane semptomlarının 5 yaşından itibaren patolojik kabul edilmesi (Austin ve ark., 2016), bireylerin 18 yaşına kadar çocuk olarak adlandırılması ve yaşam kalitesi değerlendirmesinde kullanılması önerilen PedsQL anketinin 18 yaşına kadar geçerliliğinin olması (Varni ve ark., 1999) gibi nedenler çalışmanın dahil edilme kriterinin 5-18 yaş arası olmasında etkili olmuştur.

DMD'li çocukların demografik ve fiziksel özellikleri karşılaştırıldığında; AÜSD olan ve olmayan grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark olmadığı bulundu (yorgunluk şiddeti dışında). Ancak, AÜSD olan grubun yaş ortalaması, vücut kütle indeksi ve ağrı şiddeti, istatistiksel olarak anlamlı olmasa da, AÜSD olmayan gruptan daha fazlaydı. Literatürde yaşın ve vücut kütle indeksinin artmasının DMD'deki semptomların şiddetini de artıracığı söylenmiştir (Bushby ve ark., 2010). Bu nedenle bu parametrelerin AÜSD'yi etkileyebileceği düşünülse de çalışmamızda anlamlı fark bulunmadı. Bu da yaşla birlikte AÜSS prevalansında önemli bir artış göstermeyen Lionarons ve arkadaşlarının çalışmasını doğruladı (Lionarons ve ark.,

2021). Ayrıca, çalışmamızın örneklemini oluşturan DMD'li çocukların çoğunlukla ambulatuvar dönemde olmaları ve yaşlarının küçük olması nedeniyle bu sonucun tesadüfi olabileceği de düşünüldü. Yaş ve AÜSS ilişkisi ile ilgili, genellenebilir bir yargıya ulaşabilmek için, daha geniş bir yaş aralığı ve örneklem grubu gerekmektedir.

Literatürde steroid tedavisinin su ve elektrolit atılımı ile ilgili sirkadiyen ritmi etkileyebileceği ve vasküler yetmezlik nedeniyle bağırsaktaki patolojileri tetikleyebileceği düşünülmüştür (Lionarons ve ark., 2021). Bu nedenlerden dolayı steroid kullanımı AÜSS ile ilişkilendirilmiştir (Lionarons ve ark., 2021). Fakat çalışmamızda steroid kullanımı AÜSD olan ve olmayan grupta benzerdi. Ayrıca, steroid kullanımına göre gruplararası İBSS toplam puanında da fark olmadığı bulundu. Bunun nedeninin çalışmadaki çocukların değişen dozlarda steroid kullanması olabileceği düşünüldü.

Hastalığın yaş ile ilerlemesi, kas yıkımı, sık hastane ziyaretleri, yaralanma, aile yapısı ve ek hastalıklar; DMD'li çocuklarda mesane kontrolünü sağlama yaşında ve AÜSS üzerinde etkili olabilmektedir (Lionarons ve ark., 2021). Hastalığa sahip çocukların sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla olay ve travma yaşadıkları ve bu durumun mesane kontrolü sağlama yaşını ertelediği gösterilmiştir (Jansson ve ark., 2007). Bu doğrultuda; literatürdeki çalışmaları destekleyici olarak bizim çalışmamızda da ileri tuvalet eğitimi yaşının daha yüksek AÜSS şiddeti ile ilişkili olduğu sonucuna varıldı.

Alt üriner sistem semptomları

DMD'li çocuklarda meydana gelen düz kas disfonksiyonunun sonuçları, gastrointestinal sistemin yanı sıra mesanede de görülmektedir (Manokaran ve ark., 2020). Literatürde DMD'li bireylerde alt üriner sistem üzerine yapılmış çalışma sayısı oldukça yetersiz olup yapılan çalışmaların da genellikle prevalans çalışmaları olduğu görüldü. DMD'li bireylerde AÜSS prevalansını araştıran çalışmalarda farklı ölçeklerin kullanılması, araştırılan semptomların farklı olması, yaş aralığının geniş olması ve BMD'lilerin de dahil edilmesi gibi nedenlerden dolayı DMD'li bireylerde AÜSS prevalansı %50-90 arasında değişmektedir (Morse ve ark., 2020). Bertrand ve arkadaşlarının yaptıkları DMD ve/veya BMD tanısına sahip 56 olgunun dahil edildiği kesitsel çalışmada 40 birey (%71,4) en az 1 adet AÜSS bildirmiştir (Bertrand ve ark., 2016). MacLeod ve arkadaşlarının yaptıkları, 74 DMD'li bireyin mesane

disfonksiyonu yönünden incelendiği çalışmada 46 DMD'li erkekte (%62) AÜSS saptanmıştır (MacLeod ve ark., 2003). Wijk ve arkadaşlarının 199 Hollandalı DMD hastasına anket yoluyla ulaşarak yaptıkları çalışmada 170 DMD'li birey (%85) 1 veya daha fazla AÜSS bildirmiştir (van Wijk ve ark., 2009). Lionarons ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada ise DMD'li bireylerin %89'unda en az 1 adet mesane ve/veya bağırsak semptomu olduğu bildirilmiştir (Lionarons ve ark., 2021). Bu çalışmalar doğrultusunda bizim çalışmamızdaki olguların %86,7'sinde 1 ya da daha fazla AÜSS olması literatür ile uyumlu bulundu.

Bertrand ve arkadaşlarının yaptıkları retrospektif çalışmada DMD'li ve BMD'li bireylerde en sık görülen semptomların işemeye başlamada gecikme, işeme aciliyeti ve gece/gündüz inkontinans olduğu gösterilmiştir (Bertrand ve ark., 2016). Hollanda popülasyonundaki DMD'li bireylerde yapılan prospektif çalışmada ise işeme sonrası damlatma, ıknarak işeme ve mesaneyi tam boşaltamama hissi en sık bildirilen AÜSS'ler olmuştur (van Wijk ve ark., 2009). MacLeod ve arkadaşlarının çalışmasında en sık gece-gündüz inkontinans ve üriner aciliyet hissi gözlenmiştir (MacLeod ve ark., 2003). Lionarons ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada DMD'li grupta en yüksek oranda gözlenen semptomlar; gece inkontinans, işeme sonrası damlatma ve üriner aciliyet hissi olarak bulunmuştur (Lionarons ve ark., 2021). Bizim çalışmamızda ise en yüksek oranda (%62,2) erteleme davranışı gözlendi. Sık görülen diğer semptomlar ise üriner aciliyet hissi (%55,6), gündüz inkontinans (%46,7) ve gece inkontinans (%31,1) olarak bulundu. Ayrıca, çalışmaya katılan DMD'li çocukların %51,1'inde konstipasyon gözlendi. Çalışmamızda inkontinans, gece ve gündüz olarak ayrı incelendiği için en sık görülen semptom değildir. Gece ve gündüz inkontinans tek başlık altında birleştirilirse %77,8 oranda en sık gözlenen semptom olacaktır. Literatürde sık görülen semptomların değişkenlik göstermesi araştırmacıların değerlendirdiği semptomların farklılığı ve semptomları bildiren kişinin (çocuk/aile/bakım veren) değişebilmesi ile ilişkili olabileceği düşünüldü. Fakat, bu sonucun, örneklemin küçük olması nedeniyle tesadüfi bir sonuç olabileceği de düşünüldü.

Nöromusküler hastalıklarda AÜSS'yi değerlendirmek amacıyla yapılmış çalışmalarda İBSS (Bertrand ve ark., 2016), Amerikan Üroloji Derneği Semptom Skoru (Bertrand ve ark., 2016), Uluslararası İnkontinans Anketi Konsültasyonu-Üriner İnkontinans Formu (Morse ve ark., 2020), İnkontinans Etki Anketi Kısa Formu (Morse

ve ark., 2020) ve Ürogenital Sıkıntı Envanteri (Morse ve ark., 2020) kullanılmıştır. Ayrıca, bazı çalışmalarda laboratuvar testleri, ultrason, üroflowmetre ve ürodinami gibi daha ileri değerlendirme yöntemleri kullanılmıştır (Caress ve ark., 1996; Ishigaki ve ark., 2019; Manokaran ve ark., 2020; Roth ve ark., 2020; Sakakibara ve ark., 1995). Bu çalışmada pediatrik popülasyon değerlendirmesi için geliştirilmiş ve pediatrik AÜSD'yi değerlendiren anketler arasında daha güvenilir bulunan İBSS anketi kullanıldı (Akbal ve ark., 2005; Altan ve ark., 2017).

DMD'de var olan ve yaşamı tehdit eden diğer semptomlara odaklanması DMD'li hastaların ürolojik açıdan değerlendirilmelerini ertelemiş veya önlemiştir. DMD'li hastaların en az yarısının ürolojik bir tanı taşıdığı düşünülmesine rağmen yalnızca çok küçük bir oranının ürolojik değerlendirme ve tedavi aldığı literatürde belirtilmiştir (Lionarons ve ark., 2021). Ayrıca, AÜSS'lerin böbrek yetmezliği gibi daha ciddi durumlara yol açabileceği bildirilmiştir (Austin ve ark., 2016). DMD'li bireylerin günümüzdeki gelişmeler ile ortalama yaşam uzunluklarının artması sonucunda, göz ardı edilmiş olan ürolojik değerlendirmeler daha da önemli hale gelmiştir (Askeland ve ark., 2013; Lionarons ve ark., 2021). Bu çalışmaya katılan DMD'li çocukların %80'inin (n=36), AÜSD olan grubun ise %75'inin (n=15) daha önce hiç ürolog kontrolüne gitmediği saptandı. Ailelerin DMD'li bireylerdeki diğer semptomlara odaklanması, AÜSS ile ilgili farkındalıklarının az olması, AÜSS'leri patolojik olarak kabul etmemeleri, var olan semptomlara alışmaları ve çocukların kullandığı steroidlerin özellikle enfeksiyonu baskılayarak AÜSS'lerin görünürlüğünü azaltabileceği gibi nedenler, bu sonucun olası nedenleri olarak düşünüldü. Bulgular, literatür ile uyumlu olup DMD'li bireylerin rutin değerlendirmelerine ürolojik değerlendirmelerin eklenmesinin önemi gösterildi.

Literatürde yetişkin erkeklerde ve kadınlarda AÜSS ile ilişkili faktörleri inceleyen birkaç çalışma mevcuttur (Kaya ve ark., 2016; Manonai ve ark., 2004; Møller ve ark., 2000; Xiong ve ark., 2020). Fakat DMD'li bireylerde AÜSS ile ilişkili olabilecek faktörleri araştıran bir çalışmaya rastlanmamıştır. Ayrıca, literatürdeki çalışmalarda genellikle fiziksel özelliklerden ziyade yaş, ırk, meslek, sigara ve alkol tüketimi gibi demografik verilerin karşılaştırıldığı görülmüştür. Bu doğrultuda bu çalışma; fonksiyonel seviye, postür, pelvik taban kas kontrolü ve kas kuvveti gibi fiziksel özelliklerin AÜSS ile ilişkisini DMD popülasyonunda incelemesi yönünden benzersiz bir çalışmadır.

Fonksiyonel seviye

DMD'li bireylerde fonksiyonel seviye yaş arttıkça azalmaktadır (Landfeldt ve ark., 2020). Çalışmamızda fonksiyonel seviye değerlendirmesinde DMD'li bireylerde en sık kullanılan değerlendirme yöntemleri olan Vignos Skalası ve Brooke Üst Ekstremitate Fonksiyonel Sınıflandırması kullanıldı (Brooke ve ark., 1983; Brooke ve ark., 1981; Vignos ve ark., 1963). Literatürde DMD'li çocukların fonksiyonellik değerlendirmesinde North Star Ambulasyon Değerlendirmesi ölçeği de sıklıkla kullanılmaktadır (Mazzone ve ark., 2010). Fakat bu gibi ölçekler yalnızca ambulatuar dönemde kullanılmakta olup çalışmamızda ambule olmayan grubu da değerlendirmek istediğimiz için North Star Ambulasyon Değerlendirmesi bu çalışmada tercih edilmedi. Alt ekstremitate fonksiyonellik değerlendirmesinde her seviyeden bireye uygulanabilen Vignos Skalası, üst ekstremitate fonksiyonellik değerlendirmesinde ise Brooke Üst Ekstremitate Fonksiyonel Sınıflandırması tercih edildi.

Çalışma sonucunda üst ekstremitate fonksiyonel seviyesi, AÜSD olmayan grupta anlamlı olarak daha yüksekti. Alt ekstremitate fonksiyonel seviyesi açısından gruplar arasında fark bulunmamasına rağmen AÜSD olan grupta alt ekstremitate fonksiyonelliği daha azdı. Fonksiyonel seviyenin azalması çocuğun tuvalet kullanımını giderek sınırlandırdığı için başta erteleme manevralarının kullanımı olmak üzere birçok AÜSS'yi tetikleyebileceği düşünüldü.

Çalışma sırasında Vignos Skalası'nda ileri seviyede olan çocuklar, tuvalete ulaşma konusunda zorlandıklarını bildirdiler. Bu zorluğu aşabilmek için tuvalete ulaşım ve tuvalet kullanımı sırasında yardım istemek veya taşınmak zorunda oldukları gözlemlendi. Ayrıca, tuvalete ulaşımın, tuvalet kullanımının ve tuvalet hijyenini sağlamanın fonksiyonel seviyesi düşük bireylerde daha uzun zaman aldığı öğrenildi. Tüm bu nedenlerin tuvalet erteleme davranışını tetikleyebileceği düşünüldü. Literatürde erteleme davranışlarının sık tekrarlanması ve azalmış işeme frekansı varlığı, pelvik taban ile alt üriner sistem işleyişini bozacağı ve diğer alt üriner sistem semptomlarını tetikleyeceği bildirilmiştir (Birgül, 2019; Lionarons ve ark., 2021). Lionarons ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmanın alt analizinde ise tekerlekli sandalyeye bağımlılık ile mesane disfonksiyonu arasında ilişki bulunmuştur (Lionarons ve ark., 2021). Ayrıca, Aguilar-Zafra ve arkadaşlarının 41 multiple sklerozlu hasta ile yaptıkları çalışmada üriner inkontinans varlığının yürüyüşü ve kişilerin fonksiyonelliğini olumsuz olarak etkilediği gösterilmiştir (Aguilar-Zafra ve

ark., 2021). Çalışmamızda üst ekstremitte fonksiyonelliği ile gruplar arasında anlamlı fark çıkmasına rağmen alt ekstremitte fonksiyonelliği açısından anlamlı fark olmadığı bulundu. Bu durumun nedeninin üst ekstremitte fonksiyonelliğinin alt ekstremitteye kıyasla hastalığın daha ileri aşamasında kaybedilmesi olabileceği düşünüldü (Demir ve ark., 2020). Ayrıca, üst ekstremitte ve alt ekstremitte fonksiyonelliği ile İBSS toplam puanı arasındaki ilişki incelendiğinde anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu. Bu durumun nedeni olarak ise; çalışmamıza dahil edilen çocukların çoğunluğunun hastalığın erken döneminde olması ve dolayısıyla örneklemin çoğunluğunu fonksiyonel seviyesi yüksek çocukların oluşturması olabileceği düşünüldü.

Postür

DMD'deki kas kuvvet kaybı ve dengesizlikleri spinal deformiteye neden olmaktadır (Filiz ve ark., 2021). DMD'li çocuklar arasında en sık karşılaşılan spinal deformiteler hiperlordoz ve skolyozdur (Kinali ve ark., 2007). Başta gluteal kaslardaki kas zayıflığı olmak üzere pelvis ve çevresindeki kasların yetersiz desteği nedeniyle pelviste instabilite görülür. Bu duruma iliotibial bant kontraktürü de eklendiğinde pelviste anterior pelvik tilt gözlenir (Kinali ve ark., 2007). Sonuç olarak DMD'li çocuk lordotik bir postür benimsemiş olur.

Pelvis; omurga ve alt ekstremitteyi birbirine bağlayarak vertebralarla fonksiyonel bir birim oluşturur (Hasler ve ark., 2020). Pelvis ve vertebraların bu yakın ilişkisi nedeniyle spinal deformiteler pelviste pozisyon değişikliğine neden olacaktır. Bu doğrultuda, postüral değişikliklerin pelvik taban kas kontrolünde bir etkisi, dolayısıyla AÜSS ile ilişkisi olabileceği düşünüldü.

Çalışmamızda klinikte sıklıkla kullanılan, gözlemsel postür analizini objektifleştirmek amacıyla oluşturulmuş New York Postür Değerlendirme Anketi kullanıldı (McRoberts ve ark., 2013). DMD'li bireylerin postür değerlendirmesinde röntgen ve 3 boyutlu bilgisayarlı sistemler kullanılabilse de (Kinali ve ark., 2007) New York Postür Değerlendirme Anketi'nin uygulanabilirliğinin yüksek olması ve değerlendirmenin hızlı bir şekilde yapılabilmesi gibi avantajları nedeniyle çalışmada tercih edildi. Çalışmamızda, AÜSD olmayan grupta New York Postür Değerlendirme Anketi toplam puanı daha yüksek bulundu. Bu sonuç, AÜSD olan grupta postürün daha kötü olduğunu gösterdi. Fakat, AÜSS şiddetinin artması ile anket toplam puanı arasında ilişki olmadığı gözlemlendi. Bunun nedeninin ankette yer alan vücut

bölümlerinin genel postürü yeterince yansıtamaması olabileceği düşünüldü. New York Postür Değerlendirme Anketi'nin, DMD'li bireylerin postür değerlendirmesi için yetersiz kalmasının da bu sonuç üzerinde etkili olabileceği düşünüldü. Ayrıca, postür değerlendirmesinde daha fazla vücut bölümünün değerlendirilmesine ihtiyaç olduğu görüldü. New York Postür Değerlendirme Anketi'nin ayak parmaklarını, pes kavusu, ayak bileği supinasyonunu, diz postürünü, lumbal lordoz azalışını ve skapular alatayı değerlendirmedeği gözlemlendi. Ayrıca anket, DMD'li çocuklarda sık görülen parmak ucunda durmayı da değerlendirmede yetersizdi. Bu gibi limitasyonların; postür ile AÜSS şiddeti arasında ilişki bulunmamasına rağmen, AÜSD olan ve olmayan grupta anlamlı farka rastlanmasının nedeni olabileceği düşünüldü.

Normal lumbal lordoz açısı 30° olup normal kabul edilen aralık 20°-40° arasındadır (Dimitrijević ve ark., 2022; Meyer ve ark., 2016). Alt ekstremite, gövde, omurga ve pelvis ile ilişkili olması nedeniyle çeşitli alanlarda yapılmış çalışmalarda lumbal lordoz açısı ölçülmüştür. Lumbal lordoz açısının ölçümü için literatürde görüntüleme yöntemleri (Bailey ve ark., 2019; Matsumoto ve ark., 2019), dijital inklinometre (Sarcevic ve Tepavcevic, 2020), flex-ruler (Mirbagheri ve ark., 2015) ve bubble inklinometre (Salamh ve Kolber, 2014) kullanılmıştır. Çalışmamızda lumbal lordoz ölçümü için geçerli ve güvenilir bulunan bubble inklinometre kullanıldı (Van Blommestein ve ark., 2012). AÜSD olan ve olmayan gruplar lumbal lordoz ve pelvik inklinasyon açıları yönünden karşılaştırıldığında grupların benzer olduğu gözlemlendi. Ayrıca, AÜSS şiddeti ile lumbal lordoz ve pelvik inklinasyon açıları arasında ilişki olmadığı bulundu. Reis ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada üriner inkontinansa sahip kadınlarda artmış pelvik tilt ve pelvik inklinasyon açısı bulunmuştur (Reis ve ark., 2021). Vatandust ve arkadaşlarının üriner inkontinansa sahip sporcu kadınlarda yaptıkları çalışmada da lumbal lordoz ve pelvik tilt açısı ile üriner inkontinans arasında anlamlı bir ilişki bulunmuştur (Vatandust ve Attar bashi Moghadam, 2015). Capson ve arkadaşları 16 kadın üzerinde lumbopelvik postür değişikliğinin pelvik taban kas aktivasyonu ve zamanlaması üzerindeki etkisini incelemişlerdir. Sonuç olarak lumbopelvik postürün öksürme ve ağırlık kaldırma sırasında pelvik taban kas zamanlaması üzerinde anlamlı bir etkisi olmadığını bildirseler de lumbopelvik postür değişikliğinin hem statik hem dinamik faaliyetler sırasında pelvik taban kas kontraktilesini etkilediğini göstermişlerdir (Capson ve ark., 2011). Bizim çalışmamızın sonuçları; Araújo ve arkadaşlarının stres üriner inkontinansı olan

kadınlarda lumbal lordoz açılarını karşılaştırdıkları çalışmada lumbal lordoz ile inkontinans arasında ilişkiye rastlamamaları ile uyumluydu (Araújo ve ark., 2010). Baran ve arkadaşları 275 gebe kadında üriner inkontinans ile ilişkili olabilecek faktörleri incelemişlerdir ve lumbal lordoz ile üriner inkontinans arasında ilişki bulunmamıştır (Baran ve ark., 2021). Ayrıca Meyer ve arkadaşları 1665 kadında torasik ve lumbal omurganın pelvik taban semptomları ile ilişkisini incelemişlerdir. Pelvik taban semptomları olan ve olmayan grup arasında torakal ve lumbal omurga açıları yönünden bir fark bulunmamıştır (Meyer ve ark., 2016). Ek olarak omurga eğrilikleri, pelvik taban semptomlarının varlığı ile ilişkili bulunmamıştır (Meyer ve ark., 2016). Bizim çalışmamızda diğer çalışmalardan farklı olarak lumbal lordoz açısının çok geniş aralıkta olması (1° - 65°) anlamlı bir fark veya ilişki çıkmasını etkilemiş olabilir. Özellikle ambule olmayan çocuklarda uzun süreli kifotik postürde oturma ve vertikalizasyonun az olması nedeniyle lumbal lordozda şiddetli azalma gözlemlendi. Ambule olmayan çocuklardaki lumbal kifoz ile ambule çocuklardaki hiperlordoz çalışmada çok geniş bir lumbal lordoz aralığı oluşmasına neden oldu. Aynı nedenler lumbal lordoz açısı ile doğrudan ilişki içerisinde olan pelvik inklinasyon açısı için de düşünüldü.

Pelvik taban kas kontrolü

Klinikte pelvik taban fonksiyon değerlendirmesi için kullanılması önerilen altın standart bir yöntem olmasa da dijital test ve vajinal manometri gibi testler kullanılabilir (Sartore ve ark., 2002). Kullanılan tekniklerden bir diğeri de idrar durdurma testidir (Sampselle ve DeLancey, 1992). Pelvik taban kaslarının idrar akışını durdurabilme kapasitesinin değerlendirildiği bu test dijital test ile karşılaştırılabilir ve tekrarlanabilir bulunmuştur (Sartore ve ark., 2002). İdrar durdurma testinin, üriner inkontinansı olan kadınlarda egzersiz olarak da kullanıldığı durumlar mevcuttur (Chesnel ve ark., 2019). Fakat Chesnel ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada idrar akışının kesilmesi işeme sonrasında mesanede kalan idrar hacmini artırdığı ve işeme veriminin azalmasına neden olduğu gösterilmiştir (Chesnel ve ark., 2019). Bu nedenle idrar akışının engellenmesi yalnızca test olarak kullanılmalı ve egzersiz olarak kullanılmamalıdır. Klinikte kullanılması pratik olan bu test, çalışmamızda pelvik taban kas kontrolünü değerlendirmek için kullanıldı. Ailelere bunun yalnızca test olduğu, sık tekrarlanmaması gerektiği dikkatlice anlatıldı.

Çalışmamızda; çocukların konforunun sağlanabilmesi ve var olan kapasitelerinin etkilenmemesi için, idrar durdurma testinin aileler tarafından uygulanması tercih edildi. Çocukların araştırmacıyı ilk kez görmeleri, işemenin rahat gerçekleşebilmesi için mahremiyetin sağlanması gerekliliği, DMD'li çocukların sıklıkla hastane kontrollerinin olması nedeniyle bazı değerlendirmelere direnç göstermeleri ve pelvik tabanın stresten olumsuz olarak etkilenmesi gibi nedenlerden dolayı, işeme sırasında araştırmacının çocuğa eşlik etmesi uygun görülmedi. Çocuğun henüz güven sağlayamadığı bir sağlık personelinin yanında işemesinin var olan kapasitesini etkileyebileceği ve bu durumun testin sonucunu değiştirebileceği öngörüldü. Bu nedenlerden dolayı bu test, aile tarafından gerçekleştirildi. Objektifliği artırmak ve limitasyonları gidermek amacıyla test, ailelere detaylı bir şekilde aktarıldı ve ailelerin dikkat etmesi gereken noktalar belirtildi.

Literatürde DMD'li bireylerde pelvik taban değerlendirmesine dair herhangi bir çalışmaya rastlanmamıştır. Çalışmamızda AÜSD olmayan grubun %96'sı orta akım idrarı durdurabiliyorken AÜSD olan grubun yalnızca %60'ı orta akım idrarı durdurabiliyordu. AÜSD olan ve olmayan grup karşılaştırıldığında AÜSD olmayan grupta pelvik taban kas kontrolü daha yüksek bulundu. Ayrıca, İdrar Durdurma Testi ile İBSS toplam skoru arasında anlamlı ilişki bulundu ve pelvik taban kas kontrolü azaldıkça AÜSS şiddetinin arttığı gözlemlendi. Dolayısıyla, çalışmamızın sonucunda AÜSS'nin pelvik taban kas kontrolünden etkilenebileceği gösterildi. AÜSS'ye sahip çocukların semptomlarla başa çıkabilmek için pelvik taban kas kontrolünü artırmaları, bu doğrultuda fizyoterapistle danışmaları ve fizyoterapistlerin AÜSS rehabilitasyonunda pelvik taban kas kontrolünü geliştirmeye odaklanmaları önerildi.

Kas kuvveti

DMD, proksimalden distale doğru ilerleyici kassal tutulum gösteren bir hastalıktır. Hastalığa sahip bireylerde önce pelvik kuşak, gövde, alt ve üst ekstremitenin proksimal kaslarında kuvvet kaybı gözlenebilmektedir (Filiz ve ark., 2021). DMD'de en belirgin semptomlardan biri olan kas kuvveti kaybı, klinisyenler ve araştırmacılar tarafından sıklıkla değerlendirilmektedir. Klinisyenler kullanım kolaylığı olması nedeniyle çoğunlukla manuel kas testini kullanmaktadır. Literatürde de araştırmacılar tarafından manuel kas testi tercih edilebilmektedir (Escolar ve ark., 2001). Fakat, daha objektif ve tekrarlanabilir ölçümler daha doğru bilgi sağlayacaktır

(Uchikawa ve ark., 2004). En güvenilir veriyi sağlayan izokinetik cihazlar kas kuvveti ölçümünde kullanılabilse de el ile tutulan dinamometre; kullanılabilirliği, taşıma kolaylığı ve küçük boyutu nedeniyle klinikte izokinetik cihazlara göre avantaj sağlamaktadır (Stark ve ark., 2011). Çalışmamızda, FDA tarafından kas kuvveti değerlendirmesinde kullanılması önerilen ve DMD'li bireylerde güvenilirliği kanıtlanmış olan el ile tutulan dinamometre tercih edildi (Sisto, 2007; Stuberg ve Metcalf, 1988). Dinamometre ile ölçüm sırasında DMD'li çocuklarda yorgunluk oluşturmamak, kas yıkımını artırmamak ve ölçümün tekrarlanabilirliğini sağlayabilmek amacıyla “kırılma testi” yerine “yap testi” kullanıldı.

Kalça kasları ve quadriceps femoris kasları geniş kesit alanlarına sahip oldukları için pelvise destek sağlarlar ve stabilizasyonda önemli rol oynarlar (Neumann, 2010). Bu nedenle pelvik tabanla ve AÜSS ile yakından ilişkilidir. Üst ekstremitenin pelvis ve pelvik tabanla ilişkisi ise kinetik zincir ile açıklanabilir (Sciascia ve ark., 2012). Bu nedenlerden dolayı çalışmamızda pelvis çevresindeki proksimal kas grubu ile fonksiyonellikte ve transferlerde önemli rolleri olan omuz fleksörleri, dirsek fleksörleri ve ekstansörleri değerlendirildi.

Çalışmamızda AÜSS şiddeti ile kalça fleksör, quadriceps femoris, dirsek fleksör ve ekstansör kasların kuvvet değerleri arasında negatif yönde anlamlı bir ilişki bulundu. Kas kuvveti desteğinin azalmasıyla AÜSS şiddetinin arttığı gösterildi. Bu durum stabilizasyon mekanizması ile açıklandı. DMD hastalığının doğası gereği proksimal kaslar distal kaslara göre daha fazla etkilenir (Baptista ve ark., 2014). AÜSS şiddeti ile dirsek eklemi kas kuvvetleri arasında ilişki bulunmasına rağmen, omuz fleksör kasların kuvveti ile ilişki bulunmaması; çalışmaya dahil edilen DMD'li bireylerin günlük yaşam aktiviteleri sırasında çoğunlukla dirsek fleksiyonu ve ekstansiyonu hareketlerini kullanmaları ile omuz hareketlerine nispeten daha az ihtiyaç duymaları ile ilişkilendirildi. Bu bulgulardan yola çıkarak, DMD'li bireylerde günlük yaşam aktivitelerine yönelik fonksiyonellik çalışmaları ile dirsek fleksörlerinin ve ekstansörlerinin kas kuvvetinin artırılması, AÜSS'yi olumlu olarak etkileyebileceği sonucuna ulaşıldı.

Çalışmamızda AÜSS şiddeti ile gövde kas kuvveti arasında anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu. Fonksiyonel seviye değerlendirmesi sonucunda, çalışmadaki çocukların hem alt ekstremitede hem de üst ekstremitede çoğunlukla erken evrelerde olduğu saptandı. Bu nedenle, fonksiyonel seviye ile doğru orantılı olarak seyreden

gövde kas kuvvet etkilenimleri de, henüz fazla olmayıp gövde kas kuvvetlerinin diğer kas gruplarına göre daha yüksek olduğu görüldü. Dolayısıyla, çocukların AÜSS'ye etki edebilecek düzeyde etkilenimleri olmadığı için gövde kas kuvvetleri ile AÜSS arasında anlamlı bir ilişkiye rastlanmamış olabilir.

Günlük yaşam aktivitelerine katılım

DMD'de hastalığın doğası gereği günlük yaşam aktivitelerine katılım giderek azalmaktadır, yaş arttıkça bakım verene bağımlılık ise artmaktadır (Bendixen ve ark., 2014). Bu çalışmada çocukların katılımını ve bağımsızlık düzeylerini ölçmek için, güvenilirliği kanıtlanmış olan ve önceki çalışmalarda DMD'li bireylerde de kullanılmış olan Barthel İndeksi tercih edildi (Chen ve Clark, 2007; Lue ve ark., 2009; Morse ve ark., 2020).

Kok ve arkadaşlarının kadınlar üzerinde yaptıkları çalışmada; AÜSS'nin varlığının günlük yaşam aktivitelerine katılımı kesintiye uğratabileceği ve gün içerisinde yapılan işin kalitesini düşüreceği gösterilmiştir (Kok ve ark., 2021). Bauer ve arkadaşlarının yaşlı erkekler üzerinde yaptıkları çalışmada AÜSS şiddeti ile günlük yaşam aktiviteleri kısıtlılığı arasında ilişki bulunmuştur (Bauer ve ark., 2022). DMD'lerde AÜSS ve günlük yaşam aktivitelerinin ilişkisini araştıran çalışmalar yetersiz olsa da Lionarons ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada DMD'li bireylerin %42'sinde mesane ve bağırsakla ilişkili semptomların günlük yaşam aktiviteleri üzerinde olumsuz etkisi olacağı rapor edilmiştir (Lionarons ve ark., 2021). Çalışmamızda da AÜSS şiddeti ile günlük yaşam aktivitelerine katılım arasında ilişki tespit edildi. AÜSD olmayan grubun günlük yaşam aktivitelerine katılımı ve bağımsızlık seviyesi daha yüksek bulundu. Bu sonuç, fonksiyonelliğin azalarak bağımlılığın artmasıyla açıklandı. Ayrıca, utanç ve sosyal damgalanma durumları nedeniyle AÜSS olan kişilerin aktivitelerden uzak durma ve sosyal izolasyonu tercih etme eğilimi vardır (Palmer ve ark., 2012). Bu nedenlerle DMD'li bireylerdeki AÜSS ve günlük yaşam aktivitelerine katılım arasındaki ilişki varlığı tutarlıdır.

Yaşam kalitesi

Son yıllarda yaşam kalitesinin önemi anlaşılacak yapılan çalışmalarda yaşam kalitesine ikincil ölçüm olarak yer vermeye başlanmıştır. Pediatrik popülasyonda yaşam kalitesinin değerlendirmesinde kullanılabilir birçok ölçek bulunmaktadır

(Ravens-Sieberer ve ark., 2006). Tanılı çocuklarda sağlıkla ilişkili genel yaşam kalitesini değerlendiren anketler kullanılabilir. Bu anketlerin sağlıklı gruplar ile kıyaslama yapabilmesi yönünden avantajları vardır. Fakat hastalığa özel durumları değerlendirmekte yetersiz kalabilirler. Bu nedenle tanılı gruplarda hastalığa özgü yaşam kalitesi değerlendirme ölçeklerinin kullanılması önerilir (Messina ve ark., 2016). Literatürdeki bu öneri doğrultusunda çalışmamızda, DMD'li bireylerde kullanılmak üzere oluşturulmuş PedsQL NMM ölçeği kullanıldı (Varni ve ark., 1999).

DMD hastalığının ilerleyici ve ölümcül doğası nedeniyle hastalığa sahip bireylerin yaşam kaliteleri sağlıklı bireylere göre oldukça düşüktür (Uzark ve ark., 2012). Bu nedenle, kılavuzlar tarafından DMD'li bireylere her kontrolde yaşam kalitesi değerlendirmesi ve ruh sağlığı taraması önerilmiştir (Birkrant ve ark., 2018). Literatürde DMD'li bireylerde kas-iskelet sistemi ile ilişkili semptomlara ilişkin yaşam kaliteleri üzerine yapılmış birçok çalışma vardır. Bunun yanı sıra sağlıklı çocuklarda AÜSS varlığı ile yaşam kalitesi ilişkisi de literatürde açıkça belirtilmiştir (Iscan ve Ozkayın, 2020). Fakat DMD'li çocuklarda AÜSS varlığını inceleyen çalışma sayısı azdır.

Wijk ve arkadaşlarının 199 DMD'li bireyde yaptıkları çalışmada AÜSS'nin DMD'lilerin yaşam kalitesini düşürdüğü gösterilmiştir (van Wijk ve ark., 2009). Bertrand ve arkadaşlarının yaptıkları çalışmada ise aileler, AÜSS'nin yaşamlarını negatif olarak etkilediğini bildirmiştir (Bertrand ve ark., 2016). Bizim çalışmamızda AÜSS şiddeti ile çocuğun bildirdiği yaşam kalitesi arasında negatif bir ilişki bulundu. Ayrıca, ailenin bildirdiği iletişim alt boyutu puanı, çocuğun bildirdiği hastalık semptomları ile ilişkili alt boyut puanı ve yaşam kalitesinin toplam puanı; AÜSD olan grupta olmayan gruba göre çok daha düşük bulundu. Yaşam kalitesinin AÜSS varlığı sonucunda düşmesi literatür ile uyumluydu. Lionarons ve arkadaşları kişinin kendisinin değerlendirmesi ile ailesinin bildirmesi arasında fark bulunmadığını bildirmesine rağmen Uttley ve arkadaşları yaptıkları çalışmada engelli çocukların ailesinin, çocuklarını değerlendirirken çocukların kendileri için yaptıkları değerlendirmeye göre çok daha düşük bir yaşam kalitesi bildirdiklerini göstermiştir (Lionarons ve ark., 2021). Bizim çalışmamızda ise çocuğun kendi hakkında bildirdiği yanıtlar ile AÜSS arasında ilişki bulunmuşken ailesinin çocuk hakkında bildirdiği yanıtlar ile ilişkiye rastlanmadı. Bunun nedenlerinin; ailelerin daha ölümcül olarak yorumlanabilecek hastalığın diğer semptomlarına odaklanması, var olan ürolojik

semptomları problem olarak görmemesi ve/veya bu semptomlara adapte olmaları olabileceği düşünöldü.

Hipotez kontrolü

Çalışmamızın sonucunda DMD’li çocuklarda %86,7 oranında AÜSS varlığı bulundu. Bu da DMD’li çocuklarda AÜSS yüksek oranda göröleceğini belirten H1 hipotezimizi doğruladı.

Çalışmamızda alt ekstremite fonksiyonelliği açısından AÜSD olan ve olmayan grupların verileri arasında fark olmadığı bulunmasına rağmen üst ekstremite fonksiyonelliği açısından fark bulundu. AÜSD olan grupta fonksiyonellik daha azdı. Dolayısıyla, H2 hipotezimiz kabul edildi.

Çalışmamızda AÜSD olan ve olmayan DMD’li çocukların pelvik taban kas kontrolü karşılaştırıldığında fark bulundu ve H3 hipotezi kabul edildi.

Çalışmamız sonucunda kalça fleksör, quadriceps femoris, dirsek fleksör ve ekstansör kasların kuvveti arttıkça AÜSS’nin azaldığı bulundu. Bu doğrultuda, çalışmamızın H4 hipotezi desteklenmektedir.

Çalışmamızda AÜSD olan ve olmayan çocuklar karşılaştırıldığında lumbal lordoz ve pelvik inklinasyon açıları yönünden fark bulunmasa da New York Postür Değerlendirme Anketi toplam puanı açısından fark bulundu. H5 hipotezi kabul edildi.

DMD’li çocuklarda günlük yaşam aktivitelerine katılım azaldıkça AÜSS şiddetinin arttığı ve AÜSS şiddeti arttıkça yaşam kalitesinin azaldığı bulundu. Böylece, H6 ve H7 hipotezleri kabul edildi.

Çalışmanın güçlü yönleri

Çalışmanın güçlü yönleri; değerlendirmeler sırasında objektif ölçüm yöntemlerinin kullanılması (Hoggan microFET2, Baseline bubble inklinometre ve Baseline dijital inklinometre), AÜSS değerlendirmesinde uluslararası kılavuzlar tarafından pediatrik grupta kullanılması önerilen İBSS anketinin tercih edilmesi (Austin ve ark., 2016), değerlendirilen parametrelerin (fonksiyonel seviye, postür, kas kuvveti, günlük yaşam aktivitelerine katılım ve yaşam kalitesi) ve değerlendirme araçlarının (Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması, Vignos Skalası ve Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri 3.0 Nöromusküler Modül) DMD’ye özgü olarak seçilmesi, değerlendirmelerin tekrarlanabilir ve çocukların yorgunluk durumlarına

göre ara verilebilir olması, çalışmaya spesifik bir hastalık grubunun dahil edilmesi ve belirli bir yaş aralığının olması olarak sıralanabilir. İBSS anketinin kesme değerinin olması ve böylece klinikte AÜSD olan çocukların daha ileri tetkiklere ihtiyaç duyulmadan belirlenebilmesi ise çalışmamızda kullanılan anketlerin güçlü yönleridir.

Çalışmanın yapıldığı merkeze birçok ilden katılımcı başvurmuştur. Bu doğrultuda çalışma, tek ilde yaşayan DMD'li çocuklarla sınırlı kalmayıp genel popülasyonu yansıtabilir nitelikte olmuştur. Ayrıca, DMD'li bireylerde AÜSS ile ilişkili faktörlerin araştırılması daha önce gerçekleştirilmediği için, çalışmamızın gelecekteki çalışmaları destekleyici nitelikte olacağı düşünülmüştür.

Değerlendirmeler sonrasında, çalışmamız kapsamında olmamasına rağmen, fizyoterapist tarafından hastalara ve ailelerine alt üriner sistem semptomları hakkında, yaklaşık 3 saat süren aile eğitimi verildi. Bu eğitimde alt üriner sistem ve semptomları, bu semptomların patofizyolojisi, bu semptomlardan korunma yöntemleri ve bu semptomların tedavilerinden detaylı olarak bahsedildi. Eğitim sonunda ailelerin ve DMD'li bireylerin alt üriner sistem semptomları ile ilişkili soruları cevaplandı. Böylece çalışmaya katılmaya gönüllü olan ailelerde AÜSS ile ilgili farkındalık düzeyi artırıldı.

Çalışmanın limitasyonları

DMD'li çocuklarda alt üriner sistem semptomlarını araştırdığımız bu çalışmada ICCS tarafından tanımlanmış tüm alt üriner sistem semptomları sorulmamış olup yalnızca İBSS anketindeki semptomlar araştırıldı. İBSS'de olmayan azalmış işeme frekansı, noktüri, işemeye başlamada gecikme, zayıf akımlı işeme ve işeme sonrası damlatma semptomları sorgulanmadı. Ayrıca İBSS ölçeği gece ve gündüz inkontinans varlığını, sıklığını ve şiddetini sorgulayan bir ankettir. Fakat gece inkontinans sıklığında minimum, haftada 1-2 gece idrar kaçırma işaretlenebilmektedir. Dolayısıyla haftada 1'den daha seyrek inkontinansı olan çocuklar için bu ölçek yetersiz kalmaktadır.

Gece inkontinansı olan çocuklarda gece belirli saatlerde uyandırarak çocuğun yatağı ıslatması önlenmeye çalışılabilir (Topaloğlu ve ark., 2015). Her gece inkontinansı olan çocuk, doğru saatlerde kaldırılırsa gece inkontinans görülmeyebilir. Fakat bu durum bir tedavi yöntemi değildir, çocuk kaldırılmadığında inkontinansı devam edecektir. Çalışmada gece uyandırma uygulaması yapan aileler bulunmaktaydı.

Bu uygulama, bu çocukların inkontinans varlığı ve sıklığı yönünden değerlendirilmesini zorlaştırdı. Bu limitasyonu önleyebilmek amacıyla ailelerin gece kaldırma uygulamasını yapmaları önlenerek iki hafta sonra ailelere tekrar ulaşıldı.

Bazı ailelerin AÜSS farkındalığı az olabilmektedir. Aileler bu semptomları normal kabul ettikleri için semptomları problem olarak görmeyebilirler. Bazı aileler ise bu semptomların varlığına çok dirençli olup semptomlar olsa bile reddedebilmektedir. Bunlara ek olarak AÜSS, hasta tarafından hatalı olarak bildirilebileceği gibi araştırmacı tarafından da yeterince belgelenemeyebilir (Chapple, 2011). Bu gibi zorluklar AÜSS değerlendirmelerini zorlaştırmış olup semptom sıklığı sonuçlarını etkilemiş olabilir. Sonuçların etkilenmesini en aza indirebilmek amacıyla ailelere semptomlar detaylı olarak, örneklerle birlikte anlatıldı. Anormal ve patolojik olarak kabul edilen noktalar açıkça belirtildi, bu durumun onların hatası olmadığı söylendi. Tüm bu önlemlere rağmen var olan semptomların gözden kaçırılacağı düşünüldü.

DMD'li bireylerin postürü sıklıkla gözlemsel yöntemler ile değerlendirilmektedir (Sá ve ark., 2016). Çalışmamızda objektifliği artırabilmek amacıyla gözlemsel postür analizi, New York Postür Değerlendirme Anketi kullanılarak yapıldı. Bu anket klinikte uygulanması kolay bir ankettir. Ancak pes planusu değerlendirirken pes kavusu, ayak bileği pronasyonunu değerlendirirken supinasyonunu, lumbal lordoz artışını değerlendirirken azalmasını, gövde rotasyonunu ve skapular alatayı değerlendirememektedir. Ayrıca, DMD'li çocuklarda sıklıkla karşılaşılan parmak ucunda durmayı değerlendirmede de yetersizdir. Bu gibi eksiklikler postür değerlendirmesinde zorluğa yol açtı. Sonuç olarak DMD'de postür değerlendirmesi yapılacak ileriki çalışmalarda daha detaylı ölçekler veya daha objektif veri sağlayan cihazlar kullanılmalıdır.

Bazı ailelerin DMD hastalığının yönetiminde; hastalığa sahip çocuğa hastalığın ismini, semptomlarını ve detaylarını anlatmayı tercih etmedikleri gözlemlendi. Fakat DMD'li çocuğun yaşam kalitesi değerlendirmesinde kullanılan PedsQL 3.0 Nöromusküler Modül'ünde çocuğun cevaplama istenen "Nöromusküler Hastalığım Hakkında" alt boyutu bulunmaktadır. Hastalığını bilmeyen çocukların bu alt boyutta zorlandıkları gözlemlendi. Ayrıca maddi konularda bilgilendirilmemiş çocuklar "Ailemizin Kaynakları" alt boyutunda zorlandı.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Bu çalışmada DMD'li çocuklarda AÜSS sıklığı ve bu semptomlarla ilişkili olabilecek faktörler incelendi. Çalışmanın sonucu ve önerileri şu şekildedir:

1. DMD'li çocukların %86,7'sinde en az 1 tane AÜSS, %44,44'ünde ise AÜSD olduğu bulundu. AÜSS, DMD'de göz ardı edilen bir durum olsa da bu grupta sıklıkla karşılaşılr ve yaşam kalitesi üzerinde oldukça olumsuz etkileri bulunur. Bu doğrultuda DMD'li çocuklar ürolojik yönden periyodik aralıklarla değerlendirilmelidir.
2. AÜSD olan DMD'li çocuklarda yorgunluk şiddeti daha yüksek; üst ekstremitte fonksiyonelliği, pelvik taban kas kontrolü, günlük yaşam aktivitelerine katılım ve yaşam kalitesi daha düşük bulundu. Ayrıca AÜSD olmayan gruptaki çocukların postürlerinin daha iyi olduğu gözlemlendi.
3. Tuvalet eğitim yaşı ve pelvik taban kas kontrolü arttıkça AÜSS şiddetinin arttığı; AÜSS şiddeti arttıkça günlük yaşam aktivitelerine katılımın ve yaşam kalitesinin azaldığı saptandı.
4. Bilateral kalça fleksör, quadriceps femoris, dirsek fleksör ve ekstansör kaslarının kuvveti azaldıkça AÜSS şiddetinin arttığı bulundu.
5. DMD'li bireylerde AÜSD olan ve olmayan grupta; AÜSS ile yaş, vücut kütle indeksi, tanı alma yaşı, ağrı şiddeti, steroid kullanımı, ambulasyon, alt ekstremitte fonksiyonelliği, lumbal lordoz açısı ve pelvik inklinasyon açısı arasında anlamlı bir fark gözlenmedi.
6. DMD'de AÜSS ile ilgili araştırmalar yetersiz olup konu ile ilgili değerlendirme ve tedavi çalışmaları planlanmalıdır.
7. Literatürde DMD ile ilgili yapılmış çalışmalarda genellikle ambulatuar dönem incelenmiş olup ambule olmayan döneme daha az odaklanılmıştır. Ambule olmayan dönem de AÜSS'lerin varlığı ve sıklığı yönünden araştırılmalıdır.
8. Başta pediatrik ürologlar olmak üzere DMD hastalığı ile ilgilenen tüm sağlık profesyonellerinde AÜSS farkındalığı oluşturulmalı ve profesyonellere yönelik bu konuda eğitimler planlanmalıdır.
9. Kardiyolog, göğüs hastalıkları uzmanı, tıbbi genetik uzmanı, diyetisyen ve psikolog gibi DMD'li çocukların tanı ve tedavisinde görev alan uzmanların;

çocukları AÜSS yönünden de sorgulayıp uygun meslek dallarına yönlendirme yapmaları önerilir.

10. DMD'li çocukların en çok zaman geçirdiği meslek grubu olan fizyoterapistler, çocukları AÜSS yönünden de değerlendirmeli ve bu doğrultuda aileye uygun öneriler vermelidir.
11. Ürolojik semptomlar DMD hastalığındaki diğer semptomlar kadar net değildir ve ailenin direnci ile karşılaşılabılır. Dolayısıyla detaylı açıklamalar yapılarak ve aynı semptom için birden fazla soru kullanılarak sorgulanmalıdır.
12. Gelecek çalışmalarda ambule olmayan dönemde olan DMD'li bireylerde, yaş grupları karşılaştırılarak her AÜSS'nin değerlendirilmesi önerilir. Ayrıca diğer nöromusküler hastalık gruplarında da AÜSS sıklığı ve AÜSS ile ilişkili faktörler incelenebilir.

7. KAYNAKÇA

- Abelson, B., Sun, D., Que, L., Nebel, R. A., Baker, D., Popiel, P., . . . DiSanto, M. (2018). Sex differences in lower urinary tract biology and physiology. *Biology of sex differences*, 9(1), 1-13.
- Abrams, P., Cardozo, L., Fall, M., Griffiths, D., Rosier, P., Ulmsten, U., . . . Wein, A. (2003). The standardisation of terminology in lower urinary tract function: report from the standardisation sub-committee of the International Continence Society. *Urology*, 61(1), 37-49.
- Aguiar, L. T., Camargo, L. B. A., Estarlino, L. D., Teixeira-Salmela, L. F., & de Moraes Faria, C. D. C. (2018). Strength of the lower limb and trunk muscles is associated with gait speed in individuals with sub-acute stroke: a cross-sectional study. *Brazilian Journal of Physical Therapy*, 22(6), 459-466.
- Aguilar-Zafra, S., Del Corral, T., Montero-González, N., de-Gabriel-Hierro, A., & López-de-Uralde-Villanueva, I. (2021). Urinary incontinence and impaired physical function are associated with expiratory muscle weakness in patients with multiple sclerosis. *Disabil Rehabil*, 1-9.
- Akbaba, Y. A., & Birinci, T. (2019). Hasta Bakıcılarda Bel-Boyun Ağrısının Değerlendirilmesi ve Ağrının Depresyon Üzerine Etkisinin İncelenmesi. *Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi* (2), 236-240.
- Akbal, C., Genc, Y., Burgu, B., Ozden, E., & Tekgul, S. (2005). Dysfunctional voiding and incontinence scoring system: quantitative evaluation of incontinence symptoms in pediatric population. *J Urol*, 173(3), 969-973.
- Akil, I. O., Ozmen, D., & Cetinkaya, A. C. (2014). Prevalence of urinary incontinence and lower urinary tract symptoms in school-age children. *Urology Journal*, 11(3), 1602-1608.
- Alemdaroğlu, İ., Karaduman, A., Yılmaz Ö, T., & Topaloğlu, H. (2015). Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle Nerve*, 51(5), 697-705.
- Alemdaroğlu, İ., Karaduman, A., Yılmaz, Ö., & Topaloğlu, H. (2014). Duchenne musküler distrofi'de üst ekstremité dinamik egzersizinin solunum fonksiyonu ve yaşam kalitesi üzerine etkisi. *Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 25(2), 1-8.
- Altan, M., Çitamak, B., Bozaci, A. C., Mammadov, E., Doğan, H. S., & Tekgül, S. (2017). Is There Any Difference Between Questionnaires on Pediatric Lower Urinary Tract Dysfunction? *Urology*, 103, 204-208.
- Andrews, A. W., Thomas, M. W., & Bohannon, R. W. (1996). Normative values for isometric muscle force measurements obtained with hand-held dynamometers. *Phys Ther*, 76(3), 248-259.
- Araújo, T. H. P., Francisco, L. T. P., Leite, R. F., & Iunes, D. H. (2010). Pelvis position and lumbar lordosis in women with stress urinary incontinence. *Fisioterapia e Pesquisa*, 17(2), 130-135.
- Askeland, E. J., Arlen, A. M., Erickson, B. A., Mathews, K. D., & Cooper, C. S. (2013). Urological manifestations of Duchenne muscular dystrophy. *J Urol*, 190(4 Suppl), 1523-1528.
- Austin, P. F., Bauer, S. B., Bower, W., Chase, J., Franco, I., Hoebeke, P., . . . Nevéus, T. (2016). The standardization of terminology of lower urinary tract function

- in children and adolescents: Update report from the standardization committee of the International Children's Continence Society. *Neurourol Urodyn*, 35(4), 471-481.
- Bailey, J. F., Shefi, S., Soudack, M., Kramer, P. A., & Been, E. (2019). Development of Pelvic Incidence and Lumbar Lordosis in Children and Adolescents. *Anat Rec (Hoboken)*, 302(12), 2132-2139.
- Baptista, C. R., Costa, A. A., Pizzato, T. M., Souza, F. B., & Mattiello-Sverzut, A. C. (2014). Postural alignment in children with Duchenne muscular dystrophy and its relationship with balance. *Braz J Phys Ther*, 18(2), 119-126.
- Baran, E., Akbayrak, T., Özgül, S., Nakip, G., Çinar, G. N., Üzelpasacı, E., . . . Beksaç, M. S. (2021). Musculoskeletal and anthropometric factors associated with urinary incontinence in pregnancy. *Physiother Theory Pract*, 1-10.
- Bauer, S. R., Cawthon, P. M., Ensrud, K. E., Suskind, A. M., Newman, J. C., Fink, H. A., . . . Marshall, L. M. (2022). Lower urinary tract symptoms and incident functional limitations among older community-dwelling men. *J Am Geriatr Soc*, 70(4), 1082-1094.
- Bendixen, R. M., Lott, D. J., Senesac, C., Mathur, S., & Vandenborne, K. (2014). Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and rehabilitation*, 36(22), 1918-1923.
- Bertrand, L. A., Askeland, E. J., Mathews, K. D., Erickson, B. A., & Cooper, C. S. (2016). Prevalence and bother of patient-reported lower urinary tract symptoms in the muscular dystrophies. *J Pediatr Urol*, 12(6), 398.e391-398.e394.
- Bharucha, A. E. (2006). Pelvic floor: anatomy and function. *Neurogastroenterology & Motility*, 18(7), 507-519.
- Bhatt, J. M. (2016). The Epidemiology of Neuromuscular Diseases. *Neurol Clin*, 34(4), 999-1021.
- Biggar, W. D. (2006). Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics In Review*, 27(3), 83-88.
- Bijur, P. E., Silver, W., & Gallagher, E. J. (2001). Reliability of the visual analog scale for measurement of acute pain. *Acad Emerg Med*, 8(12), 1153-1157.
- Birgül, S. (2019). Tekrarlayan İdrar Yolu Enfeksiyonu Geçiren Çocuklarda İşeme Bozukluklarının ve Standart Üroterapiye Yanıtın Değerlendirilmesi. *Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi*, 13(6), 456-462.
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Brumbaugh, D., . . . Weber, D. R. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*, 17(3), 251-267.
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Colvin, M. K., . . . Ward, L. M. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol*, 17(5), 445-455.
- Bozgeyik, S., Alemdaroğlu, İ., Bulut, N., Yılmaz, Ö., & Karaduman, A. (2017). Neck flexor muscle strength and its relation with functional performance in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol*, 21(3), 494-499.
- Bozgeyik, S., Karaduman, A., Yılmaz, O., Topaloğlu, H., & Alemdaroğlu, İ. (2016). The relationship between postural alignment and physical performance in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 26, S123.

- Brooke, M. H., Fenichel, G. M., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Moxley, R., Miller, J. P., & Province, M. A. (1983). Clinical investigation in Duchenne dystrophy: 2. Determination of the "power" of therapeutic trials based on the natural history. *Muscle & Nerve*, 6(2), 91-103.
- Brooke, M. H., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Fenichel, G. M., Shumate, J. B., & Pellegrino, R. J. (1981). Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle & Nerve*, 4(3), 186-197.
- Brusciano, L., Limongelli, P., del Genio, G., Rossetti, G., Sansone, S., Healey, A., . . . del Genio, A. (2009). Clinical and instrumental parameters in patients with constipation and incontinence: their potential implications in the functional aspects of these disorders. *Int J Colorectal Dis*, 24(8), 961-967.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., . . . Constantin, C. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*, 9(1), 77-93.
- Capson, A. C., Nashed, J., & McLean, L. (2011). The role of lumbopelvic posture in pelvic floor muscle activation in continent women. *J Electromyogr Kinesiol*, 21(1), 166-177.
- Caress, J. B., Kothari, M. J., Bauer, S. B., & Shefner, J. M. (1996). Urinary dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 19(7), 819-822.
- Chapple, C. (2011). Overview on the lower urinary tract. *Handb Exp Pharmacol*(202), 1-14.
- Chen, J. Y., & Clark, M. J. (2007). Family function in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *Fam Community Health*, 30(4), 296-304.
- Chesnel, C., Charlanes, A., Tan, E., Turmel, N., Breton, F. L., Ismael, S. S., . . . Amarenco, G. (2019). Influence of the urine stream interruption exercise on micturition. *International Journal of Urology*, 26(11), 1059-1063.
- Cliftonsmith, T., & Rowley, J. (2011). Breathing pattern disorders and physiotherapy: inspiration for our profession. *Physical Therapy Reviews*, 16.
- Collin, C., Wade, D. T., Davies, S., & Horne, V. (1988). The Barthel ADL Index: a reliability study. *Int Disabil Stud*, 10(2), 61-63.
- Cornett, K. M. D., North, K. N., Rose, K. J., & Burns, J. (2015). Muscle weakness in children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 57(8), 733-736.
- D'Angelo, M. G., Berti, M., Piccinini, L., Romei, M., Guglieri, M., Bonato, S., . . . Bresolin, N. (2009). Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait & Posture*, 29(1), 36-41.
- D'Ancona, C., Haylen, B., Oelke, M., Abranches-Monteiro, L., Arnold, E., Goldman, H., . . . Herschorn, S. (2019). The International Continence Society (ICS) report on the terminology for adult male lower urinary tract and pelvic floor symptoms and dysfunction. *Neurourol Urodyn*, 38(2), 433-477.
- Demir, G., Bulut, N., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., & Alemdaroğlu-Gürbüz, İ. (2020). Manual ability and upper limb performance in nonambulatory stage of Duchenne muscular dystrophy. *Arch Pediatr*, 27(6), 304-309.
- Dimitrijević, V., Šćepanović, T., Milankov, V., Milankov, M., & Drid, P. (2022). Effects of Corrective Exercises on Lumbar Lordotic Angle Correction: A Systematic Review and Meta-Analysis. *International journal of environmental research and public health*, 19(8), 4906.

- Dixon, P. J., Christmas, T. J., & Chapple, C. R. (1990). Stress incontinence due to pelvic floor muscle involvement in limb-girdle muscular dystrophy. *Br J Urol*, 65(6), 653-654.
- Escolar, D. M., Henricson, E. K., Mayhew, J., Florence, J., Leshner, R., Patel, K. M., & Clemens, P. R. (2001). Clinical evaluator reliability for quantitative and manual muscle testing measures of strength in children. *Muscle & Nerve*, 24(6), 787-793.
- Falzarano, M. S., Scotton, C., Passarelli, C., & Ferlini, A. (2015). Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. *Molecules*, 20(10), 18168-18184.
- Faul, F., Erdfelder, E., Lang, A. G., & Buchner, A. (2007). G*Power 3: a flexible statistical power analysis program for the social, behavioral, and biomedical sciences. *Behav Res Methods*, 39(2), 175-191.
- Filiz, M. B., Toraman, N. F., Kutluk, M. G., Filiz, S., Doğan Ş, K., Çakır, T., & Yaman, A. (2021). Effects of lumbar lordosis increment on gait deteriorations in ambulant boys with Duchenne Muscular Dystrophy: A cross-sectional study. *Braz J Phys Ther*, 25(6), 749-755.
- Fox, H., Millington, L., Mahabeer, I., & van Ruiten, H. (2020). Duchenne muscular dystrophy. *Bmj*, 368, 17012.
- Gao, Q. Q., & McNally, E. M. (2015). The Dystrophin Complex: Structure, Function, and Implications for Therapy. *Compr Physiol*, 5(3), 1223-1239.
- Girman, C. J., Jacobsen, S. J., Tsukamoto, T., Richard, F., Garraway, W. M., Sagnier, P.-P., . . . Lieber, M. M. (1998). Health-related quality of life associated with lower urinary tract symptoms in four countries. *Urology*, 51(3), 428-436.
- Groat, W. C. (1993). Anatomy and physiology of the lower urinary tract. *Urol Clin North Am*, 20(3), 383-401.
- Groat, W. C., Griffiths, D., & Yoshimura, N. (2015). Neural control of the lower urinary tract. *Compr Physiol*, 5(1), 327-396.
- Günlemez, A., & Gülhis, D. (1999). Nörolojide Moleküler Genetik. *Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası*, 52(2).
- Hasler, C., Brunner, R., Grundshtein, A., & Ovidia, D. (2020). Spine deformities in patients with cerebral palsy; the role of the pelvis. *Journal of children's orthopaedics*, 14(1), 9-16.
- Hayes, B., Hased, S., Chaloner, J. L., Aston, C. E., & Guy, C. (2016). Duchenne Muscular Dystrophy: a Survey of Perspectives on Carrier Testing and Communication Within the Family. *J Genet Couns*, 25(3), 443-453.
- Hoffman, E. P., Brown, R. H., Jr., & Kunkel, L. M. (1987). Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*, 51(6), 919-928.
- Hsu, J. D., & Furumasu, J. (1993). Gait and posture changes in the Duchenne muscular dystrophy child. *Clinical orthopaedics and related research*(288), 122-125.
- Iannaccone, S. T., Hynan, L. S., Morton, A., Buchanan, R., Limbers, C. A., & Varni, J. W. (2009). The PedsQL in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord*, 19(12), 805-812.
- Iscan, B., & Ozkayın, N. (2020). Evaluation of health-related quality of life and affecting factors in child with enuresis. *J Pediatr Urol*, 16(2), 195.e191-195.e197.

- Ishigaki, K., Kato, I., Murakami, T., Sato, T., Shichiji, M., Ishiguro, K., . . . Nagata, S. (2019). Renal dysfunction is rare in Fukuyama congenital muscular dystrophy. *Brain Dev*, *41*(1), 43-49.
- Jacques, M. F., Onambele-Pearson, G. L., Reeves, N. D., Stebbings, G. K., Smith, J., & Morse, C. I. (2018). Relationships between muscle size, strength, and physical activity in adults with muscular dystrophy. *J Cachexia Sarcopenia Muscle*, *9*(6), 1042-1052.
- Jacques, M. F., Stockley, R. C., Bostock, E. I., Smith, J., DeGoede, C. G., & Morse, C. I. (2019). Frequency of reported pain in adult males with muscular dystrophy. *PLoS One*, *14*(2), e0212437.
- Jacques, M. F., Stockley, R. C., Onambele-Pearson, G. L., Reeves, N. D., Stebbings, G. K., Dawson, E. A., . . . Morse, C. I. (2019). Quality of life in adults with muscular dystrophy. *Health Qual Life Outcomes*, *17*(1), 121.
- Jansson, U. B., Sillén, U., & Hellström, A. L. (2007). Life events and their impact on bladder control in children. *J Pediatr Urol*, *3*(3), 171-177.
- Kaşıkçı, M., Kılıç, D., Avşar, G., & Şirin, M. (2015). Prevalence of urinary incontinence in older Turkish women, risk factors, and effect on activities of daily living. *Arch Gerontol Geriatr*, *61*(2), 217-223.
- Kaya, Y., Kaya, C., Baseskioglu, B., Ozerdoğan, N., Yenilmez, A., & Demirüstü, C. (2016). Effect of work-related factors on lower urinary tract symptoms in nurses and secretaries. *LUTS: Lower Urinary Tract Symptoms*, *8*(1), 49-54.
- Kinali, M., Main, M., Mercuri, E., & Muntoni, F. (2007). Evolution of abnormal postures in Duchenne muscular dystrophy. *Annals of Indian Academy of Neurology*, *10*(5), 44-54.
- Kobylińska, M., Malak, R., Majewska, K., Kędzia, A., & Samborski, W. (2019). Assessment of anterior-posterior spinal curvatures in children suffering from hypopituitarism. *BMC Endocr Disord*, *19*(1), 137.
- Kok, G., Kocaoz, S., Guvenc, G., & Akyuz, A. (2021). Prevalence of lower urinary tract symptoms in nurses and civil servants working at a hospital: a cross-sectional study. *Afr Health Sci*, *21*(1), 220-229.
- Köken, Ö., Kucur, Ö., Taşkiran, C., Öztoprak, Ü., Çiğdem, G., Aksoy, E., . . . Yüksel, D. (2021). Clinical features and quality of life in duchenne and becker muscular dystrophy patients from a tertiary center in Turkey. *Güncel Pediatri*, *19*(1), 15-22.
- Kolar, P., Sulc, J., Kyncl, M., Sanda, J., Cakrt, O., Andel, R., . . . Kobesova, A. (2012). Postural function of the diaphragm in persons with and without chronic low back pain. *J Orthop Sports Phys Ther*, *42*(4), 352-362.
- Ladi-Seyedian, S. S., Sharifi-Rad, L., & Kajbafzadeh, A. M. (2020). Management of Bladder Bowel Dysfunction in Children by Pelvic Floor Interferential Electrical Stimulation and Muscle Exercises: A Randomized Clinical Trial. *Urology*, *144*, 182-187.
- Landfeldt, E., Thompson, R., Sejersen, T., McMillan, H. J., Kirschner, J., & Lochmüller, H. (2020). Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Epidemiol*, *35*(7), 643-653.
- Lionarons, J. M., de Groot, I. J. M., Fock, J. M., Klinkenberg, S., Vrijens, D. M. J., Vreugdenhil, A. C. E., . . . Vles, J. S. H. (2021). Prevalence of Bladder and Bowel Dysfunction in Duchenne Muscular Dystrophy Using the Childhood Bladder and Bowel Dysfunction Questionnaire. *Life (Basel)*, *11*(8).

- Lo Cascio, C. M., Goetze, O., Latshang, T. D., Bluemel, S., Frauenfelder, T., & Bloch, K. E. (2016). Gastrointestinal dysfunction in patients with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*, *11*(10), e0163779.
- Lo, S. K., Naidu, J., & Cao, Y. (2003). Additive Effect of Interferential Therapy Over Pelvic Floor Exercise Alone in the Treatment of Female Urinary Stress and Urge Incontinence: A Randomized Controlled Trial. *Hong Kong Physiotherapy Journal*, *21*(1), 37-42.
- Lopes, M., Ferraro, A., Dória Filho, U., Kuckzinski, E., & Koch, V. H. (2011). Quality of life of pediatric patients with lower urinary tract dysfunction and their caregivers. *Pediatric Nephrology*, *26*(4), 571-577.
- Lue, Y. J., Lin, R. F., Chen, S. S., & Lu, Y. M. (2009). Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci*, *25*(6), 325-333.
- MacLeod, M., Kelly, R., Robb, S. A., & Borzyskowski, M. (2003). Bladder dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Archives of disease in childhood*, *88*(4), 347-349.
- Mahoney, F. I., & Barthel, Dorothea W. (1965). Functional evaluation: The Barthel Index: A simple index of independence useful in scoring improvement in the rehabilitation of the chronically ill. *Maryland State Medical Journal*, *14*, 61-65.
- Mangera, A., Osman, N. I., & Chapple, C. R. (2013). Anatomy of the lower urinary tract. *Surgery (Oxford)*, *31*(7), 319-325.
- Manokaran, R. K., Aggarwala, S., Kumar, R., Gupta, A. K., Chakrabarty, B., Jauhari, P., . . . Gulati, S. (2020). Prevalence of smooth muscle dysfunction among children with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, *62*(6), 699-704.
- Manonai, J., Chittacharoen, A., Sarit-apirak, S., Udomsubpayakul, U., Khanacharoen, A., & Theppisai, U. (2004). Lower urinary tract symptoms in Thai women attending the menopause clinic: prevalence and associated factors. *J Med Assoc Thai*, *87*(11), 1265-1269.
- Marques, S. A. A., Silveira, S., Pássaro, A. C., Haddad, J. M., Baracat, E. C., & Ferreira, E. A. G. (2020). Effect of Pelvic Floor and Hip Muscle Strengthening in the Treatment of Stress Urinary Incontinence: A Randomized Clinical Trial. *J Manipulative Physiol Ther*, *43*(3), 247-256.
- Mary, P., Servais, L., & Vialle, R. (2018). Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res*, *104*(1s), S89-s95.
- Matsumoto, M. E., Czerniecki, J. M., Shakir, A., Suri, P., Orendurff, M., & Morgenroth, D. C. (2019). The relationship between lumbar lordosis angle and low back pain in individuals with transfemoral amputation. *Prosthet Orthot Int*, *43*(2), 227-232.
- Mazzone, E., Martinelli, D., Berardinelli, A., Messina, S., D'Amico, A., Vasco, G., . . . Mercuri, E. (2010). North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, *20*(11), 712-716.
- McRoberts, L., Cloud, R., & Black, C. (2013). Evaluation of the New York Posture Rating Chart for Assessing Changes in Postural Alignment in a Garment Study. *Clothing and Textiles Research Journal*, *31*, 81-96.
- Mentiplay, B. F., Perraton, L. G., Bower, K. J., Adair, B., Pua, Y.-H., Williams, G. P., . . . Clark, R. A. (2015). Assessment of Lower Limb Muscle Strength and

- Power Using Hand-Held and Fixed Dynamometry: A Reliability and Validity Study. *PLoS One*, 10(10), e0140822.
- Merlini, L., Cecconi, I., Parmeggiani, A., Cordelli, D. M., & Dormi, A. (2020). Quadriceps muscle strength in Duchenne muscular dystrophy and effect of corticosteroid treatment. *Acta Myol*, 39(4), 200-206.
- Messina, S., Vita, G. L., Sframeli, M., Mondello, S., Mazzone, E., D'Amico, A., . . . Distefano, M. G. (2016). Health-related quality of life and functional changes in DMD: a 12-month longitudinal cohort study. *Neuromuscular Disorders*, 26(3), 189-196.
- Meyer, I., McArthur, T. A., Tang, Y., McKinney, J. L., Morgan, S. L., & Richter, H. E. (2016). Pelvic Floor Symptoms and Spinal Curvature in Women. *Female Pelvic Med Reconstr Surg*, 22(4), 219-223.
- Min, Y. L., Bassel-Duby, R., & Olson, E. N. (2019). CRISPR Correction of Duchenne Muscular Dystrophy. *Annu Rev Med*, 70, 239-255.
- Mirbagheri, S.-S., Rahmani-Rasa, A., Farmani, F., Amini, P., & Nikoo, M.-R. (2015). Evaluating kyphosis and lordosis in students by using a flexible ruler and their relationship with severity and frequency of thoracic and lumbar pain. *Asian spine journal*, 9(3), 416.
- Møller, L. A., Lose, G., & Jørgensen, T. (2000). Risk factors for lower urinary tract symptoms in women 40 to 60 years of age. *Obstetrics & Gynecology*, 96(3), 446-451.
- Morse, C. I., Higham, K., Bostock, E. L., & Jacques, M. F. (2020). Urinary incontinence in men with Duchenne and Becker muscular dystrophy. *PLoS One*, 15(5), e0233527.
- Naarding, K. J., Keene, K. R., Sardjoe Mishre, A. S. D., Veeger, T. T. J., van de Velde, N. M., Prins, A. J., . . . Kan, H. E. (2021). Preserved thenar muscles in non-ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *J Cachexia Sarcopenia Muscle*, 12(3), 694-703.
- Nair, K. P., Vasanth, A., Gourie-Devi, M., Taly, A. B., Rao, S., Gayathri, N., & Murali, T. (2001). Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *J Rehabil Med*, 33(4), 147-149.
- Napitupulu, D., Abdillah, L., Rahim, R., Abdullah, D., Setiawan, M., Ahmar, A., . . . Pranolo, A. (2018). Analysis of Student Satisfaction Toward Quality of Service Facility. *Journal of Physics Conference Series*, 954.
- Neumann, D. A. (2010). Kinesiology of the hip: a focus on muscular actions. *J Orthop Sports Phys Ther*, 40(2), 82-94.
- Ng, J. K., Kippers, V., Richardson, C. A., & Parnianpour, M. (2001). Range of motion and lordosis of the lumbar spine: reliability of measurement and normative values. *Spine (Phila Pa 1976)*, 26(1), 53-60.
- Nishizawa, H., Sato, Y., Ishikawa, M., Arakawa, Y., Iijima, M., Akiyama, T., . . . Kosho, T. (2020). Marked motor function improvement in a 32-year-old woman with childhood-onset hypophosphatasia by asfotase alfa therapy: Evaluation based on standardized testing batteries used in Duchenne muscular dystrophy clinical trials. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 25, 100643.
- Nunes, M. F., Hukuda, M. E., Favero, F. M., Oliveira, A. B., Voos, M. C., & Caromano, F. A. (2016). Relationship between muscle strength and motor function in Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr*, 74(7), 530-535.

- Özyurt, G., Bayram, E., Karaoğlu, P., Kurul, S. H., & Yiş, U. (2015). Duchenne muskuler distrofisi tanısı olan çocukların yaşam ve uyku kaliteleri ile annelerinin anksiyete düzeyi: Bir olgu kontrol çalışması. *Düşünen Adam-Psikiyatri ve Nörolojik Bilimler Dergisi*.
- Palmer, M. H., Athanasopoulos, A., Lee, K. S., Takeda, M., & Wyndaele, J. J. (2012). Sociocultural and environmental influences on bladder health. *Int J Clin Pract*, 66(12), 1132-1138.
- Posner, A. D., Soslow, J. H., Burnette, W. B., Bian, A., Shintani, A., Sawyer, D. B., & Markham, L. W. (2016). The Correlation of Skeletal and Cardiac Muscle Dysfunction in Duchenne Muscular Dystrophy. *J Neuromuscul Dis*, 3(1), 91-99.
- Pradidarcheep, W., Wallner, C., Dabhoiwala, N. F., & Lamers, W. H. (2011). Anatomy and histology of the lower urinary tract. *Handb Exp Pharmacol*(202), 117-148.
- Quaghebeur, J., Petros, P., Wyndaele, J. J., & De Wachter, S. (2021). Pelvic-floor function, dysfunction, and treatment. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*, 265, 143-149.
- Rasouly, H. M., & Lu, W. (2013). Lower urinary tract development and disease. *Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med*, 5(3), 307-342.
- Ravens-Sieberer, U., Erhart, M., Wille, N., Wetzel, R., Nickel, J., & Bullinger, M. (2006). Generic health-related quality-of-life assessment in children and adolescents: methodological considerations. *Pharmacoeconomics*, 24(12), 1199-1220.
- Reis, A. M., Brito, L. G. O., Teixeira, C. P. F., de Araújo, C. C., Facio, F. A., Herrmann, V., & Juliato, C. R. T. (2021). Is There a Difference in Whole Body Standing Posture in Women With Urinary Incontinence Based on the Presence of Myofascial Dysfunction in the Pelvic Floor Muscles? *Physical Therapy*, 101(10), pzb171.
- Roth, J. D., Pariser, J. J., Stout, T. E., Misseri, R., & Elliott, S. P. (2020). Presentation and Management Patterns of Lower Urinary Tract Symptoms in Adults Due to Rare Inherited Neuromuscular Diseases. *Urology*, 135, 165-170.
- Rudolf, K., Sheikh, A., Knak, K., Witting, N., & Vissing, J. (2019). Assessment of trunk muscle strength in patients with muscular dystrophies using stationary and hand-held dynamometry: a test-retest reliability study. *Neuromuscular Disorders*, 29, S116-S117.
- Sá, C. d. S. C. d., Fagundes, I. K., Araújo, T. B., Oliveira, A. S. B., & Fávero, F. M. (2016). The relevance of trunk evaluation in Duchenne muscular dystrophy: the segmental assessment of trunk control. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 74, 791-795.
- Sakakibara, R., Hattori, T., Tojo, M., Yamanishi, T., Yasuda, K., & Hirayama, K. (1995). Micturitional disturbance in myotonic dystrophy. *Journal of the autonomic nervous system*, 52(1), 17-21.
- Salamh, P. A., & Kolber, M. (2014). The reliability, minimal detectable change and concurrent validity of a gravity-based bubble inclinometer and iphone application for measuring standing lumbar lordosis. *Physiother Theory Pract*, 30(1), 62-67.
- Sampselle, C. M., & DeLancey, J. O. (1992). The Urine Stream Interruption Test and pelvic muscle function. *Nurs Res*, 41(2), 73-77.

- Santos, J. D., Lopes, R. I., & Koyle, M. A. (2017). Bladder and bowel dysfunction in children: An update on the diagnosis and treatment of a common, but underdiagnosed pediatric problem. *Can Urol Assoc J*, *11*(1-2Suppl1), S64-s72.
- Sarcevic, Z. Z., & Tepavcevic, A. (2020). Association Among Dyskinesia of the Lumbar Spine Segment, Inclination Angle of the Lumbosacral Spine, and Low Back Pain in Young Athletes: A Predictive Correlational Study. *J Manipulative Physiol Ther*, *43*(6), 646-654.
- Sartore, A., Pregazzi, R., Bortoli, P., Grimaldi, E., Ricci, G., & Guaschino, S. (2002). The urine stream interruption test and pelvic muscle function in the puerperium. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*, *78*(3), 235-239.
- Sciascia, A., Thigpen, C., Namdari, S., & Baldwin, K. (2012). Kinetic chain abnormalities in the athletic shoulder. *Sports medicine and arthroscopy review*, *20*(1), 16-21.
- Sisto, S. A., Trevor Dyson-Hudson. (2007). Dynamometry testing in spinal cord injury. *Journal of Rehabilitation Research & Development*, *44.1*.
- Sivrioğlu, K. (2005). Mesane anatomisi ve işeme fizyolojisi. *Türk Fiz Tıp Rehab Derg*, *51*, A16-118.
- Smith, M. D., Coppieters, M. W., & Hodges, P. W. (2007). Postural activity of the pelvic floor muscles is delayed during rapid arm movements in women with stress urinary incontinence. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct*, *18*(8), 901-911.
- Stark, T., Walker, B., Phillips, J. K., Fejer, R., & Beck, R. (2011). Hand-held dynamometry correlation with the gold standard isokinetic dynamometry: a systematic review. *Pm r*, *3*(5), 472-479.
- Stępień, A., Osiak, T., Rekowski, W., & Wit, A. (2021). Neck and Trunk Muscle Strength in Children With Spinal Muscular Atrophy Is Lower Than in Healthy Controls and Depends on Disease Type. *Frontiers in Neurology*, *12*(514).
- Stuberg, W. A., & Metcalf, W. (1988). Reliability of quantitative muscle testing in healthy children and in children with Duchenne muscular dystrophy using a hand-held dynamometer. *Physical Therapy*, *68*(6), 977-982.
- Sussman, M. (2002). Duchenne Muscular Dystrophy. *JAAOS - Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, *10*(2), 138-151.
- Suthar, R., & Sankhyan, N. (2018). Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian J Pediatr*, *85*(4), 276-281.
- Tekin, A. (2016). İşeme fizyolojisi ve işemenin nöral kontrolü. *Çocuk Cerrahisi Dergisi*, *30*, 545-549.
- Thibodeau, B. A., Metcalfe, P., Koop, P., & Moore, K. (2013). Urinary incontinence and quality of life in children. *Journal of Pediatric Urology*, *9*(1), 78-83.
- Topaloğlu, N., Alan, C., Ersay, A., Eren, A. E., Baştürk, G., & Alan, H. (2015). Biofeedback in the treatment of nocturnal enuresis: may be an alternative method of treatment? *Journal of Clinical and Analytical Medicine*, *6*(5), 604-607.
- Uchikawa, K., Liu, M., Hanayama, K., Tsuji, T., Fujiwara, T., & Chino, N. (2004). Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med*, *36*(3), 124-129.
- Unver, B., Suner Keklik, S., Yildirim Sahan, T., & Bek, N. (2019). An Investigation Of The Effects Of Pes Planus On Distal And Proximal Lower Extremity

- Biomechanical Parameters And Low Back Pain. *Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 30(2), 119 – 125.
- Uttley, L., Carlton, J., Woods, H. B., & Brazier, J. (2018). A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health Qual Life Outcomes*, 16(1), 237.
- Uzark, K., King, E., Cripe, L., Spicer, R., Sage, J., Kinnett, K., . . . Varni, J. W. (2012). Health-related quality of life in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, 130(6), e1559-1566.
- Van Blommestein, A. S., MaCrae, S., Lewis, J., & Morrissey, M. (2012). Reliability of measuring thoracic kyphosis angle, lumbar lordosis angle and straight leg raise with an inclinometer. *Open Spine Journal*.
- Van Wijk, E., Messelink, B. J., Heijnen, L., & de Groot, I. J. (2009). Prevalence and psychosocial impact of lower urinary tract symptoms in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 19(11), 754-758.
- Varni, J. W., Seid, M., & Rode, C. A. (1999). The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care*, 37(2), 126-139.
- Vatandust, S., & Attar bashi Moghadam, B. (2015). The effect of lumbar lordosis, pelvic tilt, type and number of labor in volleyball players suffering stress urinary incontinence. *Journal of Modern Rehabilitation*, 9(2), 25-34.
- Veloso, L. A., Mello, M. J. G. d., Ribeiro Neto, J. P. M., Barbosa, L. N. F., & Silva, E. J. d. C. (2016). Quality of life, cognitive level and school performance in children with functional lower urinary tract dysfunction. *Brazilian Journal of Nephrology*, 38, 234-244.
- Verhaart, I. E. C., & Aartsma-Rus, A. (2019). Therapeutic developments for Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Neurol*, 15(7), 373-386.
- Vignos, P. J., Jr., Spencer, G. E., Jr., & Archibald, K. C. (1963). Management of Progressive Muscular Dystrophy of Childhood. *Jama*, 184(2), 89-96.
- Wagner, M. B., Vignos, P. J., Jr., & Carlozzi, C. (1989). Duchenne muscular dystrophy: a study of wrist and hand function. *Muscle Nerve*, 12(3), 236-244.
- Walicka-Cupryś, K., Wszyńska, J., Podgórska-Bednarz, J., & Drzał-Grabiec, J. (2018). Concurrent validity of photogrammetric and inclinometric techniques based on assessment of anteroposterior spinal curvatures. *Eur Spine J*, 27(2), 497-507.
- Wei, J. T., & De Lancey, J. O. (2004). Functional anatomy of the pelvic floor and lower urinary tract. *Clin Obstet Gynecol*, 47(1), 3-17.
- Xiong, Y., Zhang, Y., Li, X., Qin, F., & Yuan, J. (2020). The prevalence and associated factors of lower urinary tract symptoms suggestive of benign prostatic hyperplasia in aging males. *The Aging Male*, 23(5), 1432-1439.
- Yiu, E. M., & Kornberg, A. J. (2008). Duchenne muscular dystrophy. *Neurol India*, 56(3), 236-247.
- Yiu, E. M., & Kornberg, A. J. (2015). Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*, 51(8), 759-764.
- Zivkovic, V. D., Stankovic, I., Dimitrijevic, L., Kocic, M., Colovic, H., Vlajkovic, M., . . . Lazovic, M. (2017). Are Interferential Electrical Stimulation and Diaphragmatic Breathing Exercises Beneficial in Children With Bladder and Bowel Dysfunction? *Urology*, 102, 207-212.

8. EKLER

EK 1 - Etik Kurul Onayı



EK 2 - Aydınlatılmış Onam Formu

ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU

BAKIMVERENLER İÇİN

(Araştırmacının Açıklaması)

Duchenne Musküler Distrofi tanıılı çocuklarda alt üriner sisteme ait semptomları ve bu semptomlar ile ilişkili faktörleri incelemek istediğimiz yeni bir çalışma yapmaktayız.

Araştırmanın ismi “**Duchenne Musküler Distrofli Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının ve İlişkili Faktörlerin İncelenmesi**”dir.

Sizlerin de bu çalışmaya katılmanızı önemsiyor ve öneriyoruz. Çalışmaya katılım gönüllülük esasına dayalıdır yani araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Bu kararı vermeden önce sizi çalışmamızla ilgili bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz formu imzalayınız.

Bu çalışmayı yapmak istememizin nedeni, Duchenne Musküler Distrofli çocuklarda sık rastladığımız ve bu çocukların ve ailelerinin hayat kalitesini etkilediğini düşündüğümüz alt üriner sisteme ilişkin semptomları ve ilişkili faktörleri derinlemesine incelemek istememizdir. Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi ve Lokman Hekim Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı ile gerçekleştireceğimiz bu çalışmaya katılımınız araştırmanın başarısı için önemlidir.

Araştırmaya katılmayı istememiz durumunda sizden çocuğunuz ile ilgili doğum tarihi, boy, kilo, kardeş sayısı gibi demografik bilgilerin yanı sıra DMD hastalığına ve tuvalet alışkanlıklarına ilişkin birkaç bilgi isteyeceğiz. Alt üriner sistem semptomlarını değerlendiren bir anket, çocuğunuzun fonksiyonellik seviyesini ölçen bir anket, günlük yaşam aktivitelerine katılımı ölçen bir anket, çocuğunuzun duruşunu (postür) değerlendiren bir anket ve yaşam kalitesi değerlendiren bir anket uygulanacaktır. Ayrıca kas kuvvet ölçümleri uygulanacaktır. Yüz yüze yapılacak olan bu değerlendirmelerin süresi yaklaşık 30-40 dakika sürmektedir.

Tüm bu değerlendirmeler sonrasında elde edilen kayıtlar sizlerin ve çocuğunuzun kimliği belirtilmeden öğrencilerin eğitiminde veya bilimsel nitelikte yayınlarda kullanılabilir. Bu amaçların dışında bu kayıtlar kullanılmayacak ve başkalarına verilmeyecektir.

Sizinle ilgili veya çocuğunuzla ilgili tıbbi bilgiler gizli tutulacak ancak çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir.

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir.

Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır.

Değerlendirmeler sırasında oluşabilecek riskler:

Düşünülen herhangi bir risk bulunmamaktadır.

Yapılacak değerlendirmelerin ve tedavilerin getireceği olası yararlar:

- Çocuğunuzdaki ve diğer DMD’li çocuklardaki alt üriner sistem semptomlarının yaygınlığı ve şiddeti hakkında bilgi edinebileceksiniz.
- Çocuğunuzda alt üriner sistem semptomları varlığı hakkında farkındalığınız artacaktır.
- Çocuğunuzun değerlendirme sürecinde yaptıklarını detaylıca gözlemleme fırsatı bulacak ve alt üriner sistem semptomları, fonksiyonel seviyesi, pelvik taban kontrolü, postürü, kas kuvveti, günlük yaşam aktivitelerine katılımı ve yaşam kalitesine dair somut veriler elde edebileceksiniz.
- Değerlendirmeler sonucunda isterseniz konuyla ilgili daha detaylı bilgilere ulaşabileceksiniz.

Bu çalışmaya katılmayı reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde size uygulanan tedavide herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekmek hakkına da sahipsiniz.

(Katılımcının/Hastanın Beyanı)

Sayın Prof. Dr. Türkan Akbayrak tarafından Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi ve Lokman Hekim Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı iş birliğinde yapılan tıbbi bir araştırma olduğu belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir araştırmaya “katılımcı” olarak davet edildim.

Eğer bu araştırmaya katılırsam hekim/fizyoterapist ile aramda kalması gereken bana ait bilgilerin gizliliğine bu araştırma sırasında da büyük özen ve saygı ile yaklaşılacağına inanıyorum. Araştırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımı sırasında kişisel bilgilerimin özenle korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi.

Projenin yürütülmesi sırasında herhangi bir sebep göstermeden araştırmadan çekilebilirim. *(Ancak araştırmacıları zor durumda bırakmamak için araştırmadan çekileceğimi önceden bildirmemin uygun olacağını bilincindeyim)* Ayrıca tıbbi durumuma herhangi bir zarar verilmemesi koşuluyla araştırmacı tarafından araştırma dışı tutulabilirim. Araştırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır. İster doğrudan, ister dolaylı olsun araştırma uygulamasından kaynaklanan nedenlerle meydana gelebilecek herhangi bir sağlık sorunumun ortaya çıkması halinde, her türlü tıbbi müdahalenin sağlanacağı konusunda gerekli güvence verildi.

Araştırma sırasında herhangi bir sorun ile karşılaştığımda; herhangi bir saatte, Prof. Dr. Türkan Akbayrak'ı 0312 305 25 25-170 / 0532 658 72 36 nolu telefondan arayabileceğimi biliyorum.

Bu araştırmaya katılmak zorunda değilim ve katılmayabilirim. Araştırmaya katılmam konusunda zorlayıcı bir davranışla karşılaşmış değilim. Eğer katılmayı reddedersem, bu durumun tıbbi bakımına, tedavi programına ve fizyoterapist/hekim ile olan ilişkiye herhangi bir zarar getirmeyeceğini de biliyorum. Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Kendi başıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesinde “katılımcı” (denek) olarak yer alma kararını aldım. Bu konuda yapılan daveti büyük bir memnuniyet ve gönüllülük içerisinde kabul ediyorum. İmzalı bu form kağıdının bir kopyası bana verilecektir.

Sorumlu araştırmacı:

Adı soyadı, unvanı: Prof. Dr. Türkan AKBAYRAK

Velinin;	Görüşme tanığının;	Katılımcı ile görüşen araştırmacı
Adı, soyadı:	Adı, soyadı:	Adı soyadı, unvanı:
Adres:	Adres:	Adres:
Tel.	Tel.	Tel.
İmza:	İmza:	İmza :

EK 3 - Genel Değerlendirme Formu

- **Ad-Soyad:** **Doğum tarihi:**
- **Boy:** **Kilo:** **BKİ:**
- **Dominant taraf:**
- **Genetik test (DNA analizi):** Yapıldı Yapılmadı

Yapıldı ise sonucu:

Yapıldı ise tarihi (tanı alma yaşı):

- **Kas biyopsisi:** Yapıldı Yapılmadı

Yapıldı ise sonucu:

- **Kardeş sayısı:** **Kaçıncı çocuk olduğu:**
- **Anne-Baba arasında akrabalık:** Var Yok

Varsa derecesi:

- **Steroid kullanımı:** Var Yok

Varsa steroide başladığı tarih/yaş:

- **Kullandığı ortez:**

Varsa kaç yıldır:

- **Skolyoz varlığı (varsa tanı yılı, derecesi):**
- **Hastanın şu anki durumuna en uygun olan cevabı işaretleyiniz.**

Hasta hem evde hem sokakta yardımsız yürüyebiliyor

Hasta sadece evde yardımsız yürüyebiliyor

Hasta hem evde hem sokakta yardımla yürüyebiliyor

Hasta sadece evde yardımla yürüyebiliyor

Hasta yürüyemiyor ancak bağımsız oturabiliyor

Hasta yürüyemiyor ve bağımsız oturamıyor

- **Hikaye:**

- **Şuandaki şikayeti:**

• **Fonksiyonel durumu:**

- Devamlı tekerlekli sandalye kullanıyor
 Tekerlekli sandalyeyi yalnızca dışarıda kullanıyor
 Destekli yürüyebiliyor
 Bağımsız yürüyebiliyor

• **Tekerlekli sandalye kullanıyorsa kullanmaya başladığı yaş:**

• **Tuvalet alışkanlığı:**

- Tuvaleti kullanıyor Lazımlığı kullanıyor Bez kullanıyor Kateter kullanıyor

• **Şu anki durumuna en uygun olan cevabı işaretleyiniz.**

- Tuvalete bağımsız yürüyerek gidiyor
 Tuvalete destekle (tutunarak, birinin yardımı ile, ortez ile) yürüyerek gidiyor
 Tuvalete kucakta taşınarak gidiyor
 Tuvalete tekerlekli sandalye ile gidiyor
 Tuvaleti kullanmıyor (bez vs)

• **Tuvalet eğitimi yaşı:**

- Eğitimi yok Eğitimi var yaşında

• **Üroloğa gidildiyse ürolog yorumu (üroflowmetre vs):**

• **Ağrı için en doğru konumu işaretleyiniz. Ağrı varsa ağrıyan bölge:**

.....

hiç ağrı yok dayanılmaz ağrı

• **Yorgunluk için en doğru konumu işaretleyiniz.**

hiç yorgunluk yok şiddetli yorgunluk

• **Düşme Değerlendirmesi**

Düşme sıklığı: kez/günde kez/hafta

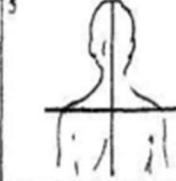
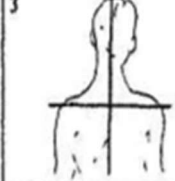
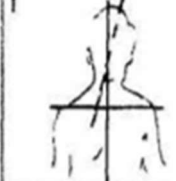
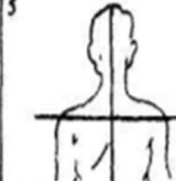

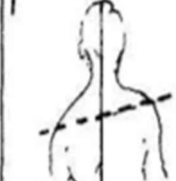
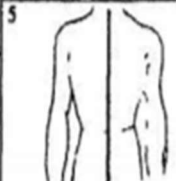
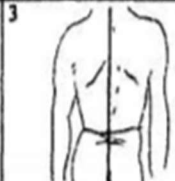

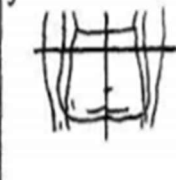
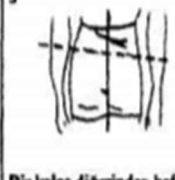







Düşme nedeni: Yorgunluk Takılma Sebepsiz Diğer

Nerede düşüyor? Ev içi Ev dışı















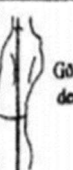






EK 4 - İşeme Bozuklukları Semptom Skoru

1. Çocuğunuz gündüz idrar kaçırmıyor mu ?	Hayır Kaçırmaz	Bazen	Günde 1-2 kez	Her zaman
	0	1	3	5
2. Çocuğunuz gündüz idrar kaçıırıyorsa ne şiddette idrar kaçıırıyor ?	Damla-damla	Sadece külot ıslak	Pantolon tamamen ıslak	
	1	3	5	
3. Çocuğunuz gece idrar kaçıırıyor mu ?	Hayır Kaçırmaz	Haftada 1-2 gece	Haftada 3-5 gece	Haftada 6-7 gece
	0	1	3	5
4. Çocuğunuz gece idrar kaçıırıyorsa ne şiddette idrar kaçıırıyor ?	Çamaşırı veya Pijaması ıslanır		Yatak ıslanır	
	1		4	
5. Çocuğunuz günde kaç kere tuvalete çış yapmaya gider?	7 den az		7 den fazla	
	0		1	
6. Çocuğunuz işerken ıkınır mı ?	Hayır		Evet	
	0		4	
7. Çocuğunuz işerken ağrısı olduğunu söyler mi ?	Hayır		Evet	
	0		1	
8. Çocuğunuz işerken bir başlayıp bir durarak çışını yapar mı?	Hayır		Evet	
	0		2	
9. Çocuğunuz çışi bitince tekrar tuvalete gidip çışini yapar mı?	Hayır		Evet	
	0		2	
10. Çocuğunuz aniden çışinin geldiğini söyleyip hızla tuvalete koşuyor mu?	Hayır		Evet	
	0		1	
11. Çocuğunuz oyun sırasında bir kenara diz üstü çöküp idrarını tutmaya çalışıyor mu?	Hayır		Evet	
	0		2	
12. Çocuğunuz çışi geldiğinde tuvalete yetişemeden çışini altına kaçıırıyor mu?	Hayır		Evet	
	0		2	
13. Çocuğunuzun kabızlığı var mı?	Hayır		Evet	
	0		1	
HAYAT KALİTESİ				
Çocuğunuzda yukarıda sayılan şikayetlerden bir veya birkaçı varsa bu aile, okul ve sosyal yaşantısını ne kadar etkiliyor?	Hayır Etkilemiyor	Evet az etkiliyor	Evet etkiliyor	Evet ciddi etkiliyor
	0	1	2	3

EK 5 - New York Postür Değerlendirme Anketi

	5	3	1	1.	2.	3.
A	 <p>Baş dik gravite hattı direkt merkezden geçiyor</p>	 <p>Baş hafifçe yana eğilmiş veya dönmüş</p>	 <p>Baş ileri derecede yana eğilmiş veya dönmüş</p>			
B	 <p>Omuzlar yere paralel</p>	 <p>Bir omuz diğerinden hafifçe yukarıda</p>	 <p>Bir omuz diğerinden ileri derecede yukarıda</p>			
C	 <p>Omurga düz</p>	 <p>Omurga hafif yana eğilmiş</p>	 <p>Omurga ileri derecede eğilmiş</p>			
D	 <p>Kalçalar yere paralel</p>	 <p>Bir kalça diğerinden hafifçe yukarıda</p>	 <p>Bir kalça ileri derecede diğerinden yukarıda</p>			
E	 <p>Ayaklar düz</p>	 <p>Ayaklar dışarıya dönük</p>	 <p>Ayaklar pronasyonda</p>			
F	 <p>Arklar yüksek</p>	 <p>Arklar hafif düşük</p>	 <p>Arklar düşük düz taban</p>			
	5 normal	3 orta seviyede	1 ileri seviyede	Birinci sayfa toplamı		

EK 5 - Devamı

	5	3	1	1.	2.	3.
G	 Boyun dik çene içerde, baş omuz üstünde dengede	 Boyun hafif önde çene hafif dışarıda	 Boyun ileri derecede önde çene ileri dere- cede dışarıda			
H	 Göğüs yukarıda sternum vücut önlünde ileride	 Göğüs hafif derecede çökmüş	 Göğüs ileri dere- cede çökmüş (düz)			
I	 Omuzlar merkezde	 Omuzlar hafif ileride	 Omuzlar protrakte			
J	 Üst sırt normal	 Üst sırt hafif yuvarlak	 Üst sırt ileri dere- cede yuvarlak			
K	 Gövde dik	 Gövde hafif geniye açılı	 Gövde geriye ileri derece açılmış			
L	 Karın düz	 Karın protrakte	 Karın protrakte ve sarkmış			
M	 Alt sırt normal	 Alt sırt hafif çukur	 Alt sırt ileri derece çukur			
	5 normal	3 orta seviyede	1 ileri seviyede			
	1. Eğer sol kolondaki açıklamaya uygun ise 5 puan			TOPLAM SKOR		
	2. Eğer orta kolondaki açıklamaya uygun ise 3 puan					
	3. Eğer sağ kolondaki açıklamaya uygun ise 1 puan ekleyin.					

EK 6 – Barthel İndeksi

Parametreler	Hastanın değerlendirilmesi	Skor	
Beslenme	Tam bağımsız yemek yemek için gerekli aletleri kullanabilir.	<input type="checkbox"/> 10	
	Bir miktar yardıma ihtiyaç duyar.	<input type="checkbox"/> 5	
	Tam Bağımlıdır.	<input type="checkbox"/> 0	
Yıkama	Hasta yardımsız olarak küvette yıkanabilir, duş alabilir ya da keselenebilir.	<input type="checkbox"/> 5	
	Yardıma ihtiyacı vardır	<input type="checkbox"/> 0	
Kendine Bakım	Elini yüzünü yıkayabilir dişlerini fırçalayabilir, tıraş olabilir, makyaj yapabilir.	<input type="checkbox"/> 5	
	Kişisel bakımda yardıma ihtiyaç duyar.	<input type="checkbox"/> 0	
Giyinip Soyunma	Hasta giyinip soyunabilir. Ayakkabı bağlarını çözebilir.	<input type="checkbox"/> 10	
	Yardıma gereksinim duyar (İşin en az %50'sini kendisi yapabilmelidir.)	<input type="checkbox"/> 5	
	Tam Bağımlıdır.	<input type="checkbox"/> 0	
Bağırsak Bakımı	Suppozituar kullanabilir ya da gerekirse lavman yapabilir.	<input type="checkbox"/> 10	
	Hasta belirtilen aktiviteler için yardıma gereksinim duyar.	<input type="checkbox"/> 5	
	İnkontinans mevcuttur.	<input type="checkbox"/> 0	
Mesane Bakımı	Hasta gece ve gündüz mesanesini kontrol edebilmelidir. Sonda bakımını bağımsız bir şekilde kendisi yapabilmelidir.	<input type="checkbox"/> 10	
	Bazen tuvalete yetişemez ya da süngüyü bekleyemez altına kaçırr.	<input type="checkbox"/> 5	
	İnkontinandır veya kateterlidir ve mesanesini kontrol edemez.	<input type="checkbox"/> 0	
Tuvalet Kullanımı	Duvardan ya da bardan destek alabilir tuvalet kâğıdını kendi kullanabilir.	<input type="checkbox"/> 10	
	Elbiselerini giyip çıkarmak, tuvalet kâğıdını kullanmak için bir miktar yardım	<input type="checkbox"/> 5	
	Tam Bağımlıdır.	<input type="checkbox"/> 0	
Tekerlekli Sandalyeden Yatağa Ve Tersi Transferler	Tam bağımsızdır.	<input type="checkbox"/> 15	
	Geçişler sırasında minimal yardım alır (sözel veya fiziksel).	<input type="checkbox"/> 10	
	Tek başına yatakta oturma pozisyonuna geçebilir ama geçiş için yardım alır.	<input type="checkbox"/> 5	
	Tam Bağımlıdır.	<input type="checkbox"/> 0	
Mobilite	Düzgün yüzeyde yürüme	Hasta yardımsız olarak 45 metre yürüeyebilir. Bireys, baston, koltuk değneği, yürüteç kullanabilir (Bireys kullanıyorsa kilitleyip açabilmeli, oturup kalkabilmeli, mekanik destekleri yardımsız kullanabilmelidir.)	<input type="checkbox"/> 15
		Hasta bir kişinin sözel veya fiziksel yardımıyla 45 metre yürüeyebilir.	<input type="checkbox"/> 10
	Tekerlekli sandalyeyi kullanabilme (uygunsa)	Hasta yürüyemez ama tekerlekli sandalyeyi kullanabilir. Hasta köşeleri dönebilir. Yatağa, tuvalete yanaşabilir.	<input type="checkbox"/> 5
		Tekerlekli sandalyede oturabilir ancak kullanamaz.	<input type="checkbox"/> 0
Merdiven inip çıkma	Bağımsız inip çıkabilir, ancak destek kullanabilir (tırabzan, baston, koltuk değneği...)	<input type="checkbox"/> 10	
	Hasta yukardaki işleri yapmak için yardıma veya gözetime ihtiyaç duyar.	<input type="checkbox"/> 5	
	Yapamaz.	<input type="checkbox"/> 0	

HASTADAN ALINAN ONAM FORMU

Fizyoterapist Demet ÖZTÜRK tarafından çekilmiş olan fotoğraflarımın, **“Duchenne Musküler Distrofli Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının ve İlişkili Faktörlerin İncelenmesi”** isimli tez çalışmasında, çalışma ile ilgili makalelerde ve bildirimlerde, gözlerim görünmeyecek şekilde, eğitim amaçlı kullanılmasına izin verdiğimi beyan ederim.

Tarih:

Ad-Soyad:

İmza:

AİLEDEN ALINAN ONAM FORMU

Fizyoterapist Demet ÖZTÜRK tarafından çekilmiş olan çocuğumun fotoğraflarının, “**Duchenne Musküler Distrofli Çocuklarda Alt Üriner Sistem Semptomlarının ve İlişkili Faktörlerin İncelenmesi**” isimli tez çalışmasında, çalışma ile ilgili makalelerde ve bildirimlerde, çocuğumun gözleri görünmeyecek şekilde, eğitim amaçlı kullanılmasına izin verdiğimi beyan ederim.

Tarih:

Ad-Soyad:

İmza:

EK 9 – Orjinallik Ekran Çıktısı



EK 10 - Dijital Makbuz



ÖZGEÇMİŞ

KİŞİSEL BİLGİLER

Adı SOYADI : Demet ÖZTÜRK
Uyruğu : T.C.
Medeni hali : Bekar

EĞİTİM

Derecesi	Kurum/Bölüm	Mezuniyet Tarihi
Yüksek Lisans	Lokman Hekim Üniversitesi/ Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı	Devam ediyor
Lisans	Başkent Üniversitesi/ Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü	2020
Lisans	Anadolu Üniversitesi/ Sağlık Yönetimi	2020
Lise	Ankara Anadolu Lisesi	2015

AKADEMİK DENEYİM

Yıl	Çalıştığı Kurum	Görev
2021-devam ediyor	Lokman Hekim Üniversitesi	Araştırma Görevlisi

YAYINLAR

Makaleler:

1. Tunç AR., Çelik H.İ., Sarı M., **Öztürk D.**, Karaduman AA. (2022). A Parent-Focused Survey to Assess the Effects of the COVID-19 Pandemic on Patients With Duchenne Muscular Dystrophy. *Black Sea Journal of Health Science*. 2022; 5(2): 275-280.

Hakemli Kongre / Sempozyum Bildiri Kitaplarında Yer Alan Yayınlar:

1. Manolya A., **Öztürk D.** (Mayıs 2022). *Fiziksel Olarak Aktif Bireylerde Özürlülük Ölçeğinin Türkçe Uyarlamasının Geçerlilik Ve Güvenilirliği* [Bildiri]. 3. Uluslararası Rekreasyon ve Spor Yönetimi Kongresi, Antalya.
2. **Öztürk D.**, Sarı M., Bek N. (Mayıs 2022). *Erken Prostetik Dönem Diyabetik Transtibial Ampute: Olgu Sunumu* [Bildiri]. 2. Uluslararası 3. Ulusal Sağlık Bakım Hizmetleri Kongresi, Ankara.

3. Sarı M., **Öztürk D.**, Bek N. (Mayıs 2022). *Diyabetik Periferik Nöropati ve Vibrasyon Duyusu İlişkisi* [Poster]. 2. Uluslararası 3. Ulusal Sağlık Bakım Hizmetleri Kongresi, Ankara.
4. Sarı M., **Öztürk D.**, Bek N. (Mayıs 2022). *Trapeziometakarpal Eklem Osteoartriti Tedavisinde Ortez Kullanımı* [Bildiri]. 8. Hitit Öğrenci Kongresi, Online.
5. Sarı M., **Öztürk D.**, Bek N. (Mayıs 2022). *Uzaktan Ve Yüz Yüze Eğitimin Grup Çalışmasına Katkısı, Sunum Becerileri Ve Grup İçi Akran Değerlendirmeleri Üzerine Etkilerinin Karşılaştırılması* [Poster]. Uzaktan Eğitimde İyi Uygulamalar ve Ortak Akıl Çalıştayı, Ankara.
6. Ünver B., **Öztürk D.**, Sarı M. (Mayıs 2022). *Ters Yüz Öğrenme Yönteminin Fizyoterapi Ve Rehabilitasyon Bölümü Öğrencilerinde Bilgi Düzeyi Ve Memnuniyete Etkisi* [Poster]. Uzaktan Eğitimde İyi Uygulamalar ve Ortak Akıl Çalıştayı, Ankara.
7. **Öztürk D.**, Kılınç HE., Karaduman AA. (Mart 2022). *Huzurevinde Yaşayan Geriatrik Popülasyonda El Kavrama Kuvvetinin Presbifaji Parametreleri İle İlişkisi: Pilot Çalışma* [Bildiri]. 1. Uluslararası Gerontoloji Kongresi, Sivas.
8. **Öztürk D.**, Sarı M., Ünver B., Bek N. (Aralık 2021). *Diz osteoartriti tedavisinde ayak ortezlerinin incelenmesi: Literatür derlemesi* [Bildiri]. 6. Ulusal Romatolojik Rehabilitasyon Kongresi, Ankara.
9. Sarı M., **Öztürk D.**, Ünver B., Bek N. (Aralık 2021). *Diz osteoartriti tedavisinde diz ortezlerinin incelenmesi: Literatür derlemesi* [Bildiri]. 6. Ulusal Romatolojik Rehabilitasyon Kongresi, Ankara.
10. **Öztürk D.**, Aslan İ., Güden I., Akyıldız Ş., Kuzucu SS., Bek N. (Aralık 2021). *İhmal Edilmiş Pes Ekinovarus Deformitesinde Kişiye Özel Üretilmiş Akomodatif Tabanlığın Başlangıç Etkilerinin İncelenmesi: Olgu Sunumu* [Bildiri]. Uluslararası Gazi Sağlık Bilimleri Kongresi, Ankara.
11. Çelik Hİ., Sarı M., **Öztürk D.**, Tunç AR., Karaduman AA. (Kasım 2021). *Determinants Influencing Behaviors of Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy Receiving Outpatient Physiotherapy and Rehabilitation Services in the COVID-19 Pandemic* [Bildiri]. 4th International Health Sciences Congress, Kırklareli.
12. **Öztürk D.**, Sarı M., Şeker Arı PE., Bek N. (Eylül 2021). *Gebelerde Karpal Tünel Sendromu İle Uyku Kalitesi Arasındaki İlişkinin İncelenmesi: Pilot Çalışma* [Bildiri]. 3. Uluslararası 4. Ulusal Doğum Sonu Bakım Kongresi, Ankara.
13. Çelik Hİ., Tunç AR., Sarı M., **Öztürk D.**, Karaduman AA. (Eylül 2021). *COVID-19 Pandemisinin Duchenne Musküler Distrofili Bireylere Etkisi: Ebeveyn Bakış Açısı* [Bildiri]. V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Online.
14. Tunç AR., Çelik Hİ., Sarı M., **Öztürk D.**, Karaduman AA. (Eylül 2021). *Duchenne Musküler Distrofili Bireylerde COVID-19 Korku Düzeyi ve Aşı Olma Durumunun İncelenmesi* [Bildiri]. V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi, Online.
15. Tunç AR., Kılınç HE., **Öztürk D.**, Bek N., Karaduman AA. (Haziran 2021). *Konjenital Musküler Tortikollisli Olgularda Patolojinin Tercih Edilen El*

- Gelişimine Etkisinin İncelenmesi: Pilot Çalışma* [Bildiri]. Uluslararası Katılımlı 6. Pediatrik Rehabilitasyon Kongresi, Online.
16. Karaduman AA., Tunç AR., Kılınç HE., **Öztürk D.**, Sarı M., Ünver B., Bek N. (Haziran 2021). *Lokman Hekim Üniversitesi Kas ve Sinir Hastalıkları Uygulama ve Araştırma Merkezi (LUKAM)'nde Takip Edilen Pediatrik Hasta Profili* [Bildiri]. Uluslararası Katılımlı 6. Pediatrik Rehabilitasyon Kongresi, Online.
 17. **Öztürk D.**, Ünver B., Bek N. (Mayıs 2021). *Genç Kadınlarda Menstruasyona Yönelik Tutuma Etki Eden Faktörlerin Belirlenmesi* [Bildiri]. Kadın Sağlığında Geleneksel ve Tamamlayıcı Tıp Uygulamaları Sempozyumu I: Jinekolojik Sorunlar Sempozyumu, Ankara.
 18. **Öztürk, D.**, Sarı M., Ünver B., Bek N., Tunç AR. (Mayıs 2021). *Covid-19 Pandemisinde Uzaktan Eğitimin Uygulamalı Derslerdeki Akademik Başarı Üzerine Etkisi* [Bildiri]. 8. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Kongresi, Online.
 19. Sarı M., **Öztürk D.**, Kılınç HE., Karaduman AA. (Mayıs 2021). *Fizyoterapi Öğrencilerinde Pandemi Sürecinin Akademik Başarı Üzerine Etkisinin İncelenmesi* [Bildiri]. 8. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Kongresi, Online.

Projeler:

1. Ünver B., Kılınç HE., Sarı M., **Öztürk D.**, El Bileği ve Elin Dejeneratif Patolojilerinde Splint Kullanımına Uyumu Etkileyen Faktörlerin Belirlenmesi, 2021-2022.