

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

**DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'DE VÜCUT
FARKINDALIĞININ POSTÜR VE DENGİ İLE İLİŞKİSİ**

Fzt. Kübra Atay

**Nöroloji Fizyoterapistliği Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**ANKARA
2023**

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'DE VÜCUT
FARKINDALIĞININ POSTÜR VE DENGİ İLE İLİŞKİSİ

Fzt. Kübra Atay

Nöroloji Fizyoterapistliği Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ

TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Öznur YILMAZ

ANKARA
2023

**DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'DE VÜCUT FARKINDALIĞININ POSTÜR
VE DENGİ İLE İLİŞKİSİ**
Öğrenci: Kübra Atay
Danışman: Prof. Dr. Öznur YILMAZ

Bu tez çalışması 25.12.2023 tarihinde jürimiz tarafından 'Nöroloji Fizyoterapistliği Programında 'yüksek lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı :	Prof. Dr. İpek Gürbüz (Hacettepe Üniversitesi)
Tez Danışmanı:	Prof. Dr. Öznur YILMAZ (Hacettepe Üniversitesi)
Üye:	Doç. Dr. Yeliz SALCI (Hacettepe Üniversitesi)
Üye:	Doç. Dr. Fatih SÖKE (Sağlık Bilimleri Üniversitesi)
Üye:	Dr. Öğr. Üyesi Numan BULUT (Hacettepe Üniversitesi)

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

Prof. Dr. Müge YEMİŞÇİ ÖZKAN
Enstitü Müdürü

YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

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

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

Yükseköğretim Kurulu tarafından yayınlanan "Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge" kapsamında tezim aşağıda belirtilen koşullar haricince YÖK Ulusal Tez Merkezi / H.Ü. Kütüphaneleri Açık Erişim Sisteminde erişime açılır.

- o Enstitü / Fakülte yönetim kurulu kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren 2 yıl ertelenmiştir. ⁽¹⁾
- x Enstitü / Fakülte yönetim kurulunun gerekçeli kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihimden itibaren 6 ay ertelenmiştir. ⁽²⁾
- o Tezimle ilgili gizlilik kararı verilmiştir. ⁽³⁾

25/12/2023
Kübra Atay

""Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına ilişkin Yönerge "

- (1) Madde 6. 1. Lisansüstü teze ilgili patent başvurusu yapılması veya patent alma sürecinin devam etmesi durumunda, tez danışmamın önerisi ve enstitü anabilim dalının uygun görüşü üzerine enstitü veya fakülte yönetim kurulu iki yıl süre ile tezin erişime açılmasının ertelenmesine karar verebilir.
- (2) Madde 6. 2. Yeni teknik, materyal ve metotların kullanıldığı, henüz makaleye dönüşmemiş veya patent gibi yöntemlerle korunmamış ve internetten paylaşılması durumunda 3. şahıslara veya kurumlara haksız kazanç imkanı oluşturabilecek bilgi ve bulguları içeren tezler hakkında tez danışmamın önerisi ve enstitü anabilim dalının uygun görüşü üzerine enstitü veya fakülte yönetim kurulunun gerekçeli kararı ile altı ayı aşmamak üzere tezin erişime açılması engellenebilir.
- (3) Madde 7. 1. Ulusal çıkarları veya güvenliği ilgilendiren, emniyet, istihbarat, savunma ve güvenlik, sağlık vb. konulara ilişkin lisansüstü tezlerle ilgili gizlilik kararı, tezin yapıldığı kurum tarafından verilir *. Kurum ve kuruluşlarla yapılan işbirliği protokolü çerçevesinde hazırlanan lisansüstü tezlere ilişkin gizlilik kararı ise, ilgili kurum ve kuruluşun önerisi ile enstitü veya fakültenin uygun görüşü üzerine üniversite yönetim kurulu tarafından verilir. Gizlilik kararı verilen tezler Yükseköğretim Kuruluna bildirilir. Madde 7 2. Gizlilik kararı verilen tezler gizlilik süresince enstitü veya fakülte tarafından gizlilik kuralları çerçevesinde muhafaza edilen gizlilik kararının kaldırılması halinde Tez Otomasyon Sistemine yüklenir

*, * Tez danışmamın önerisi ve enstitü anabilim dalının uygun görüşü üzerine enstitü veya fakülte yönetim kurulu tarafından karar verilir.

ETİK BEYAN

Bu alıřmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiđimi, grsel, iřitsel ve yazılı tm bilgi ve sonuları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduđumu, kullandığım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadığımı, yararlandığım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduđumu, tezimin kaynak gsterilen durumlar dıřında zgn olduđunu, Prof. Dr. znur YILMAZ danıřmanlığında tarafımdan retildiđini ve Hacettepe niversitesi Sađlık Bilimleri Enstits Tez Yazım Ynergesi'ne gre yazıldıđını beyan ederim.



Fzt. Kbra Atay

TEŞEKKÜR

Yüksek lisans eğitimim boyunca tezimin planlanması, yazımı ve yorumlanması aşamasında, engin bilgi birikimi ile her zaman bana yol gösteren ve bana destek veren, hem akademik hayatta hem özel hayatta her zaman beni sabırla dinleyen ve yanımda olduğunu hissettiren, mesleki tecrübesine, hasta iletişimine hayran kaldığım ve örnek aldığım saygıdeğer ve kıymetli hocam Prof. Dr. Öznur YILMAZ'a,

Yüksek lisansüstü eğitimim boyunca değerli fikirleri ile bana yol gösteren ve destekleyen, tecrübesiyle akademik hayatıma katkıda bulunan değerli hocam Sayın Prof. Dr. İpek GÜRBÜZ'E,

Tez çalışmam boyunca, desteğini ve yardımını esirgemeyen, her soruma sabır ve ilgi ile yaklaşan, tecrübesi ve kıymetli bilgileriyle akademik başarıma katkı sağlayan değerli hocam Dr. Öğr. Üyesi Numan BULUT'a,

Yaşamımın her aşamasında üzerimde emekleri olan, beni bugünlere getiren ve yetiştiren, sevgileri ve emekleriyle bugün ki karakterimi inşa eden, hayatımın her alanındaki hem karakterleri hem başarılarıyla en büyük rol modellerim olan, bana hayatı, iyi bir insan olmayı, başarıyı ve sabrı öğreten canım annem Ayşe Atay'a ve canım babam Hamdi Atay'a,

Her zaman yanımda olan, bana akademik ve duygusal anlamda desteğini esirgemeyen ve rol modellerimden bir diğeri olan canım ablam İrem ATAY'a

Yaşı benden küçük olsa da benden daha akıllı ve olgun olan, her zaman yanımda olup gülüp eğlendiğim canım kardeşim Aslı Naz ATAY'a,

Tez sürecimde manevi olarak yanımda olan ve her zaman beni düşünün tüm akrabalarıma özellikle canım anneannem Fatma KIZIKLI ve canım babaannem Fevziye ATAY'a,

Her zaman yanımda olup bana destek olan ve doğru yolu bulmamı sağlayan arkadaşlarıma,

Tezimin uygulanmasında yardımları için sevgili arkadaşlarım Uzm. Fzt. Büşra KAYABINAR, Uzm. Fzt. Esra ALDIRMAZ, Uzm. Fzt. Merve BORA ZEYREK ve,

Vakit ayırıp çalışmamıza katılım gösteren değerli hastalarımıza ve ailelerine içtenlikle teşekkür ederim.

ÖZET

Atay, K. Duchenne Musküler Distrofi’de Vücut Farkındalığının Postür ve Denge ile İlişkisi. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Nöroloji Fizyoterapistliği Programı Yüksek Lisans Tezi, Ankara, 2023. Bu çalışma Duchenne Musküler Distrofi’de (DMD) vücut farkındalığını sağlıklı yaşlıları ile karşılaştırmak ve DMD’de vücut farkındalığının postür , denge, performans, yürüme, ambulasyon ve gövde kontrolü ile ilişkisini incelemek amacıyla planlandı. Çalışmaya 6-16 yaş aralığında, Brooke fonksiyonel seviyeleri 1-4 devrelerinde olan 42 DMD’li ve 40 sağlıklı çocuk dahil edildi. Çalışmamızda DMD’li çocukların vücut farkındalıklarının değerlendirilmesinde Vücut Farkındalığı Oranı Anketi ve fotoğraflama yöntemi kullanıldı. DMD’li çocukların postürleri New York Postür Skalası (NYPS), dengeleri Pediatrik Denge Skalası (PDS) ve fonksiyonel uzanma testi, performansları 6 Dakika Yürüme Testi, Yürümleri DMD’de Yürüyüş Değerlendirme Ölçeği, ambulasyonları Northstar Ambulasyon Skalası, gövde kontrolleri Gövde Kontrol Ölçüm Skalası ile değerlendirildi. Sağlıklı çocukların vücut farkındalığını değerlendirmek için ise Vücut Farkındalığı Oranı Anketi ve fotoğraflama yöntemi kullanıldı. DMD ve sağlıklı çocuklar arasında Vücut Farkındalığı Oranı Anketinin Ruh Hali alt parametresinde fark olduğu belirlendi (DMD’li çocuklar 27.00 sağlıklı çocuklar 19.00 puan), ($p<0.001$). Fotoğraflama yöntemine göre DMD’li ve sağlıklı çocukların vücut farkındalıkları arasında fark olmadığı belirlendi ($p>0,05$). DMD’li çocuklarda vücut farkındalığı oranı anketinin his/duygu alt parametresi ile PDS arasında anlamlı ilişki saptandı ($r=0,41$, $p=0,006$). Çalışmamızda DMD’li çocukların vücut farkındalığının ruh hallerinden sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla etkilendiği, DMD’li çocukların vücut farkındalıklarının sağlıklı yaşlılarına benzer olduğu ve doğru vücut postürlerinin nasıl olması gerektiğinin farkında oldukları belirlendi. DMD’li çocukların vücut farkındalıklarının dengeleriyle ilişkili olduğu belirlendi. Çalışmamızın sonuçları erken dönemdeki DMD’li çocuklarda vücut farkındalığı etkilenmemiş olsa da ilerleyen dönemlerde oluşabilecek ikincil komplikasyonların önlenmesinde vücut farkındalığı değerlendirmelerinin önemli olacağını düşündürdü.

Anahtar Kelimeler: Duchenne Musküler Distrofi, Denge, Postür, Vücut Farkındalığı

ABSTRACT

Atay, K. The Relationship of Body Awareness with Posture and Balance in Duchenne Muscular Dystrophy. Hacettepe University Graduate School Health Sciences Programme of Neurology Physiotherapy Master's Thesis, Ankara, 2023. This study was planned to compare body awareness in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) with healthy peers and to examine the relationship between body awareness in DMD and posture, balance, performance, walking, ambulation and trunk control. 42 DMD children and 40 healthy children aged 6-16 years, with Brooke functional levels in the 1-4 stages, were included in the study. In our study, the Body Awareness Rate Questionnaire and photography method were used to evaluate the body awareness of children with DMD. The posture of children with DMD is the New York Posture Scale (NYPS), their balance is the Pediatric Balance Scale (PDS) and functional reaching test, their performance is the 6 Minute Walk Test, their walking is the DMD Gait Assessment Scale, their ambulation is the Northstar Ambulation Scale, their trunk checks are the Trunk Control Measurement Scale. was evaluated with. The Body Awareness Rate Questionnaire and photography method were used to evaluate the body awareness of healthy children. It was determined that there was a difference in the Mood subparameter of the Body Awareness Ratio Questionnaire between DMD and healthy children (children with DMD 27.00 points, healthy children 19.00 points), ($p<0.001$). It was determined that there was no difference between the body awareness of DMD and healthy children according to the photography method ($p>0.05$). A significant relationship was found between the feeling/emotion subparameter of the body awareness ratio questionnaire and PDS in children with DMD ($r=0.41$, $p=0.006$). In our study, it was determined that the body awareness of children with DMD was more affected by their mood than their healthy peers, that the body awareness of children with DMD was similar to their healthy peers, and that they were aware of what correct body postures should be. It was determined that the body awareness of children with DMD was related to their balance. The results of our study suggested that although body awareness was not affected in children with early DMD, body awareness assessments would be important in preventing secondary complications that may occur in the future.

Key Words: Duchenne Muscular Dystrophy, Balance, Posture, Body Awareness

İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	iii
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI	iv
ETİK BEYAN	v
TEŞEKKÜR	vi
ÖZET	vii
İÇİNDEKİLER	ix
SİMGELER ve KISALTMALAR	xii
ŞEKİLLER	xiii
TABLolar	xiv
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	5
2.1. Duchenne Musküler Distrofi	5
2.2. Klinik Özellikler	6
2.3. Genetik ve Patofizyoloji	7
2.3.1. Distrofin Proteini	8
2.4. Duchenne Musküler Distrofi’de Tanı	8
2.5. Duchenne Musküler Distrofi’de Postür	11
2.6. Duchenne Musküler Distrofi’de Denge	13
2.7. Vücut Farkındalığı	15
2.7.1. Vücut Farkındalığı ve Propriyosepsiyon	17
2.7.2. Çocuklarda Vücut Farkındalığı	18

2.8. Duchenne Musküler Distrofi’de Değerlendirme	19
2.8.1. Vücut Farkındalığı Değerlendirmesi	24
2.9. Duchenne Musküler Distrofi’de Tedavi	25
3. BİREYLER VE YÖNTEM	28
3.1. Bireyler	28
3.2. Yöntem	29
3.2.1. Vücut Farkındalığı Değerlendirmeleri	30
3.2.2. Denge Değerlendirmesi	32
3.2.4. Ambulasyon Değerlendirmesi	34
3.2.5. Fonksiyonel Seviye Değerlendirmesi	34
3.2.6. Performans Değerlendirmesi	35
3.2.7. Yürüyüş Değerlendirmesi	35
3.2.8. Gövde Kontrolü Değerlendirmesi	36
3.2.9. İstatistiksel Analiz	36
4. BULGULAR	36
4.1. Çocukların Demografik Özellikleri	37
4.2. Çocukların Klinik Özellikleri	37
4.3. Çalışma Grubunun Brooke Alt Ekstremité Skalasına Göre Dağılımı	40
4.4. Çalışma Grubunun Vücut Farkındalığına Ait Bulgular	41
4.5. Çalışma ve Kontrol Grubunun Vücut Farkındalığının Karşılaştırılmasına Ait Bulgular	42
4.6. Çalışma Grubunun Postürüne Ait Bulgular	43
4.7. Çalışma Grubu’nun Vücut Farkındalığının Postür, Denge, Performans, Yürme, Ambulasyon, Gövde Kontrolü ile ilişkisi	44
5. TARTIŞMA	46
6. SONUÇ VE ÖNERİLER	56
8. EKLER	70
EK-1. Demografik Bilgiler Formu	

EK-2. Vücut Farkındalığı Oranı Anketi

EK-3. New York Postür Skalası

EK-4. North Star Ambulasyon Skalası (NSAS)

EK-5. Pediatrik Denge Ölçeği

EK-6. Gövde Kontrolü Ölçüm Skalası

EK-7. DMD’de Yürüyüş Değerlendirme Ölçeği

EK-8. Tez Çalışması Orijinallik Raporu

EK-9 Dijital Makbuz

EK-10 Etik Kurul Onayı

9. ÖZGEÇMİŞ

87

SİMGELER ve KISALTMALAR

%	Yüzde
6 DYT	6 Dakika Yürüme Testi
10 MYT	10 metre Yürüme Testi
AFO	ayak-ayak bileği ortezi
BMD	Becker Musküler Distrofi
cm	Santimetre
CK	Kreatin Kinaz
DAGP	Distrofin Asosiye Glikoprotein
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
EK	Egen Klassifikasyon Ölçeği
GKÖK	Gövde Kontrol Ölçüm Skalası
GYA	Günlük Yaşam Aktivitesi
JHFT	Jebsen-taylor el fonksiyon Ölçeği
KAFO	Diz-ayak bileği ortezi
KEY	Kauçuk El Yanılsaması
MFM	Motor Fonksiyon Ölçeği
MRC	Medical research Council
NSAS	Northstar Ambulasyon Skalası
PDS	Pediyatrik Denge Skalası
PEDSQL	Pediyatrik Yaşam Kalitesi Anketi
PCR	Polimeraz Zincir Reaksiyonu
PUL	Performance of upper limb
VFOA	Vücut Farkındalığı Oranı Anketi
VFOAfa	Vücut Farkındalığı Oranı Anketi-Farkındalık
VFOAh	Vücut Farkındalığı Oranı Anketi-His/Duygu
VFOAf	Vücut Farkındalığı Oranı Anketi-Fonksiyon
VFOArh	Vücut Farkındalığı Oranı Anketi-Ruh Hali
VS	Vignos Skalası
X	Ortalama
SS	Standart Sapma

ŞEKİLLER

Şekil	Sayfa
2.1. DMD’de görülen postüral değişiklikler	12
3.1. İyi Postür	31
3.2. Bozuk Postür	32
3.3. Kötü Postür	32



TABLolar

Tablo	Sayfa
2.1. DMD 'de Yaşı Göre Klinik Seyir	6
4.1. Çalışma ve Kontrol Grubunun Demografik Özellikleri	37
4.2. Çalışma Grubunun Klinik Özellikleri	38
4.3. Kontrol Grubu Klinik Özellikleri	39
4.4. Çocukların Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Seviyelerine Göre Dağılımı	40
4.5. Çalışma Grubunun Vücut Farkındalığının New York Postür Skalasıyla Değerlendirilmesine ilişkin bulgular	41
4.6. Çalışma ve Kontrol Grubunun Vücut Farkındalığının Vücut Farkındalığı oranı Anketi'ne göre Karşılaştırılmasına ilişkin bulgular	42
4.7. Çalışma ve Kontrol Grubunun Fotoğraflama Yöntemine göre Karşılaştırılmasına ilişkin Bulgular	43
4.8. Çalışma Grubunun New York Postür Skalasına Ait Bulgular	43
4.9. Çalışma Grubu'nun Vücut Farkındalığının Postür, Denge, Performans, Yürme, Ambulasyon, Gövde Kontrolü ile ilişkisi	44

1. GİRİŞ

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), X kromozomunun p kolunun üretmekten sorumlu olduğu distrofin proteininin, mutasyona bağlı üretilmemesi/ az üretilmesi sonucu meydana gelen genetik nöromusküler bir hastalıktır (1). 3500 erkekten 1'inde görülen X'e bağlı resesif kalıtsal bir hastalıktır (2). Kadınlar taşıyıcı özellik gösterebildiği gibi nadiren de klinik belirti gösterebilir (3). DMD çocukluk döneminde en sık görülen nöromusküler hastalıktır (4). Hastalık, iskelet ve kalp kaslarının dejenerasyonuna neden olan distrofin proteininin yokluğu/eksikliğine bağlı ilerleyici kas güçsüzlüğü ve atrofisi ile karakterizedir (5). Hastalığın semptomları ekstremitelerde proksimalde bilateral kas zayıflığı ile başlar ve özellikle baldır kaslarında pseudohipertrofi ile kendini gösterir (6). Proksimal kas zayıflığı çocuğun yerden kalkarken klasik Gowers manevrası kullanmasına neden olur (7). Tibialis anterior ve peroneal kaslarda erken dönemde güçsüzlük belirgindir. Bu güçsüzlük parmak ucunda yürümeye ve ayaklarda pes ekinovarus deformitesine yol açar. 10 yaşından önce triseps, biceps ve patella refleksleri %50 oranında alınamaz. İlerleyen zamanlarda ekstremitelerde distalde etkilenmeye başlar (6). Erken dönemden itibaren hastalarda görülen bu ilerleyici kas zayıflığı , yerden kalkma ve merdiven çıkmada zorlanma, motor gelişimde gecikme ve parmak ucu yürüme gibi şikayetler oluşturmaktadır (8).

Semptomlar tipik olarak 4 yaşında, sakarlık veya kas zayıflığı ile kendini gösterir (9). Hastaların çoğuna yaklaşık 5 yaşında, fiziksel yetenekleri akranlarından önemli ölçüde farklılaştığında teşhis konur (7). Çocuklar yaklaşık 6 yaşına kadar kas kuvvetlerini korumaktadır, fakat bu yaştan sonra proksimal kas kuvvetindeki azalma hızla ilerlemektedir (8). İlerleyici kas zayıflığına bağlı çocuk 11-12 yaşına geldiğinde ambulasyonu kaybederek tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelir. Hastalık ilerledikçe, fiziksel aktivite aktiviteler azalır ve hastalar bakımverene bağımlı hale gelirler (10). Çocuklar 20 yaş civarında mekanik ventilasyona ihtiyaç duyarlar (11). Proksimal kas güçsüzlüğü, solunum yetmezliği ve kalp yetmezliğini içeren başlıca klinik belirtiler ilerleyicidir ve 20 ila 40 yaşları arasında erken ölümle sonuçlanır (11).

DMD'de ilerleyici olmayan bilişsel işlev bozuklukları da mevcut olabilir (12). DMD'li çocukların yaklaşık %30'u kognitif problemlere sahip olabilirler. Otizm

spektrum bozuklukları, dikkat eksikliği/hiperaktivite, obsesif kompulsif bozukluk gibi problemler de eşlik edebilir (13, 14).

Sinir bilimine göre vücut farkındalığı, beynin, vücudun diğer bölümlerinden ve dışarıdan algılanan mesajları algılaması ve uygun serebral mekanizmalar tarafından vücudun deneyimleri haline getirmesidir(15).

Vücut farkındalığı aynı zamanda, vücuttaki değişiklikleri fark etmeyi ve çevreden fark edilen değişikliklere karşı duygu yoluyla tepki vermeyi içermektedir (16).

Yukarıda bahsettiğimiz, bilgilerin uygun serebral mekanizmalar tarafından deneyim haline getirilmesi; Kas iskelet sistemi ve duyuusal sistemin gelişimi ve aralarındaki bağlantıların düzgün şekilde kurulmuş olması sensorimotor entegrasyon olarak açıklanabilir. Bu durumda tecrübe edilen hareketin doğru şekilde öğrenilmesi (piramidal sistem) ve tekrar aracılığıyla benimsenmesi ve alışkanlık haline gelmesi (ekstrapiramidal sistem) merkezi sinir sisteminin emirleriyle olmaktadır (17).

Literatüre baktıldığında çocuklarda vücut farkındalığı için değişik tanımlamalar yapılmıştır. Slaughter ve Heron (18) çocuklarda vücut farkındalığının erken gelişiminin duyu-motor, görsel-uzaysal ve sözcüksel-anlamsal olmak üzere üç seviyesi olduğunu öne sürmüşlerdir.

Duyusal-motor vücut farkındalığı, çocukların kendi bedenlerine ilişkin bilinç düzeyindeki bilgiyi yönettiğini; *görsel-uzaysal vücut farkındalığı*, belirli vücut kısımlarını işaret etme ve isimlendirme yeteneklerinden oluştuğunu; ve *sözcüksel-anlamsal vücut farkındalığı*, vücut bölümlerinin işlevleri ve konumlarına ilişkin konuşmaya dayalı bilgileri ifade ettiğini ileri sürmüşlerdir(19).

Kugel'a göre ise vücut farkındalığı, bir çocuğun algı yoluyla veya elde edebileceği beyan veya zihinsel resim yoluyla aldığı bilgidir. Bu bilgiler şu maddeleri içerir: (a) kendi fiziksel görünümü; (b) şu anda gerçekleştirdiği haliyle; sırasıyla yön, performans ve yoğunluk ile ilgili olarak gerçekleştirilebileceği veya gerçekleştirmek isteyebileceği hareketler; (c) bedenin ve vücut parçalarının uzaydaki konumu ve

birbirlerine karşı konumları; (d) çevresinde olup bitenleri (hissetme, duyma ve görme duyularıyla) kendi algılama biçimi (20).

Literatürde DMD’li çocuklarda vücut farkındalığı ile alakalı hiçbir çalışmaya rastlanmamıştır ancak çocuklarda gözlenebilecek bazı problemler bize DMD’li çocuklarda vücut farkındalığının etkilenebileceğini düşündürmüştür. Bu problemlerden ilki çocuklarda gözlenebilecek olan bazı serebrokortikal değişikliklerdir. Literatürde DMD’li çocuklarda post-sentral girus ve serebellumda (21) glikoz metabolizmasında azalmalar rapor edilmiştir. Çocuklarda görülen diğer bir problem ise kasta görülebilecek fizyolojik değişikliklerdir. Aynı zamanda hastalığın doğası gereği çocuklarda gözlemlenen postüral problemlerin ve denge kayıplarının çocukların vücut farkındalığını etkileyebileceği fikrinden yola çıkılarak bu tez planlanmıştır.

Literatüre bakıldığında çeşitli psikolojik ve kognitif rahatsızlıkları bulunan çocuklarda vücut farkındalığı ile ilgili yapılan çalışmaların olduğu gözlenmiştir (20,(22), ancak Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların vücut farkındalığının araştırıldığı hiçbir çalışmaya rastlanmamıştır. Bu çalışmanın amacı Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların vücut farkındalığının yaşlılarıyla kıyaslanması ve vücut farkındalığının denge ve postür ile ilişkisinin araştırılmasıdır. Bu çalışma ile Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların vücut farkındalıkları incelenerek, vücut farkındalığını etkileyebilecek parametreleri ortaya çıkarmak ve bu parametrelerin fizyoterapi değerlendirmeleri ve rehabilitasyon programlarına dahil edilmesi ile DMD tedavisinde başarıyı artıran/destekleyen bir unsur olacağı düşünülmüştür. Ayrıca çocukların vücut farkındalıkları yüksek daha sağlıklı bir vücut imajı ile fonksiyonel başarılarının devamı ve olası komplikasyonların önlenmesi/geciktirilmesi de mümkün olabilecektir.

Çalışmanın hipotezleri şu şekildedir:

H1: DMD’li çocukların vücut farkındalığı normal gelişim gösteren yaşlılarından farklıdır.

H2: DMD’li çocukların vücut farkındalıkları ile dengeleri arasında ilişki vardır.

H3: DMD'li çocukların vücut farkındalıkları ile postürleri arasında ilişki vardır.

H4: DMD'li çocukların vücut farkındalıklarının çocukların performansları, yürüyüşleri, ambulasyon ve gövde kontrolleri arasında ilişkisi vardır.



2. GENEL BİLGİLER

2.1. Duchenne Musküler Distrofi

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), Xp21 genindeki mutasyonlar nedeniyle distrofin proteininin eksikliği/yokluğuna yol açan, X'e bağlı resesif geçişli nöromusküler hastalıktır (23). Ortaya çıkan semptomlar arasında kaba motor gelişimde gecikme, geç yürüme (ortalama 18 ay), yerden kalkmada güçlüğüne bağlı Gower's belirtisi ve sık düşmeler ilk dikkat çeken belirtilerdir. Daha az görülen belirtilerden ise konuşmada veya motor gelişim basamaklarında gecikme, serum kreatin kinaz (CK) düzeylerinde artış olabilir.

DMD'deki ilerleyici kas zayıflığı, alt ekstremitte proksimalinde ve gövde kaslarında zayıflık ile başlar ve bunu daha sonra üst ekstremitte ve distal kasların tutulumu takip eder. Genellikle muayene sırasında boyun fleksör kaslarında zayıflık mevcuttur ve çocuktan zıplaması istendiğinde genellikle zıplayamaz. Yapılan muayenede gövde lateral fleksiyonunda artış ile yürüyüş, baldır kaslarında pseudohipertrofi ve pozitif Gower's belirtisi yer alır. Çoğu erkek çocuğun yaklaşık 6 yaşına kadar yaşlıtlarına kıyasla daha az oranda olsa da kas kuvveti kuvvet ve motor yetenekleri normal seviyede gelişir. Bu yaştan itibaren büyümede ilerleyici bir bozulma başlar. Hastaların çoğu 11-12 yaşlarında ambulasyonlarını kaybederler ve tekerlekli sandalye kullanmaya başlarlar(24).

Distrofin geninin, kas dışında sinir hücrelerinde de sentezlenmesi nedeniyle bu semptomlara ek olarak kalp etkilenimi de görülebilmektedir(25). Dilate kardiyomiyopati ve aritmiler bu kardiyak belirtiler arasındadır. Klinik olarak kardiyomiyopati belirgin olarak 10 yaşından sonra ortaya çıkar. 14 yaşına kadar hastaların üçte birini etkiler ve 18 yaşından büyük tüm hastalarda kardiyomiyopati mevcuttur. 6 yaşından küçük hastaların %25'inde klinik öncesi kardiyak tutulumu rastlanır ve genellikle kalıcı taşikardi görülür. Kardiyak tutulumun yüksek sıklığına rağmen, çoğu erkek çocuk fiziksel hareketsizlik nedeniyle asemptomatiktir(26).

Çocuklarda restriktif akciğer hastalığına ikincil olarak kronik solunum yetmezliği de görülebilmektedir. DMD'li çocukların solunum kapasitesi yaklaşık 12

yaşına kadar artar, daha sonra yılda %4-8 oranında azalır(27, 28). Uykudaki solunum bozukluğunun (USB) ilk on yılda obstrüktif uyku apnesi nedeni ile oluşurken ikinci on yılda hipoventilasyon da sebep olabilmektedir. Hiperkapni olmadan USB solunum yetmezliğinin ilk belirtisidir. Sonraki belirtiler arasında olan gece hiperkapnisi ve gündüz hiperkapnisi de USB'ye eşlik eder(29, 30).

DMD'li çocuklarda beyindeki etkilenim ile kognitif ve konuşma problemleri de görülebilir(25). DMD'li hastalık grubunun ortalama zeka katsayısı (IQ) 85'tir. Sözel IQ, performans IQ'suna göre daha fazla etkilenmiştir(31). DMD'deki zihinsel engellilik ilerleyici değildir ve hastalığın artan şiddetiyle ilişkili değildir. Buna ek olarak DMD'li çocuklarda otizm spektrum bozuklukları, dikkat eksikliği, hiperaktivite bozukluğu görülme sıklığı da daha yüksektir(14).

Bu hastalık semptomları arasında ortopedik komplikasyonlar da sık görülmektedir. Omurga deformiteleri, solunumu etkiler bu durumda hayati kapasiteyi etkiler (32) ve bağımsız yürüyüşün kaybindan sonra önemli ölçüde ilerler(33). Aynı zamanda kalça, ayak bileği, dizler ve iliotibial bantta da eklem kontraktürlerine sıkça rastlanır. Düz kasların etkilenimi ile gastrointestinal problemler gibi organ tutulumları da klinik tabloya eşlik edebilmektedir (25).

2.2. Klinik Özellikler

Tablo 2.1. DMD 'de Yaşa Göre Klinik Seyir (34).

2 YAŞA KADAR	• 2 yaşa kadar gecikmiş motor beceri ile karşılaşılabilir.
3-4 YAŞ	• Zıplamada güçlük • Koşmada güçlük • Engebeli arazide hareket etmede zorlanma • Merdiven çıkma zorlukları • Akranlarına kıyasla azalmış fiziksel dayanıklılık • Yatar pozisyondan ayakta durmaya geçmek için kendi bacaklarına tırmanma (Gower's işareti) • Baldır kaslarında pseudohipertrofi gözlemlenir.

5-8 YAŞ	• Motor gelişimde platoya ulaşılır • Lumbal lordozda artış • Kol salınımında artma • Geniş ve gövde lateral fleksiyonunda artış ile yürüyüş • Parmak ucunda yürüme gözlemlenir.
13. YAŞ	• 13 yaşından önce bağımsız yürüyüş kaybedilir. • Gövde, kollar ve ellerdeki kaslar kademeli olarak zayıflar • Nöromusküler skolyoz gelişimi • Giderek zayıflayan solunum kasları • Kardiyomiyopati ve/veya aritmi gelişimi • Konuşma ve yutkunmada bozulmalar gözlemlenir.

2.3. Genetik ve Patofizyoloji

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), X kromozomunun 85. ekzonun (proteinin üretilmesi için kod bilgisini bulunduran DNA ya da RNA molekülünün bir parçası) üretmesi gereken distrofin proteininin, bir mutasyon sonucu üretilmemesi/az üretilmesi ile oluşan genetik nöromusküler bir hastalıktır(1).Distrofin proteinini kodlayan DMD genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır (35, 36).

Distrofin geni; 79 ekson ve 3685 aminoasit kodlayan peptid uzunluğuna sahip devasa bir gen olmasından dolayı sık sık mutasyona uğrama eğilimindedir (37). DMD, bir veya daha fazla eksonun delesyon, duplikasyon, nokta mutasyonu gibi birçok mutasyon türünü içerir ve delesyonlar %60 ile en yaygın görülen mutasyon türüdür(38).

Distrofin, iskelet kasının sarkolemmasına (plazma zarı) yerleşir ve büyük bir glikoprotein kompleksinin (distrofinle ilişkisi) bir bileşenini oluşturur ve hücre iskeleti ile hücre dışı matris arasında mekanik bağlantıyı sağlar(39).

Distrofin kodlayan DMD genindeki mutasyonlar, kalıtsal, ilerleyici kas kaybının şiddetli (DMD) ve daha hafif bir formu olan Becker kas distrofisinin (BMD) temelini oluşturur(40, 41). Distrofin proteini, kasılmadan sorumlu miyofibril olan

aktini her bir kas lifini çevreleyen bağ dokusu katmanına bağlayarak kas lifinin kasılması sırasında bir şok emici görevi görür(42, 43). DMD'de meydana gelen mutasyonlar (a) okuma çerçevesini bozarak (b) erken bir erken durdurma kodonu oluşturarak distrofin fonksiyonunu bozmaktadır. Sonuç olarak, aktinin hücre iskeleti ile bağ dokusu arasındaki iletişimi bozulur ve kas lifleri kasılma sırasında kolay bir şekilde zarar görür. Bu durum kronik kas hasarına ve sonunda kas liflerinin yağ ve fibrotik doku ile yer değiştirmesine yol açar ve kas fonksiyonu bozulur.

2.3.1. Distrofin Proteini

Distrofin proteini sarkolemanın iç yüzeyinde bulunmaktadır. Karboksiterminal, sisteinden zengin bölge, üçlü heliks ve N terminal olmak üzere 4 bölgeden oluşur. Distrofin, N terminali ile aktine karboksiterminali ile distrofin asosiyeglikoproteinlere (DAGP) bağlanır. DAGP'ler distrofinin sarkolemma ile iletişimini sağlarlar (44, 45). Distrofin-DAGP'nin görevi; tekrarlayan kasılmalarda kas-hücre membranının bütünlüğünü korumaktır. Distrofin proteini eksikliğinde kasılmaların indüklediği membran hasarlarına duyarlılık artış gösterir. Beyinde ise distrofin proteini eksikliğinde hipoksiye duyarlılık artış gösterir. Sonuçta hücre membranının bütünlüğü bozulur ve hücre ölümü gerçekleştirir (45, 47).

2.4. Duchenne Musküler Distrofi'de Tanı

DMD distrofin adı verilen proteinin eksikliği ya da yokluğu ile oluşan, sıklıkla geç teşhis edilen ilerleyici bir nöromusküler hastalıktır (43). Distrofin geni, insan genomunda yaklaşık iki milyon baz çiftine yayılmış 79 eksondan oluşur. Bu büyük boyutu nedeniyle, distrofin geni yüksek düzeyde spontan mutasyona uğrar. Bu mutasyonlar, daha önce öyküsü olmayan ailelerde bile DMD hastalığının gelişmesine neden olabilir (47,48).

Hastaların çoğuna 3 ile 5 yaşları arasında tanı konulur (48).Yapılan bir olgu sunumunda ortalama olarak ebeveynin ilk endişesinden DMD tanısına kadar geçen yılın 1,6 yıl olduğu belirtilmiştir (49). Bir diğer çalışmada ailede DMD öyküsü yoksa en erken belirtilerin başlangıcından ilk değerlendirmeye kadar yaklaşık 1 yıllık bir gecikme olduğu gösterilmiştir. Belirtilen süreler kas zayıflığının başlangıcından sonra

çocuğun fonksiyonları/performansındaki azalma ve hastalığın semptomlarının belirginleşmesi için geçen zaman sürecini oluşturmaktadır.

DMD'nin gecikmiş tanısı hastalar ve aileler için kötü sonuçlar doğurabilmektedir. Bugün erken DMD tanısı alan ve bakım standartlarına göre tedavi gören DMD'li bir erkek çocuğun 40'lı yaşlarına kadar yaşama şansı yüksektir(50, 51). DMD'nin optimal tanı yaşı konusunda literatürde bir fikir birliği bulunmamaktadır ancak erken tanı müdahale ve tedavi için oldukça önemlidir. Bazı yeni veriler, erken steroid tedavisinin (4 yaşından önce) uzun süreli ambulasyon ve gecikmiş kalp ve solunum tutulumu dahil olmak üzere daha iyi uzun vadeli sonuçlarının olacağını göstermektedir(52). Erken teşhis bu yönleri ile tedavi başarısını arttıran, hasta ve ailesinin yaşam kalitesi ve hastanın yaşam süresini olumlu etkileyen bir unsurdur.

Yapılan bir çalışmada DMD'li çocuklar için 27-30 aylık sağlık kontrolünde DMD için spesifik tarama yapılması önerilmektedir(49).

Küçük yaştaki erkek çocuklarda gözlemlenen kas fonksiyonlarında değişiklikler, tekrarlı düşmeler ve Gower's belirtisi gibi semptomlar sağlık profesyonellerini DMD'den şüphelendirmektedir(53, 54). DMD'li çocuklarda beyinde distrofin izoformunun eksikliğine bağlı olarak gecikmiş konuşma da sıklıkla görülmektedir. Kas enzimlerinin kan dolaşımına sızmasından dolayı serum analizinde kas enzimlerinde artış olduğu görülebilmektedir. Bu kas enzimlerinden en önemlisi kreatin kinaz (CK), aspartat transaminaz ve alanin transaminaz gibi transaminazlardır. DMD'li presemptomatik çocuklarda kas yıkımı, karaciğer hastalığı şüphesine yol açabilecek transaminaz seviyelerinde bir artışa neden olabilir(55).

Kreatin kinaz (CK), kas distrofilerinin tanısında kullanılan güvenilir bir kan testidir. Ailede DMD öyküsü olan veya kas distrofisi şüphesi olan kişilerde CK düzeyleri ölçülmelidir(54). DMD'de serum CK düzeyi, 2 yaşına kadar normal üst sınırın 10 ila 100 katına(56) kadar yükselir ve genellikle 10.000-30.000 IU/L'dir(57). Kadın taşıyıcıların yüzde 10'unda CK düzeylerinde artış mevcuttur(58). Kas fonksiyonunda gerilik, konuşma geriliği ve yüksek kreatin kinaz gibi bulgular üzerine hastalar genellikle hekimlere yönlendirilir ve hastaya DMD tanısı konulup

konulmayacağını doğrulamak için DMD geninin genetik analizi istenir. Tanı genetik testlerle doğrulanır(43).

DMD genindeki ekzon delesyonları, bu hastalığın en yaygın moleküler kusurlarıdır. Bu kusurlar, DMD vakalarının %65'inde görülür. Duplikasyonlar ise vakaların %6-10'unu oluşturur(5). Bu durum göz önüne alındığında, ilk önce bu mutasyonları kontrol etmek en az maliyetli ve iş gücü açısından verimli olanı olacaktır. MLPA analizi, DMD genindeki ekzon delesyonlarını ve duplikasyonlarını tespit etmek için altın standarttır. Bu analiz, hastalarda ve taşıyıcılarda kullanılabilir. Diğer yöntemler arasında DMD geni ekzon delesyon ve duplikasyonlarını tespit etmek için tasarlanmış olan kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu/Polymerase Chain Reaction (PCR) ve kromozomal mikroarray bulunur. Eğer delesyon veya duplikasyon belirlenemezse, oluşan diğer mutasyon tiplerini belirlemek için bir takım ardışık gen taraması yapılmaktadır(59).

Genetik çalışmada herhangi bir mutasyon belirlenmezse, ancak hasta yüksek CK konsantrasyonları ve hastalıkla uyumlu belirti ve semptomlar gösteriyorsa tanıyı doğrulamak veya dışlamak için kas biyopsisi yapılmalıdır(54).

Kas Biyopsisi, distrofinin miktarını, boyutunu ve konumunu göstermektedir. Geçmiş yıllarda tanıda distrofinin varlığını veya yokluğunu göstermek için kullanılan bir yöntem olmakla birlikte günümüzde kullanımı sınırlıdır(43). Kas biyopsisi; genetik test sonucuna göre distrofin geninde mutasyon olmadığı saptandığı zaman ayırıcı tanı için kullanılabilir, ayrıca distrofinin yokluğu kas biyopsisinde gösterilmiş olsa dahi hastalığa neden olan mutasyonun tipini belirlemek genetik test gereklidir (43). Biyopsi yapıldığında, araştırma amaçlı miyoblast kültürü şiddetle tavsiye edilir. Aynı zamanda DMD ve BMD farkının ortaya konmasında da kas biyopsisi kullanılmaktadır. DMD ve BMD'yi ayırt etmenin tek yolu, DMD'de distrofin kaybını veya BMD'de kısmen fonksiyonel distrofin proteininin varlığını göstermektir(60,61). Bu nedenle, kas biyopsisinde sarkolemmal distrofinin varlığı, bu iki hastalığı ayırt etmek için önemlidir.(60, 61). Ancak, bazı hastalıklarda yineleyen biyopsi alımı ve iki biyopsi arasındaki bariz değişim tanısal olmaktadır.

2.5. Duchenne Musküler Distrofi’de Postür

Düzgün postür, vücut bölümlerini organize eder ve vücut bölümlerinin hareketliliklerini destekleyerek düzgün bir mekanizma ile hareketin açığa çıkmasına olanak sağlar(62). Çocukluk dönemindeki hızlı büyüme, kasların ve kemiklerin normal gelişimini bozabilir, bu da postüral kusurların gelişmesine yol açabilir (63). Nöromusküler hastalıklarda postüral sapmalar, iskelet kasının kendi patolojik süreçlerinin bir sonucudur ve genellikle kemikler, eklemler ve merkezi sinir sistemindeki değişikliklerle ilişkilidir(64).

Nöromusküler hastalıkların ortak bir özelliği olan kas zayıflığı ve dengesizliğinin postüral sapmalara ve fonksiyonel yetersizliklere neden olur. DMD’de, genellikle 13 yaşında belirgin hale gelen kas kısalıklarından, özellikle proksimal ve ekstansör kaslardaki ilerleyici kas zayıflıkları sorumludur.

DMD’de 3 ila 5 yaşları arasında omuz kuşağı kasları etkilenir. Bu bozulma bilateral sternokleidomastoid ve trapezius kaslarında meydana gelir ve miyalji, skapula alata ve kas lifi kaybına yol açar.

Klinik instabilite pelvik kuşaktan kaynaklanır. Lomber ve gluteal kaslardaki zayıflık, öncelikle yerden kalkmada (Gower’s belirtisi) ve merdiven çıkmada zorluk, paytak yürüyüş ve anterior pelvik tilt’e neden olur (65). Nöromusküler hastalıklarda tanımlanan zayıf paternler, kas dengesizliği ve bozuk postür ile sonuçlanır ve ayakta durmada dengeyi sağlamak için postüral kompensasyonlara neden olur (66). Örneğin gluteal ve kuadriseps kas güçsüzlüğüne yanıt olarak vücudun dengeleyici bir mekanizma olarak geliştirdiği lomber hiperlordoz bu kompensasyona bir örnektir. Bu kompensasyonların tümü postür ve yürümede değişikliğe neden olur, kısıtlı kalça ekstansiyonu da buna bir örnektir (67, 68). Bu postüral kompensasyonlar bir tür adaptasyondur ve yürüyüş ve fiziksel aktivitenin aktivitelerin gerçekleştirilebilmesi için önemli birer kompensasyon hareketi oluşturur (68,69). DMD’de gluteal kasların zayıflığı, pelvisin dengesiz olmasına neden olur. Bu dengesizliği telafi etmek için, iliotibial bantlar pelvisi öne doğru çeker ve hiperlordoz olur (70).



Şekil 2.1. DMD'de Görülen Postüral Değişiklikler (69)

Postüral deformitelerin oturma stabilitesinde bozulma, vücudu dik tutma ve pozisyonlamada zorluk, ağrı ve solunum komplikasyonları gibi birçok farklı probleme neden olabileceği bilinmektedir (70). Genellikle 8 yaşındaki çocuklarda gözlemlenen parmak ucunda yürümenin kalkaneal tendonların kısılmasına bağlı olduğu düşünülmektedir. Ön tibial ve peroneal kasların zayıflığı nedeniyle çocuk ayak parmakları üzerinde yürüme eğilimi gösterir ve ayakların talipes ekinovarus pozisyonu almasına neden olur (71, 72). Hastalığın ilerleyişi ile yürüme ve diğer fonksiyonlar bozulur, skolyoz ve hiperlordoz gibi kompensatuar omurga deformiteleri gelişmeye başlar ve sonunda ambulasyon kaybedilir (73).

Hastalardaki paraspinal kas zayıflığına bağlı olarak %90'ında skolyoz görülebilmektedir (74). Skolyoz bir kez başladıktan sonra ilerleyicidir. 20 derecenin üzerindeki eğrilikler, akciğer fonksiyonunun sürdürülmesi için cerrahi müdahale gerektirir (75).

2.6. Duchenne Musküler Distrofi’de Denge

Dik durma, sabit bir destek tabanı üzerinde vücudun ağırlığını desteklemek için çeşitli duyuşal girdilerin sürekli sinirsel entegrasyonunu gerektiren karmaşık bir motor eylemdir. Görsel sistem ilk olarak lokomasyonu planlar ve karşımıza çıkan engellerden kişiyi korur. Vestibüler sistem lineer ve açısal ivmelenmeyi algılar. Somatosensoriyal sistem ise, vücut bölümlerinin konumunu ve hızını, yer çekiminin yönünü ve vücut parçalarının dış etmenlerle temasını algılayan çok sayıda sensörden oluşur(76). Anteroposterior ve lateral düzlemlerdeki küçük hareketler, dengeyi korumaya yardımcı olan normal postüral salınımlardır. Bu salınımlar, karmaşık bir refleks mekanizması tarafından kontrol edilir. DMD’de denge ile ilgili merkezi sinir sistemi yapılarında hasar bildirilmediğinden, bu çocukların denge kontrolünün merkezi bileşenlerinden yoksun olmadığı varsayılabılır(77). DMD’li çocuklarda ilerleyici kas güçsüzlüğüne bağlı fonksiyonel kayıplar ve denge kayıpları görülebilmektedir (78). İlerleyici kas zayıflığı ve kontraktürlerin varlığı lokomotor sistemi etkileyerek vücut dengesini bozar ve düşme ile oluşabilecek yaralanmalara neden olabilmektedir. DMD’li çocuklarda dengenin bozulması, düşme korkusu nedeniyle hareketliliği, bağımsızlığı ve sosyal katılımı sınırlayarak işlevselliği azaltabilir (79).

Denge, vücudun ağırlık merkezini sabit bir destek tabanı üzerinde tutmak için duyuşal, motor ve biyomekanik bileşenlerin koordineli bir şekilde çalışmasıyla sağlanır. Bu, statik ve dinamik dengeyi gerektiren birçok fonksiyonel aktivite için gereklidir (79). Yapılan bir çalışmada DMD’li çocukların hem statik hem de dinamik dengesinin sağlıklı yaşlılarına göre eksik olduğu ve fonksiyonel seviyelerinin dengeleriyle pozitif bir ilişkisinin olduğu saptanmıştır (79). DMD’li çocuklarda denge değerlendirmesi ve eğitimi bu sebepten önem taşımaktadır.

Yapılan çalışmalar motor işlevler ile denge testleri arasında ilişkinin varlığını göstermektedir(80). DMD’li çocukların gösterdiği denge bozuklukları, dengeyi sağlamak için dinamik kas aktivitesi gerektirir(81). Ayakta durma pozisyonunda kas güçsüzlüğünü telafi eden adaptasyonlar olarak destek yüzeyinin aşırı genişlemesi, dizlerin hiperekstansiyonu ve lomber hiperlordoz gözlenir (82). Denge kontrolü ayakta durma sırasında minimum kas aktivitesi gerektirdiğinden, kas zayıflığı DMD’li

çocuklarda artan denge bozukluğunun tek sebebi olarak açıklanamaz. Bu bağlamda, denge kaybı ve işlevsel eksikliklerin çoğu, kas zayıflığına bağlı olarak vücudun yanlış hizalanmasından ve kondüsyon kaybından kaynaklandığını düşündürmektedir (82). DMD'li çocukların da sağlıklı yaşlıları gibi dengeyi kurmak için lateral salınım yaptıkları bilinmektedir. Bu salınım muhtemelen vücudun sürekli öne doğru düşüşünü engellemek için kullanılan bir mekanizmadır (81).

DMD'li hastalarda ilerleyici kas zayıflığı ve eklem kontraktürleri denge kaybına neden olur ve hastalarda düşme ve kırık riskine yol açar (8, 83). Aynı zamanda DMD'li çocukların pelvik kontrolü zayıftır ve proksimal zayıflık sebebiyle dengeyi korumakta güçlük çekerler (84) ve pelvik kuşak kaslarının zayıflığı ve/veya kısalığı sebebiyle postür hiperlordotik hale geldiği zaman kütle merkezi daha büyük yer değiştirerek denge ve yürüme bozukluklarına yol açabilir(68). Aynı zamanda denge bozukluğu; düşme korkusuna sebep olarak yaşam kalitesinde ve çocukların bağımsızlığında azalmaya neden olur(80).

DMD'li çocuklarda dengeyi etkileyen bir diğer faktör yüksek vücut ağırlığının denge üzerine zararlı etkileridir (85, 86). Azalan fiziksel aktivite ve glukokortikoid tedavisi DMD'li çocukların yarısını etkileyen vücut kitle indeksindeki (BMI) artış düzeyleriyle ilişkilidir (86). Ortak komponentler içeren postür ve denge kavramlarının vücut farkındalığı ile ilişkisi olabileceği düşüncesi çalışmamıza esin kaynağı olarak böyle bir çalışmanın planlanmasına neden olmuştur.

DMD'li çocuklarda serebral korteksin duyu-motor alanlarındaki morfolojik ve fonksiyonel değişiklikler görülebilmektedir(21, 87). Ek olarak, bu hastalarda post-sentral girus ve serebellumda (21) glikoz metabolizmasında azalmalar da rapor edilmiştir.

Postsentral girus, propriosepsiyondan sorumlu birincil somatosensoriyel korteksin bulunduğu önemli bir beyin bölgesidir (88). Bu bölge, dokunma, basınç, sıcaklık ve ağrı gibi çeşitli somatik duyuları algılar (89). Miller ve arkadaşları (2007), duyuşal işleme bozukluğunu üç kategoriye ayırmıştır: duyuşal modülasyon bozukluğu, duyuşal temelli motor bozukluk ve duyuşal ayrımcılık bozukluğu. Duyuşal modülasyon bozukluğu, duyuşal aşırı duyarlılığı, duyuşal yetersiz duyarlılığı ve

duyusal arayış veya özlemi içerir. Duyusal temelli motor bozukluk, dispraksi ve postural bozuklukları içerir. Duyusal ayrımcılık bozukluğu, altı duyusal modaliteden herhangi birindeki bozuklukları içerir (90).

Benlik algısının motor korteks uyarılabilirliği üzerindeki etkisinin araştırıldığı bir çalışmada benlik algısının ilk kez Botcinick ve Cohen tarafından uygulanan Kauçuk El Yanılsaması (KEY) ile bakılmıştır ve KEY sırasındaki motor çıktı; kognitif aktiviteden, duyusal girdinin değerlendirilmesindeki/modülasyonundaki değişikliklerden ve motor korteksin kendi içindeki mekanizmalardan etkilendiği gözlemlenmiştir (88).

Yapılan bir çalışmada verteks üzerindeki dairesel bir bobin ile manyetik stimülasyon kullanılarak test edilen motor korteks uyarılabilirliğinin DMD hastalarında azaldığını göstermektedir (87).

2.7. Vücut Farkındalığı

Vücut farkındalığı, duyusal farkındalık, duygusal durum ve fizyolojik durum gibi çeşitli faktörleri içeren karmaşık bir kavramdır (16). Vücut farkındalığı, günlük yaşamda bedensel bilgiyi kullanmayı, vücutta oluşabilecek değişiklikleri farkında olmayı ve çevredeki değişikliklere duygusal yönden tepki vermeyi içerir. Yani vücut farkındalığı, kişinin kendi vücudu hakkındaki farkındalığını ifade eder (16, 89).

Literatüre baktığımızda vücut farkındalığı ile ilgili kapsamlı çalışmalar yapan Mehling ve arkadaşlarının vücut farkındalığını çok boyutlu, karmaşık, eğitilebilir, değişime uğrayan ve değiştirilebilir bir kavram olarak gördükleri anlaşılmaktadır (90).

Vücut farkındalığı karmaşık ve çok boyutlu olsa da onu tanımlayan birkaç kavramdan bahsedebiliriz.

Vücut parçalarının birbirlerine göre pozisyonlarının kavramsal ve algısal açıdan anlaşılmasıyla oluşan **vücut imajı** ve bu vücut imajının benimsenmesinde temel olan **vücut şeması**, vücut farkındalığını oluşturmaktadır (91). Vücut imajı kavramındaki “*İmaj*”, vücut farkındalığının gırsel ve dışsal bir algı kanalı içerdiğini ifade eder (16). Aynı zamanda vücut imajı, vücut farkındalığının bir parçasıdır ve

vücut dışının ya da yüzeyinin ve vizüel yolların algılanmasını sağlar. Bu bilgi vücut farkındalığının vücut içindeki duyuların temel farkındalığıyla sınırlı olmayıp vücut imajı gibi dışsal kanallarla da ilgili olduğunu göstermektedir.

Vücut farkındalığıyla ilgili bir diğer kavram ise **vücut şeması**dır. Vücut şeması vücudun nerede bittiğini ve dış çevrenin nerede başladığını kişiye bildirmektedir (92, 93). Aynı zamanda vücudun anlık postürü ve uzamsal boyutları hakkında bilgiler içermektedir (94).

Bu bilgiler ışığında sonuç olarak; vücut farkındalığı karmaşık ve çok yönlü bir kavramdır. Vücudu tanımlama kabiliyeti ve vücudun sensorial uyarımını oluşturan, fizyolojik, duysal ve fiziksel olarak bütün durumları içeren duysal farkındalığı içermektedir. Vücut farkındalığı aynı zamanda vücudun çevremizdeki durum bilgilerini çevresel ve duygusal değişikliklere karşı oluşturduğumuz farkındalık durumunu da içermektedir(87).

Vücut farkındalığı kavramı aynı zamanda vücut içi farkındalık (korporal farkındalık) ve vücut dışı farkındalık (ekstrakorporal farkındalık) olarak da incelenebilir. Nöro-fizyolojik bir bakış açısına göre vücut içi farkındalık propriyoseptif ve interoseptif duyulardan etkilenebilmektedir (92). Propriyosepsiyon, kas gerginliklerinin, eklem açılarının, hareketin, duruşun ve dengenin algılanmasıdır ve nöromusküler rehabilitasyonda çok önemli bir yeri vardır (95). İnterosepsiyon, vücut dışı algının(görme, işitme, koku, tat ve dokunma) aksine, vücudun içinden gelen duyuların algılanmasıdır. Tokluk, kalp atışı, solunum ve otonomik sinir sistemi aktivitesi gibi iç organların göreviyle ilgili fiziksel duyuların algılanması anlamına gelmektedir (96-98). Propriyosepsiyon ve İnterosepsiyon, transdüksiyonu, sinirsel kodlama süreçlerini ve en önemlisi afferent ve efferent girdiyi içeren karmaşık bir sürecin duysal algı terimleridir (92).

Vücut dışı-ekstrakorporal farkındalık ise dışarıdan gelen uyaranların (görme, işitme, koku, tat ve dokunma) tanınması ve algılanması ile oluşmaktadır. Çevredeki objeleri görme, tat, koku, işitme, dokunma gibi duyularla algılanması ve cisimlerin boşluktaki konumları, boyutları, birbirine veya vücuda olan uzaklıklarının belirlenmesi ile vücut dışı farkındalık oluşmaktadır (92).

Vücut farkındalığına ilişkin başka bir bakış açısı da tıp ve davranış bilimleri dışındaki çağdaş filozoflar (99, 100), antropologlar (101) gibi akademik disiplinlerden gelmektedir. Giderek artan bir literatürde '**bedenselleşme**' karşımıza çıkmaktadır. Bedenselleşme, kişinin kendi fiziksel bedeninde var olmasının hissedilen duygusudur (102) ve kişinin kendi bedeninin yaşadığı anlık deneyimine atıfta bulunur. Bedenselleşme (embodiment) olarak anılan vücut farkındalığını iyileştirme yöntemlerinde, kişinin vücudunun belirli bölgesini somut olara algılaması, o bölgeye dikkatini vererek fiziksel aktiviteyi yapması, ve öğrenilen tecrübeyi hissetmesini amaçlanmaktadır (92).

Yukarıda bahsettiğimiz gibi vücut farkındalığı için interoseptif, propriyoseptif, eksteroseptif ve vestibüler gibi birçok duyuyu içeren karmaşık bir yapıdır ve incelenmesi için bu duyuların hepsi birlikte ele alınmalıdır(103). Vestibüler sinyallerin, vücut farkındalığında etkisi olan somatosensorial bilgilerinin algılanmasını sağladığı ve multisensorial fonksiyonları etkilediği bulunmuştur. Lopez, 2016 yılında yaptığı çalışmada vestibüler uyarının; ihmal ve taktil duyu etkilenimi bulunan bireylerde iyileşmeyi tetiklediği, kendilerine ait bir bedene sahip olma hissini modüle ettiği ve öz (ruh) ile bedeni bir araya getirme ve pekiştirme durumunda duyguları ayarladığından bahsetmiştir. Aynı zamanda vestibüler sistemin denge ve postürel hareketleri kontrol etmesinin yanında uzaysal ve bedensel farkındalığı ayarlama da rol aldığını göstermiştir (104).

Araştırmacılar vücut farkındalığını, kişilerin yeni uyarınları organize etme ve bu uyarınları önceden depolanmış halde olan bilgilere entegre etme yeteneği olarak tanımlamışlar ve motor alandaki bu farkındalığı, kişilerin duysal entegrasyon, pekiştirme, aktivasyon ve yorumlama yetenekleriyle ilişkilendirmişlerdir. Bu nedenle araştırmacılar vücut farkındalığını, kişilerin bedenleri ile dış dünyayı bütünleştiren nörolojik ve davranışsal yönleri arasındaki karşılıklı ilişkinin bir ürünü olduğu kadar, bireylerin psikomotor yapısının da temeli olarak görmektedir (105).

2.7.1. Vücut Farkındalığı ve Propriyosepsiyon

Propriyosepsiyon, bedenin karmaşık bir temsili olan ve çoğunlukla bilinç dışı düzeyde çalışan, motor kontrol ve biliş yol açan vücut şemasının temelini oluşturur

(99). Daha yüksek vücut farkındalığına sahip olan bireyler, beklenen ve gerçek vücut pozisyonları arasındaki hataları daha kolay fark edip düzeltebilirler; bu da zaman içinde daha yüksek propriyoseptif doğruluğa yol açar (106, 107).

2.7.2. Çocuklarda Vücut Farkındalığı

Çocuklarda vücut farkındalığı, motor deneyimleri yoluyla bebeklikten itibaren gelişir (109,110). 24 aydan itibaren çocuklar, vücutlarını ve yeteneklerini daha iyi algılamaya başlarlar. Bu, daha amaçlı hareketlere yol açar. Çocuklar olgunlaştıkça beden farkındalıkları daha da gelişir ve yeni hareketler öğrendikçe ve yeni bilgiler edindikçe davranışlarında önemli bir rol oynar.

Çocukluk döneminde ilk 6 yaş büyüme ve gelişme açısından oldukça önemlidir. Vücut kısımlarının ve bu kısımların boyutlarının algılanması, fonksiyonel kabiliyet, sinir sistemi, duyu, kognitif fonksiyon gelişimi hep birlikte çocuklarda vücut farkındalığını oluşturur. Vücut farkındalığının düzgen oluşmasında çocuğun etkilendiği ve içerisinde bulunduğu çevre ve toplum kadar, biyolojik ve genetik etkenlerin de önemi büyüktür (90).

Bertoldi ve ark.(105) kronik motor problemi olan çocukların hareket kısıtlılıklarıyla ilgili problemlerini çözmede bağımsız hareket edemediklerini bulmuş ve buna sebep olan faktörlerden birinin yetersiz vücut farkındalığının olduğunu öne sürmüştür. Sonuç olarak, çocukların gelişiminin erken aşamalarında eğlenceli, zorlayıcı ve çeşitli fiziksel davranışlar açısından zengin etkinliklerin oluşturulmasını önermişlerdir. Ayrıca motor kusurları olan çocuklarda vücut farkındalığının iyileştirilmesi için farklı disiplinler de önerdiler. Öğrenme ipuçlarını içeren metodolojinin vücut farkındalığı için kritik olan faktörleri içeren problem çözme becerisine olumlu şekilde müdahale ettiği not edildi.

DMD'de hastalığın doğasında iskelet kaslarında proksimallerde başlayan ve distallere doğru yayılan ilerleyici kas zayıflığı olmakla birlikte çocuklarda duyu kayıp olmadığı bilinmektedir. Ancak çocukların erken dönemden itibaren oturma, ayakta durma ve hatta yürüme pozisyonlarında vücut bölümleri ve vücudun genelinde meydana gelen değişimler ve postürleri olduğu klinikte gözlenmektedir. Bu postürel

değişiklikler ambulator dönemde ambulasyon ve performansa olumsuz katkı sağlamanın yanı sıra, ilerleyen evrelerde nonambulator dönemde ise omurga sağlığını tehdit etmekte ve solunum, üst ekstremité fonksiyonları ve günlük yaşam aktivitelerindeki başarıyı azaltabilmektedir. Bu nedenler ile erken devreden itibaren çocukların doğru oturma ve vücut postürlerini doğru algılaması ve düzeltmeye çalışması, buna yönelik gerekli uyarıların çevresel ve bilişsel uyarılar ile doğru vücut imajını ve farkındalığı arttırmak ileri dönem komplikasyonların önlenmesinde önemli koruyucu bir yaklaşım olabilecektir. Bu noktada aileler ve çocukların bu konuda eğitimi ve sağlık profesyonellerinin bu konudaki çabaları DMD'li çocukların ambulator dönemden başlayarak nonambulator dönemde de doğru vücut algılarının devamını sağlamak önemli bir fizyoterapi basamağı olabilir.

Hastalığın geç evrelerinde kas zayıflığının derecesi vücudu dik tutmak ya da postürü düzeltmek konusunda yetersiz olabilir, ancak erken evrelerde bu konuya yönelik yapılacak çalışmalar vücut düzgünlüğünün devamını sağlamada katkı verebilir.

DMD'de Vücut Farkındalığı söz konusu olduğunda ise literatüre bakıldığında bildiğimiz kadarıyla Duchenne Musküler Distrofi'de vücut farkındalığına dair daha önce bir çalışma yapılmadığı görülmüştür.

2.8. Duchenne Musküler Distrofi'de Değerlendirme

Fizyoterapistler DMD'li bireylerin bakımında kritik bir rol üstlenmektedir. Bunlar (1) kuvvet, eklem hareket açıklığı ve fonksiyonel seviyedeki değişiklikleri kaydetmek (2) değerlendirmeler sonucunda en uygun müdahaleyi belirlemek ve ailelerine ev egzersizleri öğretmek (3) ekipman ve cihaz ihtiyaçlarının belirlenmesine yardımcı olmak ve (4) seri alçılama veya cerrahi kontraktür yönetimi gibi tamamlayıcı müdahalelerin belirlenmesi konusunda yardımcı olmaktadır(108).

DMD'li bireyler için tıbbi müdahale ve rehabilitasyon yönetimi, yaşamın her alanında fonksiyonel seviyenin korunması ve hastaların günlük yaşam aktivitelerine katılımına katkıda bulunmuştur. Güncellenmiş bakım kılavuzları, kontraktürlerin ilerlemesi, deformite, fonksiyon kaybı ve cilt hasarı alanlarını ele almak için en az her

6 ayda bir kapsamlı multidisipliner değerlendirmenin yanı sıra bireyselleştirilmiş devamlı fizik tedavi yapılmasını önermektedir(23). Multidisipliner ekip üyeleri, test tekrarlarını azaltmak için birlikte çalışmalıdır(23). Bugün erken DMD tanısı alan ve bakım standartlarına göre tedavi gören DMD'li bir erkek çocuğun 40'lı yaşlarına kadar yaşama şansı yüksektir(50, 51).

Genel olarak değerlendirme hastanın ilk geldiği andan beri yapılan gözlemden, hikâyenin alınması, normal eklem açıklığının ölçümü ve kas kuvvetinin ölçümü, süreli performans testleri, yaşam kalitesinin değerlendirilmesi ve eğer kullanıyorsa yardımcı cihazın incelenmesi gibi birçok parametreyi içermektedir (54). Aynı zamanda çocukların günlük yaşam aktivitelerindeki zorlukların gözlemlenmesi, motor fonksiyon seviyelerine bakılması ve hastalığın progresyonu ile ilgili yapılan değerlendirmeler DMD'li hastalarda düzenli olarak yapılmalıdır (20).

DMD'li hastalarda kas kuvvetinin analizine 3 sebepten gerek duyulmaktadır. a) dağılım ve ilerleme hızı b) fizyoterapi müdahalelerine katkıda bulunmak; c) tedavi müdahalelerinin etkinliğinin değerlendirilebileceği hastalığın ilerlemesine ilişkin bir gösterge sağlamaktır. İlk iki konu, değerlendiriciye önemli bir klinik yol gösterici olan bireysel kas gruplarının kuvvetini dikkate alır. Üçüncü seçenek, hastalığın ilerleme hızının dikkate alınabilmesi için verileri özetlemek amacıyla skorları bir ortalama değere dönüştürür(109). Kas kuvveti, manuel kas testi yöntemi olan Medical Research Council-Scale (MRC) ile ölçülebilmektedir. MRC, kas kuvvetindeki bozulmayı ölçen sıralı bir ölçüm ölçeğidir. Temel ölçek 0'dan 5'e kadar değişir; 0, gözlemlenebilir kas kasılmasının olmadığını, 5 ise "normal" gücü ifade eder (109). Kas kuvvetinin objektif ölçümü için ise dinamometre/myometre kullanılmaktadır (110).

Duchenne Musküler Distrofi'de sık görülen bir bulgu olan ve genellikle kontraktürden kaynaklanan eklem hareket kısıtlılığı hastalık için önemli bir ölçüttür. Bu kısıtlamaların ölçülmesi, hastalığın ilerleyişini takip etmek, germe, splintleme ve cerrahi prosedürlerin etkinliğini değerlendirmek için önemlidir. Gonyometre bu ölçümler için en sık kullanılan yöntemdir. Gonyometrik ölçümler DMD'li hastaların muayenesinde çok önemli bir değerlendirme yöntemidir. Gonyometrik ölçümler aynı uzman tarafından yapıldığında, hastalığın ilerleyişini takip etmek ve tedavi etkinliğini

değerlendirmek için iyi bir objektif ölçüm sağlar (111). Aynı zamanda ayak bileği kontraktürlerinin ölçümü, toleransı artırmak ve faydaları optimize etmek için cihaz kararı için zamanlama ve destekli ayakta durma programının uygulanması konusunda klinik karar alma sürecini bilgilendirmek açısından faydalı olabilir (108).

Eklem hareket açıklığı ve simetrinin korunması, optimum harekete ve fonksiyonel hizalanmaya izin verir, ambulasyonun devamlılığını sağlar ve bir takım sabit deformitelerin gelişmesini önler (54). Ayak bileği dorsifleksiyon hareket açıklığı, kontraktürü gösteren ilk vücut bölgelerinden biri olduğundan, yürüyüşü ve fonksiyonel hareketliliği doğrudan etkiler ve ağrı ve ortopedik problemlere yol açabilir (108). Ayak bileği bu nedenle sıklıkla fizyoterapistlerin müdahalelerinin odak noktasıdır (23, 112). Ayak bileği dorsifleksiyon hareket açıklığındaki azalmaları azaltmak için germe, ortez ve cerrahi müdahale dahil olmak üzere çeşitli müdahaleler mevcuttur (54, 113).

Ambulatuvar dönemde özellikle ayak bileği ve kalça eklemlerinin, non-ambule dönemde üst ekstremit eklemlerinin hareket açıklıklarının, ileri non-ambule dönemde ise parmak eklemlerine yönelik hareket açıklıklarının takibi, doğru zamanda tedavi ve fonksiyon kaybını yavaşlatmak için gereklidir (111).

DMD'li çocukların fonksiyonel seviye ve performanslarının ölçümü de oldukça önemlidir. Nöromusküler hastalığı olan kişilerde kas dokusunda azalma, kullanılmayan kaslar, kontraktürler, kardiyopulmoner tutulum, lokomasyon yeteneğinde azalma (yürüyüş hızında azalma ve yüksek enerji tüketimi), hasta motivasyonunda azalma, aktivite için sosyal katılımında azalma, depresyon gibi bir çok neden fiziksel aktivitede azalmaya neden olur (114).

Motor defisit değerlendirilmesi için, kas testleri ile kas kuvvetinin ölçülmesi, bu popülasyonda hastalığın ilerleyişini takip etmek için en sık kullanılan incelemedir, ancak fonksiyonel yeteneklerini yansıtmamaktadır. Fonksiyonel seviye, kas kompensasyonuna ve eklem kontraktürlerine bağlıdır (115).

Nöromusküler hastalıkları olan bireylerin değerlendirilmesine yönelik çeşitli fonksiyonel ölçekler bulunmaktadır. Süreli performans testleri ve North Star

Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAS) nöromusküler hastalıklarda performansı değerlendirmek için tercih edilen testlerdendir (109, 116). Klinikte 6 dakika yürüme testi, 10 metre yürüme testi, uzanmadan ayağa kalkma süresi, 4 basamak inip- çıkma süresi ve tişört giyip-çıkarma süreleri kaydedilerek uygulanan süreli performans testleridir.

6 dakika yürüme testi (6DYT) kesin, iyi tolere edilebilir uygulanması kolay (117) ve DMD'de geçerli ve güvenilir (118). Musküler distrofiler ailesi içinde, 6DYT'nin miyotonik distrofi tip 1'de (DM1) güvenilir ve uygulanabilir olduğu kanıtlanmıştır (119). Yürüme anormalliklerinin önemli bir hastalık belirtisi olduğu göz önüne alındığında, DMD'li erkek çocuklarda potansiyel ilaç etkilerini ölçmek için 6DYT'nin kullanılabileceğini düşündürmektedir (120).

Nöromusküler hastalığı olan hastaların yürüme yeteneğini değerlendirmek için uygulanması oldukça kolay olan 10 metre yürüme testi (10MYT), kullanılmaktadır (121, 122).

Merdiven inip-çıkma ve tişört giyip-çıkarma süreleri tutulurken hastalar genellikle kompensatuar hareketlerin kullanarak test edilen aktivitelerin performansında harcanan zamanı artırma eğilimindedir ve dolayısıyla bu durum da fonksiyonel durumun kötüleştiğinin göstergesidir (123, 124).

Northstar Ambulasyon Skalası (NSAS) DMD'li erkek çocuklarda ambulatuvar performansı ölçen bir skaladır (124). NSAS'yi kullanan çalışmalar, hastalığın ilerlemesindeki değişkenlikleri ve DMD'li hastalarda ve yürüme kaybını öngörmüşlerdir (125, 126).

DMD'de fonksiyonu değerlendirmek için kullanılan diğer ölçekler arasında Vignos Skalası (127), Brooke Alt ve Üst Ekstremiter Fonksiyonel Skalası (128), Motor Fonksiyon Ölçüm Ölçeği (115), Egen Klassifikasyon Fonksiyonel Değerlendirilmesi de bulunur.

Vignos skalası (127) (VS) hastalığın evrelerini inceler ve esas olarak hastalığın ilerlemesinde önemli rol oynayan alt ekstremiteleri içeren fonksiyonel aktivitelere odaklanır. Vignos Skalası (127) alt ekstremitelerdeki fonksiyonel aktiviteyi inceler.

VS'de daha yüksek puanlar daha zayıf fonksiyonel performansı temsil eder. Bu klasik ölçek, nöromusküler hastalıkları olan bireylerin fonksiyonel kapasitesinin daha ayrıntılı bir değerlendirmesini yapmayı amaçlayan Motor Fonksiyon Ölçüm Ölçeği (115) (MFM) gibi diğer ölçeklerin formülasyonunun temelini oluşturur. Brooke fonksiyonel Ölçeği (128), Vignos'a ek olarak alt ekstremitenin yanısıra üst ekstremitelerdeki kas kuvvetinin derecesini de değerlendirir.

MFM, fonksiyonel aktiviteleri ayakta durma ve transferler, aksiyal ve proksimal motor fonksiyon, distal motor fonksiyon gibi üç boyutta değerlendirerek kişinin egzersizi tamamlayıp tamamlamadığını, kompensatuar hareketler kullanıp kullanmadığını tespit eder. MFM, DMD'li hastalar için güvenilirdir (129).

Tekerlekli sandalyeye bağımlı bireylerde günlük yaşam aktivitelerinin (GYA) derecesini belirlemeyi amaçlayan Egen Klassifikasyon (EK) ölçeği ve Barthel İndeksi gibi motor fonksiyonu değerlendiren bazı ölçekler DMD için güvenilirdir (130, 131). Brooke Üst Ekstremita Fonksiyonel Skalası ve EK ölçekleri, kişinin günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlığı hakkında bilgi vermektedir. EK ölçeği, spinal müsküler atrofi ve DMD'li bireylerde 10 görevdeki ilerleyici fonksiyon kaybını değerlendirmek için geliştirilmiştir (132).

DMD'li erkek çocuklar ambulasyon yeteneğini kaybettikçe el fonksiyonu ve el becerisi kritik derecede önem kazanır. El fonksiyonunu değerlendirmek için Jebsen-Taylor El Fonksiyon Testi (JHFT) ve 9 delikli peg testi (9-HPT) kullanılabilir (133). Üst ekstremita fonksiyonunun değerlendirilmesi, hastalığın farklı evrelerindeki fonksiyonel değişiklikleri fark etmek için kullanılır (134). Üst ekstremita için kullanılan bir diğer ölçek performansı omuz, dirsek ve el-el bileği seviyesinde ayrı ayrı değerlendiren Performance of the Upper Limb (PUL) tir (135). PUL 1 adet giriş maddesi, 4 adet omuz, 9 adet dirsek ve 8 adet el-el bileğini değerlendiren toplamda 22 maddeden oluşan bir testtir. Maddeleri 0-1 veya 0-6 arasında puanlanmaktadır ve toplam puan en fazla 74 puan olmaktadır. PUL anketi de DMD'de geçerli ve güvenilir (136).

Hastalığın doğal seyrinde, yürüme kaybı klinik ve sosyal bir dönüm noktasıdır, çünkü hastalar ambulasyonu kaybeder ve bakım verenlere bağımlı duruma gelir, bu durum yaşam kalitesinde düşüşe sebep olur (137).

Pediyatrik yaşam kalitesi anketi (PEDSQL) Nöromusküler hastalık grubunda yaşam kalitesini ölçmek için geçerli ve güvenilir bir ölçüm anketidir(138).

2.8.1. Vücut Farkındalığı Değerlendirmesi

Vücut farkındalığı, yalnızca bilişsel bileşenleri değil aynı zamanda vücut bölümleri, konumsal farkındalık, kinestezi ve hareket için gerekli koşullar hakkındaki bilgileri de içeren çok yönlü bir kavramdır. Vücut farkındalığı aynı zamanda vücudun günlük yaşamdaki durumu hakkındaki bilgileri ve çevredeki ve duygulardaki değişikliklere ilişkin farkındalığı da içerir (139). Bu yüzden hem kendi vücudumuz hem çevremiz ile ilgili bilgi sahibi olmak için vücut farkındalığı çok önemlidir.

Literatüre bakıldığında hem pediatrik hem nöromusküler alanda vücut farkındalığı ölçüm bataryasının eksik ve yetersiz olduğunu görmekteyiz. Yapılan çalışmalarda 3-6 yaş grubunda "*The Pointing and Naming Test from the Test d'Imitation des Gestes of Bergès and Lézine* (19, 140, 141) testi uygulandığını görmekteyiz.

7-12 yaş grubu genellikle yeme bozuklukluğu olan çocuklar(142) için kullanılan bir diğer anket ise vücut yağlanma endeksine dayalı olarak çocuklarda vücut imajını ölçmek için cinsiyete uygun resimli bir ölçek olan **Children's Body Image** tir(143).Yetişkin grupta yapılan vücut farkındalığı çalışmalarında ise **Vücut Farkındalığı Anketi**'ni sıklıkla görmekteyiz (139, 144-146). Çalışmamızda ise kas-iskelet sistemi rahatsızlıklarında kullanılan ve Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği (147) bulunan Vücut Farkındalığı Oranı Anketi kullanılmıştır (148).

2.9. Duchenne Musküler Distrofi’de Tedavi

DMD’de ambulasyonun devamlılığı, maksimum kapasiteyi koruma ve progresyonu yavaşlatmak için fizik tedavi ve rehabilitasyon, tanı konulmasının hemen ardından başlatılmalıdır (149).

Fizyoterapi müdahaleleri, fonksiyonel kapasiteyi iyileştirmeyi, hastalığın ilerlemesini geciktirmeyi, inspiratuar eğitimi, doğru postüral eğitimi, kas kısalmalarını geciktirmeyi ve yorgunluğu önlemek için egzersiz yapmayı amaçlamaktadır(150).

DMD bir zamanlar hastalara önerilebilecek hiçbir şeyin olmadığı söylenen umutsuz bir hastalık olarak kabul edilirken artık DMD’li kişilerin çoğunluğunun yetişkinlik yıllarına kadar yaşaması beklenmektedir(50). Kas gücü ve fonksiyonunun devamlılığı ve desteklenmesi, omurga deformitesinin önlenmesi ve yönetimi, solunum komplikasyonlarının yönetimi ve kardiyomiyopatinin önlenmesi ve tedavisi DMD’nin uygun multidisipliner yönetiminin anahtarıdır(149).

DMD’de Fizyoterapi, ortopedi, solunum ekibi ve kardiyojinin dahil olduğu bir ekip yaklaşımı çok önemlidir. Diğer önemli noktalar genetik, beslenme ve diyetetik ve psikolojinin yanı sıra hekimin öncelikli rollerinden olan mesleki terapi ve tekerlekli sandalye eğitimidir. DMD’nin tıbbi tedavisinin amacı, ulaşılabilecek en iyi bir yaşam kalitesine ulaşılmasını sağlamak, hastalığın öngörülebilir komplikasyonlarının etkilenen kişi ve ailesi üzerindeki etkisini en aza indirmek olmalıdır(149).

DMD’de kas fonksiyonunun sürdürülmesi için fizyoterapi oldukça gereklidir(151). DMD’li çocukların teşhisten itibaren fizyoterapi hizmetlerine erişimi olmalıdır. Aşıl tendonları ve kalçadaki asimetric kontraktürlerin gelişimi pelvik eğriliğe ve ardından gelen skolyoza zemin hazırlayabileceğinden, başlangıçta öncelik simetrinin korunmasıdır. Pasif germeler ve geceleri kullanılan ayak bileği-ayak ortezlerinin (AFO’lar) kullanılması, çocuk hala ambulator dönemdeyken kontraktür gelişimini geciktirmek için kullanılan en önemli yöntemlerdendir(149). Kontraktürleri geciktirmek ve en aza indirmek için AFO’lar özellikle gece kullanılmalıdır. De Souza MA ve ark. ayak bileği ayak ortezinin gece kullanımının yürüyüşü değiştirdiğini ve DMD hastalarında görülen tipik kompensasyonları en aza indirdiğini ve dolayısıyla

yürüme yeteneğini uzatmak için ayak bileği ayak ortezinin gece kullanılmasının önerildiğini bildirmiştir(152).Erken dönemde ayakkabıların içine konulan destekler önerilmektedir(153).

Ambulasyon korunması çocuklarda fiziksel aktivitelerde daha aktif olmayı, spor, hidroterapi ve diğer fiziksel aktivitelere katılmayı teşvik eder. Ambulatuvar dönemdeki çocuklar için hastanın kendisi veya bakımveren tarafında aşıl-gastrokinemius, hamstring, iliotibial bant, kalça fleksörleri için germeler yapılmalıdır(153). Aktif, aktif yardımcı ve/veya pasif germe, uygulanan herhangi bir eklem veya kas grubu için haftada en az 4 ila 6 gün yapılmalıdır(154). Etkili bir şekilde germe uygulanabilmesi için germe egzersizlerinin yanı sıra splintleme, ortez ve ayakta durma cihazları da kullanılarak kombine bir tedavi uygulanmalıdır (77, 114, 155, 156). Ambulatuvar çocuklarda gündüz AFO'ları yürüme yeteneğini engelleyebileceğinden önerilmez. Diz-ayak bileği-ayak ortezleri (KAFO'lar, aynı zamanda uzun bacak kaliperleri olarak da bilinir), ambulasyon kaybolduğunda yürüme ve ayakta durma yeteneğini uzattığı düşünülebilir ancak ayakta düz bir pozisyon gerektiğinden aşıl tendonlarının cerrahi olarak uzatılması gerekebilir. KAFO'lar kuadriseps fonksiyonu zayıf olan çocuklarda yürüme kaybına neden olabileceğinden, bağımsız olarak KAFO'ların kullanımı nadiren bağımsız ambulasyonun sağlanmasına olanak sağlar ve genellikle çocuklar bunları kullanmak konusunda isteksizdir(149).

Yetişkinlerde benlik algısının motor korteks uyarılabilirliği üzerindeki etkisinin araştırıldığı bir çalışmada benlik algısının; kognitif aktiviteden, duyuşal girdinin değerlendirilmesindeki/modülasyonundaki değişikliklerden ve motor korteksin kendi içindeki mekanizmalardan etkilendiği gözlemlenmiştir (101). Ayrıca DMD'li erkek çocuklarda dokunma duyusu işleme sorunları ve motor korteks uyarılabilirliğinin azaldığının gösterildiği (87) araştırmalardan elde edilen sonuçlar DMD'de daha önce çalışılmamış vücut algısı, postür ve denge ile ilişkisini araştırma yönünde bizi yönlendirdi.

Literatür tarandığında karşımıza çıkan ve yukarıda bahsettiğimiz klinik tabloda karşılaşılan gerek serebrokortikal gerekse kasın fizyolojik değişimleri bize DMD'li

çocuklarda vücut içi ve vücut dışı farkındalığın etkilenebileceğini düşündürdü. Özellikle hastalığın doğası gereği çocuklarda gözlemlenen postüral problemlerin ve denge kayıplarının çocukların vücut farkındalığını etkileyebileceği fikrinden yola çıkılarak bu tez planlandı. Daha önce DMD'li grupta çalışılmamış bir alan olması da çalışmamızı planlarken hareket noktamızı oluşturdu.



3. BİREYLER VE YÖNTEM

Duchenne Musküler Distrofi'li çocuklarda vücut farkındalığını araştırmak için planlanan bu çalışma, Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi'ne gelen Duchenne Musküler Distrofi tanısı almış çocuklar üzerinde gerçekleştirildi. Kontrol grubundaki çocuklara ise kartopu yöntemiyle ulaşıldı.

3.1. Bireyler

Çalışma için gereken sayının belirlenmesi amacıyla ilk aşamada 15 DMD'li ve 15 sağlıklı çocuğun dahil edildiği bir pilot çalışma yapıldı. Pilot çalışmadan toplanan veriler ile % 80 güç ve %5 Tip 1 hata payı ile G-power analizi ile örneklem büyüklüğü bulundu. Analiz sonucunda çalışma için gerekli birey sayısının her bir grupta 30 olması gerektiği belirlendi. Çalışmaya, veri kaybı olabileceği dikkate alınarak dahil edilme kriterlerini karşılayan toplamda 42 Duchenne Musküler Distrofi tanısı almış çocuk (çalışma grubu) ve 40 sağlıklı çocuk (kontrol grubu) dahil edildi. Bu çalışma için gönüllü olan çocuklara, çocuklar için hazırlanmış onam formu ailelere ise aileler için hazırlanmış onam formu çalışma hakkında bilgi verildikten sonra imzalatıldı. Çalışmanın gerçekleştirilmesi için Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan GO 22/852 kayıt numarası ile 18.10.2022 tarihinde gerekli onay alındı. DMD'li çocukların çalışmaya dahil edilme kriterleri aşağıdaki gibi belirlendi.

Dahil Edilme Kriterleri:

- 1) Brooke Alt Ekstremité Fonksiyonel sınıflamasına göre 1-5 devrelerde (ambulator) olmak,
- 2) En az 6 aydır steroid kullanıyor olmak,
- 3) Fizyoterapist tarafından verilecek yönergelere koopere olabilmek,
- 4) Daha önce vücut farkındalığına yönelik bir eğitime katılmamış olmak,

5) DMD dışında bilinen bir hastalığının olmaması (nörolojik, mental, ortopedik, vestibüler, sistemik vs).

Dışlanma Kriterleri:

- 1) Son 6 ayda cerrahi geçirmiş olan,
- 2) Eşlik eden sistemik veya metabolik hastalığı olan,
- 3) Fizyoterapistin yönergelerine koopere olamayan çocuklar çalışma dışı bırakıldı.

Sağlıklı Çocukların Dahil edilme ve dışlanma kriterleri de aşağıdaki gibidir.

Dahil Edilme Kriterleri:

- 1) Fizyoterapist tarafından verilecek yönergelere koopere olabilmek,
- 2) Daha önce vücut farkındalığına yönelik bir eğitime katılmamış olmak
- 3) DMD dışında bilinen bir hastalığının olmaması (nörolojik, mental, ortopedik, vestibüler, sistemik vs).

Dışlanma Kriterleri:

- 1) Son 6 ayda cerrahi geçirmiş olan,
- 2) Eşlik eden sistemik veya metabolik hastalığı olan,
- 3) Fizyoterapistin yönergelerine koopere olamayan çocuklar çalışma dışı bırakıldı.

3.2. Yöntem

Katılımcıların yaşı, cinsiyeti, boyu, vücut ağırlığı ve tıbbi özgeçmişlerinin içerisinde bulunduğu demografik bilgileri alınıp kaydedildi.

Çalışmaya dahil edilen çocukların vücut farkındalıkları 2 farklı yöntem ile belirlendi ve bu yöntemler hem çalışma grubuna hem kontrol grubuna uygulandı.

- Genel vücut farkındalığı için Vücut Farkındalık Oranı Anketi,
- Oturma sırasındaki vücut farkındalığı için fotoğraflama yöntemi kullanılarak değerlendirildi.

Katılımcılara değerlendirmeler sabah saatlerinde uygulandı.

3.2.1. Vücut Farkındalığı Değerlendirmeleri

Çalışmamızda genel Vücut farkındalığı, Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması olan Vücut Farkındalığı Oranı Anketi kullanılarak değerlendirilmiştir(147). Bu anket, vücut farkındalığını fonksiyon, duygu, ruh hali ve farkındalık açısından değerlendiren 24 madde içermektedir. Her madde 7'li Likert ölçeğine göre derecelendirilir. Her faktöre ilişkin puanlar 6 ile 42 arasında değişmekte olup, yüksek puanlar daha iyi vücut farkındalığını göstermektedir (163). Vücut farkındalığının ölçülmesi, onu tanımlamayı, uygulanan tedavilerin etkinliğini değerlendirmeyi, fiziksel ve duygusal bileşenlerle ilişkisini belirlemeyi mümkün kılar (103). Vücut Farkındalığı Oranı Anketi anketi hem çalışma hem de kontrol gruplarına uygulandı.

Anlık vücut farkındalığının değerlendirilmesi için kullanılan son yöntem ise fotoğraflama yöntemiydi. Bu yöntem ile katılımcının vücut farkındalığı oturma pozisyonunda değerlendirildi bu yöntem iki gruba da uygulandı.

Çocuklarda Fotoğraflama yöntemi ile vücut farkındalığı değerlendirmeleri literatürde daha önce kullanılmış yöntemlerdendir (157). Bizim çalışmamızda katılımcaya oturma pozisyonunda çekilmiş ve kendine ait olmayan (araştırmacı fizyoterapist Kübra Atay'a ait) 3 farklı fotoğraf gösterilip 2 soru yönlendirilmiştir.

1. Soru "senin oturma pozisyonun hangi fotoğrafa en yakın?".
2. Soru "sence doğru oturma pozisyonu hangi fotoğraftaki gibi?" .

Katılımcıların verdiği cevaplar kaydedildi. Cevaplar çocuğun resimlerde kendi oturma pozisyonunu ve ideal olması gereken doğru pozisyonu göstermesine göre doğru olduğunda 1, yanlış olduğunda ise 0 puanı verilerek değerlendirildi. Çocuklara gösterilen fotoğraflar aşağıdaki gibidir.



Şekil 3.1. İyi Postür



Şekil 3.2. Bozuk Postür



Şekil 3.3. Kötü Postür

3.2.2. Denge Değerlendirmesi

Katılımcıların denge değerlendirilmesi Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi kullanılarak yapıldı. Bu test, 'Fonksiyonel Uzanma Testi 'nin pediatrik grup için uyarlamasıdır ve çocuklarda geçerli ve güvenilir olduğu gösterilmiştir (175). Bu test; Fonksiyonel Uzanma Testinde, oturma ve ayakta durma pozisyonlarında öne uzanma alt başlığına aynı pozisyonda yan uzanma (sağ ve sol) parametrelerinin eklenmesiyle oluşturulmuştur. Test şu şekildedir:

Çocuk bağımsız olarak 15 sn oturabiliyorsa oturur pozisyondayken 'kolunu 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar ileriye uzan 'komutu verilir ve bu hareket hem sağ tarafta hem sol tarafta tekrarlanıp sonuçlar cm cinsinden kaydedilir. Ayakta durmada ise çocuk 15 sn boyunca bağımsız ya da yürüme yardımcıları olmadan ayakta durabiliyorsa ayaktayken 'kolunu 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar ileriye uzan 'komutu verilir ve işlem aynı şekilde sağ ve sol taraf için tekrarlanır ve sonuçlar

cm cinsinden Kaydedilir. Dengenin bir diğer değerlendirilmesi, çocukların dengelerini değerlendirmek için, Fanjoine ve arkadaşları tarafından geliştirilen(158) Berg Denge Ölçeğinin çocuklar için değiştirilmiş bir versiyonu olan Pediatrik Denge Skalası (PDS) kullanılmıştır. PDS, hafif ile orta motor bozukluğu olan okul çağı çocuklarında(158) dengeyi değerlendirmek için kullanılır. Uygulaması kolaydır, özel bir ekipmana gerek yoktur, 20 dakikadan daha kısa sürede tamamlanır.

Test, oturma dengesinden tek ayak üstünde durmaya kadar giderek zorlaşan bir sıra halinde uygulanmaktadır. PDS, çocuğun evde, okulda ve toplum içerisinde sıklıkla bağımsız yapabileceği aktiviteleri değerlendirir. Her madde 0 ile 4 puan arası puanlanmaktadır. PDS puanları statik denge (6 madde), dinamik denge (8 madde) ve total denge (14 madde) olarak puanlanmaktadır (159).

3.2.3 Postür Değerlendirilmesi

Çalışmamızda çocukların postürlerini değerlendirmek için New York Postür Skalası kullanıldı. Skala sadece DMD'li çocuklara uygulandı. New York Postür Skalası, Magee (1987) tarafından geliştirilen, vücudun 13 ayrı bölümünde gözlemlenebilecek postürel problemlerin incelenip puanlandığı bir sistemdir. Kişinin postürü düzgün ise beş (5), orta derecede bozulmuş ise üç (3), ciddi şekilde bozuk ise bir (1) puan verilmiştir. Test sonucunda alınan toplam puan maksimum 65, minimum 13 olmaktadır. Ancak çoğu çalışmada bu skalanın birbirine yakın maddeleri puanlama kolaylığı ve bölgelerin benzerliği açısından 3 maddesi çıkarılarak 10 madde üzerinden değerlendirmesi yapılmaktadır. Bizim çalışmamızda da F, I ve H maddeleri çıkarılarak 10 maddelik hali ile kullanıldı ve puanlama 0, 5, 10 şeklinde yapılmıştır(160). Çalışmamızda kullanılan 10 maddelik skalanın puanı 0-100 arasında değişmektedir.

Bu test için geliştirilmiş standart değerlendirme kriterleri toplam puan ≥ 69 ise "çok iyi", 62-68 ise "iyi", 62-46 ise "orta", 45-31 ise "zayıf" ve ≤ 30 ise "kötü" olarak belirtilmektedir.

Çalışmamızda New York Postür Skalası aynı zamanda vücut bölümlerinin ayrı ayrı farkındalığını ve çocukların ayakta durmadaki vücut farkındalığını değerlendirmek için de kullanılmıştır. Bunun için katılımcılardan, New York Postür

Skalasında bulunun vücudun 10 ayrı kısmını kendi vücut bölümleri için kendi bakış açılarıyla puanlamaları istendi. Her bir vücut bölümü için katılımcılara “sizce vücudunuzun bu kısmı nasıl gözükmektedir” sorusu yöneltildi ve 0 (ciddi şekilde bozukluk), 5 (orta derece bozukluk), 10 (düzgün postür) şeklinde puanlaması istendi. Fizyoterapist de aynı şekilde uzman görüşüyle katılımcıyı puanladı. Katılımcı tarafından verilen puanlar ile Fizyoterapistin verdiği puanlar karşılaştırılıp sonuçlar kaydedildi. Bu yöntem sadece DMD’li çocuğa uygulanmış olup çocuğun ve profesyonelin gözü ile DMD’li çocuğun vücut bölümlerinin farkındalıklarına farklı bir bakış açısı ortaya koymuştur.

3.2.4. Ambulasyon Değerlendirmesi

Ambulasyon değerlendirilmesi için Northstar Ambulasyon Skalası (NSAS) kullanılmıştır. DMD’li çocuklar ilerleyici kas zayıflığına bağlı olarak fiziksel aktiviteleri yerine getirirken kompensasyona başvurmaktadırlar. NSAS hastaların ambulasyonlarını normal yapması, değiştirerek yapması ve aktiviteyi bağımsız yapamamasına göre puanlanmaktadır. NSAS, ayakta durmaktan koşmaya kadar, fonksiyonel olarak yürüme yeteneğini değerlendiren 17 maddelik bir ölçektir. Ölçek, en fazla 15 dakikada tamamlanabilir. NSAS’daki her madde, 3 puanlı bir ölçek kullanılarak puanlanır. 2 puan, hareketin yardımsız ve normal bir şekilde yapıldığını gösterir. 1 puan, hareketin yardımsız yapıldığını, ancak hareketin şeklinin değiştirildiğini gösterir. 0 puan ise hareketin bağımsız olarak yapılamadığını gösterir. Toplam skor 0 ile 34 arasında değişebilir. NSAS’daki tüm maddeler, çocuğun kullandığı korse veya ortezer olmadan değerlendirilmelidir (178).

3.2.5. Fonksiyonel Seviye Değerlendirmesi

Çalışmamızda çocukların alt ekstremitte fonksiyonel seviyeleri Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflaması’na göre yapılmıştır(8). Bu skala Duchenne Musküler Distrofi’de fonksiyonel seviyeyi hakkında klinisyene bilgi vermektedir(127, 128). Bu skalada puanlama 1-10 arasında olup, devre 1 en iyi fonksiyonel seviye, devre 10 ise en kötü fonksiyonel seviye anlamına gelir.

Çalışmamıza Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflaması'na göre 1-4 devrelerindeki çocuklar dahil edildi. Maddeler aşağıdaki şekildedir.

Devre 1: Çocuk yardımsız yürür ve merdiven çıkar.

Devre 2: Yürür ve trabzandan tutunarak merdiven çıkar (12 sn den az sürede).

Devre 3: Merdivenleri yavaşça çıkar (12sn den uzun sürede).

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

Devre 5: Yardımsız yürür fakat sandalyeden kalkamaz, merdiven çıkamaz.

Devre 6: Sadece yardımla yürür veya uzun yürüme cihazı (UYC) ile yardımsız yürür.

Devre 7: UYC ile yürür fakat denge için yardımcıya ihtiyaç duyar.

Devre 8: UYC ile ayakta durur fakat yardımda olsa yürüyemez.

Devre 9: Tekerlekli sandalyededir.

Devre 10: Yatağa bağımlıdır.

3.2.6. Performans Değerlendirmesi

6 Dakika Yürüme Testi (6DYT), 1960'larda Balke tarafından geliştirilmiş, hasta bireylerin yanı sıra sağlıklı bireylerde de kullanılabilen bir değerlendirme yöntemidir (135). DMD hastalar için geçerli ve güvenilir (161).

Test, 25 metre uzunluğunda başlangıç ve bitiş noktaları koni ile işaretlenmiş bir koridorda uygulanır. Çocuk, 6 dakika boyunca koşmadan maksimal hızında yürümeye motive edilir. Test sonucunda, 6 dakika boyunca yürünen mesafe metre cinsinden kaydedilir (135).

3.2.7. Yürüyüş Değerlendirmesi

Katılımcılarda yürüyüş, DMD'ye özel geliştirilen DMD'de Yürüyüş Değerlendirme Ölçeğiyle değerlendirilmiştir. Ölçek maddeleri ayak, diz, kalça, lumbal bölge, gövde, kol ve başın kinetik/kinematik durumu, destek yüzeyi, yürüyüş hızı ve adım uzunluğunu içerecek ve her bir maddesi 0 (en kötü) – 2 (en iyi) arasında puanlanacak şekildedir (162).

3.2.8. Gövde Kontrolü Değerlendirmesi

Çalışmaya katılan çocukların gövde kontrolünü değerlendirmek için Gövde Kontrol Ölçüm Skalası (GKÖS) kullanıldı. GKÖS, gövde kontrolünde iki temel bileşeni olan statik ve dinamik oturma dengesini ölçen bir skaladır. 15 maddeden oluşur. 1-5. Maddelerin içerdiği Statik Oturma Dengesi Skalası , üst ve alt ekstremitte hareketleri yapılırken gövdenin dengesini değerlendirir. 6-15. Maddeleri içeren Dinamik Oturma Dengesi Skalası, motor kontrol ve dinamik uzanma dengesi olmak üzere iki alt ölçekten oluşur. Toplam skor 0-58 arasındadır. Yüksek skor, daha iyi gövde kontrolünü gösterir (179).

3.2.9. İstatistiksel Analiz

Çalışmamızda istatistiksel analizler için IBM SPSS 23.0 paket programı kullanıldı. Verilerin normal dağılıma uyup uymadığını test etmek için Kolmogorov-Smirnov Test'i kullanıldı. Ölçümle belirlenen nicel değişkenler normal dağılım gösteriyorsa aritmetik ortalama $\pm$ standart sapma ($X \pm SS$), normal dağılımı göstermeyen nicel değişkenler ortanca ve çeyrekler arası açıklık (25.- 75. çeyrek), nitel veriler ise sayı (n) ve yüzde (%) değerleri ile gösterildi.

Çalışma ile kontrol grubundaki çocukların normal dağılım göstermeyen sayısal verileri 'Mann-Whitney U Test 'ile normal dağılım gösteren sayısal verileri 'Independence Sample(s) T Test ile karşılaştırıldı. Niteliksel veriler arasındaki farkın incelenmesi için ise 'Ki- Kare Testi kullanıldı. Değerlendirme parametreleri arasındaki ilişkilerin incelenmesinde non parametrik koşullarda Spearman korelasyon katsayısı, parametrik verilerde ise Pearson Korelasyon katsayısı kullanıldı. Spearman korelasyon katsayısına (r) göre ilişkilerin anlamlılık düzeyleri $r=0,75-1,00$ mükemmel ilişki; $r=0,70-0,75$ çok kuvvetli ilişki; $r=0,60-0,70$ kuvvetli ilişki; $r=0,40-0,60$ orta kuvvette ilişki; $r=0,30-0,40$ düşük orta kuvvette ilişki; $r=0,05-0,30$ düşük veya önemsiz ilişki olarak belirlendi. Analizlerde istatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0,05$ kabul edildi (205).

4. BULGULAR

Araştırmaya çalışma (n=42) ve kontrol (n=40) grubunda toplam 82 çocuk dahil edildi. Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi'ne başvuran 42 DMD'li çocuk çalışma grubunu oluştururken, kartopu yöntemiyle belirlenen 40 sağlıklı çocuk kontrol grubunu oluşturdu.

4.1. Çocukların Demografik Özellikleri

Çalışma ve kontrol grubunun demografik özellikleri tablo 4.1.'da gösterilmiştir.

Tablo 4.1. Çalışma ve Kontrol Grubunun Demografik Özellikleri

	Çalışma Grubu			Kontrol Grubu			p
	<i>X</i> ±SS	<i>MİN</i>	<i>MAX</i>	<i>X</i> ±SS	<i>MİN</i>	<i>MAX</i>	
Yaş (yıl)	10,02± 2,21	6,00	16,00	9,20 ±2,09	6,00	14,00	0,95
Boy(cm)	131,32±13,47	101,00	173,00	130,97±8,97	117,00	152,00	0,90
Vücut Ağırlığı (kg)	37,69± 11,15	19,00	76,00	36,42 ±7,17	22,00	53,00	0,90

$p^{**} < 0,05$

Tanımlayıcı istatistikler normal dağılım sağladığı durumda ortalama±standart sapma aksi durumda medyan (25-75. çeyreklikler) olarak verildi.

4.2. Çocukların Klinik Özellikleri

Çalışma grubunun klinik özelliklerin dağılımı Tablo 4.2.'da kontrol grubunun klinik özellikleri tablo 4.3.'da gösterildi. Çalışma ve kontrol grubundaki çocukların

yaşları, vücut ağırlıkları ve boyları benzer ($p>0,05$) iken çocukların vücut farkındalıkları arasında anlamlı bir fark bulundu ($p<0,05$), (Tablo 4.2.)(Tablo 4.3.).

Tablo 4.2. Çalışma Grubunun Klinik Özellikleri

<i>Demografik Özellikler</i>	<i>X ±SS/ Medyan (25-75. çeyreklikler)</i>	<i>MIN</i>	<i>MAX</i>
Gövde Kontrol Ölçüm Skalası (GKÖS) (0-58)	47,00 ±16,00	32	58
DMD’de Yürüyüş Değerlendirme Ölçeği(0-20)	12,26 ±3,99	5	19
Fonksiyonel Uzanma Testi(cm)	25,55 ± 8,09	0	45,00
6 Dakika Yürüme (m)	400,88 ±106,55	125,0	629,99
New York Postür Skalası (0-100)	50,78 ±7,30	0	100
Total VFOA(0-168)	122,36 ± 15,95	72	158
VFOAfa (0-42)	30,40 ±5,76	12	42
VFOAf (0-42)	32,50 (27,00- 34,00)	16,00	42,00
VFOArh(0-42)	27,00 (21,00-30,00)	6,00	42,00
VFOAh (0-42)	36,00 (30,00-40,00)	21,00	49,00
Pediyatrik Denge Skalası (0-56)	53,00 (48,00-56,00)	22,00	56,00

North Star Ambulasyon Ölçeği (0-34)	28,00 (17,00-33,00)	6	34
Brooke Fonksiyonel Sınıflandırması (1-10)	1,00 (2,00-1,00)	1	4
Fotoğraflama Yöntemi			
Fotoğraf 1:	Doğru Cevap		Yanlış Cevap
	N	%	N %
	23	54	19 46
Fotoğraf 2:	Doğru Cevap		Yanlış Cevap
	N	%	N %
	24	57	18 43

VFOAf: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Fonksiyon, VFOArh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/ Ruh Hali, VFOAh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/His,Duygu,VFOAfa: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Farkındalık, $p^{**} < 0,05$

Tanımlayıcı istatistikler normal dağılım sağladığı durumda ortalama±standart sapma aksi durumda medyan (25-75.çeyreklikler) olarak verildi.

Tablo 4.3. Kontrol Grubu Klinik Özellikleri

DEMOGRAFİK ÖZELLİKLER	Medyan (25-75. çeyreklikler)	MİN	MAX
VFOAf (0-42)	32,00 (27,50-34,50)	23,00	42,00
VFOArh(0-42)	19,00 (12,00-27,00)	6,00	33,00
VFOAh (0-42)	36,00 (32,00-38,00)	21,00	42,00
VFOAfa(0-42)	29,57 ±6,84	12,00	42,00

Fotoğraflama Yöntemi				
Fotoğraf 1:	Doğru Cevap		Yanlış Cevap	
	N	%	N	%
	25	63	15	37
Fotoğraf 2:	Doğru Cevap		Yanlış Cevap	
	N	%	N	%
	26	65	14	35

VFOAf: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Fonksiyon, VFOArh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/ Ruh Hali, VFOAh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/His,Duygu,VFOAfa: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Farkındalık, $p^{**} < 0,05$

Tanımlayıcı istatistikler normal dağılım sağladığı durumda ortalama±standart sapma aksi durumda medyan (25-75. çeyreklikler) olarak verildi.

4.3. Çalışma Grubunun Brooke Alt Ekstremit Skalasına Göre Dağılımı

Çalışma grubundaki bireylerin alt ekstremit fonksiyonel seviyelerini değerlendirmek üzere kullanılan Brooke Alt Ekstremit Skalasına göre dağılımı kategorik değişkenler (sütun yüzdesi) tablo 4.4'de verildi.

Tablo 4.4. Çocukların Brooke Alt Ekstremit Fonksiyonel Seviyelerine Göre Dağılımı

Devreler	N	%
Devre 1	26	61,9
Devre 2	9	21,4
Devre 3	3	7,1
Devre 4	4	9,5

4.4. Çalışma Grubunun Vücut Farkındalığına Ait Bulgular

DMD'li çocukların vücut farkındalıklarının New York Postür Skalası ile ölçümünün sonuçları Tablo 4.5'de gösterildi. DMD'li çocukların New York Postür Skalasında vücutlarının farklı bölümlerini değerlendirdiğinde fizyoterapistlere benzer puanlar verdiği gözlemlendi. Bu durum çocukların vücut bölümlerini doğru algıladığını gösterdi.

Tablo 4.5. Çalışma Grubunun Vücut Farkındalığının New York Postür Skalasıyla Değerlendirilmesine ilişkin bulgular

	NYPS/FİZYOTERAPİST X ±SS	NYPS/ÇOCUK X ±SS	P
Madde 1 (0-10)	4,76 ±0,65	4,28 ±1,23	0,09
Madde 2 (0-10)	4,38 ±0,93	4,14 ±1,40	0,63
Madde 3 (0-10)	4,76 ±0,79	4,57±0,83	0,88
Madde 4 (0-10)	4,61 ±0,79	4,52 ±1,06	0,58
Madde 5 (0-10)	3,09 ±1,07	4 ±1,34	0,83
Madde 6 (0-10)	4,14 ±1	4,19 ±1,08	0,06
Madde 7 (0-10)	4,47 ±0,89	4,28 ±0,97	0,50
Madde 8 (0-10)	3,90 ±1,18	4,19 ±1,17	0,99
Madde 9 (0-10)	3,42 ±1,29	3,52 ±1,33	0,13
Madde 10 (0-10)	2,76 ±1,18	3,66 ±1,37	0,73
TOTAL (0-100)	40,33 ±4,65	41,38 ±6,85	0,65

Tanımlayıcı istatistikler normal dağılım sağladığı durumda ortalama±standart sapma aksi durumda medyan (25-75. çeyreklikler) olarak verildi. ^aStudent t test

** p < 0,05

4.5. Çalışma ve Kontrol Grubunun Vücut Farkındalığının Karşılaştırılmasına Ait Bulgular

Çalışmamızda iki grubun vücut farkındalıklarını karşılaştırmak için iki yöntem uygulandı. Çocukların Vücut Farkındalığı Oranı Anketi sonuçları Tablo 4.6.'de verildi. Vücut Farkındalığı Oranı Anketinde gruplar arası total vücut farkındalıkları arasında bir fark olmadığı gözlemlendi. Vücut Farkındalığı Oranı Anketi'nin ruh hali alt parametresinde ise çalışma grubunun kontrol grubuna göre anlamlı düzeyde daha yüksek puan aldığı belirlendi (Tablo 4.6.). Fotoğraflama Yöntemi ile vücut farkındalığı karşılaştırması sonuçları Tablo 4.7.'de gösterildi. Çalışma ve Kontrol Grubu arasında fotoğraflama yönteminde anlamlı bir fark olmadığı gözlemlendi (Tablo 4.7.).

Tablo 4.6. Çalışma ve Kontrol Grubunun Vücut Farkındalığının Vücut Farkındalığı oranı Anketi'ne göre Karşılaştırılmasına ilişkin bulgular

	Çalışma Grubu	Kontrol Grubu	p
	X ±SS/ Medyan (25-75. Çeyrekler)	X ±SS/ Medyan (25-75. Çeyrekler)	
VFOAfa	30,40±5,76	29,57±6,84	0,16 ^a
VFOArh	27,00 (21,00-30,00)	19,00 (12,00-27,00)	0,001** ^b
VFOAh	36,00 (30,00-40,00)	36,00 (32,00-38,00)	0,57 ^b
VFOAf	32,50 (27,00- 34,00)	32,00 (27,50-34,50)	0,90 ^b
Total VFOA	122,36 ± 15,95	115,17 ±15	0,90 ^a

^a:Student t test

^b:Mann-Whitney U Testi

VFOAf: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Fonksiyon, VFOArh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/ Ruh Hali, VFOAh: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/His,Duygu,VFOAfa: Vücut Farkındalığı Oranı Anketi/Farkındalık, p** < 0,001

Tanımlayıcı istatistikler normal dağılım sağladığı durumda ortalama±standart sapma aksi durumda medyan (25-75. çeyreklikler) olarak verildi.

Tablo 4.7. Çalışma ve Kontrol Grubunun Fotoğraflama Yöntemine göre Karşılaştırılmasına ilişkin Bulgular

<i>Foto 1</i>	ÇALIŞMA GRUBU (N=42)		KONTROL GRUBU (N=40)		p
	<i>N</i>	<i>%</i>	<i>N</i>	<i>%</i>	
<i>Doğru Cevap</i>	23	54	25	63	0,47 ^c
<i>Yanlış Cevap</i>	19	46	15	37	
<i>Foto 2</i>	ÇALIŞMA GRUBU (N=42)		KONTROL GRUBU (N=40)		p
	<i>N</i>	<i>%</i>	<i>N</i>	<i>%</i>	
<i>Doğru Cevap</i>	24	57	26	65	0,46 ^c
<i>Yanlış Cevap</i>	18	43	14	35	

^c: Ki Kare Testi

4.6. Çalışma Grubunun Postürüne Ait Bulgular

Çalışma grubunun postürüne ait New York Postür Skala'sı sonuçları 4.8'de gösterildi.

Tablo 4.8. Çalışma Grubunun New York Postür Skalasına Ait Bulgular

	<i>N</i>	<i>%</i>
En İyi (>=95)	6	14,3

İyi (90-94)	21	50,0
Orta (80-89)	14	33,3
Zayıf (40-49)	1	2,4
Total	42	100

4.7. Çalışma Grubu'nun Vücut Farkındalığının Postür, Denge, Performans, Yürme, Ambulasyon, Gövde Kontrolü ile ilişkisi

Çalışma grubunun vücut farkındalığının postür, denge, performans, yürüme, ambulasyon, gövde kontrolü ile ilişkisine ait bulgular tablo 4.9'de verildi (Tablo 4.9). Çocukların vücut farkındalıklarının dengeleriyle ilişkili olduğu gözlemlendi.

Tablo 4.9. Çalışma Grubu'nun Vücut Farkındalığının Postür, Denge, Performans, Yürme, Ambulasyon, Gövde Kontrolü ile ilişkisi

	VFOA-Fonksiyon		VFOA-Ruh Hali		VFOA-Farkındalık		VFOA-His/Duygu	
	p	r	p	r	p	r	p	r
<i>New York Postür Skalası</i>	0,93	0,12	0,47	-0,11	0,82	-0,03	0,60	-0,08
<i>Pediyatrik Denge Skalası (0-56)</i>	0,08	0,26	0,10	-0,25	0,93	-0,52	0,006 ** ^b	0,41
<i>Fonksiyonel Uzanma (cm)</i>	0,89	0,02	0,26	-0,17	0,69	0,06	0,26	0,17
<i>6 Dakika Yürüme</i>	0,31	0,15	0,60	0,08	0,89	-0,21	0,30	0,16
<i>DMD Yürüyüş Anketi</i>	0,61	-0,08	0,17	-0,21	0,50	0,10	0,98	0,004

North Star Ambulasyon Ölçeği (0-34)	0,4	0,14	0,7	-0,06	0,6	-0,09	0,3	0,17
Gövde Kontrol Ölçüm Skalası (0-58)	0,24	0,12	0,60	0,08	0,50	0,09	0,30	0,16

^a: Pearson Korelasyon testi

^b: Spearman Korelasyon testi



5. TARTIŞMA

DMD'li çocukların vücut farkındalıklarını incelemek ve vücut farkındalığını etkileyebileceği düşünülen parametrelerle ilişkisini araştırmak için planlanan bu çalışma, DMD'li çocuklarda vücut farkındalığını inceleyen ilk çalışma olma özelliğini taşımaktadır. Çalışmamızda Vücut Farkındalığı Oranı Anketinin ruh hali alt parametresinde DMD'li çocukların farkındalıkları sağlıklı yaşlılarına göre daha yüksek olduğu belirlendi. DMD'li çocukların genel vücut farkındalıklarının, ayrı ayrı vücut bölümlerinin ve doğru vücut postürlerinin nasıl olması gerektiğinin farkında oldukları belirlendi. Çalışmada postürü algılama konusunda ayakta durma ve oturma postürlerinin arasında fark olmadığı ve DMD'de çocukların vücut farkındalıklarının dengeleriyle ilişkili olabileceği belirlendi.

Vücut farkındalığı kavramını oluşturan vücut imajı kişinin bedeniyle ilgili algıları, tutumları ve inançları içerirken, vücut şeması hareketi ve postürü kontrol etmeye yönelik duyu-motor kapasiteleri içerir (21). Dumont ise vücut şemasını bireyin vücudunun dokunsal, motor ve kinestetik farkındalığı olarak tanımlamıştır (195).

Yapılan bir çalışmada motor gelişim bozukluğu bulunan çocuklarda vücut farkındalığı kavramının eksik olabileceği vurgulanmış ve fonksiyon bozukluğu olan çocuklarda psikomotor uygulamalardan elde edilen sonuçların, vücut farkındalığını geliştirdiği gösterilmiştir (196). Bir diğer çalışmada kronik motor bozukluğu bulunan çocuklarda vücut farkındalığının eksik olacağı vurgulanmış ve çocuklarda dikkati yönlendirmeye yönelik bilişsel stratejilerin (öğrenme ipuçları) kullanılmasının vücut farkındalığının gelişimi üzerinde katkı sağlayabileceği belirtilmiştir (197).

DMD gibi kronik, ilerleyici ve motor bozukluklara neden olan hastalıklarda vücut farkındalığına yönelik çalışma olmadığı gözlenmektedir. Literatürde ilk olma özelliğine sahip olan bizim çalışmamızda sağlıklı çocuklar ve DMD'li çocukların vücut farkındalıklarının yüksek ancak az da olsa bir etkilenim olduğu (DMD ort 5 puan ve % 28 etkilenim, Sağlıklı ort 4,6 puan ve %32 etkilenim) belirlendi. Burada DMD'li çocuklarda görülen motor bozuklukların çocukların vücut şemasını etkileyebileceği,

ancak ortalama 51,7 aylık (4,3yıl) fizyoterapi takiplerinin olduğu dikkate alındığında bu süreçte vücut düzgünlüğünün devamına yönelik yapılan fizyoterapi yaklaşımları ve hasta eğitiminin katkısı olduğu düşünülmüştür. Ancak sağlıklı çocuklardaki küçük etkilenim de dikkate alındığında koruyucu yaklaşımların önemi bir kez daha ortaya çıkmaktadır. Bu konuda ülkemizde sağlıklı çocuklar ile postüre yönelik yapılan pek çok eğitim ve farkındalık programlarının (163-165) yapılmasının ileriye yönelik çocukların kas iskelet sistemine ait sorunların önlenmesinde yardımcı olacağı açıktır. Ayrıca DMD'li çocukların tedavi sürecinde de çocukların vücut farkındalığının etkilendiği ve hastalığın ilerleyişine paralel bu etkilenimin artacağı düşüncesi ile erken dönemden itibaren değerlendirme ve tedavi programlarında bu konuya yönelik yaklaşımların oldukça önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Bedensel öz farkındalığın aynı zamanda korteksteki vestibüler, görsel, somatosensör ve propriyoseptif girdiler ve motor çıktıların çoklu duyuşsal entegrasyonuna dayandığı düşünülmektedir (198). Ayrıca somatosensoriyel işleme (mekansal ve yapısal), görsel, vestibüler ve interoseptif girdiler vücut farkındalığına yol açar (199). DMD'li çocuklarda serebral korteksin duyu-motor alanlarındaki morfolojik ve fonksiyonel değişikliklerinden bahsetmiştik (96, 97). Ek olarak, bu hastalarda post-sentral girus ve serebellumda glikoz metabolizmasında azalmalar da rapor edilmiştir (96). Postsentral girus, beynin propriyosepsiyondan sorumlu önemli bir bölgesi olan birincil somatosensoriyel korteksi içerir (98). Eklemlerin boşluktaki pozisyonunu, konumunu, hareketini algılamaktan sorumlu olan propriyosepsiyonun vücut farkındalığını etkileyen çok önemli bir parametre olduğunu bilmekteyiz. DMD'li çocuklarda gözlemlenebilecek azalmış vücut farkındalığının bir diğer sebebinin hastalığın patofizyolojisine bağlı bir serebrokortikal değişiklik olabileceği düşünülmekle birlikte bu konuya ilişkin ileri araştırmalara ihtiyaç olup, belki ilerleyen süreçte buna yönelik çalışmalar planlanabilir.

Çalışmalar, Üst Motor Nöron (ÜMN) lezyonu olan çocukların, normal gelişim gösteren yaşlılarına kıyasla, stereognoz, iki nokta ayrımı, propriyosepsiyon ve uzaysal ve yapısal vücut temsili gibi çeşitli somato-duyuşsal modalitelerde bozukluklara sahip olduğunu göstermiştir (200-202). Bu durumun çocukların vücut farkındalıklarında olumsuz bir etkisi oluşturması kuvvetle muhtemeldir. Aynı şekilde DMD'de de

propriyosepsiyon kaybına ilişkin bilgilerin eksikliği, hastalığın ileri evrelerinde kaybın artabileceği göz önüne alınırsa propriyosepsiyon ve duyu eğitimleri ile vücut farkındalığının devamı sağlanabilir (166). Bu sayede oluşabilecek postür bozuklukları ve ileri dönemde oluşabilecek eklem ve omurga deformitelerinin de engellenmesi ya da geciktirilmesi mümkün olabilir.

Aynı zamanda propriyosepsiyonun vücut farkındalığına katkısına ek olarak, yapılan bazı çalışmalar propriyosepsiyon için heyecan verici yeni fonksiyonları ortaya çıkarmıştır (203, 204). Bu fonksiyonlardan birisi propriyosepsiyonun omurga yerleşimindeki (düzgünlüğü) rolüdür. Propriyosepsiyonları eksik olan hastalarda, yaşamlarının ikinci on yılında ergen idiyopatik skolyoz gelişiminin gözlemlendiğini bildirmiştir (203). Bu bilgiler, DMD’de propriyosepsiyonun yalnızca omurga yerleşiminin dinamik kontrolünde etkili olmakla kalmayıp aynı zamanda ileri dönemlerde gözlemleyebileceğimiz ilerleyici omurga deformasyonunu da etkileyebileceğini düşündürmektedir.

Çalışmamızda kullandığımız vücut farkındalığı oranı anketinde yer alan ruh hali parametresi vücudun ruh hali ile etkilenimini, his/duygu parametresi ise vücut imajına yönelik duygu durumunu değerlendirmektedir. Bu anket sonuçlarına göre ruh hali alt parametresinde DMD’li çocukların puanının sağlıklı yaşlılarına göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu gözlemlendi. Bu durumun DMD’li çocukların hepsinin erken dönem hastası oluşu ve fizyoterapi programına en az 6 ay ve daha uzun süredir devam eden takipli hastalar olması, tedavi sürecinde doğru postür ve oturma pozisyonu gibi konularda verilen bilgiler nedeni ile çocukların bu konuya daha hassas olmalarından kaynaklanabileceği düşünüldü. Aynı zamanda çalışmada kullanılan değerlendirme bataryasının yetersizliği, özellikle Vücut Farkındalığı Anketi’nin pediatrik grup için uygun olmadığını ve literatürün özellikle pediatrik grubun vücut farkındalığı değerlendirme bataryaları konusunda yetersiz kaldığını düşünmekteyiz.

Çalışmamızda günümüzde sağlıklı çocukların da postüral açıdan büyük oranda sorun yaşadıkları, kendi vücutlarından memnun olmadıkları açıkça gözlemlenmiş ve çocukların büyüme sürecinde bu konulara ve vücut imajını geliştirmeye yönelik çalışmalara önem verilmesinin gerekliliği ortaya konmuştur.

Çalışmamızda DMD'li çocukların vücutlarının 10 ayrı bölümünün ayakta duruştaki farkındalığının ayrı ayrı değerlendirdikleri New York Postür Skalası ile yapılan yöntemde ise fizyoterapistlere benzer puanlar verdiği gözlemlendi. Bu durum çocukların vücut bölümlerini ayakta duruşta doğru algıladıklarını göstermektedir.

Oturma sırasındaki vücut farkındalığı açısından ise gerek doğru postürü farklı bir kişinin resmine bakarak, gerekse kendi oturma pozisyonunu doğru algılama kısmında DMD'li çocuklar ve sağlıklı yaşlıları arasında anlamlı bir fark gözlemlenmedi, DMD'li çocukların vücut farkındalıkları sağlıklı yaşlıları ile benzerdi. New York Postür Skalasında ayakta durmada tek tek vücut bölümlerinin farkında olan çocukların fotoğraflama yöntemi ile yaptığımız değerlendirmede de vücut farkındalıklarıyla sağlıklı yaşlılarının ki arasında anlamlı bir fark belirlenmedi. Sonuç olarak tüm vücut farkındalığı değerlendirmelerinde DMD'li çocuğun vücut farkındalığı sağlıklı yaşlıları ile benzerdi.

DMD'de ilerleyici kas zayıflığı ek olarak gövde ve proksimal kasları etkilemektedir (167). DMD'li çocukların ayakta durma ve oturmadaki vücut farkındalıkları arasında fark olmadığını gözlemledik. Oturma sırasındaki vücut farkındalığının yüksek oluşu, erken dönemdeki ve özellikle belirli bir süredir takipli fizik tedavi gören DMD'li hastalarda şaşırtmadığımız bir sonuçtur. DMD'li çocuklarda ilk alt ekstremit ve ayak bileği tutulumları olduğunu düşündüğümüzde çocuklarda ilk olarak ayakta durmada vücut farkındalığının etkilenebileceği düşünülmüştür. Ancak çalışmaya katılan çocukların düzenli fizik tedavi görmelerinin ve yüksek fonksiyonel seviyelerinin çocukların vücut farkındalıklarını korumada yardımcı olduğunu düşünmekteyiz.

Ambule dönemde çocuklar ve ailelerin tüm dikkati, fonksiyonel sorunlar nedeni ile alt ekstremit e, ayakta durma ve yürümeye odaklanmaktadır. Ancak DMD gibi seyrinin kontrol altına alınması zor olabilen hastalıklarda bu davranışsal

yaklaşımın gövdeyi ihmal edebileceğini düşünmekteyiz. Ambulasyon kaybindan sonra oturmada bağımsızlık öne çıkmakta ve oturma düzgünlüğü, omurga sağlığının devamı, skolyozun önlenmesi ve üst ekstremité kullanımı konularına daha hassas yaklaşılmaktadır. Çalışmamızda erken devredeki hastalarımızın gövde etkileniminin %20 oranında olduğu belirlenmiştir. Bu oran erken dönemde bile gövdenin önemli ölçüde etkilendiğini göstermekte ve hastalığın ilerleyişi ile oluşabilecek komplikasyonlar açısından gövdeye özel bir önem verilmesi gereğini ortaya koymaktadır. DMD'de, koruyucu yaklaşımlar arasında, oturma pozisyonunda vücut farkındalığını artırmaya yönelik müdahalelere daha fazla önem verilmedi.

Bu noktada DMD gibi non-ambule dönemde gravite ile başa çıkmada zorlanan ve ileri dönemde oturma pozisyonunda kendini pozisyonlayamasa da erken dönemden itibaren her iki kalçaya eşit ağırlık verme ve pelvik oblikliğin önlenmesi konusunda başarılı olunabileceği dikkate alındığında aile, fizyoterapistler ve diğer sağlık profesyonelleri için bu bilgiler anahtar niteliğindedir. Burada çocuk /hastaların aktif olarak doğru postüre yerleşmesi mümkün olamayacağından bakım verenlerin hastanın doğru pozisyonlanması konusundaki farkındalığı ve çabası da başarılı bir tedavi ve takip için gerekli temel unsurlardandır.

Literatürde sağlıklı çocukların da sık sık postüral problemler yaşayabildiklerinden bahsedilmektedir. Bu postüral problemler arasında kifoz, lordoz, kifolordoz, skolyoz, anterior-posterior pelvik tilt, genu rekurvatum, pes planus ve pes kavus bulunmaktadır (168). Günümüzde okul çağı çocuklarında vücut farkındalığını etkileyen pek çok faktör vardır. Kas zayıflığı, kaslar arası kuvvet dengesizliği, ağrı, yorgunluk, hatalı çalışma duruşu, ailesel ve kalıtsal kifoz, edinilmiş veya doğuştan gelen yapısal bozukluklar, gelişim sırasındaki yanlış alışkanlıklar duruş bozukluklarına neden olabilmektedir (168). Erken çocukluk döneminde uzun süre masa veya bilgisayar başında oturmak, ergonomik olmayan sıra ve sandalyeler kullanmak, ağır okul çantaları taşımak, vücudu hareket ettirmemek vücut farkındalığını etkileyerek duruşun kötüleşmesine neden olabilir (169).

Bu nedenlerle sağlıklı çocuklarda da postüral düzgünlüğü de içeren vücut farkındalığı eğitimleri verilmesi önerilmektedir. Çalışmamızın sonuçları DMD'li

çocuklarda bu eğitimlerin önemini ortaya koyması ve hastalığın ilerleyen evrelerinde oluşabilecek postüral değişiklikler (Eklem kontraktürleri, skolyoz) konusunda önlemlerin alınabilmesi ve literatürde DMD'li vücut farkındalığı konusunda ilk çalışma olması açısından önem arz etmektedir. Ancak sağlıklı yaşlılarının da benzer problemler yaşayabileceklerinin önemi vurgulanmaktadır.

Normalde gelişimsel bozukluğu olmayan çocuklarda vücut farkındalığı kavramı günlük motor deneyimleri sırasında kazanılırken (170) DMD'li çocukların bu deneyimler açısından yetersiz olabileceği, DMD'li çocukların klinik tablosunda karşılaştığımız kas kuvveti kayıpları, postür bozuklukları ve denge problemlerinin çocukların vücut farkındalığını etkileyebileceği düşünülmüştür.

Hastalardaki bozulmuş postür kontrolünün nedeni propriyoseptif bir bozukluk da olabilir. Ayrıca hareketin merkezi temsilindeki rolüne ek olarak, kas propriyoseptif bilgisi de postüral kontrole katkıda bulunur (171). Birçok musküler distrofi hastasında postüral bozukluklar, sık düşmeler ve el becerisinde azalma görülür (172, 173), bu da propriyoseptif sistemlerinin etkinleşmiş olabileceğini düşündürür.

Kas içcikleri kas gerginliğini kodlayan periferik mekanoreseptör organlardır ve propriyosepsiyon ve sensorimotor kontrolde önemli rollere sahiptirler (174). Kas uzunluğuna ve kas uzunluğundaki değişikliklere duyarlı reseptörler olan kas içciklerinin, esas olarak motor aktivitelerin düzenlenmesinde olduğu kadar vücut pozisyonu ve hareket duyusunda da rol oynadığı bilinmektedir (175). Yapılan bir çalışmada nöral plastisiteden sorumlu (176) Nörotrofin 3'ü kodlayan genin silinmesi nedeniyle ekstremitelerdeki kas içciklerinden yoksun kalan mutant fareler, ağırlıklarını destekleyememekte ve anormal duruşlara sahip olmaktadır (177).

DMD'li çocuklarda kasların motor bileşeninin değişmesine rağmen, duysal bileşenin (kas içcikleri) kısmen korunmuş olduğu bilinmektedir (178). Yani insan distrofik kaslarında kas içciklerinde şimdiye kadar yalnızca küçük morfolojik değişiklikler tespit edildi. Bu değişiklikler öncelikle intrafüzal lifleri çevreleyen bağ dokusunda görülür. Örneğin yapılan bir çalışmada Duchenne ve ekstremitte kuşağını etkileyen diğer distrofi hastalarından alınan kas biyopsi örneklerinde kapsülün ve içcik içindeki bağ dokusu septasının kalınlaşması ve içcikte "ödemli şişme" rapor edilmiştir

(179). Benzer şekilde, kas distrofisi ve konjenital distrofisi olan hastalardan alınan biyopsi örneklerinde, iğ kapsülünün kalınlığında artış ve intrafüzal lif çapında hafif bir azalma olduğunu ortaya koymuştur (180).

Yaşları 15 ila 17 arasında değişen yedi DMD hastası üzerinde yapılan bir otopsi çalışması, dejeneratif değişiklikler, atrofi ve intrafüzal kas liflerinin kaybı dahil olmak üzere daha ciddi patolojik değişiklikler bildirmiştir (181), ancak bu kapsamlı değişikliklerin hastalıktan mı yoksa ölüm sonrası dönemden mi kaynaklandığı açık değildir.

Bir diğer çalışma distrofik farelerden alınan intrafüzal liflerin, ektrafüzal liflere göre dejeneratif olaylardan daha az etkilendiğini, ancak yine de kas iğciklerinin işlevsel olarak bozulduğunu göstermiştir (182).

Başka bir çalışmada ise distrofik fare hattında kas iğ afferent yanıtlarındaki değişiklikleri göstermektedir; bu, kas tonusunun artmasına neden olabilir ve kas distrofisi olan hastalarda gözlenen dengesiz yürüyüşe ve sık düşmelere katkıda bulunabileceği yani kas iğciklerinin, kas distrofisi olan hastalarda gözlenen motor problemlerine sebep olabileceğini göstermektedir (182).

Literatürde DMD’li çocuklarda kas iğciğinin duyuşal tarafının kısmen korunmuş olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızda DMD’li çocuklarda erken dönemde vücut farkındalığında bir etkilenim bulunmamasının bir diğer sebebi de kas iğciğinin duyuşal tarafının korunmasından kaynaklanabileceği düşünülmüştür. Ancak çocuklar aldığı propriyoseptif bilgilere doğru motor yanıtları veremediklerinde motor hareket işlenemez ve çocukta doğru deneyim açığa çıkamaz, bu sebepten de özellikle hastalığın ilerlediği dönemlerinde çocuklarda propriosepsiyon ve vücut farkındalığı kayıplarının görülebileceği düşünülmektedir. Başka bir deyişle hareketin normal nöral mekanizmasının korunduğu bu hastalık gruplarında kas dejenerasyonu ile meydana gelen kas lifi kaybı sonucu yeterli propriyoseptif girdi olmazsa çocuklarda özellikle ilerleyen dönemlerde vücut algısında problemler olabileceği düşünülmüştür.

Çalışmamızda vücut farkındalığı ve postür arasında ilişki olmaması, erken devredeki bu çocuklarda vücut farkındalığının alt motor nöron hastalığı olan DMD’de

yukarıda açıklanan mekanizmaların da etkisi olabileceğini düşündürdü. Özellikle de hastalığın ileri dönemlerinde graviteye karşı yapılan hareketlerin gerçekleştirilememesi ve düzgün postürün devam ettirilememesinin kas zayıflığından mı yoksa vücut farkındalığı kaybından mı meydana geldiğini ayırt etmek zor olacaktır.

Vücut farkındalığını somatosensoriyel işleme (mekansal ve yapısal), görsel, vestibüler ve interoseptif girdilerin oluşturduğundan bahsetmiştik (183). Vücut farkındalığı interoseptif, propriyoseptif, eksteroseptif ve vestibüler gibi birçok duyuyu içeren karmaşık bir yapıdır (103). Vestibüler açıdan vücut farkındalığı incelendiğinde vestibüler duyunun da vücut farkındalığı kavramını oluşturan temel unsurlardan olduğunu sıkça görmekteyiz. DMD’li çocuklar ve vestibüler etkilenimleri konusunda literatürde yeterli çalışma bulunmamaktadır. Ancak literatürde Miyotonik Distrofi’ye sahip 13 çocukla yapılan bir çalışma çocuklarda vestibüler duyunun etkilenebileceğini vurgulanmıştır (184). Miyotonik Distrofi Tip 1’li çocuklarda yapılan başka bir çalışma ise çocuklarda propriyoseptif ve vestibüler sistemlerde bozulmalar olabileceğini vurgulamıştır (185). Fasio-Scapula-Humeral Distrofi’si bulunan 14 hastayla yapılan başka bir çalışmada ise hastalar da azalan baş hareketlerine ikincil olarak vestibüler hiperrefleksi not edilmiştir. Literatürde Duchenne Musküler Distrofi’li hastalarda vestibüler etkilenimi araştıran bir çalışmaya rastlamadık. Çalışmamızda DMD’li çocukların vücut farkındalıklarında bir etkilenim olmamasının sebebinin bu çocuklarda vestibüler duyunun korunmuş olması ya da henüz etkilenime uğramamış olmasından kaynaklanabileceğini düşünmekteyiz. İlerleyen dönemlerde DMD’li çocuklarda vestibüler etkilenimi araştıran çalışmaların yapılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Propriyosepsiyon denge için temel bir fizyolojik fonksiyondur (186, 187). Denge ve propriyosepsiyon üzerine çok sayıda araştırma yapılmış ve bunların güçlü bir şekilde ilişkili olduğu bulunmuştur. Propriyosepsiyonun yanı sıra iç kulak vestibüler farkındalık ve görsel bilgiler de dengeyi etkiler. Ayrıca somatosensoriyel işleme (mekansal ve yapısal) ve görsel, vestibüler ve interoseptif girdilerin vücut farkındalığına yol açtığı tanımından yola çıkarak (199) dengeyi oluşturan faktörlerden propriyosepsiyonun da vestibüler farkındalığın da vücut farkındalığı için öneminden bahsedebiliriz.

Vücut farkındalığı hareketlere odaklanıldığında; postüral kontrol, denge, nefes alma ve koordinasyondan etkilenir (188). Dinamik denge ve postüral stabilite eğitimleri vücut farkındalığını kolaylaştırır ve faydalı olabilir.

Literatür incelendiğinde inmeli hasta grubuyla yapılan bir çalışma hemiparetik hastalarda vücut farkındalığının denge fonksiyonu ve günlük aktivitelerin performansı açısından önemli olduğunu göstermiştir (189). Bir diğer çalışma ise görme engelli bireylerde yapılan dansa dayalı egzersizlerin ve vücut farkındalığı eğitiminin bireylerin denge fonksiyonlarında iyileşme ile sonuçlandığı gösterilmiştir (190). Kronik inmeli hastalarda yapılan bir randomize kontrollü çalışma ise uygulanan vücut farkındalığı eğitiminin hastaların dengeleri üzerinde olumlu etkisi olduğunu vurgulamıştır (191). Yine inmeli hastalarda yapılan başka bir çalışmada vücut farkındalığı eğitiminin hastaların dengeleri üzerindeki olumlu etkilerinden bahsetmiş ve vücut farkındalığı terapisinin, nörolojik hastalarda dengeyi korumak ve yürüme fonksiyonunu iyileştirmek için etkili bir program olduğunu vurgulamışlardır (192). Literatürde vücut farkındalığının denge ile ilişkili olabileceği konusunda genel olarak bir çelişki gözlenmemektedir. Çalışmamızda çalışma grubunun vücut farkındalığının His/Duygu alt parametresinin dengeleriyle ilişkili olduğu bulunmuş olup sonuçlar literatürü destekler niteliktedir. Ayrıca DMD’de postüral değişiklikler ve hastalığa ait kas zayıflığı, kas kısalıkları gibi temel fiziksel değişiklikler dikkate alındığında; çalışmamızda DMD’li çocukların yürüme gibi dinamik bir aktivite sırasında dengelerini korumaya yönelik stratejileri kullandığı düşünülecek olursa vücut farkındalığının His/Duygu alt parametresinin dengeleriyle ilişkili oluşu bizi şaşırtmamıştır. Bu sonuçlar hastaların erken dönemden itibaren vücut farkındalığı konusunda yapılacak çalışmaların DMD’de denge ve fonksiyonel seviye üzerinde etkili olabileceğini düşündürmüştür.

Limitasyonlar

Çalışmamızda fonksiyonel açıdan iyi olan hasta sayısının fazla oluşu bir limitasyon olarak düşünülebilir. Ancak sonraki çalışmalarda daha farklı evrelerde vücut farkındalığının nasıl değiştiği ve ambule ve nonambule DMD'li çocuklarda farkların ortaya konulacağı çalışmalar yapılabileceği düşünülmüştür. Çalışmamızın bir diğer ve en önemli limitasyonu ise çocuklarda vücut farkındalığını değerlendirmek için kullanılan yöntemlerin sınırlı olmasıdır. Çalışmamızda kullandığımız vücut farkındalığı oranı anketinin uygulanması sırasında uzun olması ve soruların anlaşılabilirliği konularında yetersiz olduğu gözlemlendi. Özellikle çocuklarda kullanılacak değerlendirme bataryalarının maddelerin nasıl ifade edildiği ve çocuk tarafından anlaşılabilir olması, uzunluğu gibi özellikleri sonuçları direk etkilemektedir. Çalışmamızda kullandığımız ve Türkçe güvenirlik ve geçerliği olan Vücut Farkındalığı Oranı Anketi'nin DMD'li ve sağlıklı çocuklar tarafından anlaşılabilirliğinin zor olduğu gözlenmiştir.

6. SONUÇ VE ÖNERİLER

DMD’li çocukların vücut farkındalıklarını incelemek ve vücut farkındalığını etkileyebileceği düşünülen parametrelerle ilişkisini araştırmak için planlanan bu çalışma DMD’li çocuklarda vücut farkındalığını inceleyen ilk çalışma olma özelliğini taşımaktadır.

Çalışmamıza ait sonuçlar aşağıda maddeler halinde verilmiştir:

1. DMD’li çocukların genel vücut farkındalıklarının sağlıklı yaşlılarıyla benzer ve her iki grubun da yaklaşık %30 oranında etkilenmiş olduğu bulundu.
2. DMD’li çocukların vücut farkındalığının ruh hallerinden sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla etkilendiği belirlendi.
3. DMD’li çocukların ayrı ayrı vücut bölümlerinin ve doğru vücut postürlerinin nasıl olması gerektiğini doğru bildikleri belirlendi.
4. DMD’li çocukların postürü algılama konusunda ayakta durma ve oturma postürlerinin arasında fark olmadığı belirlendi.
5. DMD’li çocukların dengelerinin vücut farkındalıklarıyla ilişkili olabileceği belirlendi.
6. DMD’li çocuklarda vücut farkındalığının performansları, yürüyüşleri, ambulasyon ve gövde kontrolleri ile bir ilişkisi olmadığı bulundu.

DMD’de hastaları için erken dönemde vücut farkındalığının kontrolü için yapılacak en doğru adım etkili bir değerlendirmedir. Daha önce de bahsettiğimiz ve bizim çalışmamızdaki en büyük limitasyonlardan olan literatürdeki değerlendirme bataryası eksikliği bu konuda büyük bir problem oluşturmaktadır. İleride DMD’nin doğasına uygun, çocukların tolere edebileceği ve anlaşılır bir vücut farkındalığı değerlendirme bataryası ile çocuklara en uygun değerlendirmenin yapılması önerilmektedir.

Günümüzde normal gelişim gösteren sağlıklı çocukların da yanlış postüral alışkanlıkları olduğu, yetersiz fiziksel aktivite veya birçok sebepten vücut farkındalıklarının düşük olabileceği bilinmektedir. Bu sebeple küçük yaştan itibaren ve özellikle büyümenin pik yaptığı ergenlik döneminde çocuklara vücut farkındalığı ve duyu eğitimi verilmesi önerilmektedir. Bu sayede çocukların günlük yaşamda doğru postürü kullanmaları ve kas iskelet sistemi gelişimine pozitif yönde fayda sağlamak mümkün olabilir.

Çalışmamız sonucunda, ilerleyici kas zayıflığına sahip DMD'li çocuklarda özellikle erken dönemden itibaren vücut farkındalığının etkilenebileceği dikkate alınmalı, vücut farkındalığı ve duyu eğitimlerine ek olarak vücut farkındalığını destekleyecek diğer tedavi yaklaşımlarına yer verilmelidir. Bunun dışında DMD'li çocukların düzenli egzersiz protokollerine devam ederek fiziksel aktivitenin devamlılığının sağlanması ve ambulasyonun devamının da vücut farkındalığını destekleyeceği unutulmamalıdır.

Çalışmamızda erken dönemde DMD'li çocuklarda vücut farkındalığı etkilenmemiş bulunsada, hastalığın doğasına ait progresyon sürecinin buna olumsuz katkı vereceği dikkate alındığında; fizyoterapistler başta olmak üzere DMD'li çocuğun tedavi sürecine destek veren diğer sağlık profesyonellerinin de daha başarılı ve etkili tedavi programlarının oluşturulmasında bu bilgileri referans alabileceği düşünülmüştür.

7. KAYNAKLAR

1. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9(1):77-93.
2. Dooley J, Gordon KE, Dodds L, MacSween J. Duchenne muscular dystrophy: a 30-year population-based incidence study. *Clin Pediatr (Phila).* 2010;49(2):177-9.
3. Moser H. Duchenne muscular dystrophy: pathogenetic aspects and genetic prevention. *Hum Genet.* 1984;66(1):17-40.
4. Chung J, Smith AL, Hughes SC, Niizawa G, Abdel-Hamid HZ, Naylor EW, et al. Twenty-year follow-up of newborn screening for patients with muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2016;53(4):570-8.
5. Falzarano MS, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. *Molecules.* 2015;20(10):18168-84.
6. Parreira SL, Resende MB, Zanoteli E, Carvalho MS, Marie SK, Reed UC. Comparison of motor strength and function in patients with Duchenne muscular dystrophy with or without steroid therapy. *Arq Neuropsiquiatr.* 2010;68(5):683-8.
7. Bushby KM, Hill A, Steele JG. Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. *Lancet.* 1999;353(9152):557-8.
8. Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health.* 2015;51(8):759-64.
9. Ciafaloni E, Fox DJ, Pandya S, Westfield CP, Puzhankara S, Romitti PA, et al. Delayed diagnosis in duchenne muscular dystrophy: data from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet). *J Pediatr.* 2009;155(3):380-5.
10. Uchikawa K, Liu M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med.* 2004;36(3):124-9.
11. Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet.* 2019;394(10213):2025-38.
12. Poysky J. Behavior patterns in Duchenne muscular dystrophy: report on the Parent Project Muscular Dystrophy behavior workshop 8-9 of December 2006, Philadelphia, USA. *Neuromuscul Disord.* 2007;17(11-12):986-94.
13. Bresolin N, Castelli E, Comi GP, Felisari G, Bardoni A, Perani D, et al. Cognitive impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 1994;4(4):359-69.
14. Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive--compulsive disorder. *J Child Neurol.* 2008;23(5):477-81.
15. Berlucchi G, Aglioti SM. The body in the brain revisited. *Exp Brain Res.* 2010;200(1):25-35.
16. Price CJ, Thompson EA. Measuring dimensions of body connection: body awareness and bodily dissociation. *The Journal of Alternative and Complementary Medicine.* 2007;13(9):945-53.

17. Riemann BL, Lephart SM. The sensorimotor system, part I: the physiologic basis of functional joint stability. *J Athl Train*. 2002;37(1):71-9.
18. Slaughter V, Heron M. Origins and early development of human body knowledge. *Monogr Soc Res Child Dev*. 2004;69(2):vii, 1-102.
19. Simons J, Leitschuh C, Raymaekers A, Vandenbussche I. Body awareness in preschool children with psychiatric disorder. *Res Dev Disabil*. 2011;32(5):1623-30.
20. Hallemans A, Verbeque E, Van de Walle P. Motor functions. *Handbook of Clinical Neurology*. 173: Elsevier; 2020. p. 157-70.
21. Lee JS, Pfund Z, Juhász C, Behen ME, Muzik O, Chugani DC, et al. Altered regional brain glucose metabolism in Duchenne muscular dystrophy: a pet study. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 2002;26(4):506-12.
22. Ahn SN. A Systematic Review of Interventions Related to Body Awareness in Childhood. *Int J Environ Res Public Health*. 2022;19(15).
23. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018;17(3):251-67.
24. Darras BT, Menache-Starobinski CC, Hinton V, Kunkel LM. Dystrophinopathies. *Neuromuscular disorders of Infancy, childhood, and adolescence*. 2015:551-92.
25. Suthar R, Sankhyan N. Duchenne Muscular Dystrophy: A Practice Update. *Indian J Pediatr*. 2018;85(4):276-81.
26. Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol*. 1990;26(3):271-7.
27. Khirani S, Ramirez A, Aubertin G, Boulé M, Chemouny C, Forin V, et al. Respiratory muscle decline in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Pulmonol*. 2014;49(5):473-81.
28. Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2001;164(12):2191-4.
29. Suresh S, Wales P, Dakin C, Harris MA, Cooper DG. Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health*. 2005;41(9-10):500-3.
30. Ragette R, Mellies U, Schwake C, Voit T, Teschler H. Patterns and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies. *Thorax*. 2002;57(8):724-8.
31. Leibowitz D, Dubowitz V. Intellect and behaviour in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1981;23(5):577-90.
32. Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am*. 1989;71(7):1066-74.
33. Rodillo EB, Fernandez-Bermejo E, Heckmatt JZ, Dubowitz V. Prevention of rapidly progressive scoliosis in Duchenne muscular dystrophy by prolongation of walking with orthoses. *J Child Neurol*. 1988;3(4):269-74.
34. Annexstad EJ, Lund-Petersen I, Rasmussen M. Duchenne muscular dystrophy. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2014;134(14):1361-4.
35. Hoffman EP, Brown RH, Jr., Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell*. 1987;51(6):919-28.

36. Kunkel LM, Hejtmancik JF, Caskey CT, Speer A, Monaco AP, Middlesworth W, et al. Analysis of deletions in DNA from patients with Becker and Duchenne muscular dystrophy. *Nature*. 1986;322(6074):73-7.
37. Ahn AH, Kunkel LM. The structural and functional diversity of dystrophin. *Nat Genet*. 1993;3(4):283-91.
38. Takeshima Y, Yagi M, Okizuka Y, Awano H, Zhang Z, Yamauchi Y, et al. Mutation spectrum of the dystrophin gene in 442 Duchenne/Becker muscular dystrophy cases from one Japanese referral center. *J Hum Genet*. 2010;55(6):379-88.
39. Rando TA. The dystrophin-glycoprotein complex, cellular signaling, and the regulation of cell survival in the muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 2001;24(12):1575-94.
40. Emery AE. The muscular dystrophies. *The Lancet*. 2002;359(9307):687-95.
41. Flanigan KM. Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Neurologic clinics*. 2014;32(3):671-88.
42. Koenig M, Monaco A, Kunkel L. The complete sequence of dystrophin predicts a rod-shaped cytoskeletal protein. *Cell*. 1988;53(2):219-28.
43. Aartsma-Rus A, Ginjaar IB, Bushby K. The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. *Journal of medical genetics*. 2016;53(3):145-51.
44. Darras BT. Molecular genetics of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *J Pediatr*. 1990;117(1 Pt 1):1-15.
45. Matsumura K, Campbell KP. Dystrophin-glycoprotein complex: its role in the molecular pathogenesis of muscular dystrophies. *Muscle Nerve*. 1994;17(1):2-15.
46. Gao QQ, McNally EM. The Dystrophin Complex: Structure, Function, and Implications for Therapy. *Compr Physiol*. 2015;5(3):1223-39.
47. Hoffman EP, Wang J. Duchenne-Becker muscular dystrophy and the nondystrophic myotonias. Paradigms for loss of function and change of function of gene products. *Arch Neurol*. 1993;50(11):1227-37.
48. Bushby K, Hill A, Steele J. Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. *The Lancet*. 1999;353(9152):557-8.
49. van Ruiten HJ, Straub V, Bushby K, Guglieri M. Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: a retrospective case note review. *Arch Dis Child*. 2014;99(12):1074-7.
50. Passamano L, Taglia A, Palladino A, Viggiano E, D'Ambrosio P, Scutifero M, et al. Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. *Acta Myol*. 2012;31(2):121-5.
51. Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscul Disord*. 2002;12(10):926-9.
52. Merlini L, Gennari M, Malaspina E, Cecconi I, Armaroli A, Gnudi S, et al. Early corticosteroid treatment in 4 Duchenne muscular dystrophy patients: 14-year follow-up. *Muscle & nerve*. 2012;45(6):796-802.
53. Abbs S, Tuffery-Giraud S, Bakker E, Ferlini A, Sejersen T, Mueller CR. Best practice guidelines on molecular diagnostics in Duchenne/Becker muscular dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. 2010;20(6):422-7.
54. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and

pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*. 2010;9(1):77-93.

55. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurologia (Engl Ed)*. 2019;34(7):469-81.

56. Wu AH. *Tietz clinical guide to laboratory tests-E-book*: Elsevier Health Sciences; 2006.

57. Manzur AY, Kinali M, Muntoni F. Update on the management of Duchenne muscular dystrophy. *Archives of disease in childhood*. 2008;93(11):986-90.

58. Hoffman E, Arahata K, Minetti C, Bonilla E, Rowland L, Angelini C, et al. Dystrophinopathy in isolated cases of myopathy in females. *Neurology*. 1992;42(5):967-.

59. Ankala A, da Silva C, Gualandi F, Ferlini A, Bean LJ, Collins C, et al. A comprehensive genomic approach for neuromuscular diseases gives a high diagnostic yield. *Annals of neurology*. 2015;77(2):206-14.

60. Diniz G. Nöromusküler Hastalıkların Tanısında Kas ve Sinir Biyopsilerinin Önemi. *Forbes Tıp Dergisi*. 2020;1(2):23-9.

61. Diniz G, Erdogan B. How to Read a Muscle or a Nerve Biopsy? Clues for Differential Diagnosis of Neuromuscular Disorders: Springer; 2023. p. 71-93.

62. Kinali M, Main M, Mercuri E, Muntoni F. Evolution of abnormal postures in Duchenne muscular dystrophy. *Annals of Indian Academy of Neurology*. 2007;10(Suppl 1):S44-S54.

63. Souza H. A postura do estudante. *Vida e Saúde*. 1995:6-7.

64. Santos NM, de Moraes Rezende M, Terni A, Hayashi MCB, Fávero FM, Quadros AAJ, et al. Perfil clínico e funcional dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). *Revista neurociências*. 2006;14(1):15-22.

65. McDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics*. 2012;23(3):495-563.

66. Morgan J, Partridge T. Skeletal muscle in health and disease. *Disease models & mechanisms*. 2020;13(2):dmm042192.

67. Sutherland DH, Olshen R, Cooper L, Wyatt M, Leach J, Mubarak S, et al. The pathomechanics of gait in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1981;23(1):3-22.

68. Baptista CR, Costa AA, Pizzato TM, Souza FB, Mattiello-Sverzut AC. Postural alignment in children with Duchenne muscular dystrophy and its relationship with balance. *Brazilian journal of physical therapy*. 2014;18:119-26.

69. Duchenne G-B. De la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myo-sclérosique: P. Asselin; 1868.

70. Rijken N, van Engelen B, de Rooy J, Geurts A, Weerdesteyn V. Trunk muscle weakness is most critical for the loss of balance control in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Balance and gait in facioscapulohumeral muscular dystrophy*. 2015;29(8):47.

71. Ropars J, Lempereur M, Vuillerot C, Tiffreau V, Peudener S, Cuisset J-M, et al. Muscle activation during gait in children with Duchenne muscular dystrophy. *PloS one*. 2016;11(9):e0161938.

72. Schilling L, Forst R, Forst J, Fujak A. Orthopaedic Disorders in Myotonic Dystrophy Type 1: descriptive clinical study of 21 patients. *BMC musculoskeletal disorders*. 2013;14:1-9.
73. Okama LO, Queiroz PD, Spina LR, Miranda MB, Curtarelli MB, Júnior MF, et al. Avaliação funcional e postural nas distrofias musculares de Duchenne e Becker. *ConScientiae Saúde*. 2010;9(4):649-58.
74. Emery AE. Duchenne muscular dystrophy—Meryon's disease. *Neuromuscular disorders*. 1993;3(4):263-6.
75. Yılmaz Ö, Karaduman A, Topaloğlu H. Prednisolone therapy in Duchenne muscular dystrophy prolongs ambulation and prevents scoliosis. *European journal of neurology*. 2004;11(8):541-4.
76. Winter DA. Human balance and posture control during standing and walking. *Gait & posture*. 1995;3(4):193-214.
77. McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler Jr WM, Johnson ER, Kilmer DD, et al. Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 1995;74(5):S93.
78. Horlings CG, Küng U, Van Engelen B, Voermans N, Hengstman G, Van Der Kooi A, et al. Balance control in patients with distal versus proximal muscle weakness. *Neuroscience*. 2009;164(4):1876-86.
79. Alkan H, Mutlu A, Fırat T, Bulut N, Karaduman AA, Yılmaz ÖT. Effects of functional level on balance in children with Duchenne Muscular Dystrophy. *European journal of paediatric neurology*. 2017;21(4):635-8.
80. Aras B, Aras O, Karaduman A. Reliability of balance tests in children with Duchenne muscular dystrophy. *Sci Res Essays*. 2011;6(20):4428-31.
81. Barrett R, Hyde SA, Scott OM, Dubowitz V. Changes in center of gravity in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 1988;11(11):1157-63.
82. Reed UC. Doenças neuromusculares. *Jornal de pediatria*. 2002;78:S89-S103.
83. McDonald DG, Kinali M, Gallagher AC, Mercuri E, Muntoni F, Roper H, et al. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*. 2002;44(10):695-8.
84. Horlings CG, Van Engelen BG, Allum JH, Bloem BR. A weak balance: the contribution of muscle weakness to postural instability and falls. *Nature clinical practice Neurology*. 2008;4(9):504-15.
85. Goulding A, Jones I, Taylor R, Piggot J, Taylor D. Dynamic and static tests of balance and postural sway in boys: effects of previous wrist bone fractures and high adiposity. *Gait & posture*. 2003;17(2):136-41.
86. McGraw B, McClenaghan BA, Williams HG, Dickerson J, Ward DS. Gait and postural stability in obese and nonobese prepubertal boys. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2000;81(4):484-9.
87. Di Lazzaro V, Restuccia D, Servidei S, Nardone R, Oliviero A, Profice P, et al. Functional involvement of cerebral cortex in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 1998;21(5):662-4.
88. Alaydin HC. Benlik algısının motor korteks uyarılabilirliği üzerindeki etkisi. 2018.
89. Neumark-Sztainer D, Eisenberg ME, Wall M, Loth KA. Yoga and pilates: Associations with body image and disordered-eating behaviors in a population-based

- sample of young adults. *International Journal of Eating Disorders*. 2011;44(3):276-80.
90. Karaca S. Vücut farkındalığı anketinin Türkçe uyarlaması: geçerlik ve güvenirlik çalışması: Sağlık Bilimleri Enstitüsü; 2017.
 91. Maravita A, Spence C, Driver J. Multisensory integration and the body schema: close to hand and within reach. *Curr Biol*. 2003;13(13):R531-9.
 92. Mehling WE, Gopisetty V, Daubenmier J, Price CJ, Hecht FM, Stewart A. Body awareness: construct and self-report measures. *PLoS One*. 2009;4(5):e5614.
 93. Baisch B, Cai S, Li Z, Pinheiro V. Reaction time of children with and without autistic spectrum disorders. *Open Journal of Medical Psychology*. 2017;6(02):166.
 94. Gyllensten AL, Hui-Chan CW, Tsang WW. Stability limits, single-leg jump, and body awareness in older Tai Chi practitioners. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2010;91(2):215-20.
 95. Laskowski ER, Newcomer-Aney K, Smith J. Proprioception. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*. 2000;11(2):323-40.
 96. Cameron OG. Interoception: the inside story—a model for psychosomatic processes. *Psychosomatic medicine*. 2001;63(5):697-710.
 97. Craig AD. How do you feel? Interoception: the sense of the physiological condition of the body. *Nature reviews neuroscience*. 2002;3(8):655-66.
 98. Vaitl D. Interoception. *Biological psychology*. 1996;42(1-2):1-27.
 99. Gallagher S. *How the body shapes the mind*: Clarendon Press; 2006.
 100. Bermúdez JL, Eilan N, Marcel A. *The body and the self*: Mit Press; 1998.
 101. Young KG. *Presence in the Flesh the Body in Medicine*. 1997.
 102. Arzy S, Thut G, Mohr C, Michel CM, Blanke O. Neural basis of embodiment: distinct contributions of temporoparietal junction and extrastriate body area. *Journal of Neuroscience*. 2006;26(31):8074-81.
 103. Asma ST, Greif T. Affective neuroscience and the philosophy of self. *Journal of Consciousness Studies*. 2012;19(3-4):26-36.
 104. Gyllensten AL, Skär L, Miller M, Gard G. Embodied identity—A deeper understanding of body awareness. *Physiotherapy theory and practice*. 2010;26(7):439-46.
 105. Bertoldi A, Ladewig I, Israel V. Effects of selective attention on the development of body awareness in children with motor deficiencies. *Revista Brasileira de Fisioterapia*. 2007;11(4):279-83.
 106. Watson D, Clark LA. Negative affectivity: the disposition to experience aversive emotional states. *Psychological bulletin*. 1984;96(3):465.
 107. Watson D, Clark LA, Tellegen A. Development and validation of brief measures of positive and negative affect: the PANAS scales. *Journal of personality and social psychology*. 1988;54(6):1063.
 108. Kiefer M, Bonarrigo K, Quatman-Yates C, Fowler A, Horn PS, Wong BL. Progression of ankle plantarflexion contractures and functional decline in Duchenne muscular dystrophy: implications for physical therapy management. *Pediatric Physical Therapy*. 2019;31(1):61-6.
 109. Scott E, Mawson SJ. Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2006;48(6):540-4.
 110. Beenakker EA, Maurits NM, Fock JM, Brouwer OF, van der Hoeven JH. Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne

muscular dystrophy patients. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2005;9(6):387-93.

111. Pandya S, Florence JM, King WM, Robison JD, Oxman M, Province MA. Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Physical Therapy*. 1985;65(9):1339-42.

112. Lue Y-J, Chen S-S, Lu Y-M. Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men. *Disability and Rehabilitation*. 2017;39(14):1408-13.

113. Bakker JP, De Groot IJ, Beelen A, Lankhorst GJ. Predictive factors of cessation of ambulation in patients with Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2002;81(12):906-12.

114. McDonald CM. Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2002;81(11):S108-S20.

115. Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J, Group MCS. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular disorders*. 2005;15(7):463-70.

116. Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F, et al. Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2011;53(6):535-42.

117. Laboratories ACoPSfCPF. ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med*. 2002;166:111-7.

118. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence JM, Eagle M, Gappmaier E, et al. The 6-minute walk test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. *Muscle & nerve*. 2013;48(3):343-56.

119. Kierkegaard M, Tollbäck A. Reliability and feasibility of the six minute walk test in subjects with myotonic dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2007;17(11-12):943-9.

120. McDonald CM, Henricson EK, Han JJ, Abresch RT, Nicorici A, Elfring GL, et al. The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 2010;41(4):500-10.

121. Pizzato TM, Baptista CR, Souza MA, Benedicto M, Martinez EZ, Mattiello-Sverzut AC. Longitudinal assessment of grip strength using bulb dynamometer in Duchenne Muscular Dystrophy. *Brazilian Journal of Physical Therapy*. 2014;18:245-51.

122. Watson MJ. Refining the ten-metre walking test for use with neurologically impaired people. *Physiotherapy*. 2002;88(7):386-97.

123. Zanoteli E. Predicting the loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy. *SciELO Brasil*; 2014. p. 1-2.

124. Scott E, Eagle M, Mayhew A, Freeman J, Main M, Sheehan J, et al. Development of a functional assessment scale for ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Physiotherapy Research International*. 2012;17(2):101-9.

125. Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, Messina S, et al. 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PloS one*. 2013;8(1):e52512.

126. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, Main M, Mayhew A, Mercuri E, et al. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 2016;87(2):149-55.
127. Vignos PJ, Spencer GE, Archibald KC. Management of progressive muscular dystrophy of childhood. *Jama*. 1963;184(2):89-96.
128. Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 1981;4(3):186-97.
129. Vuillerot C, Payan C, Girardot F, Fermanian J, Iwaz J, Bérard C, et al. Responsiveness of the motor function measure in neuromuscular diseases. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2012;93(12):2251-6. e1.
130. Mahoney FI, Barthel DW. 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*. 1965.
131. Steffensen BF, Lyager S, Werge B, Rahbek J, Mattsson E. Physical capacity in non-ambulatory people with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy: a longitudinal study. *Developmental medicine and child neurology*. 2002;44(9):623-32.
132. Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiotherapy research international*. 2001;6(3):119-34.
133. Connolly AM, Malkus EC, Mendell JR, Flanigan KM, Miller JP, Schierbecker JR, et al. Outcome reliability in non-ambulatory boys/men with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*. 2015;51(4):522-32.
134. Wagner MB, Vignos Jr PJ, Carlozzi C, Hull AL. Assessment of hand function in Duchenne muscular dystrophy. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 1993;74(8):801-4.
135. Mayhew AG, Coratti G, Mazzone ES, Klingels K, James M, Pane M, et al. Performance of Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2020;62(5):633-9.
136. Pane M, Mazzone ES, Fanelli L, De Sanctis R, Bianco F, Sivo S, et al. Reliability of the Performance of Upper Limb assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2014;24(3):201-6.
137. D'Angelo MG, Berti M, Piccinini L, Romei M, Guglieri M, Bonato S, et al. Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait & posture*. 2009;29(1):36-41.
138. Davis SE, Hynan LS, Limbers CA, Andersen CM, Greene MC, Varni JW, et al. The PedsQL™ in pediatric patients with duchenne muscular dystrophy: feasibility, reliability, and validity of the pediatric quality of life inventory neuromuscular module and generic core scales. *Journal of clinical neuromuscular disease*. 2010;11(3):97-109.
139. Erden A, Altuğ F, Cavlak U. Sağlıklı kişilerde vücut farkındalık durumu ile ağrı, emosyonel durum ve yaşam kalitesi arasındaki ilişkinin incelenmesi. *Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Dergisi*. 2013.
140. Simons J, Dedroog I. Body awareness in children with mental retardation. *Research in Developmental Disabilities*. 2009;30(6):1343-53.

141. Gleissner B, Bekkering H, Meltzoff AN. Children's coding of human action: cognitive factors influencing imitation in 3-year-old. *Developmental science*. 2000;3(4):405-14.
142. Ricciardelli LA, McCabe MP. Children's body image concerns and eating disturbance: A review of the literature. *Clinical psychology review*. 2001;21(3):325-44.
143. Truby H, Paxton SJ. Development of the children's body image scale. *British journal of clinical psychology*. 2002;41(2):185-203.
144. Koçyiğit E, Arslan N, Köksal E. Yetişkin bireylerde vücut farkındalığı ve antropometrik ölçümlerle ilişkisi. *Beslenme ve Diyet Dergisi*. 2018;46(3).
145. Gard G. Body awareness therapy for patients with fibromyalgia and chronic pain. *Disability and rehabilitation*. 2005;27(12):725-8.
146. TIGLI A, GÜNEBAKAN Ö, TOSLALI Z, AYTAR A. Geriatrik kişilerde biliş düzeyi, ağrı inançları ve vücut farkındalığı'nın ilişkisi. 2019.
147. Demirel A, Onan D, Asliyüce YÖ, Öz M, Berberoğlu U, Ülger Ö. Body awareness and chronic low back pain: validity and reliability study of Turkish version of body awareness rating scale. *Turkish Journal of Medical Sciences*. 2020;50(4):849-54.
148. Tove D, Målfrid R, Liv Inger S. Body awareness rating questionnaire: measurement properties. *Physiotherapy Theory and Practice*. 2012;28(7):515-28.
149. Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*. 2005;15(4):292-300.
150. Ferreira AVS, Goya PSA, Ferrari R, Durán M, Franzini RV, Caromano FA, et al. Comparison of motor function in patients with Duchenne muscular dystrophy in physical therapy in and out of water: 2-year follow-up. *Acta Fisiátrica*. 2015;22(2):51-4.
151. Eagle M. Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002. *Neuromuscular Disorders*. 2002;12(10):975-83.
152. de Souza MA, Figueiredo MML, Aldaves RD, Mattiello-Sverzut AC. Beneficial effects of ankle-foot orthosis daytime use on the gait of Duchenne muscular dystrophy patients. *Clinical Biomechanics*. 2016;35:102-10.
153. MERYEM DDF, TURANOĞLU M. MUSKÜLER DİSTROFİ'DE REHABİLİTASYON.
154. Vignos Jr PJ. Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 1983;6(5):323-38.
155. Dubowitz V. Progressive muscular dystrophy: prevention of deformities. *Clinical pediatrics*. 1964;3(5):323-8.
156. Fowler Jr WM. Rehabilitation management of muscular dystrophy and related disorders: II. Comprehensive care. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 1982;63(7):322-8.
157. Özdiñler AR, Rezaei DA, Abanoz EŞ, Canan A, Keleş YA, Tahran Ö, et al. Okul çağındaki çocuklarda teknoloji bağımlılığının postür ve vücut farkındalığı üzerine etkisi. *Bağımlılık Dergisi*. 2019;20(4):185-96.

158. Franjoine MR, Gunther JS, Taylor MJ. Pediatric balance scale: a modified version of the berg balance scale for the school-age child with mild to moderate motor impairment. *Pediatric physical therapy*. 2003;15(2):114-28.
159. Chen C-l, Shen I-h, Chen C-y, Wu C-y, Liu W-Y, Chung C-y. Validity, responsiveness, minimal detectable change, and minimal clinically important change of Pediatric Balance Scale in children with cerebral palsy. *Research in developmental disabilities*. 2013;34(3):916-22.
160. McRoberts LB, Cloud RM, Black CM. Evaluation of the New York Posture Rating Chart for assessing changes in postural alignment in a garment study. *Clothing and Textiles Research Journal*. 2013;31(2):81-96.
161. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence J, Eagle M, Gappmaier E, et al. The 6-minute walk test and other clinical endpoints in Duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study. *Muscle & nerve*. 2013;48(3):357-68.
162. Yağcıoğlu GA, Gürbüz İA, Topuz S, Yılmaz Ö. Development of a new instrument to evaluate gait characteristics of individuals with Duchenne Muscular Dystrophy: Gait Assessment Scale for Duchenne Muscular Dystrophy, and its validity and reliability. *Early Human Development*. 2023;185:105843.
163. ÇOBAN FF. ADÖLESANLARDA ERGONOMİK FARKINDALIK EĞİTİMİNİN KAS İSKELET SİSTEMİ, FİZİKSEL AKTİVİTE DÜZEYİ VE YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİSİNİN İNCELENMESİ.
164. Vidal J, Borrás P, Ortega F, Cantallops J, Ponseti X, Palou P. Effects of postural education on daily habits in children. *International Journal of Sports Medicine*. 2011:303-8.
165. Wollesen B, Janssen TI, Müller H, Voelcker-Rehage C. Effects of cognitive-motor dual task training on cognitive and physical performance in healthy children and adolescents: A scoping review. *Acta Psychologica*. 2022;224:103498.
166. Winter L, Huang Q, Sertic JV, Konczak J. The Effectiveness of Proprioceptive Training for Improving Motor Performance and Motor Dysfunction: A Systematic Review. *Frontiers in Rehabilitation Sciences*. 2022;3:830166.
167. BULUT FN, Tedavi F. DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'Lİ HASTALARDA GÖVDE KONTROLÜNÜN ÜST EKSTREMİTE FONKSİYONLARINA ETKİSİ.
168. Erhan K. ÇOCUK VE POSTÜR. ÇOCUKLAR İÇİN SPOR EĞİTİMİ.33.
169. Berber M, Karadibak D, Uçurum SG. Adolesan dönemde ekrana bağlı aktivitelerin hamstring kas uzunluğu, reaksiyon zamanı ve vücut kitle indeksi üzerine etkisi. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*. 2014;28(1):1-6.
170. Carvalho R, Tudella E, Savelsbergh G. Spatio-temporal parameters in infant's reaching movements are influenced by body orientation. *Infant Behavior and Development*. 2007;30(1):26-35.
171. Roll J-P, Vedel J-P, Roll R. Eye, head and skeletal muscle spindle feedback in the elaboration of body references. *Progress in brain research*. 1989;80:113-23.
172. Hsu JD, Quinlivan R. Scoliosis in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Neuromuscul Disord*. 2013;23(8):611-7.
173. Mahjneh I, Marconi G, Bushby K, Anderson LV, Tolvanen-Mahjneh H, Somer H. Dysferlinopathy (LGMD2B): a 23-year follow-up study of 10 patients homozygous for the same frameshifting dysferlin mutations. *Neuromuscular Disorders*. 2001;11(1):20-6.

174. Papaioannou S, Dimitriou M. Muscle spindle function in muscular dystrophy: a potential target for therapeutic intervention. *Journal of Physiology*. 2020;598(8):1433-4.
175. Prochazka A. Proprioceptive feedback and movement regulation. *Comprehensive Physiology*. 2010:89-127.
176. Balim DY, Ay Öİ, Ay ME, Karakaş Ü, Kenar Aİ, Erdal ME. Beyin kökenli nörotrofik faktör, nörotrofin-3 ve nörotrofin-4 gen ekspresyon değişimleri majör depresyonun patogeneğinde etkili midir? *Anadolu Psikiyatri Dergisi*. 2019;20(6):581-9.
177. Walro JM, Kucera J. Why adult mammalian intrafusal and extrafusal fibers contain different myosin heavy-chain isoforms. *Trends in neurosciences*. 1999;22(4):180-4.
178. Aimonetti JM, Ribot-Ciscar E, Rossi-Durand C, Attarian S, Pouget J, Roll JP. Functional sparing of intrafusal muscle fibers in muscular dystrophies. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 2005;32(1):88-94.
179. Cazzato G, Walton J. The pathology of the muscle spindle: a study of biopsy material in various muscular and neuromuscular diseases. *Journal of the Neurological Sciences*. 1968;7(1):15-70.
180. Kararizou EG, Manta P, Kalfakis N, Gkias KA, Vassilopoulos D. Morphologic and morphometrical study of the muscle spindle in muscular dystrophy. *Analytical and Quantitative Cytology and Histology*. 2007;29(3):148-52.
181. Swash M, Fox KP. The pathology of the muscle spindle in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of the neurological sciences*. 1976;29(1):17-32.
182. Gerwin L, Rossmanith S, Haupt C, Schultheiß J, Brinkmeier H, Bittner RE, et al. Impaired muscle spindle function in murine models of muscular dystrophy. *The Journal of physiology*. 2020;598(8):1591-609.
183. de Haan EH, Dijkerman HC. Somatosensation in the brain: a theoretical re-evaluation and a new model. *Trends in Cognitive Sciences*. 2020;24(7):529-41.
184. Verhagen WI, ter Brugge JP, Huygen PL. Oculomotor, auditory, and vestibular responses in myotonic dystrophy. *Archives of neurology*. 1992;49(9):954-60.
185. Scarano S, Sansone VA, Ferrari Aggradi CR, Carraro E, Tesio L, Amadei M, et al. Balance impairment in myotonic dystrophy type 1: Dynamic posturography suggests the coexistence of a proprioceptive and vestibular deficit. *Frontiers in Human Neuroscience*. 2022;16:925299.
186. Hillier S, Immink M, Thewlis D. Assessing proprioception: a systematic review of possibilities. *Neurorehabilitation and neural repair*. 2015;29(10):933-49.
187. Shao X, Wang Z, Luan L, Sheng Y, Yu R, Pranata A, et al. Impaired ankle inversion proprioception during walking is associated with fear of falling in older adults. *Frontiers in aging neuroscience*. 2022;14:946509.
188. Guidetti S, Asaba E, Tham K. The lived experience of recapturing self-care. *The American Journal of Occupational Therapy*. 2007;61(3):303-10.
189. Ahn S-N. Differences in body awareness and its effects on balance function and independence in activities of daily living for stroke. *Journal of physical therapy science*. 2018;30(11):1386-9.

190. Larsson L, Frändin K. Body awareness and dance-based training for persons with acquired blindness—effects on balance and gait speed. *Visual impairment research*. 2006;8(1-2):25-40.
191. Bang D-H, Cho H-S. Effect of body awareness training on balance and walking ability in chronic stroke patients: a randomized controlled trial. *Journal of physical therapy science*. 2016;28(1):198-201.
192. Alamer A, Getie K, Melese H, Mazea H. Effectiveness of Body Awareness Therapy in Stroke Survivors: A Systematic Review of Randomized Controlled Trials. *Open Access Journal of Clinical Trials*. 2020:23-32.
198. Durlak C, Cardini F, Tsakiris M. Being watched: The effect of social self-focus on interoceptive and exteroceptive somatosensory perception. *Consciousness and cognition*. 2014;25:42-50.
199. de Haan EH, Dijkerman HC. Somatosensation in the brain: a theoretical re-evaluation and a new model. *Trends in Cognitive Sciences*. 2020;24(7):529-41.
200. Guidetti S, Asaba E, Tham K. The lived experience of recapturing self-care. *The American Journal of Occupational Therapy*. 2007;61(3):303-10.
201. Ahn S-N. Differences in body awareness and its effects on balance function and independence in activities of daily living for stroke. *Journal of physical therapy science*. 2018;30(11):1386-9.
202. Larsson L, Frändin K. Body awareness and dance-based training for persons with acquired blindness—effects on balance and gait speed. *Visual impairment research*. 2006;8(1-2):25-40.
203. Bang D-H, Cho H-S. Effect of body awareness training on balance and walking ability in chronic stroke patients: a randomized controlled trial. *Journal of physical therapy science*. 2016;28(1):198-201.
204. Alamer A, Getie K, Melese H, Mazea H. Effectiveness of Body Awareness Therapy in Stroke Survivors: A Systematic Review of Randomized Controlled Trials. *Open Access Journal of Clinical Trials*. 2020:23-32.
205. Hayran M, Hayran M. Sağlık Araştırmaları için Temel İstatistik. Ankara: Omega Araştırma; 2011.

8. EKLER**EK-1.**

Demografik Bilgiler
Hasta no
Yaş (doğum tarihi)
Cinsiyet
Boy
Kilo

EK-2. Vücut Farkındalığı Oranı Anketi

Vücut Farkındalık Oranı Anketi

Bu ankette 24 durum verilmiştir. Her durum için “Tamamen katılıyorum” (1)’dan “Asla Katılmıyorum” (7)’a doğru değişen 7 muhtemel cevap vardır. Durumlara bu değerlendirme ölçütüyle cevap veriniz (son üç (3) aylık deneyiminize göre).

Örnek:

Vücudumu iyi hissediyorum

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

Fonksiyon

1. Asla rahat oturamıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

2. Vücudumun her zaman acıyor.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

3. Gündelik hayatta her ihtiyacımı görebiliyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

4. Kaslarım genelde gergin.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

5. Vücudum düzgün değil/düzensiz.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

6. Oturduğumda genelde gerginim.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

Ruh Hali

7. Vücudum ruh halime göre farklı hissettiriyor.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

8. Mutluyken ve üzgünken vücudumu farklı hissediyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

9. Ağrım ruh halimden etkileniyor.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

10. Sindirimim ruh halimden etkileniyor.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

11. Güvende hissettiğimde daha kolay rahatlıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

12. İyi bir ruh hali içindeysem daha rahat nefes alıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

His/Duygu

13. Vücudumdan utanıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

14. Vücudumun belli bölgelerinden utanıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

15. Vücudumu sevmiyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

16. Dokunulmaktan hoşlanmıyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

17. Hareket etmekten korkuyorum.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

18. Hoşlanmadığım bir durumla karşılaştığımda midem rahatsız oluyor.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

Farkındalık

19. Nasıl nefes aldığımı farkında değilim.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

20. Nasıl hareket ettiğimin farkında değilim.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

21. Vücut ihtiyaçlarını görmek önemli değildir.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

22. Gerektiği durumlarda bile acele ederim.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

23. Her zaman sınırlarımı zorlarım.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

24. Bitkin düşene kadar yorulduğumu fark etmem.

Tamamen katılıyorum Asla Katılmıyorum

BİRİNCİ SAYFA TOPLAMI

--	--	--

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

EK-4. North Star Ambulasyon Skalası (NSAS)

NORTH STAR AMBULASYON DEĞERLENDİRMESİ (NSAD)

Aktivite	2	1	0	Skor
1. Ayakta durma	Kompansasyon olmadan simetrik minimum 3 sn ayakta durma (topuk yerde ve bacak nötralde)	Bazı kompansasyonlarla minimum 3 sn durma (parmak ucu ve bacaklar abduksiyonda)	Bağımsız ayakta duramaz, desteğe ihtiyaç vardır. (minimalde olsa)	
2. Yürüme	Topuk-taban- parmak ucu yürüme	Sürekli parmak ucu yürüme, devamlı topuk –parmak ucu yürüyüşü yapamaz.	Bağımsız yürümenin kaybı- KAFO kullanabilir yada yardımla kısa mesafe yürüyebilir.	
3. Sandalyeden kalkma	Kollar karşı omuzda çarpaz şekilde kalkabilir. 90° kalça ve diz fleksiyonu, ayaklar yerle destekli başlar.	Uyluk yardımı/ sandalyeyi iterek/ yüzüstü dönerek yada destek yüzeyini genişleterek kalkar.	Sandalyeden kalkamaz	
4. Sağ ayak üzerinde durma	3 sn gevşek pozisyonda (fiksasyon olmadan) dik durabilir.	Çok kısa / gövde lateral fleksiyonu / uyluk abduksiyonu gibi fiksasyonlarla durabilir	Tek ayak üzerinde duramaz	
5. Sol ayak üzerinde durma	3 sn gevşek pozisyonda (fiksasyon olmadan) dik durabilir.	Çok kısa / gövde lateral fleksiyonu / uyluk abduksiyonu gibi fiksasyonlarla durabilir	Tek ayak üzerinde duramaz	
6. Sağ ayakla basamak çıkma	Destek olmadan çıkabilir	Yana doğru/gövde rotasyonu/ kalça sirkumdiksiyonuyada destekle çıkabilir.	Basamak çıkamaz	
7. Sol ayakla basamak çıkma	Destek olmadan çıkabilir.	Yana doğru/gövde rotasyonu/ kalça sirkumdiksiyonuyada destekle çıkabilir.	Basamak çıkamaz	
8. Sağ ayakla basamak inme	Destek olmadan kontrollü, ağırlık aktararak inebilir.	Yana doğru inme, atlama veya basamak üzerindeki destek dizinin fleksiyonundan kaçınır.	Basamak inemez	
9. Sol ayakla basamak inme	Destek olmadan kontrollü ağırlık aktararak inebilir.	Yana doğru inme, atlama veya basamak üzerindeki destek dizinin fleksiyonundan kaçınır.	Basamak inemez	
10. Oturmaya Gelme	Sırtüstünden başlanır- bir el/kol kullanarak oturmaya gelme	Yere dönerek yada bacaklarını iterek/iki elini kullanarak oturur.	Oturmaya gelemmez	
11. Yerden kalkma	Gower's manevrası kullanmaz	Özellikle yüzüstü dönerek/ bacaklarından destek alma gibi Gower's manevralarının en az birini kullanarak kalkar.	a) sandalye gibi external desteği ile kalkabilir yada b) kalkamaz.	Zaman
12. Başını kaldırma	Sırtüstü pozisyonda, baş orta hatta tutulmalı. Çene göğüse hareket ettirilmeli	Başını kaldırabilir fakat lateral fleksiyonuyada baş fleksiyonu olmadan	Başını kaldıramaz	
13. Topuklar üzerinde durma	Her iki ayağını aynı anda durabilir, 3 sn topuklar üzerinde durabilir. (dengede durmak için birkaç adım alması kabul edilebilir.)	Sadece önayağı kaldırabilir yada bir ayakta dorsifleksiyon yapabilir.	Topuklar üzerinde duramaz	
14. Zıplama	Her iki ayağını aynı anda yerden kesebilir	Bir ayağını sonra diğer ayağını yerden kesebilir yada her iki ayağını aynı anda yerden kesemez.	Zıplayamaz	
15. Sağ ayak üzerinde zıplama	Ön ayak ve topuğunu yerden kesebilir.	Dizini bükebilir veya topuğunu yükseltebilir, ayağı yerden kesemez	Tek ayak üzerinde zıplayamaz	
16. Sol ayak üzerinde zıplama	Ön ayak ve topuğunu yerden kesebilir.	Dizini bükebilir veya topuğunu yükseltebilir, ayağı yerden kesemez	Tek ayak üzerinde zıplayamaz	
17. Koşma(10m)	Her iki ayağını yerden kesebilir (çift destek periyodu olmadan koşma	Duchenne koşması	Yürüme	Zaman
				TOPLAM

EK-5. Pediatrik Denge Ölçeđi

MADDELERİ TANIMLAMA

SKOR

1. Oturur durumdan ayađa kalkmak
2. Ayaktayken oturur pozisyona geçmek
3. Yer deđiřtirmek
4. Desteksiz ayakta durma
5. Desteksiz oturma
6. Gözler kapalı olarak ayakta durma
7. Ayaklar bitişik olarak ayakta durma
8. Bir ayak önde ayakta durma
9. Tek ayak üstünde ayakta durma
10. 360 derece dönme
11. Geriye bakmak için dönme
12. Yerden nesne alma
13. Diđer ayađı tabureye koyma
14. Ayaktayken kollar gergin öne uzanma

EK-6. Gövde Kontrolü Ölçüm Skalası

Eğer çocuk, "statik oturma dengesi" alt skalasındaki görevleri tek kol desteği ile yerine getiriyorsa, yalnızca el masaya düz olarak dayanmış şekilde, kavrama olmayan el desteğine izin verilir.

STATİK OTURMA DENGESİ			Sağ/Sol	
Test prosedürü: Her madde hastaya sözel olarak açıklanır ve ihtiyaç halinde testör tarafından gösterilir.				
Madde				
1	Başlangıç pozisyonu (desteksiz oturma, eller bacağın üstünde) Hastaya dik oturması ve bu pozisyonda 10 saniye durması talimatı verilir.	Hasta düşer veya dik oturma pozisyonunu yalnızca çift kol desteği ile devam ettirebilir. Hasta dik oturma pozisyonunu tek kol desteği ile yalnızca 10 sn devam ettirebilir. Hasta dik oturma pozisyonunu kol desteği olmadan 10 sn devam ettirebilir. <i>Skor= 0 ise, toplam skor= 0'dır.</i>	0 1 2	
2	Başlangıç pozisyonu Hasta, her iki kolunu göz hizasına kadar bir saniye içinde kaldırır ve başlangıç pozisyonuna geri döner.	Hasta düşer veya kollarını kaldırmaz. Hasta düşmeden ama kompensasyonla kollarını kaldırır. Olası kompensasyonlar (1) arkaya yaslanma, (2) gövde fleksiyonunun artması (3) lateral fleksiyon, (4) diğerleri Hasta kompensasyon olmadan kolunu kaldırır.	0 1 2	
3	Başlangıç pozisyonu Terapist, bir bacağı diğer bacağın üzerinden geçirir.	Hasta düşer, bacaklarını geçiremez ya da yalnızca çift kol desteği ile oturma pozisyonunu devam ettirebilir. Hasta ,tek kol desteği ile oturma pozisyonunu 10 sn devam ettirebilir. Hasta, kol desteği olmadan 10 sn oturma pozisyonunu devam ettirebilir.	0 1 2	0 1 2
4	Başlangıç pozisyonu Hasta, bir bacağı diğer bacağının üstünden geçirir (tek el yardımına izin verilir) "minimal"= bacağın hareketi sırasında, gövdede dengesizlik belirtisi olmaksızın küçük gövde hareketleri			

	'belirgin'= dengesizliğin açık belirtileri, yani lateral fleksiyon ya da gövde fleksiyonu	Hasta düşer, bacaklarını geçiremez ya da yalnızca çift kol desteği ile bacaklarını geçirebilir. Hasta yalnızca tek kol desteği ile bacağına geçirebilir. Hasta, kol desteği olmadan bacaklarını geçirir; ancak gövdede belirgin bir yer değiştirme vardır. Hasta, gövdede minimal yer değiştirme ile bacaklarını geçirir.	0	0
5	Başlangıç pozisyonu Hasta, bir bacağı 10 cm'nin üzerinde abduksiyona alır ve başlangıç pozisyonuna geri döner (10 cm genişlik=diz genişliği) 'minimal'=bacağın hareketi boyunca gövdede dengesizlik belirtisi olmaksızın küçük gövde hareketleri. 'belirgin'=dengesizliğin belirgin işaretleri, yani lateral fleksiyon ya da gövde fleksiyonu	Hasta düşer, bacaklarını abduksiyona alamaz ya da yalnızca çift kol desteği ile bacaklarını abduksiyona alabilir. Hasta yalnızca tek kol desteği ile bacaklarını abduksiyona alabilir. Hasta, kol desteği olmadan bacaklarını abduksiyona alır ancak gövdede belirgin yer değiştirme söz konusudur. Hasta, gövdede minimal yer değiştirme ile bacaklarını abduksiyona alır.	0	0
			1	1
			2	2
			3	3
Toplam statik oturma dengesi			/20	
DİNAMİK OTURMA DENGESİ				
Selektif Hareket Kontrolü				
Test prosedürü: İlk olarak, her madde sözel olarak açıklanır ve testör tarafından gösterilir. İkinci olarak, madde el yardımıyla hasta üzerinde gösterilir. Üçüncü olarak, hastadan, testörün el yardımıyla bilindik hareketleri yapması istenir. Sonrasında hasta, üç denemede kendi başına maddeyi uygular.				
6a	Başlangıç pozisyonu- kollar göğüste çaprazlanmış. Hastadan sabit gövde ile öne doğru yaklaşık olarak 45 derece eğilmesi ve başlama pozisyonuna geri dönmesi istenir. Başın normal düzeltme reaksiyonu yani sınırlı baş ekstansiyonu kompanzasyon olarak skorlanmaz	Hasta düşer ya da hedef pozisyona ulaşamaz. Hasta, öne doğru eğilebilir Skor=0 ise, madde 6b=0'dır.	0	1
6b		Hasta, (1) baş fleksiyonunda artma, (2) gövde fleksiyonunda, artma(3) lumbal lordozda artma, (4) diz fleksiyonunda artma ve (5) diğerleri ile kompanse eder. Hasta, kompanzasyon olmadan öne eğilir.	0	1
7a	Başlangıç pozisyonu-kollar göğüste çaprazlanmış. Hastadan sabit gövde ile arkaya doğru yaklaşık olarak 45 derece eğilmesi ve başlama pozisyonuna geri dönmesi istenir. Başın normal düzeltme reaksiyonu, yani sınırlı baş ekstansiyonu kompanzasyon olarak skorlanmaz.	Hasta düşer ya da hedef pozisyona ulaşamaz. Hasta, arkaya doğru eğilir. Skor=0 ise, madde 7b=0'dır	0	
7b		Hasta,(1) baş fleksiyonunda artış, (2) gövde fleksiyonunda artış, (3) diz fleksiyonunda artış, (4) diğerleri ile kompanse	0	

	eder. Hasta, kompanzasyon olmadan arkaya doğru eğilir.	1		
8a	Başlangıç pozisyonu Hastadan dirseğiyle masaya femur başı hizasında dokunması (ipsilateral kısım kısaltılıp, kontralateral kısım uzatılarak) ve başlama pozisyonuna geri dönmesi istenir.	Hasta düşer ya da dirseği ile masaya dokunamaz. Hasta dirseği ile masaya dokunabilir. Skor=0 ise, madde 8b ve 8c=0'dır	0 1	0 1
8b		Hasta, (1) kısalma/uzama gösteremez ya da (2) ters taraf uzama/kısama gösterir. Hasta beklenen uzama/kısalma gösterir. Skor=0 ise, madde 8c=0'dır.	0 1	0 1
8c		Hasta, (1) gövde fleksiyonunda artma, (2) öne ya da arkaya doğru eğilme, (3) pelvik tilt, (4) diğerleri ile kompanse eder. Hasta, masaya kompanzasyon olmadan dokunur.	0 1	0 1
9a	Başlangıç pozisyonu Hastadan pelvisini bir taraftan kaldırması ve başlangıç pozisyonuna geri dönmesi istenir. Uyuluğunu kaldırmasına izin verilmez.	Hasta düşer ya da pelvisi kaldıramaz. Hasta, pelvisini kaldırır. Skor=0 ise, madde 9b ve 9c=0'dır.	0 1	0 1
9b		Hasta, uzama/kısalma gösteremez. Hasta, kısmen beklenen kısalma/uzamayı gösterir. (kısmen=kısa ve/veya küçük ROM) Hasta, beklenen kısalma/uzamayı gösterir. Skor=0 ise, madde 9c=0'dır	0 1 2	0 1 2
9c		Hasta, (1) kontralateral baş fleksiyonu, (2) gövdenin laterale belirgin yer değiştirmesi, (3) diğerleri ile kompanse eder. Hasta kompanzasyon olmadan pelvisini kaldırır.	0 1	0 1
10a	Başlangıç pozisyonu-kollar göğüste çaprazlanmış Hastadan, başlangıç pozisyonunda sabit baş ile üç kere üst gövdenin döndürülmesi istenir. Hareket omuz kuşağından başlatılır.	Hasta, (1) düşer, (2) üst gövdesini döndüremez, yani hasta rotasyon hareketini uygulayamaz, hatta tüm gövdeyle dahi gerçekleştiremez, ya da (3) üst gövdenin selektif rotasyonunu gerçekleştiremez (blok halinde). Hasta, üst gövdenin selektif rotasyonunu kısmi olarak gerçekleştirir (kısmi: asimetrik, küçük ROM, gövdeden daha çok omuzlar) Hasta, üst gövdede beklenen selektif rotasyonu gerçekleştirir. Skor=0 ise, madde 10b=0'dır	0 1 2	
10b		Hasta, baş rotasyonu ile üst gövdeyi döndürür. Hasta, baş rotasyonu olmadan üst gövdeyi döndürür	0 1	
11a	Başlangıç pozisyonu- kollar göğüste çaprazlanmış Hastadan, başlangıç pozisyonunda sabit baş ile üç kere alt gövdeyi döndürmesi istenir. Hareket pelvisten başlatılır.	Hasta, (1) düşer, (2) alt gövdeyi döndüremez; yani rotasyonu tüm gövdeyle bile yapamaz ya da (3) alt gövde	0	

	selektif rotasyonunu göstermez (blok halinde). Hasta, kısmi olarak alt gövdenin selektif rotasyonunu gerçekleştirir (kısmi: asimetrik, küçük ROM, üst gövdenin ek hareketi)	1	
	Hasta, alt gövdenin beklenen selektif rotasyonunu gösterir. Skor=0 ise, madde 11b=0'dır	2	
11b	Hasta, pelvik tilt ile kompanzasyon gösterir.	0	
	Hasta, kompanzasyon olmadan alt gövdeyi döndürür.	1	
12a	Başlama pozisyonu-kollar göğüste çaprazlanmış Hastadan, üç kere anterior elevasyon yapıp üç kere de geriye doğru başlangıç pozisyonuna dönmesi istenir. Anterior elevasyon= pelviste lateral fleksiyon ve rotasyonun sağ ve sol tarafta alternate kombine hareketi.	Hasta düşer ya da pelvisi ön ve arka yönlerde kaydıramaz yani hiçbir yönde gövdenin yer değişimi yoktur. Hasta, pelvisini kısmen kaydırır (kısmen=genellikle lateral fleksiyon ve küçük rotasyon; küçük ROM, çok fazla efor gerektiren) Hasta, hem lateral fleksiyonu, hem de rotasyonu bir yönde ve kısmen diğer yönde kullanarak pelvisi kaydırır. Hasta, her iki yönde hem lateral fleksiyon hem de rotasyon kullanarak pelvisi kaydırır.	0 1 2 3
12b	Hasta, gövdenin aşırı yer değiştirmesi ile kompanse eder. Hasta, kompanzasyon olmadan pelvisi kaydırır.	0 1	
Toplam Selektif Hareket Kontrolü		/20	
Dinamik Uzmanma (Denge Reaksiyonları)			
Test prosedürü: her madde testör tarafından sözel olarak açıklanır ve hasta tarafından üç kere uygulanır.			
13	Başlangıç pozisyonu-kollar öne doğru düz uzatılmış Hastadan, iki koluyla, göz hizasında önkol uzunluğu kadar bir mesafedeki hedefe öne doğru düz olarak uzanması ve geri dönmesi istenir.	Hasta düşer ya da hedefe ulaşamaz. Hasta, hedefe ulaşır, ancak uygularken zorluk yaşar. Bu zorluklar: (1) çok efor ister yani yavaştır ve zorlukla yapılır veya (2) başlama pozisyonuna geri dönerken biraz el desteği kullanır. Hasta hedefe ulaşır ve zorluk olmadan başlama pozisyonuna geri döner.	0 1 2
14	Başlangıç pozisyonu- bir kol yana doğru uzatılmış, diğer el bacadta Hastadan, bir kolu ile yana doğru, önkol uzunluğundaki mesafede göz seviyesindeki hedefe uzanması ve başlama pozisyonuna geri dönmesi istenir.	Hasta düşer ya da hedefe ulaşamaz. Hasta, hedefe ulaşır; ancak uygularken zorluk yaşar. Zorluklar şunlardır: (1) çok efor gerekir yani yavaştır ve zorlukla yapılır ya da (2) başlama pozisyonuna dönerken biraz el desteği kullanır. Hasta, hedefe ulaşır ve zorluk olmadan başlama pozisyonuna geri döner.	0 1 2
15	Başlangıç pozisyonu- bir kol yana doğru düz, diğer el bacak üstünde Hastadan tek kolla orta hattı çaprazlaması (karşı tarafa uzanması) ve başlangıç pozisyonuna geri dönmesi istenir. Hedef, uzanan kolun yarım		0 1 2

ökol uzunluđu kadar mesafede ve göz seviyesinde pozisyonlanır.	Hasta düđer veya hedefe ulaşamaz.	0	0
	Hasta, hedefe ulaşır; ancak uygularken zorluk yaşar. Zorluklar şunlardır: (1) çok efor gerekir yani yavaştır ve zorlukla yapılır veya (başlama pozisyonuna yaklaşırken biraz el desteđi kullanır.	1	1
	Hasta hedefe ulaşır ve zorluk olmadan başlama pozisyonuna geri döner.	2	2
Toplam Dinamik Uzanma		/10	
TOPLAM TCMS Skoru		/58	

EK-7. DMD’de Yürüyüş Değerlendirme Ölçeği

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ’DE YÜRÜYÜŞ DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİ

	2	1	0
1. Ayak	Topuk – taban - parmak ucu yürür	Ön ayak ve orta ayak yere temas eder ancak topuk teması olmadan yürür	Sadece ön ayak yere temas ederek parmak ucunda yürür
2. Diz	Diz fleksiyon-ekstansiyon açıları normaldir.	Hiperekstansiyon görülmez ama diz fleksiyon açısı azalmıştır	Hiperekstansiyon görülür.
3. Kalça	Uyluk orta hatta ve kalça eklem fleksiyonu normaldir	Kalçada hafif düzeyde ancak gözle görülebilir artmış abduksiyon / internal rotasyon ve kalça fleksiyonu vardır	Kalçada aşırı düzeyde abduksiyon / internal rotasyon ve artmış fleksiyon vardır
4.Lumbal Bölge	Lumbal lordoz normaldir	Lumbal lordoz belirginleşmiştir	Lumbal lordoz aşırı artmış
5. Gövde	Gövde lateral salınımları normaldir.	Gövde lateral salınımlarında gözle görülebilir artış vardır	Gövde lateral salınımlarında aşırı artış vardır
6. Kol	Kollar gövde yanında ve normal hızda hareket eder	Kollar gövde yanında / gerisinde ve kol hareketlerinde gözle görülebilir artış veya azalma vardır	Kollar gövde gerisindedir ve kol hareketlerinde aşırı artış veya azalma vardır
7. Baş	Baş nötral pozisyonudadır	Çene göğüs mesafesinde gözle görülebilir azalma vardır (Hafif anterior tilt)	Çene göğüs mesafesinde aşırı azalma vardır (Aşırı anterior tilt)
8.Destek Yüzeyi	Destek yüzeyi normaldir	Destek yüzeyi hafif artmıştır	Destek yüzeyi aşırı artmıştır
9. Yürüyüş Hızı	10m mesafeyi 6 sn'den kısa bir sürede yürüyebilir	10m mesafeyi 6-12 sn içinde yürüyebilir	10m mesafeyi 12 sn'den uzun sürede yürüyebilir
10. Adım Uzunluğu	Adım uzunluğu normaldir	Adım uzunluğu hafif azalmıştır	Adım uzunluğu aşırı azalmıştır

EK-8. Tez Çalışması Orijinallik Raporu

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'DE VÜCUT FARKINDALIĞININ POSTÜR VE DENGİ İLE İLİŞKİSİ

ORJİNALLİK RAPORU

% 13	% 12	% 2	% 3
BENZERLİK ENDEKSİ	İNTERNET KAYNAKLARI	YAYINLAR	ÖĞRENCİ ÖDEVLERİ

BİRİNCİL KAYNAKLAR

1	acikbilim.yok.gov.tr	%5
	İnternet Kaynağı	
2	www.openaccess.hacettepe.edu.tr:8080	%3
	İnternet Kaynağı	
3	openaccess.hacettepe.edu.tr	%1
	İnternet Kaynağı	
4	dergipark.org.tr	%1
	İnternet Kaynağı	
5	dspace.gazi.edu.tr	<%1
	İnternet Kaynağı	
6	Submitted to Okan Üniversitesi	<%1
	Öğrenci Ödevi	
7	docplayer.biz.tr	<%1
	İnternet Kaynağı	
8	ERDEN, Arzu, ALTUĞ, Filiz and CAVLAK, Uğur. "Sağlıklı kişilerde vücut farkındalık durumu ile ağrı, emosyonel durum ve yaşam kalitesi	<%1

EK-9 Dijital Makbuz



Dijital Makbuz

Bu makbuz ödevinizin Turnitin'e ulaştığını bildirmektedir. Gönderiminize dair bilgiler şöyledir:

Gönderinizin ilk sayfası aşağıda gönderilmektedir.

Gönderen:	kübra atay
Ödev başlığı:	Kübra YL Tez
Gönderi Başlığı:	DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİDE VÜCUT FARKINDALIĞINI...
Dosya adı:	Ku_bra_Atay_Dr_Tez.docx
Dosya boyutu:	813.32K
Sayfa sayısı:	58
Kelime sayısı:	12,078
Karakter sayısı:	87,728
Gönderim Tarihi:	12-Oca-2024 04:30ÖS (UTC+0300)
Gönderim Numarası:	2241831635

YÜCE
BACETTİPİN ENERJİSİZ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİDE VÜCUT
FARKINDALIĞININ POSTÜR VE DENGESİ İLE İLİŞKİSİ

Yrd. Kübra Atay

Nispetiye Fizyoterapi Programı
YENİLER LİSANS TEZİ

ATILMA
2024

Copyright 2024 Turnitin. Tüm hakları saklıdır.

EK-10 Etik Kurul Onayı



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

Sayı : 16969557-20/5

Konu : **ARAŞTIRMA PROJESİ DEĞERLENDİRME RAPORU**

Toplantı Tarihi : 18 EKİM 2022 SALI
Toplantı No : 2022/16
Proje No : GO 22/852 (Değerlendirme Tarihi: 20.09.2022)
Karar No : 2022/16-53

Üniversitemiz Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi öğretim üyelerinden Prof. Dr. Öznur YILMAZ'ın sorumlu araştırmacı olduğu, Doç. Dr. İpek GÜRBÜZ, Dr. Fzt. Numan BULUT ile birlikte çalışacakları ve Fzt. Kübra ATAY'ın yüksek lisans tezi olan, GO 22/852 kayıt numaralı **"Duchenne Musküler Distrofi'de Vücut Farkındalığının Postür ve Denge ile İlişkisi"** başlıklı proje önerisi araştırmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, 19 Ekim 2022 – 19 Nisan 2023 tarihleri arasında geçerli olmak üzere etik açıdan **uygun bulunmuştur**. Çalışma tamamlandığında sonuçlarını içeren bir rapor örneğinin Etik Kurulumuza gönderilmesi gerekmektedir.

- | | |
|---|---|
| 1. Prof. Dr. Nüket Paksoy ERBAYDAR (Başkan) | 8. Prof. Dr. Hande Güney DENİZ (Üye) |
| 2. Prof. Dr. G. Burça AYDIN (Üye) | 9. Doç. Dr. Betül Çelebi SALTIK (Üye) |
| 3. Prof. Dr. M. Özgür UYANIK (Üye) | 10. Doç. Dr. Merve BATUK (Üye) |
| 4. Prof. Dr. Ayşe Kin İŞLER (Üye) | 11. Doç. Dr. Gülten KOÇ (Üye) |
| 5. Prof. Dr. Sibel PEHLİVAN (Üye) | 12. Dr. Öğr. Üyesi Müge DEMİR (Üye) |
| 6. Prof. Dr. Burcu Balam DOĞU (Üye) | 13. Dr. Öğr. Üyesi Burcu Ersöz AL (Üye) |
| 7. Prof. Dr. Tolga YILDIRIM (Üye) | 14. Av. Buket ÇINAR (Üye) |

9. ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Ad, Soyad : Kübra Atay

