

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

**NÖROMUSKÜLER HASTALIĞA SAHİP BİREYLERDE  
POSTÜR BOZUKLUKLARININ İNCELENMESİ VE HASTALIK  
ŞİDDETİ, KAS KUVVETİ, FONKSİYONEL KAPASİTE VE  
DENGE İLE İLİŞKİSİNİN ARAŞTIRILMASI**

**Fzt. İzel DEMİRHAN**

**Nöroloji Fizyoterapistliği Programı  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**ANKARA**

**2021**



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

**NÖROMUSKÜLER HASTALIĞA SAHİP BİREYLERDE  
POSTÜR BOZUKLUKLARININ İNCELENMESİ VE HASTALIK  
ŞİDDETİ, KAS KUVVETİ, FONKSİYONEL KAPASİTE VE  
DENGE İLE İLİŞKİSİNİN ARAŞTIRILMASI**

**Fzt. İzel DEMİRHAN**

**Nöroloji Fizyoterapistliği Programı  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**TEZ DANIŞMANI  
Doç. Dr. Muhammed KILINÇ**

**ANKARA**

**2021**

## ONAY SAYFASI

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ  
NÖROMUSKÜLER HASTALIĞA SAHİP BİREYLERDE POSTÜR BOZUKLUKLARININ İNCELENMESİ VE  
HASTALIK ŞİDDETİ, KAS KUVVETİ, FONKSİYONEL KAPASİTE VE DENGE İLE İLİŞKİSİNİN ARAŞTIRILMASI  
Öğrenci: İzel Demirhan  
Danışman: Doç. Dr. Muhammed Kılınç

Bu tez çalışması 19/01/2021 tarihinde jürimiz tarafından "Nöroloji Fizyoterapistliği Programı" nda yüksek lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı: *Prof. Dr. Öznur TUNCA YILMAZ*  
*Hacettepe Üniversitesi*

Tez Danışmanı: *Doç. Dr. Muhammed KILINÇ*  
*Hacettepe Üniversitesi*

Üye: *Prof. Dr. Hayri Baran YOSMAOĞLU*  
*Başkent Üniversitesi*

Üye: *Doç. Dr. Sevil BİLGİN*  
*Hacettepe Üniversitesi*

Üye: *Doç. Dr. Numan DEMİR*  
*Hacettepe Üniversitesi*

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

25 Ocak 2021

*Prof. Dr. Diclehan Orhan*  
Enstitü Müdürü

## YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI

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

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

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.

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

25 / 01 / 2021

İzel DEMİRHAN

“*Lisansüstü Tezlerin Elektronik Ortamda Toplanması, Düzenlenmesi ve Erişime Açılmasına İlişkin Yönerge*”

(1) Madde 6. 1. Lisansüstü teze ilgili patent başvurusu yapılması veya patent alma sürecinin devam etmesi durumunda, tez danışmanının 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 internette paylaşılması durumunda 3. şahıslara veya kurumlara haksız kazanç imkanı oluşturabilecek bilgi ve bulguları içeren tezler hakkında tez danışmanının 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 edilir, gizlilik kararının kaldırılması halinde Tez Otomasyon Sistemine yüklenir

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

## ETİK BEYAN

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

İzel DEMİRHAN

## TEŞEKKÜR

Tez danışmanım olarak tezimin planlanmasında, yürütülmesinde ve yazım aşamasında akademik bilgi ve deneyimleriyle büyük katkıda bulunan; sabrını, emeğini ve desteğini esirgemeyip her zaman beni cesaretlendiren, bu süreçte karşılaştığım engelleri aşmamda yardımcı olan, bana yol gösteren yüksek lisans eğitim hayatım boyunca desteğini her an hissettiğim ve örnek aldığım hocam Sayın Doç. Dr. Muhammed Kılınç'a,

Değerli akademik bilgi ve deneyimleriyle akademik hayatıma yön verip, rol model olan hocam Sayın Prof. Dr. Sibel Aksu Yıldırım'a,

Tezimin yazım aşamasında akademik desteğini esirgemeyen; bilgi ve deneyimleri ile bana yol gösterip yardımcı olan hocam Sayın Doç. Dr. Gözde Yağcı'ya,

Tezimin planlanmasında, yürütülmesinde ve yazım aşamasında akademik bilgi ve deneyimleriyle katkıda bulunan; tez çalışmamı yürütürken klinikte yardımcı olan, desteğini, emeğini esirgemeyen Sayın Uzm. Fzt. Gülşah Sütçü'ye,

Tez çalışmamın yürütülmesinde akademik bilgi ve deneyimlerini esirgemeyen, klinikte yardımcı olan, her an desteklerini hissettiğim hocalarım Sayın Dr. Fzt. Ender Ayvat, Uzm. Fzt. Fatma Ayvat, Uzm. Fzt. Özge Onursal Kılınç ve Uzm. Fzt. Mert Doğan'a,

Bu süreçte sevgilerini, desteklerini esirgemeyen; beni her zaman destekleyen ve akademik hayatımda da yol gösteren kıymetli ablam ve ağabeyim olan Sayın Doç. Dr. Aslı Akyol Mutlu ve Doç. Dr. Erdem İlker Mutlu'ya,

Bu süreçte desteklerini esirgemeyen, üzüntümü, mutluluğumu paylaşan her zaman yanımda olan Sayın Uzm. Fzt. Burcu Şahin, Uzm. Fzt. Beyza Özvar'a,

Hayatımın her aşamasında beni destekleyen, yanımda olan ve yol gösteren, sabrını, sevgisini, desteğini her an hissettiğim kıymetli annem, babam ve canım ağabeyime,

Çalışmaya katılmayı gönüllü olarak kabul eden tüm değerli tez vakalarım

Sonsuz teşekkür ederim.

## ÖZET

**Demirhan, İ. Nöromusküler Hastalığa sahip bireylerde postür bozukluklarının incelenmesi ve hastalık şiddeti, kas kuvveti, fonksiyonel kapasite ve denge ile ilişkisinin araştırılması. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Nöroloji Fizyoterapistliği Programı Yüksek Lisans Tezi, Ankara 2021.** Bu çalışma, Nöromusküler hastalıklarda (NMH) omurga ve ayak postür bozukluklarının detaylı incelenmesi ve kas kuvveti, hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite ve denge bozukluğu ile ilişkisinin araştırılması amacıyla planlandı. Çalışmaya yaş ortalaması  $36,13 \pm 14,25$  yıl olan ve NMH tanısı almış 47 erişkin hasta dâhil edildi. Bireylerin genel vücut postürü New York Postür Derecelendirme Ölçeği (NYPR), kifoz ve lordoz açısı Fleksible Ruler, skolyoz ve spinal asimetri Skolyometre ile, ayak deformiteleri ve ayak postürü ise Ayak Postür İndeksi ile değerlendirildi. Ayrıca postür bozuklukları ile aralarındaki ilişkinin belirlenmesi adına; kas kuvveti (Manuel Kas Testi, Dinamometre), hastalık şiddeti (Üst/Alt Ekstremitte Fonksiyon İndeksi), fonksiyonel kapasite (2 Dakika Yürüme Testi), denge bozukluğu (Fonksiyonel Uzanma Testi, Zamanlı Kalk Yürü Testi) ve günlük yaşam aktiviteleri (Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği) değerlendirildi. Skolyometre ile yapılan ölçümlerin sonucunda, 30 hastada (%73,2) olası skolyoz varlığı, 11 hastada (%26,8) spinal asimetri, 27 hastada (%65,9) ise pelvik asimetri olduğu bulundu. Ayak postürünün değerlendirilmesi sonucunda 3 hastada düşük ayak (%6,4), 35 hastada pes planus (%89,74), 2 hastada (%5,12) pes kavus, 6 hastada (% 12) halluks valgus deformitesi olduğu kaydedildi. NYPR ölçeği ile üst ekstremitte hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, günlük yaşam aktivitesi ve denge bozukluğunun ilişkili olduğu bulundu ( $p < 0,05$ ). Skolyoz ve pelvik asimetri varlığı ve torakal kifoz ve lumbal lordoz açılarındaki artış ile denge bozukluğu arasında ilişki bulundu ( $p < 0,05$ ). Ayrıca pelvik asimetrisi olan hastaların olmayanlara göre denge ve düşme risklerinin daha fazla olduğu görüldü ( $p < 0,05$ ). Çalışmamızdan elde edilen bulgular, NMH'da postür bozukluklarının sık görüldüğü ve hastalığın diğer bulguları ile ilişkisi nedeniyle dikkatle takip edilmesi ve uygun fizyoterapi müdahaleleri ile kontrol altında tutulmasının hastaların günlük yaşamdaki bağımsızlıkları için önem arz ettiğini göstermiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Kas hastalığı, new york postür değerlendirme ölçeği, ayak postürü, pelvik asimetri



## ABSTRACT

**Demirhan, İ. Investigation of Posture Disorders in Individuals with Neuromuscular Disease and Their Relationship with Disease Severity, Muscle Strength, Functional Capacity and Balance. Hacettepe University Graduate School of Health Sciences, Neurology Physiotherapist Program, Master Thesis, Ankara 2021.** This study was planned to examine the spine and foot posture disorders in neuromuscular diseases (NMD) in detail and to investigate the relationship with muscle strength, disease severity, functional capacity and balance impairment. 47 adult patients with a mean age of  $36,13 \pm 14,25$  and diagnosed with NMD were included in the study. The general body posture of the individuals was evaluated with the New York Posture Rating Scale (NYPR), kyphosis and lordosis angle with the Flexible Ruler, scoliosis and spinal asymmetry with the Scoliometer, and foot deformities and foot posture with the Foot Posture Index. In addition, in order to determine the relationship between posture disorders; muscle strength (Manual Muscle Test, Dynamometer), disease severity (Upper / Lower Extremity Function Index), functional capacity (2 Minute Walking Test), balance disorder (Functional Reaching Test, Timed Up & Go Test) and daily living activities (Functional Independence Measure) was evaluated. As a result of the measurements made by scoliometer, it was found that 30 patients (%73,2) had possible scoliosis, 11 patients (%26,8) had spinal asymmetry and 27 patients (%65,9) had pelvic asymmetry. As a result of the evaluation of the foot posture, it was noted that 3 patients had drop foot (%6,4), 35 patients (%89,74) pes planus, 2 patients (%5,12) pes cavus, 6 patients (%12) had hallux valgus deformity. It was found that the NYPR scale was associated with upper extremity disease severity, functional capacity, activity of daily living and impaired balance ( $p < 0,05$ ). A correlation was found between the presence of scoliosis and pelvic asymmetry and the increase in thoracic kyphosis and lumbar lordosis angles and imbalance ( $p < 0,05$ ). In addition, patients with pelvic asymmetry were found to have higher balance and fall risks than those without ( $p < 0,05$ ). The findings obtained from our study showed that, due to the frequent occurrence of posture deformities in NMD and its relationship with other findings of the disease, it is important to monitor carefully and keep it under control with appropriate physiotherapy interventions for the independence of patients in daily life.

**Keywords:** Muscle diseases, new york postur rating, foot posture, pelvic asimetry

## İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	iii
YAYIMLAMA VE FİKRİ MÜLKİYET HAKLARI BEYANI	iv
ETİK BEYAN	v
TEŞEKKÜR	vi
ÖZET	vii
ABSTRACT	viii
İÇİNDEKİLER	ix
SİMGELER ve KISALTMALAR	xi
ŞEKİLLER	xiii
TABLolar	xiv
<b>1. GİRİŞ</b>	1
<b>2. GENEL BİLGİLER</b>	4
2.1. Hastalıklar	4
2.1.1. Hastalıkların Tanımı, Tarihçesi ve Sınıflandırılma	4
2.2. Nöromusküler Hastalıkların Klinik Özellikleri	13
2.2.1. Nöromusküler Hastalıklarda İşlevsellik, Yetiyitimi ve Fonksiyonun Sınıflandırılması	13
<b>3. BİREYLER VE YÖNTEM</b>	31
3.1. Bireyler	31
3.2. Yöntemler	32
3.3. Değerlendirmeler	32
3.3.1. Demografik Bilgiler ve Hikaye	32
3.3.2 Postür Değerlendirmeleri	33
3.3.3. Kas Kuvveti Değerlendirmesi	41
3.3.4. Hastalık Şiddetinin Değerlendirilmesi	43
3.3.5. Fonksiyonel Kapasitenin Değerlendirilmesi	44
3.3.6. Denge Bozukluğu ve Düşme Riskinin Değerlendirilmesi	44
3.3.7. Günlük Yaşam Aktivitelerinin Değerlendirilmesi	45
3.4. İstatistiksel Yöntemler	45
<b>4. BULGULAR</b>	46
4.1. Tanımlayıcı Bulgular	46

4.1.1. Hastalarla ilgili Tanımlayıcı Bulgular	46
4.2. Postür Bozuklukları ile Kas Kuvveti, Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, Günlük Yaşam Aktiviteleri ve Denge Arasındaki İlişkiye Ait Bulgular	52
4.2.1. NewYork Postür Ölçeği	52
4.2.2. Torakal Kifoz Açısı ve Lumbal Lordoz Açısı	53
4.2.3. Skolyoz	54
4.2.4. Ayak Postür İndeksi	55
4.3. Gruplar Arası İlişkilerin İncelenmesi	56
4.3.1. Pelvik Asimetri Olan/Olmayan	56
<b>5. TARTIŞMA</b>	60
<b>6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER</b>	71
<b>7. KAYNAKLAR</b>	72
<b>8. EKLER</b>	
EK-1. Etik Kurul Onayı	
EK-2. Orjinallik Ekran Çıktısı	
EK-3. Dijital Makbuz	
EK-4. New York Postür Derecelendirme Ölçeği	
EK-5. Ayak Postür İndeksi	
EK-6. Alt Ekstremitte Fonksiyon İndeksi	
EK-7. Üst Ekstremitte Fonksiyon İndeksi	
EK-8. Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği	
<b>9. ÖZGEÇMİŞ</b>	

## SİMGELER ve KISALTMALAR

<b>Add</b>	: addüksiyon
<b>2DKYT</b>	: 2 Dakika Yürüme Testi
<b>abd</b>	: abdüksiyon
<b>AEFS</b>	: Alt Ekstremitte Fonksiyon İndeksi
<b>API</b>	: Ayak Postür İndeksi
<b>BMD</b>	: Becker Musküler Distrofi
<b>cm</b>	: Santimetre
<b>CMT</b>	: Charcot – Marie – Tooth
<b>CP</b>	: Serebral Palsi
<b>CAA</b>	: Çeyrekler Arası Aralık
<b>df</b>	: Dorsi Fleksiyon
<b>DM</b>	: Miyotonik Distrofi
<b>DMD</b>	: Duchenne Musküler Distrofi
<b>EKG</b>	: Elektrokardiyografi
<b>FIM</b>	: Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği
<b>FSHD</b>	: Fasioscapulohumeral Musküler Distrofi
<b>FUT</b>	: Fonksiyonel Uzanma Testi
<b>FVC</b>	: Fonksiyonel Vital Kapasite
<b>GYA</b>	: Günlük Yaşam Aktiviteleri
<b>ICF</b>	: İşlevsellik, Özür ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırılması
<b>İS</b>	: İdiyopatik Skolyoz
<b>kg</b>	: Kilogram
<b>LGMD</b>	: Limb – Girdle Musküler Distrofi
<b>LLA</b>	: Lumbal Lordoz Açısı
<b>mm</b>	: Milimetre
<b>n</b>	: Birey Sayısı
<b>N</b>	: Newton
<b>NMH</b>	: Nöromusküler Hastalıklar

<b>NS</b>	: Nöromusküler Skolyoz
<b>NYPR</b>	: New York Postür Derecelendirme Ölçeği
<b>OPMD</b>	: Okülofarengeal Musküler Distrofi
<b>SCARMD</b>	: Çocukluk Çağı Otozomal Resesif Musküler Distrofi
<b>SMA</b>	: Spinal Musküler Distrofi
<b>sn</b>	: Saniye
<b>SPSS</b>	: İstatistik Paket Programı
<b>SS</b>	: Standart Sapma
<b>X</b>	: Aritmetik Ortalama
<b>TKA</b>	: Torakal Kifoz Açısı
<b>ÜEFS</b>	: Üst Ekstremitte Fonksiyon İndeksi
<b>VKİ</b>	: Vücut Kitle İndeksi
<b>ZKYT</b>	: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi

**ŞEKİLLER**

<b>Şekil</b>		<b>Sayfa</b>
<b>2.1.</b>	Gowers' manevrası.	7
<b>2.2.</b>	Nöromusküler Hastalıklar ICF- core seti.	15
<b>2.3.</b>	Duchenne musküler distrofide skolyoz ilerleme paterni.	19
<b>3.1.</b>	Hasta akış şeması.	31
<b>3.2.</b>	Fleksible ruler ile lumbal lordoz ölçümü.	34
<b>3.3.</b>	Torakal kifoz ve lumbal lordoz açısı hesaplanmasında formülasyonda kullanılan h ve L değerleri.	35
<b>3.4.</b>	Eğim, Adams'ın öne eğilme testi ile skolyometrenin yerleştirilerek ölçüm yapılır.	36
<b>3.5.</b>	Navikular düşme testi.	38
<b>3.6.</b>	Ayıklara ağırlık vermeden yapılan subtalar açısı ölçümü.	39
<b>3.7.</b>	Ayıklara ağırlık vererek yapılan subtalar açısı ölçümü.	39
<b>3.8.</b>	Metatarsal genişlik ölçümü.	40
<b>3.9.</b>	Kalça fleksör manuel kas testi.	42
<b>3.10.</b>	Kalça fleksör dinamometrik kas kuvvet testi.	43

## TABLOLAR

<b>Tablo</b>	<b>Sayfa</b>
<b>4.1.</b> Hastaların tanımlayıcı özellikleri.	47
<b>4.2.</b> Postür değerlendirmeleri ile ilgili tanımlayıcı bulgular.	48
<b>4.3.</b> Postür değerlendirmelerinde norm değeri, norm değerleri dışında kalan hasta sayısı ve yüzdesi.	48
<b>4.4.</b> Alt ve üst ekstremitte kaslarının manuel kas testi sonuçları ile ilgili bulgular.	49
<b>4.5.</b> Alt ve üst ekstremitedeki tüm kasların dinamometrik ölçüm sonuçları ile ilgili bulgular.	50
<b>4.6.</b> Hastalık şiddeti, GYA, fonksiyonel kapasite ve denge ile ilgili tanımlayıcı bulgular.	51
<b>4.7.</b> NYPR ve kas kuvveti arasındaki ilişki.	52
<b>4.8.</b> NYPR ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.	53
<b>4.9.</b> TKA ve LLA ile kas kuvveti ile ilgili bulgular.	53
<b>4.10.</b> Torakal kifoz ve lumbal lordoz açıları ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.	54
<b>4.11.</b> Skolyometre ölçümü ile kas kuvveti arasındaki ilişki.	54
<b>4.12.</b> Skolyometre ölçümü ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.	55
<b>4.13.</b> Ayak postür İndeksi ile kas kuvveti arasındaki ilişki.	56
<b>4.14.</b> Ayak postür indeksi ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.	56
<b>4.15.</b> Pelvik asimetrinin kas kuvveti üzerine olan etkisi.	57
<b>4.16.</b> Pelvik asimetri varlığının hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.	57
<b>4.17.</b> Pelvik asimetri varlığının postüral ölçümler üzerine olan etkisi.	59

## 1. GİRİŞ

Nöromusküler hastalıklar (NMH), kalıtsal veya sonradan gelişen, ön boynuz motor hücrelerinde, periferik sinirlerde, nöromusküler kavşakta veya kastaki bir anormalliğin neden olduğu heterojen bir grup hastalıktır (1). NMH'ların klinik ve genetik farklılıkları günümüzde iyi tanımlanmıştır. Bu hastalıkların bazıları sadece yetişkinleri etkilerken, bazıları prenatal başlangıçlıdır. Bir grup NMH hızlı ilerleyici özellik gösterirken, uzun yıllar hastanın klinik durumunda değişiklik yaratmayan hastalıklar da bulunmaktadır (2). Nöromusküler hastalıklarda görülen semptomlar temelde kas zayıflığının yanı sıra postüral deformiteler (skolyoz, kifoz ve lordoz açılarında artma veya azalma gibi), atrofi, duyuşsal kayıp, ağrı, yorgunluk, kilo problemleri, aktivite limitasyonları, solunum problemleri, egzersiz kapasitesinde azalma, eklem limitasyonları ve kontraktürler ve sosyal ve toplumsal katılımın azalmasına kadar gidebilen geniş bir yelpazeyi kapsar (3).

Nöromusküler hastalıklarda hastalığı ortadan kaldıran tam ve kesin bir medikal tedavi seçeneği yoktur. Bu nedenle hastaların kas kuvvetlerinin korunmasına ve güçlendirilmesine yardım eden, günlük yaşam aktivitelerini koruyan veya artıran fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarının motor performans üzerindeki etkisi büyüktür. Bununla birlikte etkili bir rehabilitasyon programı; ikincil sağlık problemlerini en alt düzeye indirebilir, fiziksel deformiteleri azaltabilir hatta önleyebilir ve tüm bunların ötesinde hastanın sosyal hayata entegrasyonunu sağlayabilir (4).

Spinal dizilim, merkezi kontrol yolları ile normal kontrolün farklı değişkenlerinin bütünlüğünün bir sonucudur. Bu değişkenler, normal vertebra gelişiminden, tonus ve kuvvetin dengesi ve simetrisine kadar olan her şeyi kapsar (5). Bu değişkenlerden bir veya birkaçını etkileyen herhangi bir rahatsızlık, anormal duruş geliştirme riskini artırır. Yapılan çalışmalarda, Duchenne Muskuler Distrofi'li (DMD) çocuklarda skolyoz frekansının %68-90 oranında olduğu ifade edilmektedir (6-8). Bağımsız yürüyemeyen DMD hastalarında skolyoz gelişme riskinin daha da yüksek olduğu ifade edilmekle birlikte, bağımsız yürüyebilen hastalarda da skolyoz ve kifoz açısından anormallikler daha sık görülmektedir. Nöromusküler hastalıklarda anormal duruşların başlangıcı ve gelişimi, zayıflığın başlangıcı ve ilerlemesiyle ilişkilidir. Bu hastalık grubunda, postüral deformiteler sıktır, ancak bunun sebebi sadece anormal



postür değil aynı zamanda ciddi eklem kontraktürü, anormal duruş ve oturma alışkanlığıdır. Bununla birlikte bazı hastalarda, alt ekstremitelerin ileri düzeydeki kontraktürleri (genellikle asimetrik) omurga deformitesi olmasa bile anormal oturma pozisyonlarından sorumludur. Ve bu anormal duruşların ortaya çıkması nihai olarak günlük yaşamı, işlevselliği ve yaşam kalitesini etkilemesi açısından önemlidir. Literatür incelendiğinde nöromusküler hastalıklarda postürü inceleyen çalışmaların daha çok DMD, Chatcot-Marie Tooth gibi birkaç hastalıkta ve çocuk grubunda yoğunlaştığı göze çarpmaktadır. Erişkin nöromusküler hastalıkların genelinde postürün değerlendirilmesi ve yönetimi eksik kalmakta, bu nedenle hastaların optimal tıbbi ve rehabilite edici hizmetleri almasında yetersizlik açığa çıktığı öngörülmektedir(9).

Nöromusküler hastalıklarda postürün ele alındığı çalışmalar incelendiğinde ayak postürü ve karakteristiklerinin çok az çalışmada incelendiği dikkat çekmektedir. Azalmış dorsi fleksiyon hareket açısı ve/veya ayak bileği ekin deformitesi gibi ayak-ayak bileği deformiteleri, NMH'a sahip bireyler için yaygın ve engelleyici bir sorundur. Benzer şekilde ayak bileğinde esneklik kaybı, nöromusküler hastalığı olan bireyler için yaygın bir problemdir. Bu durum ayak deformitesi, ağrı ve yürüme problemlerine neden olabilir (10). Genellikle kas zayıflığına bağlı olarak yürümede metabolik enerji tüketimi maliyeti artar. Yapılan çalışmalarda enerji tüketimi maliyetini azaltmak için ayak-ayak bileği ortezi benzeri yaklaşımların kullanıldığı dikkati çekmektedir. Bu yaklaşımlar ile yürüyüşün biyomekaniği ve yürüme hızının iyileştirilmesi amaçlanmıştır. Nöromusküler hastalıklar grubunda ikincil semptomlar belirlenip, tedavi edilmediğinde öncelikle vücut biyomekaniği etkilenir sonrasında ise günlük yaşam aktiviteleri (GYA) ve yaşam kalitesi (YK) etkilenerek kişiyi sedanterliğe itebilir.

Güncel literatür incelendiğinde nöromusküler hastalıklarda görülen primer semptom olan kas kuvvet kaybını önlemek veya geliştirmek amaçlı çok sayıda çalışma yapıldığı dikkati çekmektedir. Omurga ve ayak postürünün incelendiği ve fonksiyonel kapasite, hastalık şiddeti, günlük yaşam aktiviteleri, denge ve düşme riski ile ilişkisini araştıran çok az sayıda çalışma vardır. Nöromusküler hastalıkların bazı tiplerinde (DMD CMT vb.) skolyoz gelişimi, lordoz ve kifoz açısı artışı, kalça, diz, ayak bileği deformite varlığı araştırılmış olmakla birlikte, postür bozukluklarının görülme sıklığı

ve diğ er semptomlarla iliřkisi arařtırılmamıřtır. Ancak özellikle yetiřkin grupta postür ve postür ile iliřkili diğ er semptomlar ihmal edilmiřtir.

Bu çalıřmanın amacı NMH'a sahip eriřkin bireylerde postür bozukluklarını detaylı incelemek ve kas kuvveti, hastalık řiddeti, fonksiyonel kapasite, gnlk yařam aktiviteleri ve denge ile postral bozuklukların iliřkisini aıđ a ıkarmaktır.

alıřmamızın hipotezleri;

H0 = NMH'larda grlen spinal postral bozuklukların kas kuvveti, fonksiyonel kapasite, hastalık řiddeti, gnlk yařam aktiviteleri ve denge ile iliřkisi yoktur.

H1 = NMH'larda grlen spinal postral bozuklukların kas kuvveti, fonksiyonel kapasite, hastalık řiddeti, gnlk yařam aktiviteleri ve denge ile iliřkisi vardır.

H0 = NMH'larda grlen ayak postr ve karakteristiklerinin kas kuvveti, fonksiyonel kapasite, hastalık řiddeti, gnlk yařam aktiviteleri ve denge ile iliřkisi yoktur.

H2 = NMH'larda grlen ayak postr ve karakteristiklerinin kas kuvveti, fonksiyonel kapasite, hastalık řiddeti, gnlk yařam aktiviteleri ve denge ile iliřkisi vardır.

## 2. GENEL BİLGİLER

### 2.1. Hastalıklar

#### 2.1.1. Hastalıkların Tanımı, Tarihçesi ve Sınıflandırılma

Nöromusküler hastalıklar (NMH), ön boynuz motor hücrelerinde, periferik sinirlerde, nöromusküler kavşakta veya kaslarda meydana gelen bir anormallikten kaynaklanan, kalıtsal veya edinilmiş heterojen bir hastalık grubudur (2). İlk kez 1830 yılında Sir Charles Bell isimli bilim adamı Tüberküloz olduğu düşünülen iki erkek kardeşin, hasar görmüş kas dokusunun yağ ve bağ dokusuyla yer değiştirdiğini ve bu durumun kardeşlerde ilerleyici kas zayıflığı ortaya çıkardığını bildirmiştir (11). 1850'lerde, bu çocukların kasları giderek zayıflamış, yürüme yeteneğini kaybederek erken yaşlarda ölmüşler ve tıbbi alanda belirgin bir izlenim bırakmışlar. On dokuzuncu yüzyılda Fransız Nörolog Guillaume Benjamin Amand Duchenne bu alanda öncü çalışmalar yapmış ve hastalığın en yaygın ve şiddetli formu olan Duchenne Musküler Distrofiyi (DMD) ortaya çıkaran 13 çocuktan oluşan kapsamlı bir çalışma yayınlamıştır (11). İlerleyen yıllarda bu hastalıkların her iki cinsten ve her yaşta insanlarda görülebildiği anlaşılmıştır.

Nöromusküler hastalıkların daha iyi anlaşılabilmesi için öncelikle 'kasın kasılma mekanizmasını' incelemek gerekir. Kasın kasılma mekanizmasında: bir uyarı beyinden periferik sinirler boyunca nöromusküler kavşağa getirici yollar aracılığı ile gelir ve sinir kas kavşağında asetilkolin adlı bir kimyasal nörotransmitter ortama salınır. Bu olay kasın kasılmasında ortaya çıkan olaylar dizisinin başlamasına neden olur. Kasın kasılma ve gevşemesi sırasında kas dokusunun zarları, enerji üreten, kimyasal reaksiyonlar için de gerekli olan ve protein kreatin kinaz içeren distrofin-glikoprotein kompleksi adlı protein grubu tarafından korunur. Bu koruyucu membran zarar gördüğünde, kas lifinin dayanıklılığı azalır ve aşırı kalsiyum akışına neden olan protein kreatin kinaz sızıntısı meydana gelir. Bu olay daha fazla hasara neden olur ve ilerleyici kas dejenerasyonu ile sonuçlanır.

Vücut hücrelerindeki bir proteinin yapısı değiştiğinde, yetersiz miktarda üretildiğinde veya hiç üretilmediği durumlarda vücut fonksiyonlarını sağlıklı bir şekilde yerine getiremez. Distrofin proteini normalde kas membranının stabilizasyonu ve bütünlüğünü korur. Nöromusküler hastalıklar, distrofin kodlayan ve kas

bütünlüğünü korumak için gerekli olan bu dev gendeki farklı mutasyonlardan kaynaklanır ve tümü kalıtsaldır. Birçok musküler distrofi vakasında, her iki ebeveyne ait genlerde mutasyonlar meydana gelir ve bu mutasyonlardaki hata, bir sonraki nesle geçebilir (2,5).

Literatürde NMH'lar etyolojiye, hastalığın ilerleme hızına veya etkilediği vücut bölgelerine göre farklı şekilde sınıflandırılmıştır. Dünya Musküler Distrofi Derneği tarafından yapılan en güncel sınıflandırma aşağıdaki şekildedir (2):

#### A) MUSKÜLER DİSTROFİLER

- Duchenne Musküler Distrofi
- Becker Musküler Distrofi
- Emery- Dreifuss Musküler Distrofi
- Limb-Girdle Musküler Distrofi
- Fasioskapulahumeral Musküler Distrofi
- Miyotonik Musküler Distrofi
- Okülofaringeal Musküler Distrofi
- Distal Musküler Distrofi
- Konjenital Musküler Distrofi

#### B) MOTOR NÖRON HASTALIKLARI

- Amiyotrofik Lateral Skleroz
- İnfantil Progresif Spinal Musküler Atrofi
- Intermediate Spinal Musküler Distrofi
- Jüvenil Spinal Musküler Distrofi
- Spinal Bulbar Musküler Distrofi
- Yetişkin Spinal Musküler Atrofi

#### C) İNFLAMATUAR MYOPATİLER

- Dermatomyozit
- Polimiyozit
- İnküzyon Cisimcik Miyopatisi

#### D) NÖROMUSKÜLER KAVŞAK HASTALIKLARI

- Myastenia Gravis
- Lambert – Eaton Sendromu
- Konjenital Myastenik Sendrom

#### E) ENDOKRİN ANOMALİLERİNDEN KAYNAKLANAN MYOPATİLER

- Hipertiroid Miyopatisi
- Hipotiroid Miyopatisi

#### F) PERİFERİK SİNİR HASTALIKLARI

- Charcot-Marie Tooth Hastalığı
- Friedreich Ataksisi
- Dejerine Sottas Hastalığı

#### G) DİĞER MYOPATİLER

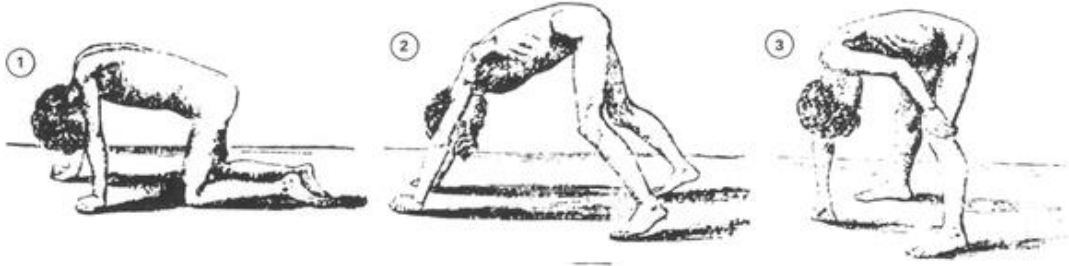
- Miyotonia Konjenita
- Paramyotonia Konjenita
- Sentral Kor Hastalığı
- Nemalin Miyopati
- Myotübular Miyopati
- Periyodik Paraliziler

#### H) KASIN METABOLİK HASTALIKLARI

- Fosforilaz Eksikliği
- Asit Maltaz Eksikliği
- Fosfofruktokinaz Eksikliği
- Debrancher Enzimi Eksikliği
- Mitokondriyal Miyopati
- Karnitin Eksikliği
- Karnitil Palmitil Transferaz Eksikliği
- Fosfogliserat Kinaz Eksikliği
- Fosfogliserat Mutaz Eksikliği
- Laktat Dehidrojenaz Eksikliği
- Myodenilat Deminaz Eksikliği

*Duchenne muskuler distrofi* (DMD), myofibrillerin kuvvetini, stabilitesini ve işlevselliğini sağlayan bir sitoskeletal protein olan distrofin genindeki mutasyonların neden olduğu ölümcül X'e bağlı resesif bir nöromusküler hastalıktır (3). Hastalık konjenitaldır ve genellikle 3 ila 5 yaş arasında belirginleşir. DMD'li erkek çocuklar, oyun oynarken arkadaşlarına yetişmekte zorlanırlar ve sık düşerler. Koşma, atlama ve zıplama her zaman anormaldir. Beş yaşında DMD'li bir çocukta kas zayıflığı

belirgindir. Oturduğu yerden kalkarken, çocuk kendi üzerinden tırmanmak için ellerini kullanır (Gowers'ın manevrası) (12). Altı yaşında lordotik postürle ilişkili olarak parmak ucunda yürüdüğünde, topuk ve iliotal bandın kontraktürü belirginleşir. Boyun fleksör kasları ve proksimal ekstremitte kaslarının zayıflığı belirgin derecede ilerleyicidir ve alt ekstremitte tutulumu üst ekstremitte tutulumundan daha şiddetlidir. Sekiz-on yaşları arasında DMD'li çocukların kontraktürler nedeniyle yürüyebilmek için 'braces' kullanılması gerekebilir. On iki yaşına kadar çoğu çocuk tekerlekli sandalyeye bağımlıdır. Kontraktürler sertleşir ve ağrıya neden olabilecek ilerleyici bir skolyoz gelişir. Skolyoz, ilerleyici kas zayıflığı ile birlikte solunum fonksiyonlarını bozar. Hastalar 16-18 yaşları arasında ciddi, bazen ölümcül pulmoner enfeksiyonlara yatkındır. Diğer ölüm nedenleri arasında yiyecek aspirasyonu ve akut gastrik dilatasyon bulunur (13).



Şekil 2.1. Gowers' manevrası.

**Becker Musküler Distrofisi (BMD)**, DMD ile yakından ilişkili ancak daha az şiddetli olan tiptir. Distrofinin proteini yetersiz ancak az miktarda da olsa vardır bu nedenle DMD'ye göre daha yavaş ilerleyen X'e bağlı resesif bir hastalıktır (14). Kas zayıflığının başlangıcı, 10-15 yaşları arasında kendini gösterir ve hastalar genellikle orta yaş veya üstüne kadar yaşar. Hastalığın ilerleme hızı, kas tutulumu, kas atrofisi ve zayıflık etkilenen hastalar arasında büyük farklılıklar gösterir. Hastaların çoğu otuzlu yaşlarının ortasına kadar yürüme yeteneğini devam ettirir. DMD'de olduğu gibi BMD'de kas zayıflığı tipik olarak ilk olarak üst kollar ve omuzlar, uyluklar ve pelvis gibi proksimal kaslarda görülür. BMD'nin erken belirtileri arasında parmak ucunda yürüme, sık düşme ve yerden yükselme zorluğu vardır. Baldır kasları büyük ve sağlıklı görünebilir ancak hasarlı kas lifleri yağ dokusu ile değiştirmiştir. Bu bulgu NMH'ın temel bulgularından biri olan 'Psödohipertrofi' olarak adlandırılır. Zaman zaman kas

aktivitesi bazı bireylerde kramplara neden olur. Kardiyak ve zihinsel bozukluklar DMD'deki kadar şiddetli değildir (13).

**Emery-Dreifuss Musküler Distrofi**, X'e bağlı resesif olup, öncelikle erkekleri etkiler ve klasik triadları vardır:

1. Özellikle dirsek, aşil tendonu ve posterior servikal kasların erken kontraktürleri

2. Kardiyak iletim defektleri

3. Humeroperoneal kaslarda yavaş ilerleyen zayıflık ve atrofi görülür.

Emery-Dreifuss MD'nin başlangıcı genellikle 10'lu yaşlarda olmaktadır, ancak semptomlar yirmili yaşların ortalarına kadar görülebilir. Bu hastalık, üst kol ve alt bacak kaslarının yavaş ama ilerleyici ve simetrik zayıflığına neden olur. Şiddetli kas zayıflığından önce kontraktürlerin ortaya çıkması bu hastalığın klasik görünümüdür. Kontraktürler dirseklerin fleksiyon pozisyonunda kilitlenmesine neden olabilir. Hastalık ilerledikçe tüm omurga sertleşir. Neredeyse tüm Emery-Dreifuss MD hastaları 30 yaşına kadar, kalp pili veya başka bir yardımcı cihaz gerektiren bir çeşit kalp problemine sahiptir. Hastalığın dışı taşıyıcıları genellikle kas zayıflığı olmadan kardiyak komplikasyonlara sahiptir. Ölüm, ilerleyici pulmoner veya kalp yetmezliği nedeniyle yetişkinlik yaşlarında ortaya çıkar (13).

**Limb- Girdle MD (LGMD)**, ilk kez 1954'te John Walton ve Frederick Natrass tarafından tanımlanmıştır. Araştırmacılar LGMD'nin Duchenne ve Becker kas distrofileri gibi X'e bağlı geçiş gösteren bir hastalık olarak ekstremiter kuşak kas distrofisini makalelerinde tanımladılar(15). LGMD, ortak faktörü otozomal kalıtımlar olan, oldukça heterojen ve nadir nöromusküler hastalık grubudur. Son yıllarda moleküler genetik araştırmaların gelişmesiyle, patogenezin daha kesin sınıflandırılması ve anlaşılması mümkün olmuştur(16). Güncel olarak en az üç otozomal dominant (tip 1 olarak) ve sekiz otozomal resesif LGMD formu (tip 2) tanımlanmıştır. Hastalığın bazı otozomal resesif formları, sarkoglikan adı verilen dört distrofin-glikoprotein kompleksi proteininden herhangi birinin eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Resesif LGMD'ler dominant formlardan daha sık görülür, genellikle çocuklukta veya gençlik yıllarında başlar. Dominant LGMD ise genellikle yetişkin yaşlarda başlar. Hastalığın ilerleme oranı, her iki cinsiyeti de etkileyen klinik bulguların ortaya çıkma yaşına bağlıdır. Hastalığın bazı formları hızla ilerler, ciddi kas

hasarı ve yürüme yeteneğinin kaybı ile sonuçlanırken, diğerleri yıllar boyunca çok yavaş ilerler, minimum ötre neden olur ve normal yaşam beklentisine yol açar. Bazen, bozukluğun geçici olarak durduğu görülür, ancak daha sonra belirtiler tekrar başlar. Zayıflık tipik olarak omuz, bacak ve boyuna yayılmadan önce kalça ve proksimal alt ekstremite grubunda görülür. Yürüyüş sırasında gluteus medius kas zayıflığına bağlı olarak ‘ördekvari yürüyüş’ görülür ve hastalar çömelme pozisyonundan ya da alçak sandalyeden kalkmak, merdiven çıkmak veya ağır nesnelere taşımakta zorluk çekerler. Sık düşme öyküsü vardır. Kontraktürler nadirdir ancak gövdede gelişebilir ve bu da onlara sert bir omurga görünümü verir. Limb-girdle kas distrofinde kardiyomyopati ve solunum komplikasyonları görülürken zeka etkilenimi yoktur. Hastalığın başlamasından 20 yıl sonra ciddi şekilde özür meydana gelir (15,16).

***Facioscapulohumeral MD (FSHD)***, yüz kaslarında (facio), omuzlarda (scapulo) ve üst kollarda (humera) görülen progresif zayıflık ile başlayan otozomal dominant tip NMH’tır. Ayrıca Landouzy-Dejerine hastalığı olarak da bilinir(13). Yaşam beklentisi normaldir, ancak bazı kişiler ciddi şekilde özürle hale gelebilir. Hastalığın ilerlemesi tipik olarak yavaştır, ancak aralıklı hızlı kas kuvvet kayıpları olabilir. Başlangıcı genellikle 15 yaş civarındadır, ancak 40 yaşına kadar geç zamanlarda da ortaya çıkabilir. İlk olarak gözler ve ağız çevresindeki kaslar etkilenir, ardından alt omuzlar ve göğsün çevresinde zayıflık görülür. Omuz kuşağı ve skapular stabilizasyon kaslarındaki zayıflık nedeniyle skapula alata sık görülür. Her ne kadar refleksler sadece biceps ve trisepslerde bozulsada, alt ekstremitelerdeki kaslar da zayıflayabilir. Yüz görünümündeki değişiklikler çarpık bir gülümseme, somurtan bir görünüm, düzleştirilmiş yüz hatları veya maskeye benzer bir yüz ifadesi ile karşımıza çıkabilir. Bazı hastalar dudaklarını büzemezler veya ısıklık çalamazlar ve yutma, çiğneme veya konuşma gibi fonksiyonlarda zorluk çekebilirler. Diğer semptomlar, işitme kaybı (özellikle yüksek frekanslarda) ve omurgada lordoz derecesinin artması olabilir. Kontraktürler nadirdir. Bazı FSHD hastaları etkilenen bölgede şiddetli ağrı hisseder. Kardiyak kaslar etkilenmez ve pelvik kuşak nadiren önemli ölçüde tutulur. Bebek başlangıçlı bir FSHD formu da retina hastalığına ve bazı işitme kayıplarına neden olabilir (17).

***Myotonik distrofi***, distrofi myotonica (DM) olarak da bilinir. DM, üst üste binerek örtüşen fenotipler ve ayırıcı moleküler genetik defektleri olan, en az iki klinik



bozukluktan oluşur. Birincisi, ilk olarak Steinert tarafından tarif edilen hastalık Myotonik Distrofi Tip 1 (DM1) ve ikincisi Proksimal Myotonik Myopati olarak olarak da adlandırılan Myotonik Distrofi Tip 2'dir (DM2)(18).

Myotonik distrofi tip 1 (DM1), şiddetli konjenital miyopatiden, geç başlayan izole kataraktlara kadar ölümcül olabilen otozomal dominant çoklu sistem hastalığıdır. Erişkin başlangıçlı kas distrofisinin en sık görülen şeklidir (19). DM1'in klinik ifadesi geniş ölçüde değişkenlik gösterir ve kas dışındaki birçok sistemi içerir. Hastalar temporal, massater ve yüz kası atrofisi ve zayıflığı nedeniyle tipik bir "balta yüzlü" görünümüne sahiptir. Frontal kellik de hastalığın bir diğer özelliğidir. Fleksör ve sternocloideimasteideusu içeren boyun kasları ve distal ekstremite kasları erken tutulum gösterir. El bileği ekstansörleri, parmak ekstansörleri ve intrinsik el kaslarının zayıflığı işlevselliği bozar. Ayak bileği dorsifleksör zayıflığı, düşük ayak gibi ayak problemine neden olabilir. Proksimal kaslar daha güçlü kalır, ancak birçok hastada önce kuadriseps kasının atrofisi ve zayıflığı görülür. Damak, farengeal ve dil tutulumu dizartrik bir konuşmaya, nazal ses ve yutma problemine neden olur. Bazı hastalarda diyafram ve interkostal kas güçsüzlüğü vardır ve bu durum solunum yetmezliği ile sonuçlanabilir. Genellikle 5 yaşında görülen miyotoni, tenar üstünlüğünün, dilinin ve bilek ekstansör kaslarının perküsyonu ile kanıtlanabilir. Miyotoni, zorunlu bir kapanmadan sonra elin gevşemesinde yavaşlama olarak tanımlanır. Artmış kas kaybı, miyotoniyi ayırt etmeyi daha zor hale getirir. Kardiyak rahatsızlıklar yaygın olarak DM1 olan hastalarda ortaya çıkar. EKG anormallikleri birinci derece kalp bloğunu ve daha kapsamlı iletim sisteminin tutulumunu içerir. Tam kalp bloğu ve ani ölüm meydana gelebilir. Konjestif kalp yetmezliği nadir görülür, ancak solunum yetmezliğine sekonder kor pulmonale'den kaynaklanabilir. Mitral kapak prolapsusu da sıklıkla görülür. Diğer ilişkili özellikler arasında zihinsel bozukluk, hipersomni, arka subkapsüler katarakt, gonadal atrofi, insülin direnci ve azalmış özofagus ve kolonik motilite yer alır (18).

***Okülofarengeal Musküler Distrofi (OPMD)*** geç başlangıçlı farengeal kas güçsüzlüğü ve oftalmopleji ile karakterize nadir bir hastalıktır. Resesif kalıtımla ortaya çıkmasına rağmen, genellikle otozomal dominant ve oldukça penetrandır. Hastalık genellikle geç başlangıçlı ve yavaş ilerleyen bir prognoz gösterir. Hastalarda omuz kuşağı zayıflığı görülebilir (19). Hastalar pitozdan (sarkık göz kapakları) şikâyet eder,

yüz ve farengial kaslardaki zayıflık yutkunmada zorluğa neden olabilir. Dilde atrofi ve seste değişiklikler olabilir. Hastaların göz kapakları düşer ve bunu kompanse etmek için başlarını geriye doğru yatırır. Bir kısım hasta çift görme ve yukarı bakışta problemlere sahipken, bazı hastalar da retinit pigmentozaya (gece görüşünü ve periferik görüşü etkileyen retinanın ilerleyen dejenerasyonu) ve kalp düzensizliklerine sahip olabilir. Bu hastalarda boyun ve omuz bölgesinde kas zayıflığı ve atrofi sık görülen bir bulgudur. Aynı zamanda birçoğunda bacak kaslarında etkilenim olduğu görülmektedir bu nedenle OPMD'li hastalar yürümede, merdiven çıkmada, diz çökmede veya yürürken dönüşlerde zorlanabilir ve şiddetli etkilenim halinde yürüme yeteneğini kaybedebilirler (11).

**Miyopati**, iskelet kasının anormal yapısı veya işleyişi ile karakterize heterojen bir nöromusküler hastalıklar topluluğudur. Hastalar genellikle yorgunluk, egzersiz intoleransı, genel zayıflık ve kas ağrısı semptomlarını bildirirler ancak bu semptomlar miyopati tipine göre değişkenlik gösterir. Miyopati hastaların genel semptomları; kas güçsüzlüğü, yorgunluk, kas atrofisi ve tekrarlayan miyoglobüridir (20). Bazı konjenital, metabolik ve mitokondriyal miyopatiler doğumda veya erken çocukluk döneminde gelişimin yavaş olması, gecikmiş motor beceriler ve kontraktürler gibi sorunlarla ortaya çıkabilirken, diğer kalıtsal veya edinilmiş miyopatiler ergenliğe veya yetişkinliğe kadar belirti vermeyebilir. Polimiyozit, dermomiyoit gibi enflamatuar miyopatiler her yaşta ortaya çıkabilirken, inklüzyon cisimciği miyoziti genellikle geç yetişkinlerde ortaya çıkar (13). Miyopatinin tipine göre görülen semptomlar çeşitlilik gösterebilir.

**Distal Miyopati**, başlangıçta daha çok ön kol, el, alt bacak ve ayak kasları gibi distal kasları etkileyen, en az altı spesifik kas hastalığını içeren genetik ve edinsel hastalık grubudur (19). Distal miyopatiler, her iki cinsiyeti de etkileyen ve 40-60 yaşları arasında başlayan diğer tiplere göre daha az şiddetli, yavaş ilerleyen ve daha az kas etkilenimi olan tiptir. Hastalık kalp ve solunum kaslarını etkileyebilir ve hastaların sonunda ventilatör kullanması gerekebilir. Hastalar parmaklarını düzeltmede ve ince motor aktivite yapmada zorluk çekerler. Bacak kasları etkilendikçe, yürümek ve merdiven çıkmak zorlaşır ve bazı hastalar parmak ucunda yükselemeyebilir veya ayakta duramayabilir. Distal miyopatinin bir nedeni, disferlin adı verilen ve eksik olduğu düşünülen bir kas zarı protein kompleksidir. Semptomlar DMD'ye benzer,

ancak farklı bir kas hasarı paterni vardır. Çocukta başlayan otozomal resesif distal myopatilerin bir formu da, çocuğun yürümeye başladığı ve yetişkin yaşamı boyunca zayıflıkla ilerlemeye devam ettiği tipidir (11, 18).

**Konjenital Müsküler Distrofi**, doğumda mevcut olan veya 2 yaşından önce belirgin olan bir grup otozomal resesif kas hastalığıdır. Zayıflık ilk olarak, çocuk motor fonksiyon ve kas kontrolünde gecikme gösterdiğinde dikkati çeker. Kas dejenerasyonu hafif veya şiddetli olabilir ve öncelikle iskelet kası ile sınırlıdır. Hastaların çoğunun oturma veya ayakta durma dengesi yoktur ve bazıları yürüme yeteneğine asla ulaşamayabilir. Kontraktürler, skolyoz, solunum ve yutma güçlükleri ve ayak deformiteleri konjenital kas distrofisinde görülen komplikasyonlardır. Bazı hastalar normal gelişime sahipken, diğerlerinin merkezi sinir sistemi etkilenmesine bağlı gelişimi ciddi şekilde bozulur, bu da görme ve konuşma problemleri, nöbetler ve beyindeki yapısal değişiklikler ile sonuçlanır. Diyaframdaki zayıflık nedeniyle solunum yetmezliği de görülebilir. Bazı çocuklar bebeklik döneminde ölürken, diğerleri sadece asgari düzeyde özürle yetişkinlikte yaşayabilir (11, 13, 18).

**İnflamatuvar Miyopatiler**, kas hasarına kısmen bağışıklık sisteminin neden olduğu bozukluklardır. İnflamatuvar miyopatilerin en sık görülen türleri; Dermotomiyozit, Polimiyozit ve İnklüzyon Cisimcik Miyopatisidir (13).

**Nöromusküler Kavşak Hastalıkları**, nöromusküler iletimin bozulması sonucu ilerleyici kas zayıflığının görüldüğü, kronik otoimmün hastalıkları grubudur. En belirgin nöromusküler kavşak hastalığı semptomu yorgunluktur. Yorgunluk etkilenen kasların kullanılmasıyla ortaya çıkan ve dinlenmeyle azalan özelliğe sahiptir (21). Egzersizle artan dinlenme ile azalan yorgunluk bulgusu olan Myastenia Gravis en bilinen kavşak hastalığıdır.

**Endokrin Anomaliliklerinde kaynaklanan miyopatiler, hipertroid miyopatisi ve hipotriod miyopatisidir.** Hipertroide bağlı miyopatisi hastalarda, metabolizmadaki artış sonucu halsizlik ve yorgunluk gibi belirtiler verir. Özellikle proksimal grup kaslarda kas kaybı gözlenebilir (22). Hipotroid miyopatisi hastalarda tiroid eksikliğine bağlı olarak kramp, ağrı ve kas sertliği gibi semptomlar görülebilmektedir (23).

## 2.2. Nöromusküler Hastalıkların Klinik Özellikleri

Nöromusküler hastalıkların en belirgin bulgusu ilerleyici kas zayıflığıdır. Kas distrofisinde, kas liflerinin bütünlüğü etkilenir, kas dejenerasyonu, ilerleyici güçsüzlük, lif ölümü, liflerin dallanması ve ayrılmasına neden olur. Sonuçta kas hücreleri fagosite edilir veya kaslardaki bağ dokusu yağ dokusu ile yer değiştirir. NMH'ta görülen diğer tüm bulgular temelde kas kuvvet kaybının doğurduğu ikincil gelişen durumlardır. Kas hastalarında en sık görülen problemler; ilerleyici kas kuvvet kaybı, postür bozukluğu, kontraktür, endurans kaybı, yorgunluk, ağrı problemi, solunum ve uyku problemi, fonksiyonel kapasitede azalma, denge bozukluğu ve düşme problemleridir.

### 2.2.1. Nöromusküler Hastalıklarda İşlevsellik, Yetiyitimi ve Fonksiyonun Sınıflandırılması

54. Dünya Sağlık Asamblesinde onaylanan İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırılması (International Classification of Functioning, Disability and Health, (ICF)) ile Dünya Sağlık Örgütü evrensel ve uluslararası kabul gören bir çerçeve ve sınıflandırma sağlamıştır (24). ICF işlevsellik, özürlülük ve sağlığın bütünsel olarak algılanmasında ve Descartes'e ait düşünce şekli olan vücut ve zihnin iki yanlılığının ve aynı zamanda hem sosyolojik hem de biyomedikal indirgemeciliğin giderilmesini sağlayan bir sınıflandırma sistemidir (25).

ICF temel olarak işlevsellik ve özürlülüğü 3 ana bileşenden, bağlamsal faktörleri 2 alt bileşenden oluşmaktadır.

Ana bileşenler,

**Vücut İşlevi ve Yapısı:** fizyolojik işlevleri ve vücut sistemlerinin anatomik kısımlarını içerir; normal vücut işlevleri ve yapılarının kaybı ve normalden sapmalar, bozukluklar olarak adlandırılmaktadır.

**Aktiviteler:** kişinin aktiviteleri ve görevleri gerçekleştirirken yaşayabileceği güçlüklerdir.

**Kalıtım:** kişinin yaşam içerisinde yer alırken karşılaşılabileceği problemlerdir (24).

Alt bileşenler,

**Çevresel Faktörler:** kişinin yaşadığı çevreyi ifade eder.

***Kişisel Faktörler:*** kişinin yaşı, cinsiyeti, mesleği, ilgi alanları, sosyal ve kültürel durumunu, eğitim durumunu, kişilik özellikleri gibi pek çok durumu ifade eder.

ICF, azınlık modeline karşıt olan evrensel model prensibine uyar. Dolayısıyla tüm yaşam süresini kapsar. Sadece medikal veya sosyal olmayıp, bütünleştiricidir. Benzer biçimde sadece özürüllüğü değil, insan işlevselliğini ele alır. Çok boyutlu ve etkileşimlidir. Değerlendirme ve tedavide önemli bir yol gösterici olmaktadır.

Nöromusküler Hastalıklar ICF'in her alanında bulgulara yol açan bir hastalık grubudur. Bu nedenle NMH'ı ICF kapsamında incelemek amacıyla ICF core seti oluşturulmuştur. NMH ICF core seti Şekil 2.2. 'de gösterilmiştir (26):



**Şekil 2.2.** Nöromusküler hastalıklar ICF- core seti.

Kas hastalarında ICF kapsamında sınıflandırılan vücut yapı ve işlevleri, aktivite ve katılım kısıtlılığı bileşenleri en sık görülen problemler listesi ve bu çalışmadaki araştırma parametreleri aşağıda açıklanmıştır:

### ***İlerleyici Kas Kuvvet Kaybı***

NMH'larda önemli problem kas kuvvet kaybıdır. Her hasta ve hastalığa göre değişmekle birlikte kuvvet kaybı DMD, BMD ve DM de ağır seyrederken Emery – Dreifuss Muskuler Distrofi, LGMD, FSHD gibi erişkin hastalıklarda daha hafif seyredebilir. Yine hastalığın tipine göre lokalizasyonunda da farklılıklar görülebilir (27-29). İlerleyici kuvvet kaybının 3 temel nedeni vardır.

- Tutulum direkt kasın kendisinde ise kasılabilen liflerin sayısında ve boyutlarında azalmayla birlikte, bu liflerin yerine yağ ve bağ dokusunun gelmesi,
- Tutulum motor nöron, periferik sinir veya kas-sinir kavşağında olduğu durumlarda kasın kasılabilmesi için gerekli olan uyarının azalması veya kasa ulaşması için geçmesi gereken yolların etkilenmesi,
- Sekonder etki olarak azalmış fiziksel aktivitenin sonucunda ortaya çıkan immobilizasyonun etkisi olarak kasta kuvvet kaybı görülmektedir (30).

Nöromusküler bozuklukları olan hastalarda kas zayıflığı, fiziksel aktivite ve katılım üzerinde olumsuz etki yaratarak bireylerin yaşam kalitelerini ciddi şekilde azaltır (29-31).

### ***Postür Bozuklukları***

NMH'a sahip bireylerde kas güçsüzlüğünün postüral instabilitenin önemli bir nedeni olduğu bildirilmektedir (31). Hastalar sıklıkla omurga dizilimindeki düzensizlik de dâhil olmak üzere sayısız komorbidite ve komplikasyonları yaşayabilirler. Nöromusküler hastalık ve spinal dizilim arasındaki ilişki ilk olarak 1960'larda ele alınmıştır (32). Hasta veya hasta yakını, omurga deformitesinin farkında olmayabilir veya omurga deformitesinden kaynaklanan fonksiyonel sınırlamayı ve morbiditeyi ifade edemeyebilir. Bu hastalar genellikle anormal duruş gösterir ve sırt ağrısı bildirirler (32). Nöromusküler hastalıklarda ortaya çıkan spinal deformiteler, oturma dengesinde bozukluk, dik oturma ve pozisyonlamada zorluk, bakım zorlukları,

cilt ülserleri, ağrı ve altta yatan solunum yetmezliğinin potansiyel olarak artması gibi birçok soruna yol açar. Deformite zayıf kas kontrolü ve kas dengesizliği nedeniyle gelişir ve omurga yerçekimine karşı koyamaz. Şiddetli skolyoz ve pelvik eğrilik bazı durumlarda tekerlekli sandalyede oturmayı bile engelleyebilir. Sırt ağrısına neden olan spino-pelvik dengesizlik eğrinin konkav tarafında kosta-pelvik impingement ağrısına neden olabilir. Ayrıca oturma kapasitesini ve duruşu etkileyebilir, solunum komplikasyonları ve hasta bakımının sağlanmasındaki zorluklar gibi ciddi problemlere neden olabilir.

Nöromusküler Skolyoz (NS), idiyopatik skolyoz (İS) sonrası en sık görülen ikinci spinal deformitedir. İdiyopatik skolyozun aksine, nöromusküler deformiteleri olan hastalarda bir dereceye kadar fiziksel ve zihinsel engellilik görülebilir. Gövde kaslarının kontrolünün bozulması hipotoniye bağlı olabilir ve bu da çoğu hastada spinal deformitenin gelişmesine neden olabilir (33). Nöromusküler skolyoz, İS'dan daha erken ortaya çıkar ve kas dengesizliği ve asimetric olarak omurganın anormal biyomekanik yüklenmesi nedeniyle ilerleyicidir (34). Nöromusküler skolyoz, pelvisi içerecek şekilde distal olarak uzanan ve konkav tarafı yükseltilmiş olarak belirgin pelvik eğiklikle sonuçlanan uzun, collaps C şeklinde bir eğri içerir. Pelvik dengesizlik ayrıca kalça subluksasyonu veya dislokasyonu ile tipik bir "rüzgarla süpürülmüş" deformite üreten kalça fleksörlerinin ve addüktörlerinin kontraktürlerinden de etkilenebilir. Cerrahi planlamada genellikle pelvisi düzleştirmek ve kalçaların hareketine izin vermek için önce spino-pelvik deformiteyi ele almak tercih edilir. Nöromusküler skolyozda nörolojik komplikasyon insidansı %0,5 ile %4,6 arasında değişmektedir ve idiyopatik skolyozdan (% 0,5 ile %0,72) daha yüksektir.

Çeşitli miyopatiler progresif spinal deformiteler ile ilişkili olmakla birlikte, en sık herediter miyopati sınıfında olanlarda spinal deformite görülür. Bunlar DMD, Konjenital Muskuler Distrofi, Konjenital Miyotonik Muskuler Distrofi ve şiddetli çocukluk çağı otozomal resesif kas distrofisi (SCARMD)'dir. En önemli spinal deformite olan skolyoz riski taşıyan popülasyonlar arasında DMD, SCARMD, konjenital muskuler distrofi, FSHD, konjenital myotonik muskuler distrofi, spinal muskuler atrofi ve Friedreich ataksisi' dir (35).

DMD'de bildirilen skolyoz prevalansı %33 ile %100 arasında değişmektedir. Birçok çalışmada gösterildiği gibi, skolyoz prevalansı yaşla güçlü bir şekilde

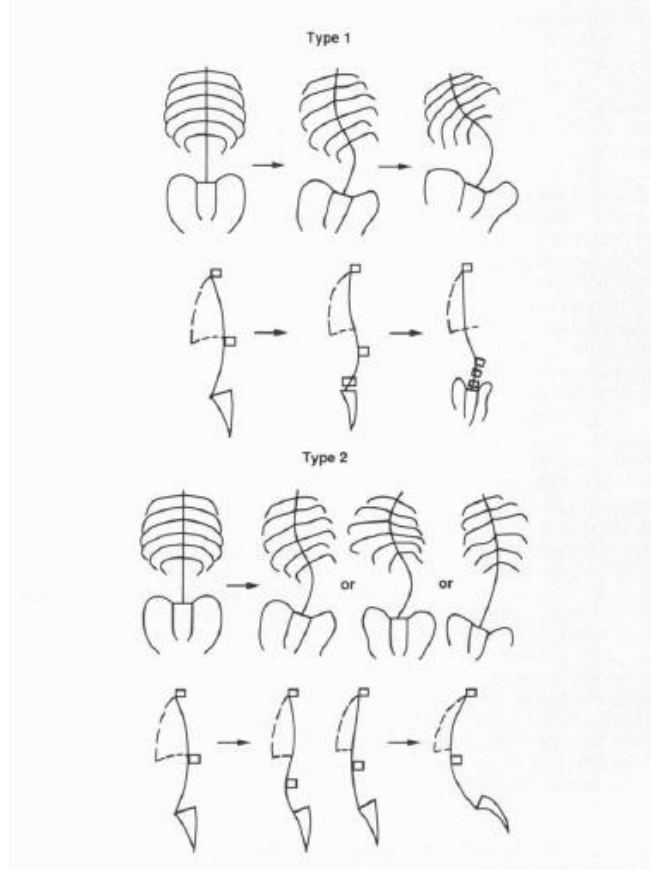


ilişkilidir. DMD'li hastaların yüzde ellisinde ergen büyüme hızına karşılık gelen 12 ila 15 yaşları arasında skolyoz görülür. Yapılan çalışmalarda DMD'li hastaların %15'inde hafif progresif olmayan genellikle 10-30 derece arasında değişen eğrilik görülmektedir. Primer ya da tedavi edilmemiş lateral eğriliklerin ilerleme oranı, incelenen yaş aralığına bağlı olarak, yılda 11 ile 42 derece arasında değiştiği bulunmuştur (36). Oda ve ark. yaptıkları çalışmada spinal deformitenin seyrini üç tipe ayırmıştır;

Tip 1 eğrileri düzensizdir ve kifozla birlikte skolyozun ilerlemesi ile karakterizedir. Bu ilerleme önemli rotasyonel deformiteyle birlikte çökmüş (collaps) omurgaya neden olur. Lateral eğrilik, torasik ve torakalumbal bölgelerde görülür ve sakrum ve pelvisi içerir. Tip 1 omurga deformitesinde skolyoz, 15 yaşından önce 30 dereceden daha büyüktür ve 30 dereceye ulaşıldıktan sonra da hızlı bir ilerleme gösterir. Tedavi olarak cerrahi öngürülür.

Tip 2 eğrilikler, skolyozun ilerlemesi ile ilişkili olarak sagittal düzlemde kifozun hiperlordoza geçişi ile karakterizedir. Tip 2 eğriliklerde skolyozun seyri tek tip değildir. Her iki tarafta lateral eğrisi olan hastalar Cobb açısında çok az değişiklik gösterir ve minimal pelvik oblikliğe sahiptir. Uzun torakalumbal eğrileri olan hastalar, deformitenin şiddetinde kademeli bir artış gösterir. Tek lumbal eğrileri olan hastalarda Cobb açısı kademeli veya ani bir artış gösterebilir. Tip 1 eğrilerinde olduğu gibi, lumbal ve uzun torakalumbal tip 2 eğrileri de pelvik obliklik ile ilişkilidir.

Tip 3 eğrileri minimum ilerleme gösteren ve Cobb açısı asla 30 dereceden daha büyük olmayan eğrilerdir. Çalışmalar aynı zamanda tip 3 omurga deformitesinde solunum fonksiyonu için daha iyi bir prognoz gösterdiğini ve en yüksek 2000 mL'den fazla mutlak fonksiyonel vital kapasite (FVC) elde edildiğini göstermiştir. Tip 1 ve Tip 2 hastalarında 2000 mL'den az pik elde edilen FVC görülmüştür (35).



**Şekil 2.3.** Duchenne muskuler distrofide skolyoz ilerleme paterni (35, 36).

DMD'li hastaların yaklaşık olarak %15'inde tekerlekli sandalyeye geçmeden skolyoz geliştiği bilinmektedir. Hafif klinik skolyoz mevcutsa, 11 ile 16 yaş arasındaki hastalarda omurga radyografileri her 4 ayda bir takip edilmelidir. Omurga deformitesinin ortezlerle tedavisi DMD'de eğrinin doğal ilerleme seyrini değiştirmez. Spinal ortezlerle ilgili olarak NMH'a sahip bireyler tarafından sıklıkla rahatsız edici olduğu ve tolere etmede zorluk yaşandığı bildirilmektedir. Omurgaya yönelik egzersizler, paraspinal kasların elektriksel uyarımı ve omurga manipülasyonunun da dâhil olduğu fizyoterapi ve rehabilitasyon yaklaşımlarının NMH'daki omurga deformitesinin doğal seyrini değiştirmediği ancak mevcut fiziksel ve fonksiyonel kapasiteyi korumada büyük önem taşıdığı bilinmektedir. Araştırmalar, cerrahi spinal enstrümantasyonun nöromusküler hastalıkta şiddetli spinal deformite için tek ve etkili tedavi olduğunu göstermiştir.

Becker muskuler distrofisinde (BMD) spinal deformite nadirdir ve varsa şiddetli ve ilerleyici değildir. Ambule BMD hastalarında lordoz genellikle esnektilir. Ayakta durma esnasında artmış lumbal lordoz vardır.

FSDH hastalarının çoğu, ayakta durma pozisyonunu korumak için hastalık sırasında hipokifoz ve hiperlordoz geliştirir (37). Klinik belirtiler büyük değişkenlik gösterebilir, ancak hastaların çoğunda karakteristik yüz, omuz kuşağı, periskapular, paraspinal kaslar ve pelvik güçsüzlük görülür (38). Ek olarak abdominal ve alt ekstremitte kasları da etkilenir. FSDH'deki skapula çevresindeki kaslarda görülen zayıflık nedeniyle, skapular kanatlanma, yetersiz skapular stabilizasyon ile birlikte ortaya çıkar ve skapula göğüs duvarından uzaklaşır. Bu nedenle, FSDH hastalarının tekrarlanan üst ekstremitte kas aktivitelerinde ve saçın taranması ve dolaptan bir eşya almak gibi başın üzerindeki günlük yaşam aktivitelerinde yorgunluk, ağrı ve zorluk vardır (39). Yaşamları boyunca bu hastaların %20 ile %37'si tekerlekli sandalyeye bağlanır (40). Pelvik ekstansör ve paraspinal kas güçsüzlüğe bağlı sagittal spinal dengesizlik, karakteristik hiperlordoz deformitesine yol açar (41). FSDH'de ciddi kontraktürler nadiren gelişir ancak lordoz artışı, skolyoz veya her ikisinin kombinasyonu şeklinde spinal deformite görülür. Kalça ekstansörlerinin güçsüzlüğünü kompanse etmek için hiperlordoz gelişimi bazen ciddi boyutlarda olabilir. Skolyozu olan veya olmayan hiperlordozlu hastalar FSDH'deki spinal deformitenin %20'sini oluşturur. Nadiren, şiddetli ve ilerleyici hiperlordoz FSDH ile ilişkilidir. Skolyozlu FSDH hastalarında hafif ve progresif olmayan eğriler vardır (35).

SMA tip II hastalarının yaklaşık %78 ile %100'ünde skolyoz meydana geldiği ileri sürülmektedir (42, 43). Eğriler, doğal seyirinde kollaps şeklindedir, torakolumbal (%62); torasik (%12) ve lumbal (%10) olabilir. Yapılan çalışmalar skolyozu olan SMA hastalarının hemen hepsinde pelvik eğrilik olduğunu göstermiştir (44). Omurga desteği genellikle yürüyemeyen SMA hastalarında oturma dengesini iyileştirmek için kullanılır. Destek, eğrinin nihai ilerlemesini durdurmaz. Ek olarak, bracesler göğüs kafesini sıkıştırabilir ve vital kapasiteyi etkileyebilir. Spinal artrodez, SMA'da skolyoz için etkili tedavidir. On yaşın üzerindeki eğrilikleri 60 ° 'yi aşan çocuklar için posterior füzyon ile enstrümantasyon önemli bir tedavi seçeneğidir.

Spinal deformite, çeşitli ilerleyici nöromusküler hastalıklarda yaşam kalitesini olumsuz etkileyebilir. Deformitenin etkili yönetimi, NMH koşullarında başlangıç

yaşının ve spinal deformite öyküsünün detaylı araştırılmasını gerektirir. Dâhili enstrümantasyonlu spinal artrodez çok etkili bir tedavidir, ancak genellikle ikinci on yıla ertelenir. Genç hastalarda postür desteği ve daha dengeli oturma sağlamak için spinal ortezler kullanılabilir, ancak ortezler genellikle NMH koşullarında omurga deformitesinin doğal geçmişini etkilemez fakat günlük yaşam aktiviteleri ve fonksiyonellik açısından çok önemlidir. Spinal deformitenin cerrahi tedavisi, kas haslarının problemlerine eşlik eden kısıtlayıcı pulmoner yetmezlik ve kardiyomiyopati nedeniyle ameliyat öncesi cerrahi planlama döneminde başlayan multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Cerrahi, proksimal alt ekstremitte zayıflığı ve hiperlordozu olan ambule FSHD veya SMA III hastalarında fonksiyonel yetenekleri değiştirebilir. Bu durum, zayıf ekstremitelerin konumlandırılması için omurganın daha fazla esnekliğinden işlevsel olarak faydalanabilen SMA II'li hastalar gibi daha ciddi etkilenen NMH hastaları için de geçerlidir (35).

Tarihsel olarak eski çalışmalarda, bu popülasyondaki özür belirti ve semptomlarını, yapısal spinal patolojiden ziyade altta yatan nörolojik bozuklukların yansıttığı düşünülmüş ve bu nedenle bu hastaların cerrahi tedaviye ve rehabilitasyona ihtiyaç duymadıkları düşünülmüştür (45). Son zamanlarda, araştırmacılar bu popülasyondaki omurga deformitelerinin, günlük yaşamda önemli ölçüde sınırlama ve morbidite ile sonuçlanabileceğini ve bu nedenle hastaya uygun rehabilitasyon ve düzeltici cerrahinin daha fazla değerlendirilmesi gerektiğini kabul etmişlerdir (46). Nöromusküler hastalığı olan hastalarda, rehabilitasyon ve düzeltici spinal cerrahinin amaçları, oturma dengesini ve duruşunu arttırmak, akciğer ve gastrointestinal fonksiyonu iyileştirmek, ağrı ve deformiteyi azaltarak hastanın yaşam kalitesini artırmaktır (47). Yukarıda detaylı bir şekilde NMH'larda spinal postüral bozukluklar ele alınmış ve araştırmaların daha çok DMD üzerinde odaklaştığı görülmüştür. Özellikle erişkin NMH'a sahip bireylerde bu konu ile ilgili araştırmalar oldukça yetersizdir.

### ***Ayak Postürü***

Ayak, alt ekstremitte zincirindeki en distal segmenttir ve nispeten küçük bir destek tabanı ile vücudun dengesini korur. Destek yüzeyindeki küçük biyomekanik değişikliklerin bile postüral kontrol stratejilerine neden olabileceği bilinmesine

rağmen, hipermobil veya hipomobil bir ayağın denge üzerindeki etkileri ihmal edilmiştir (48).

Ayak, duruş sırasında zemin yüzeyine uyum sağlamalı, şok emilimine yardımcı olmalı ve itme fazı sırasında vücudu ileri taşımak için sert bir kaldıraç gibi görev yapmalıdır. Özellikle subtalar pronasyon ve supinasyon gibi ayak hareketi bu işlevlerin yerine getirilmesi için kritik öneme sahiptir.

Yürüyüşle birlikte ağırlık verildikten sonra, ayak pronasyona geçer ve yürüyüşün orta duruş fazında maksimum pronasyona ulaşır. Pronasyonla, midtarsal eklem açılır ve ayak dengenin korunmasına yardımcı olarak, taban altındaki yüzeye uyum sağlamak için daha esnek hale gelir (49). Bununla birlikte, midtarsal eklem, ayak stabilitesini en üst düzeye çıkarmak ve itme kuvveti için sert bir kaldıraç oluşturmak amacıyla supinasyonda kilitlenir. Normal ayak, ihtiyaç olduğunda stabiliteyi optimize etmek için pronasyon ve supinasyon arasında etkili bir şekilde geçiş yapar.

Denge genellikle alt ekstremitte fonksiyonunun bir ölçüsü olarak kullanılır ve vücudun destek yüzeyi içindeki ağırlık merkezini koruma süreci olarak tanımlanır. Ayak arkının artması ve hipomobil orta ayak ile aşırı supinasyondaki bir ayak, altta yatan yüzeye yeterince uyum sağlayamayabilir, böylece postüral stabilite ve dengeyi korumak için çevredeki kas-iskelet yapılarına olan yük talebini artırır (50). Ayrıca, pes kavus durumundaki bir ayağın, normal veya pronasyondaki ayağa göre daha az plantar duyuşal bilgiye sahip olduğu düşünülmektedir. Hertel ve arkadaşları, ön ayak ve arka ayak varus ve valgus derecesine göre farklı ayak tiplerine sahip bireylerde, kavusu olan ya da supinasyondaki ayak tipindeki bireylerin, pronasyondaki veya normal ayağa sahip bireylere göre önemli ölçüde daha büyük basınç merkezine sahip olduğunu bulmuşlardır (51).

Ayak pozisyon duyusunun zayıf olmasının, ayağın plantar yüzeyi ile destek yüzeyi arasındaki iletişimi engellediği düşünülmektedir, bu nedenle dik duruş ve dengeyi korumak için postüral düzeltmeleri daha proksimal yapılar ve kaslar tarafından sağlanmaktadır.

Ayağın longitudinal ark yapısının, medial ve lateral ark sistemleri tarafından oluşturulduğu bilinmektedir. Lateral ark yapısı kalkaneus, küboid ve 4 ve 5. metatarsallerden oluşur. Medial ark; kalkaneus, talus, navicula, üç küneiform ve 1,2 ve 3. metatarsallerden oluşur. Longitudinal ark, eklemleri çevreleyen bağ yapıları ve

ayağın intrinsik ve ekstrinsik kaslarından gelen dinamik destek ile stabilize edilir (52). Normal ayakta dururken, vücut ağırlığı talusa aktarılır ve daha sonra plantar yüzeyinde bir tripod oluşturmak için kalkaneus, lateral alanlara ve medial alanlara dağıtılır. Normal yürüyüşte, vücudun ağırlığı, talus boyunca kalkaneusa iletilir, ayağın dış tarafı da ileriye doğru hareket eder ve daha sonra metatarsal kemiklerin başlarının üstünden ayağın iç tarafına ve ayak başparmağına geçer (52).

Nöromusküler tutulumu olan hastalarda, arklar ve ayak dengesizdir ve ilerleyici kas kuvvet kaybından veya anormal eksternal yüklenmelerden deforme olur. Artmış valgus açısı, medial arkta ekstra bir yüklenmeye, artmış varus açısı ise lateral arkta ekstra bir yüklenmeye neden olur. Nöromusküler hastalıklarda pes kavusun, ayak deformitesi ve ayak ve ayak bileği etrafındaki kas dengesizliği ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Nörojenik pes kavusun en yaygın nedeni Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığıdır. Pes kavuslu hastaların üçte ikisinde altta yatan bir nöromusküler bozukluk vardır ve bunların % 50'si CMT hastalığına bağlı gelişebilir (53). Pes kavus, aşırı yüksek bir medial longitudinal ark, arka ayağın ters pozisyonu ve ilk metatarsalın plantar fleksiyon pozisyonu ile karakterize yaygın bir ayak deformitesidir. Pes kavus gelişimi, ayak ve ayak bileği etrafında kasların dengesizliğine bağlı gelişebilmektedir.

### ***Endurans Problemleri***

NMH'a sahip bireyler kas kuvvetleri iyi olsa bile, tekrarlı hareketlerde veya bir hareketin devamlılığını sağlamakta güçlük yaşayabilmektedirler.

Myastenia Gravis, Mitokandriyal Miyopati, İnflamatuar Miyopati gibi bazı nöromusküler hastalıklarda endurans problemi, günlük yaşam aktivitelerini etkileyen, yaşam kalitesini bozan en temel şikâyet tir (54, 55).

### ***Kontraktürler***

NMH'larda kontraktür problemi sık görülür. Kontraktürler, motor performansın düşmesi, eklem hareket açıklığının azalması, ağrının artması ve günlük yaşam aktivitelerinde zorluk gibi problemlere yol açarak hastaların aktivitelerindeki kısıtlılık seviyesini artırmaktadır (56). Kontraktür oluşumu, iç ve dış faktörler olmak üzere iki nedenle ortaya çıkmaktadır. Dış faktörler; fiziksel aktivitenin azalması, özellikle yürüyüş problemlerinin ardından, oturma ve yatma pozisyonlarında uzun

süre geçirilmesi, aktif eklem hareket açıklığının kısıtlanması ve agonist antagonist kaslar arasındaki kuvvet dengesizliği gibi faktörlerdir. Bu durumlarda kas kısalıkları, eklem limitasyonları ve kas kontraktürleri gelişmektedir. İç faktörler; kas yapısındaki fibrotik değişiklikler ve kasın esneklik özelliğindeki bozulmadır (57). Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde hem iç hem de dış faktörler kontraktürlere neden olur. Kontraktürler alt ekstremitelerde, üst ekstremitelere göre daha sık görülürken ayak bileği plantar fleksiyon, diz fleksiyon, kalça fleksiyon ve abduksiyon, el bileği ve dirsek fleksiyon kontraktürleri NMH'a sahip bireylerde sıklıkla karşımıza çıkar (56).

### ***Yorgunluk***

Yorgunluk, bir işin veya aktivitenin yapılmasında veya yapılan bir işin devam ettirilmesinde zorluk olarak tanımlanmaktadır (57). Hastalar yorgunluklarını tanımlarken, hastalık ortaya çıkmadan öncekinden farklı, anormal ve aşırı bir yorgunluk hissini tariflemektedir. Yorgunluk, neredeyse bütün NMH'larda ortak görülen bir bulgudur ve günlük yaşamı ciddi şekilde etkilemektedir (59). Yorgunluk, enerji eksikliği, egzersiz sırasında ve sonrasında tükenme hissi nöromusküler olarak da karşımıza çıkabilir(29).

Kuvvet üretimi, beyinden iskelet kasına giden motor yolun tüm seviyelerindeki mekanizmaları kapsar ve klasik olarak merkezi veya periferik olarak sınıflandırılır. (30-31). Fizyolojik yorgunluk, egzersize bağlı olarak maksimal kas gücünde azalma olarak ifade edilir (58). Fizyolojik yorgunlukta kendi içinde ikiye ayrılmaktadır; merkezi yorgunluk ve periferik yorgunluk. Merkezi yorgunluk, nöromusküler kavşağın proksimalinde gerçekleşen patolojilerden kaynaklanan güç üretme kapasitesinde azalma olarak tanımlanırken; periferik yorgunluk ise kavşakta ya da daha aşağısında gerçekleşen patolojiler sebebiyle meydana gelmektedir (59).

NMH grubundan metabolik miyopatilerde motor etkilenim olmaksızın ilk olarak kas yorgunluğu şikâyeti görülmektedir. Bu yorgunluk çoğunlukla miyozit yapısında açığa çıkan enerji üretme problemine bağlı olarak, egzersiz sırasında oluşan periferik yorgunluk olarak bilinmektedir (60).

Yorgunluk problemi literatürde görece daha az çalışılmış olmasına rağmen, bazı araştırmacılar zihinsel yorgunluktan da şüphelenmektedirler. Zihinsel yorgunluk, uzun süre boyunca bir aktiviteyi gerçekleştirmek için dikkat görevlerinde bozulma

olarak tanımlanmaktadır. Tepki zamanında veya zaman içerisindeki hata oranlarındaki artış, zihinsel yorgunluğun varlığını göstermektedir. Literatürde NMH'larda yapılan çalışmalarda, merkezi aktivasyon hatası değerindeki önemli ölçüdeki artışın zihinsel yorgunluğun geliştiğini göstermektedir (61). Ek olarak miyotonik distrofi hastalar, kognitif problemler nedeniyle ciddi derecede zihinsel yorgunluk yaşadıklarından şikâyet edebilmektedirler (62).

### ***Ağrı***

Ağrı NMH tipine ve hastaya göre değişmekle birlikte genellikle kompensasyonlar, spinal deformiteler, vücut postür ve biyomekaniğindeki problemler, kas krampları, kas zayıflıkları ve aktivite limitasyonları gibi sebeplerle ortaya çıkan aşırı kullanma veya az kullanmaya bağlı oluşan muskuloskeletal problemlerdir. NMH'lıkların hemen her tipinde ağrı ortak bir bulgu olarak görülmektedir. Hastalar ağrıyı, yorucu, hoş olmayan, derin ve keskin bir his olarak ifade etmektedirler. Yapılan çalışmalara göre NMH'ta en ağrılı bölgeler sırt (%49), bacaklar (%40), kalça (%37), ayaklar (%36), kollar (%36) ve eller (%35) olarak belirtilmiştir (63). Özellikle bel bölgesi ve bacaklardaki ağrı, yürüyüş patolojilerinden kaynaklanmaktadır. Yürüme, ayakta durma ve germe eğersizleri ağrıyı en çok artıran aktivitelerdendir.

### ***Solunum Problemleri***

Solunum problemleri, hastalarda mortaliteye yol açan başlıca nedenlerdendir (64). Uykuda düzensiz nefes alma (kabuslar, huzursuzluk, sabah baş ağrısı ve gündüz uyuklama) ve solunum disfonksiyonuna ilişkin fonksiyon bozuklukları (yoğun dispne, ortopne, genel yorgunluk ve paradoksal nefes alma paterni) solunum bozukluğuna ilişkin bulgu ve belirtilerdir (65, 66).

Solunum problemlerinin nedenleri, temel olarak solunum kaslarının tutulması, solunum mekaniğindeki değişiklikler, yetersiz sekresyon yönetimi, enfeksiyonlar ve bazen de solunum merkezindeki problemlerdir. Hastalardaki erken belirtiler; hastanın uykularının bölünmesi ve karbondioksit tutulumudur. Bu nedenle hastalar uykudan uyandıklarında baş ağrısı, yorgunluk, kafa karışıklığı hissetmekte ve gün boyunca uykulu olmaktadır. Ek olarak yutma ve nefes alma fonksiyonunu bir arada gerçekleştirmekte problem yaşadıkları için geceleri uykuya dalmakta



zorlanmaktadırlar. Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde nefes darlığı ve ortopne şikâyetleri sıklıkla görülür. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde solunum kaslarının da zayıflamasıyla, hipoventilasyon ve hiperkapneye yol açarak kısıtlayıcı tipte akciğer problemlerine neden olur. Sonuç olarak, gün içerisinde öksürme, aspirasyon problemleri gibi semptomlar nedeniyle günlük yaşamı zorlayıcı, geceleri ise uyku apnesi gibi problemlerden dolayı ventilatör yardımına ihtiyaç duyulabilir (67).

### ***Uyku Bozuklukları***

Nöromusküler hastalığa sahip bireylerin ağrı, azalmış yatak mobilitesi, sekresyon temizlemesinde zorluklar, hava yolu ve solunum kaslarının zayıflığı, göğüs duvarı ve göğüs kafesi sertliği, anksiyete ve depresyon nedeniyle uyku kaliteleri bozulmuştur (67). Uyku sırasında apne, hipopne, hipoventilasyon, üst hava yolunda direnç gibi bulgular sıklıkla görülmektedir. En önemli hipoventilasyon nedeni, solunum kaslarının özellikle diyafragma zayıflığıdır. Uyku esnasında görülen hipoventilasyon, uyanırken meydana gelen hipoventilasyondan çok daha önce meydana gelmektedir, bu nedenle semptomların uyanırken görülmesi beklenmemelidir. Kas zayıflığıyla birlikte REM uykusunda da hipoventilasyon görülebilmektedir. Zamanla NMH'larda meydana gelen göğüs kafesindeki değişiklikler, göğüs duvarı biyomekaniğini bozmakta ve akciğer hacminin azalmasına neden olmaktadır. Bu da hastalarda uyku hipoventilasyonuna ve hipoksemiye neden olabilmektedir. Bunlar dışında hastalarda merkezi olaylar ve solunum kontrolü ile ilişkili olarak da uyku problemleri görülebilmektedir (55).

### ***Fonksiyonel Kapasitede Azalma***

Hem hızlı hem de yavaş ilerleyen NMH'larda; hareket sisteminin aktif elemanı kaslar olduğu için iskelet kas kaybı, dejenerasyon, fiziksel aktivite ve enerji metabolizmasındaki değişiklikler sonucu egzersiz kapasitesinde azalma sık görülmektedir (67). NMH'ların özellikle sağlıklı insanlara göre daha sedanter oldukları gösterilmiştir. Buna bağlı olarak, kardiyopulmoner fonksiyonlarda azalma, vücut kompozisyonunda olumsuz yönde değişme (yağ ve bağ dokusu yüzdesinin artması, azalmış kemik mineral yoğunluğu), kas kuvvetinde ve enduransında meydana gelen azalma, erken yorgunluk ve ağrı, alt ekstremitelerde azalmış pozisyon hissi,

vücut ısısını ayarlayan sistemlerde meydana gelen değişiklikler, psikolojik performans düzeyindeki olumsuzluklar meydana gelebilmektedir (67).

Özellikle kas kuvvet kaybı ve kas yıkımı bütün NMH' larda görülen bir problemdir. Hem distrofik hem de inflamatuvar miyopatilerde kardiyak ve pulmoner kas tutulumu sonucunda kardio-pulmoner sağlık bozularak fonksiyonel ve fiziksel kapasite oldukça azalır. Literatürde NMH'ların sağlıklılarla karşılaştırıldığında aerobik kapasitelerinde azalma olduğu gösterilmiştir (68, 69). Dolayısıyla egzersiz kapasitesinde ve günlük yaşamda gerekli olan fonksiyonel kapasitede ciddi sorunlar meydana gelebilmektedir. Aerobik kapasite günlük yaşam aktivitelerinin yapılmasını sınırladığı için, rehabilitasyon programındaki dirençli egzersizlerle kas gücünün ve enduransın artırılması günlük işleri yapabilme becerisini daha fazla artırır.

Metabolizma, enerji tüketimi ve kronik hastalık riski arasındaki ilişki, NMH grubunda göz önüne alınmalıdır. Literatürdeki bazı çalışmalarda yavaş ilerleyen miyopati hastaların daha düşük bazal metabolizma hızı olduğu iddia edilmektedir (70-72). DMD'li hastalarda hastalığın ilerleyen dönemlerinde kas dokusunun yerine yağ dokusunun geçmesi nedeniyle yaşa göre kilo değerlendirildiğinde bu hasta grubunda düşük yağsız doku yüzdeleri vardır. DMD'li hastaların bazılarında obezite gelişebilir (73, 74).

Literatürde hastaların fiziksel aktivitelerinin azaldığı ve daha fazla yağ kütle yüzdesine sahip oldukları ve 24 saatlik enerji harcamalarının azaldığı gösterilmiştir (70). Ek olarak obezite ve sedanter yaşam tarzından kaynaklanan NMH'ların kronik hastalık geliştirme açısından yüksek riskli olduğu düşünülmektedir (75). Yapılan epidemiyolojik çalışmalarda, miyopati hastaların sedanter yaşam biçimi nedeni ile koroner arter hastalığına yakalanma risklerinin sağlıklı popülasyona göre iki kat fazla olduğu gösterilmiştir. Bu hastalık grubunda aerobik egzersizlerin kardiovasküler hastalık riskini azaltmada ve aerobik kapasiteyi korumada etkili olduğu bildirilmiştir (76).

NMH'larda postür kaslarındaki zayıflık ve immobilizasyona bağlı olarak kifoz, skolyoz ve kifoskolyoz gibi postüral bozukluklar oluşabilir. Uzun süren immobilizasyon sonucu eklemlerde limitasyon kaslarda meydana gelen kısalık da fonksiyonel kapasiteyi önemli ölçüde etkilemektedir.

Sonuç olarak günlük yaşamdaki fonksiyonellik ve egzersiz yapabilmek için gerekli olan komponentlerin hepsi veya bir kısmı göreceli olarak etkilendiği için NMH'larda fonksiyonel kapasitede ciddi etkilenim meydana gelir (67).

### ***Denge Bozukluğu ve Düşme***

NMH'larda ilerleyici kas zayıflığı denge ve yürüyüş problemlerine neden olur. Hastaların birçoğunda denge ve düşme korkusu şikâyeti olmaktadır. Hastalarda karşılaşılan sık düşme olaylarının sebepleri birbirinden farklı olmakla birlikte; kuadriiceps kas zayıflığı ve dizi stabilite etme yeteneğindeki azalmaya bağlı olarak dizlerde ani boşalma hissi hastalar tarafından sıkça ifade edilmektedir. Bunun yanı sıra ayak dorsifleksör kaslarında zayıflık olan hastalar ayaklarının yere/halıya takılmasından şikâyet edebilirler. Ayrıca kas zayıflığına sekonder olarak gelişen denge problemleri nedeniyle hastalar dengelerini kaybedip düşebilmektedirler (58).

Proksimal ekstremitte ve gövde kaslarındaki zayıflık gövde instabilitesi ve lumbal lordozda artışa neden olur ve kalça abdükörlerindeki güç kaybı trendelenburg veya ördekvari yürüyüşe neden olabilmektedir. Ayrıca dorsi fleksör ve plantar fleksör arasındaki güç farkı ekin pozisyonundaki ayak ile yürüyüşün ortaya çıkmasına veya denge kaybına yol açabilmektedir. Kalça fleksör ve ekstansör kaslarındaki zayıflığın sonucu adımların küçülmesi ve ekin deformitesi de sallanma fazında ayağın yerle temasının kesilmesinde zorluğa neden olur. Bu nedenle hastalar sallanma fazında ayağı yerden kaldırabilmek için abartılı diz fleksiyonu yapabilirler (stepaj yürüyüşü). Bu durumda, hasta yürüyüşün kinematığını değiştirerek, aşırı enerji harcayarak yürümelerine ve zaman zamanda denge kayıplarına hatta düşmelere neden olabilmektedir.

Literatürde yapılan çalışmalarda NMH'a sahip bireylerin %27'sinin 3 aylık takipte düşme hikayeleri olduğu ifade edilmektedir. Düşen hastaların %79'u minör, %5'i majör yaralanmalar yaşamışlardır. Bu grup hastaların %58'i tekrarlayan düşmelerden korktuklarını ifade etmişlerdir. Ayrıca düşme korkusunun düşme riskini artırdığı belirtilmiştir (58).

Hastaların yaşam kalitesini artırmak ve etkili bir tedavi yapabilmek için denge kontrolü ve düşme riskinin doğru bir şekilde değerlendirilip, uygun rehabilitasyon programı hazırlanması çok önemlidir.

### *Hastalığın Progresyonu ve Hastalıkla Yaşam*

Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde genellikle vücut yapı ve fonksiyonlarında ilerleyici bozukluklar meydana gelir ve bu durum fiziksel ve psikososyal yaşam üzerinde derin bir etkiye sahiptir. Bu hastalık grubunda temel sorun kas kuvvet kaybına bağlı olarak gelişen hareketlilik kaybıdır (77, 78). Hastalığın şiddetini ve vücut fonksiyonlarındaki bozulmaları değerlendirmek hem hastayı anlamak hem de rehabilitasyon yaklaşımları geliştirmek açısından çok önemlidir. Hastalık – şiddet skorunu ölçmeye yarayan birçok ölçekte kas kuvveti ve hareketteki kısıtlılıklara temel alınmaktadır. NMH’larda kas kuvveti ve indirekt etkilere bağlı aktivite kısıtlılıkları hastalık şiddetinin göstergesi olarak kabul edilmektedir. Ayrıca günlük yaşam aktiviteleri testleri de üst ve alt ekstremitte kaslarının günlük yaşamdaki fonksiyonel kullanımını yansıttığı için hastalık şiddeti değerlendirmelerinde yer bulmaktadır (79-81).

Nöromusküler hastalıkların temel özelliği kas güçsüzlüğüdür, bu nedenle kas gücünün değerlendirilmesi motor bozukluğun doğrudan ölçüsüdür. Kasların veya kas gruplarının etkilenme derecesi, ortaya çıkan ikincil etkiler ve bireysel hastaların fonksiyonel bozukluğu, bir NMH formundan diğerine hatta aynı gruptaki hastalarda bile farklılık gösterebilir. Bu nedenle NMH’a sahip hastalar bireysel olarak tedavi edilmeli ve izlenmelidir. Kompleks bakım ve tedaviyi planlarken bir hastanın genel durumu ve yetenekleri hakkında mümkün olduğunca bilgi sahibi olmak önemlidir. İşlevsel durumun iç yüzünü anlamak, her bir vaka için en uygun tedaviyi planlamak için bir ön koşuldur. Motor defisitinin kesin ve hassas bir şekilde ölçülmesi, NMH’nın doğal seyirinin daha iyi anlaşılmasını kolaylaştırabilir(82-84). Ancak kas zayıflığı dışında aktivite limitasyonlarına neden olabilecek diğer bozuklukları saptamak ve olası müdahale planlarını geliştirmek te bu alanda çalışan fizyoterapist ve araştırmacılar için önemli bir strateji olabilir.

Yapılan çalışmalar, NMH’lara sahip bireylerin yaşam kaliteleri ve özürüllük durumları tahmin edilenden daha fazla etkilendiğini göstermiştir. Çalışmalar yorumlandığında yetersizlik ve özürüllük yaşam memnuniyetini belirlemese de, hastalıkla ilgili bilgi eksikliği, sağlık hizmetlerinin yetersiz koordinasyonu, negatif yaklaşımlar, gelecek ile ilgili beklentilerinin azalması gibi faktörler önemli sorunlar olarak belirtilmiştir (85, 86). Her ne kadar bazı hastalar ve sağlık profesyonelleri

NMH gibi kronik hastalıkların ‘tedavi edilemez’ olduğunu düşünse de NMH’a sahip bireyi görmek, şikâyetlerini anlamak, uygun değerlendirme ve tedavileri planlamak ve uygulamak ve mümkün olduğunca yaşam kalitelerini yükseltmek bu alanda çalışan fizyoterapistlerin görevidir.

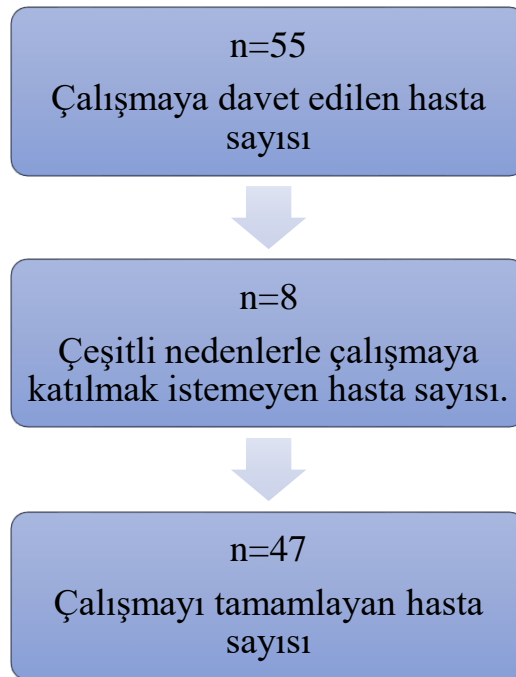
Nöromusküler hastalıklara yönelik terapötik yaklaşımlar üzerine araştırmalar son on yılda hızla ilerlemiştir ve gelecek için büyük umutlar vermektedir. Bu nedenle, hastalığın şiddetini veya vücut fonksiyonlarındaki bozulmaları değerlendirmek için uygulanması kolay ve psikometrik olarak sağlam değerlendirme araçları giderek önem kazanmaktadır (81). Bu bağlamda bu çalışmada NMH’da gövde ve ayak postürünün değerlendirilmesi ve diğer bulgularla ilişkisinin aydınlatılması literatüre ve alanda çalışan fizyoterapistlere katkı sağlayacaktır.

### 3. BİREYLER VE YÖNTEM

#### 3.1. Bireyler

Nöromusküler hastalığa sahip yetişkin bireylerde postür bozukluklarının incelenmesi ve postür bozuklukları ile kas kuvveti, hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite ve denge arasındaki ilişkinin araştırılması amacıyla planlanan bu çalışma; Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi Nörolojik Rehabilitasyon Ünitesi'nde gerçekleştirildi. Çalışma öncesinde Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan gerekli izin ve onay alındı (GO 18/111).

Çalışmaya bir nörolog tarafından kas biyopsisi ve EMG sonucu kas hastalığı tanısı konmuş erişkin bireyler dâhil edildi. Çalışmanın akış şeması aşağıdaki şekilde gösterildi:



Şekil 3.1. Hasta akış şeması.

#### *Dâhil Edilme Kriterleri*

- Nörolog tarafından kas hastalığı teşhisi konmuş olan,
- Primer kas zayıflığı etkilenimi olan,
- 18-65 yaş aralığında,

- Kognitif problemi olmayan (Mini Mental Test > 24),
- Bağımsız yürüyebilen (yürüme yardımcısı kullanabilir),
- Çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul eden hastalar dâhil edildi.

### ***Hariç Bırakılma Kriterleri***

- Kas hastalığı dışında herhangi bir nörolojik veya ortopedik hastalık tanısı veya bulgusu olanlar,
- Tekerlekli sandalye seviyesinde olan hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Çalışmaya dâhil olmayı kabul eden bireylere, çalışma detaylıca anlatıldı ve Hacettepe Üniversitesi Etik Kurulu'nca öngörülen aydınlatılmış onam formu ile imzalı onayları alındı.

## **3.2. Yöntemler**

Hasta değerlendirmelerine demografik ve fiziksel özellikler ile hastalık hikayesinin kaydedilmesi ile başlandı. Sonrasında uygulanan değerlendirmeler aşağıda listelendi;

- Postür değerlendirmesi,
- Kifoza, lordoz ve skolyoz ölçümleri,
- Ayak karakteristikleri ve ayak postürünün değerlendirilmesi,
- Kas kuvvetinin değerlendirilmesi,
- Hastalık şiddetinin değerlendirilmesi
- Fonksiyonel kapasite ölçümü,
- Denge bozukluğu ve düşme riskinin değerlendirilmesi,
- Günlük yaşam aktiviteleri değerlendirilmesi.

## **3.3. Değerlendirmeler**

### **3.3.1. Demografik Bilgiler ve Hikaye**

Değerlendirmeye başlamadan önce katılımcıların yaş (yıl), cinsiyet (K/E), boy uzunluğu (cm), vücut ağırlığı (kg), dominant taraf (sağ/sol), hastalık tipi, eğitim düzeyi, meslek, şikâyetlerinin başlangıç tarihi (ay), tanı tarihi (ay), özgeçmişi,

soygeçmiş, kullandığı ilaçlar ve varsa geçirdiği operasyonlar ile ilgili bilgileri ve hikayeleri kaydedildi.

### **3.3.2 Postür Değerlendirmeleri**

#### ***Genel Vücut Postürü***

Hastaların genel vücut postürü New York Postür Derecelendirme Ölçeği (NYPR) ile değerlendirildi. NYPR, anatomik pozisyonda çeşitli vücut bölümlerinin doğru ve yanlış hizalanmasını değerlendirmek amacıyla geliştirilmiştir. NYPR; baş, boyun, omuzlar, bel ve sırt, kalça, diz ve ayak bilekleri dâhil olmak üzere 13 vücut bölümünde meydana gelebilecek muhtemel postür bozukluklarının resim yoluyla değerlendirilmesini sağlayan bir ölçektir. Skoru belirlerken ölçüt olarak kullanılacak görsel ipuçlarını belirtmek için kısa bir sözlü tanımlama yapılmaktadır. Çalışma kapsamında 13 vücut bölümünden hastaya uygun olan 3 seçenekten biri belirlendi. Hasta sol kolondaki açıklamaya uygun ise yani normal postürde ise 5 puan, orta kolondaki açıklamaya uygun ise yani postürde orta derecede bir bozulma var ise 3 puan, sağ kolondaki açıklamaya uygun ise yani postürde ciddi bir bozulma var ise 1 puan verilerek değerlendirme tamamlandı. Değerlendirme sonuçları 13 - 65 puan arasında değişmekte olup, yüksek puan doğru postürü ifade etmektedir (87). NYPR Ek 4'te gösterilmiştir.

#### ***Kifoz ve Lordoz Açısının Değerlendirilmesi***

Hastaların torokal kifoz açısı (TKA) ve lumbal lordoz açısı (LLA) fleksible ruler kullanılarak değerlendirildi. Flexirule olarak da bilinen flexible ruler metodu, kolumna vertebralisin postüral değerlendirmesi sırasında sık kullanılan klinik bir ölçümdür. Fleksible ruler kullanarak yapılan açı ölçümünde değerlendirmeyi yapan fizyoterapist, hastadan ayakta rahat ve normal anatomik pozisyonda durmasını ister ve hastanın arkasında durarak belirlenen anatomik noktalarda işaretlemeleri yapar. Bu işaretlenen noktalar torakal kifoz için C7 ve T12, lumbal lordoz için L1 ve S2 vertebraların orta noktaları olarak belirlenmiştir. Daha sonra fleksible ruler önceden işaretlenmiş bu noktalar arasına yerleştirilir ve omurgaya göre eğilerek şekil aldıktan



sonra bozulmadan milimetrik kâğıda geçirilir, formül yardımıyla kifoz açısı hesaplanır.

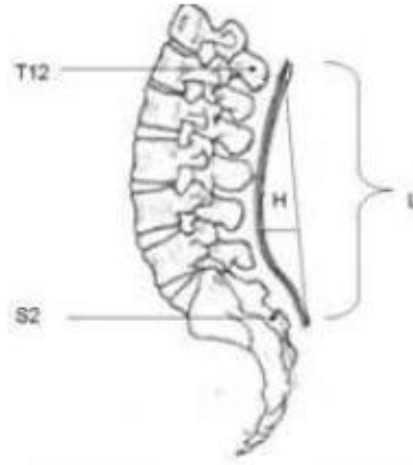
Yapılan ölçümlerin sonuçları belirlenen  $\theta=4 \text{ arc tan } 2 h/L$  formülü ile açı hesaplanır. Bu formüle göre eğri kâğıt üzerine kopyalandığında iki nokta arasındaki uzaklık 'L' olarak ifade edilir ve metre (m) cinsinden kaydedilir. Formüldeki h harfi ise L mesafesinin eğrinin en üst noktası arasındaki yüksekliği ifade eder ve sonuç metre (m) cinsinden kaydedilir (88). Fleksible ruler yöntemi lumbal lordoz ve torokal kifoz açısı ölçümünde geçerliliği ve güvenilirliği yapılan birçok çalışmada gösterilmiştir (89, 90).

Literatürde, sağlıklı yetişkinler üzerinde yapılan ve altın standartında olan radyografi ölçümleri sonucu torakal kifoz için normal değerler  $10^{\circ}$ - $40^{\circ}$ , lumbal lordoz için  $30$ - $80^{\circ}$  olarak tanımlanmış ancak bu değerlerin yaşa, cinsiyete ve patolojik koşullara göre değişebileceği belirtilmiştir (91).

Şekil 3.2. ve şekil 3.3. 'de fleksible ruler kullanılarak yapılan lumbal lordoz değerlendirme örneği ve işaretlenen noktalar ve h, L mesafeleri gösterildi (88, 89).



**Şekil 3.2.** Fleksible ruler ile lumbal lordoz ölçümü.



**Şekil 3.3.** Torakal kifoz ve lumbal lordoz açısı hesaplanmasında formülasyonda kullanılan h ve L değerleri.

### ***Skolyoz ve Spinal Asimetri Değerlendirmesi***

Skolyoz ve spinal asimetri değerlendirilmesi için skolyometre kullanılmıştır. Skolyometre, gövde kenarları arasındaki aksiyal rotasyon derecelerini ölçen bir eğim ölçerdir. Eğrilikleri teşhis ve takip etmek için altın standart olan radyografi olmadığı veya kullanılmadığı durumlarda, skolyometre ile Cobb açısının hesaplanabileceği ve olası skolyoz varlığının gösterildiği bildirilmiştir (92). Skolyometre ile skolyoz değerlendirmesinin orta-yüksek arası kanıt değerine sahip olduğu gösterilmiştir (93). Skolyometre ile ölçüm sonrası tahmini Cobb açısını hesaplanabileceği, 10°'nin üstündeki değerlere olası skolyoz var şeklinde ve 10° altındaki eğriliklere ise spinal asimetri var şeklinde yorumlanabileceği çalışmalarda rapor edilmiştir (94).

Bu çalışmada skolyoz değerlendirilmesi şu şekilde yapılmıştır; Fizyoterapist eğrilik en fazla göze çarpar duruma gelinceye kadar hastadan öne doğru eğilmesini istedi. Hastanın 45 derece kadar öne eğilmesi sırt bölgesindeki rotasyonel deformitenin en iyi şekilde görülmesini sağladı. Hastadan daha fazla öne eğilmesi istendiğinde sırasıyla torakalumbal ve lumbal bölgeler yer düzlemi ile paralel konuma getirildi. İlk olarak Spina İliaca Posterior (SİPS)'ler işaretlendi. Sabit durumda skolyometredeki bu değer kaydedildi. Skolyometre sırtta SİPS'lerden sonra torakaldeki ve daha sonra hastadan biraz daha öne eğilip lumbal bölgedeki eğrilik dereceleri belirlendi, eğrilik en fazla olduğu seviyeye göre skolyometrede eğrilik derecesi okunarak değerlendirme tamamlandı. Eğrilik olan bölgenin yeri (torakal, lumbal veya torakalumbal) ve derecesi kaydedildi. (95). Skolyometre ile ölçüm sonrası 0° bulunan

hastalar, spinal eğrilik yok olarak belirlendi. Skolyometre ölçümü sonucu değer bulunduğu ise hasta tahmini Cobb açısını hesaplandı ve 10°'nin üstündeki değerlere olası skolyoz var şeklinde kaydedildi. 0-10 derece arasındaki eğriliklere ise spinal asimetri var şeklinde kaydedildi.

Ayrıca skolyometre SİPS noktasındayken bulunan değer 0° ise pelvik asimetri yok, 0°'den farklı bir değer ise pelvik asimetri var şeklinde kaydedildi (94).



**Şekil 3.4.** Eğim, Adams'ın öne eğilme testi ile skolyometrenin yerleştirilerek ölçüm yapılır (92).

#### *Ayak Postürünün Değerlendirilmesi*

#### *Deformite Değerlendirmesi*

Bireylerin ayakları düşük ayak, pes planus, pes kavus, pes planovalgus, pes ekinovarus ve halluks valgus deformiteleri açısından değerlendirilmiştir (96).

**Düşük ayak** değerlendirmesi; hastalardan manuel kas testine göre ayak dorsi fleksör değerleri 3 değerinin altında olan ve ayakta durma sırasında ayak parmaklarını ve bileğini yerden kaldıramayan hastalar düşük ayak var olarak kabul edildi. **Pes**

**Planus** değerlendirmesi; hasta sert bir zeminde her iki ayağına eşit ağırlık vererek ayakta dururken navikula işaretlendi. Normal bir ayakta navikula kemiğinin skafoid tüberkülü; medial malleol ile baş parmağın metatarsofalangeal eklemine merkezine çizilen bir çizgi üzerine düşer ve buna Feiss Çizgisi denir. Değerlendirilen kişi ayakta, iki ayağına eşit yük verirken navikulanın tüberkülünün bu çizginin altında kalması ark düşüklüğü yani **Pes Planus** olarak kaydedildi. (97-99). Değerlendirme sonucunda tüberkül, Feiss çizgisinin üzerinde kalıyorsa **Pes Kavus** var olarak kaydedildi. **Pes Planovalgus** değerlendirmesi, kalkaneusun ekin ve valgusta olmasıyla oluşan deformitedir. Orta ayağın pronasyonda ve ön ayak abdüksiyon ve inversiyondadır. Orta ayakta 8–11 derecelik pronasyonu olan ve ön ayak abdüksiyon ve inversiyonda olan hastalarda pes planovalgus deformitesi var olarak kaydedildi (100). **Pes Ekinovarus** değerlendirmesi; ayak bileğinde ekin, arka ayak varus, orta ayak addüksiyon ve supinasyonu olan hastalar kaydedildi (101, 102). **Halluks Valgus** değerlendirmesi, hastanın ayakları yerle tam temas halindeyken birinci metatarsın medial deviasyonu ve baş parmağın lateral deviasyon ve /veya rotasyonu saptanan hastalar Halluks Valgus deformitesi var olarak kaydedildi (103). Bireylerin ayaklarında herhangi bir deformite var ise değerlendirme formundaki deformite seçeneklerinden uygun olan işaretlendi.

#### ***Naviküler Düşme Testi***

Navikular düşme testi, ark yüksekliğini, esnekliğini ve ayakta pronasyonu değerlendirmek amacıyla kullanılmaktadır. Teste başlamadan önce fizyoterapist testi hastaya anlatır. Daha sonra naviküler tüberkül palpe edilerek kalemle işaretlenir. Bireylerin ayaklarına ağırlık vermedikleri oturma pozisyonunda, ayakları yerle tam temastayken ve ağırlık verdikleri ayakta durma pozisyonunda naviküler yükseklik ve zemin arasındaki yükseklik farkı alınarak değerlendirme yapılır. Bu çalışmada ölçüm bilateral yapıldı ve sonuçlar milimetre (mm) cinsinden kaydedildi (104). Testte 6-9 mm arası naviküler düşme miktarının normal, 15 mm ve üzerindeki ise anormal olduğu belirtilmektedir (105, 106). Naviküler düşme testi örneği şekil 3.5.'te gösterildi.



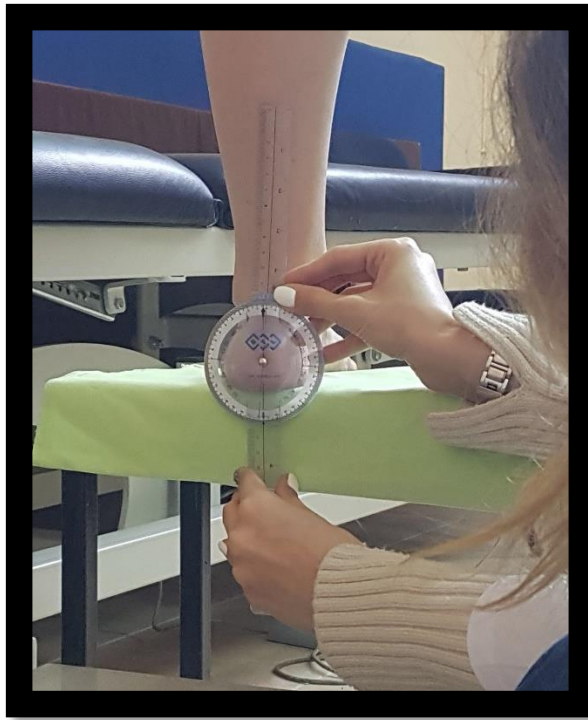
**Şekil 3.5.** Navikular düşme testi.

### ***Subtalar Açı Ölçümü***

Subtalar açısı; arka ayağı (kalkaneus) ikiye ayıran, longitudinal çizgi ile alt bacağın distal 1/3'ünü ikiye ayıran longitudinal çizgi arasındaki açıdır. Subtalar açısı ölçümü, arka ayakta rotasyon derecesini (Valgus/Varus) belirlemek amacıyla kullanılır. Subtalar nötral, ayağın pronasyonda ya da supinasyonda olmadığı, talus başının medial ve lateralde aynı oranda palpe edilebildiği pozisyonudur. Bu çalışmada subtalar açısı, hastanın ayaklarına ağırlık vermediği yüzüstü yatma pozisyonunda ve ayaklarının yerle tam temas ettiği ayakta durma pozisyonunda gonyometre ile ölçüldü. Ölçümler sağ ve sol ayak olmak üzere bilateral yapıldı ve sonuç derece cinsinden kaydedildi (104). Literatür incelendiğinde subtalar açısı için konsensüs sağlanmış bir norm değerinin olmadığı, kişisel farklılıkların olduğu ve genelleme yapmanın zor olduğu belirtilmektedir. (107-110). Subtalar açısı ölçüm örnekleri şekil 3.6. ve şekil 3.7.'de gösterildi.



**Şekil 3.6.** Ayaklara ağırlık vermeden yapılan subtalar açı ölçümü.



**Şekil 3.7.** Ayaklara ağırlık vererek yapılan subtalar açı ölçümü.

### ***Ayak Uzunluęu Ölçümü***

Ayak uzunluęu ölçümü, hastaların ayaklarının esnekliğini ölçmek amacıyla yapıldı (111). Ayak uzunluęu ölçümünde hasta oturma pozisyonunda, ayakları yere tam temas ederken ve ayakta durma pozisyonunda, ayaklarına tam aęırlık aktarırken, ayak cetveli ile bilateral ölçüldü ve sonuçlar mm cinsinden kaydedildi.

### ***Metatarsal Genişlik Ölçümü***

Metatarsal genişlik; hastaların ön ayak esnekliğini ölçmek amacıyla değerlendirildi (112). Hastaların ayaklarına aęırlık vermedikleri oturma pozisyonunda ayakları yerle tam temas ederken ve aęırlık verdikleri ayakta durma pozisyonunda ayaklarına tam aęırlık aktarırken elektronik kapiler cihazı ile bilateral ölçüm yapıldı. Sonuçlar milimetre (mm) cinsinden kaydedildi. Metatarsal genişlik ölçüm örneęi şekil 3.8.'te gösterildi.



**Şekil 3.8.** Metatarsal genişlik ölçümü.

### ***Ayak Postürünün Deęerlendirilmesi***

Ayak postürünün deęerlendirilmesi amacıyla Ayak Postür İndeksi (API) kullanıldı. API'de altı parametre deęerlendirilmektedir. Bunlar; arka ayakta talus başı palpasyonu, lateral malleolün altında ve üzerindeki eęim, kalkaneusun pronasyon/supinasyonu, ön ayakta ise talonaviküler eklem bölgesindeki balonlaşma,

medial longitudinal ark yapısı ve ön ayağın arka ayağa göre abduksiyon/adduksiyonudur. Bu kriterlerin her biri -2 ile +2 arasında değerler alır. Her bir parametrenin değerlendirilmesi sonucu toplam skor kaydedilir. Sıfır puan ayağın nötral pozisyonda, pozitif değerler pronasyonda, negatif değerler ise supinasyonda olduğu şeklinde yorumlanır (113, 114). Ayak Postür İndeksinin sağlıklı bireylerdeki norm değerleri +1 ile +7 arasındadır, -3 potansiyel anormalliği ve -3'ten küçük değerler patolojiyi ifade eder (118). Ayak postür indeksi Ek 5'de verilmiştir.

### **3.3.3. Kas Kuvveti Değerlendirmesi**

#### ***Manuel Kas Testi***

Hastaların üst ve alt ekstremitte kasları, Dr. Lovett'in geliştirdiği manuel kas testi yöntemi kullanılarak değerlendirildi(115). Bu yöntemde göre öncelikle test edilecek kasın yerçekimine karşı hareketini tamamlaması istendi. Yerçekimine karşı hareketini tamamlayan kaslar için, manual kas testi pozisyon ve prensipleri kullanılarak, hastanın değerlendirilecek olan kasına, uygulayıcı eli kasın maksimum kuvvetini ölçmek amacıyla yerleştirildi ve yerçekimine karşı maksimum dirençle normal eklem hareketini tamamlaması istenerek yapıldı. Değerlendirme sonunda kas kuvvetine, 0 (tam paralizi) ve 5 (normal) aralığında değer verildi ve bütün kaslar sağ ve sol olmak üzere bilateral değerlendirildi. Değerlendirilen kaslar alt ekstremitede; kalça fleksör, ekstansör, abdüktör, addüktör, diz fleksör, ekstansör, ayak bileği dorsi fleksör, plantar fleksör kasları ve üst ekstremitede; omuz fleksör, ekstansör, abdüktör, horizontal addüktör, dirsek fleksör, ekstansör, el bileği fleksör, ekstansör kaslarıdır. Bu çalışmada kas kuvveti değerleri üst ekstremitte toplam ve ortalama, alt ekstremitte toplam ve ortalama değerleri ile kullanılmış ve istatistiksel analizler bu değerler üzerinden yapılmıştır. Manuel kas testi örneği şekil 3.10.'te gösterildi.





**Şekil 3.9.** Kalça fleksör manuel kas testi.

### ***Dinamometrik Kas Testi***

Yerçekimine karşı hareketini tamamlayan yani manuel kas testine göre 3 veya üzeri puan alan üst ve alt ekstremitte kaslarının kuvvetleri hand-held dinamometre ile ölçüldü ve ölçüm sonuçları "Newton" birimi ile kaydedildi (116). Ölçümlerde ‘‘La Fayette Muscle tester’’ cihazı kullanılmıştır. Dinamometrik ölçüm yapılırken, dinamometre uygulayıcının eli ile hastanın vücut parçası arasına yerleştirildi, hastadan değerlendirilecek olan kasın fonksiyonunu yapması istendi, hasta fonksiyonu tamamlayınca da kırma yönünde direnç uygulandı. Bu yöntem Manuel kas testinin aksine, kas kuvvetinin sayısal olarak değerlendirilmesini sağlar (117). Ölçümler bilateral olarak yapıldı. Her ölçüm 3'er tekrarla uygulandı ve bu 3 değerın ortalaması kaydedildi. Kas testi örnekleri şekil.3.11.'de gösterildi.



**Şekil 3.10.** Kalça fleksör dinamik kas kuvvet testi.

### 3.3.4. Hastalık Şiddetinin Değerlendirilmesi

Bireylerin hastalık şiddeti Ekstremitte Fonksiyon İndeksi ile ölçülmüştür. Bu ölçek NMH grubunda özürlülüğün şiddetini ölçer. Ekstremitte fonksiyon indeksi iki alt indeksten oluşmaktadır. Üst ekstremitte için “Üst Ekstremitte Fonksiyon İndeksi (ÜEFS)”, alt ekstremitte için ise “Alt Ekstremitte Fonksiyon İndeksi (AEFS)” kullanılarak değerlendirme gerçekleştirildi. Her ölçek, fonksiyonel sorunları değerlendiren 20 maddeden oluşmaktadır. Fizyoterapist hastadan indeks içerisindeki fonksiyonel görevleri yapmasını istedi ve hastanın performansına göre puanlamayı yaptı. Maddeler, 0'dan (son derece zor veya etkinlik yapamayan), 4'e (zorluk olmadan) kadar olan ayrı cevaplarla 5 puanlı bir skorla puanlandı. Her iki ölçek için de ögeler, 0 ile 80 arasında değişen toplam puan için toplandı. Değerlendirme sonucu yüksek puanlar, yüksek işlev seviyelerini temsil etmektedir (118).

Daha önceki çalışmalarda, her iki ölçek de iyi iç tutarlılık göstermiştir (LEFS için 0,90 (119) ve 0,96 (118) ve UEFI için 0,95 (118) ve istikrar (ICC'ler: 0,88 (120) ve 0,97 (121) ] ve UEFI için 0,85 (118)). Üst/alt ekstremitte fonksiyon indeksi EK 6 ve EK 7’de sunulmuştur.

### 3.3.5. Fonksiyonel Kapasitenin Değerlendirilmesi

Fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesi amacıyla 2 dakika yürüme testi (2DKYT) kullanıldı. Test, submaksimal ve indirekt kardiovasküler fiziksel uygunluk testidir. Hastaların aerobik endüransını, hızını, denge ve ambulasyon esnasındaki performansını değerlendirmek amacıyla kullanıldı. Bu çalışmada 2DKYT, 25 metre (m) uzunluğundaki sessiz bir koridorda uygulandı, hastaların 2 dakika içinde aldığı mesafe ölçüldü ve metre cinsinden kaydedildi. Nöromusküler hastalığı olan bireylerde yürüme kapasitesinin değerlendirilmesinde amacıyla 2 ve 6 dakikalık yürüme testlerinin geçerliği ve güvenilirliği daha önceki çalışmalarda kanıtlanmıştır (122, 123).

### 3.3.6. Denge Bozukluğu ve Düşme Riskinin Değerlendirilmesi

#### *Düşme Riski*

Hastaların düşme risklerini değerlendirmek amacıyla Zamanlı Kalk Yürü Testi (ZKYT) kullanıldı. Hastadan, 3 metre uzaklıktaki bir çizgiye doğru yürümesi, çizginin etrafından dönmesi, sandalyeye doğru aynı mesafeyi tekrar yürümesi ve oturması istendi. Hastanın kalçası sandalyeye değdiği anda test sona erdirildi. Hastalara, test sırasında rahat ve güvenli bir yürüyüş hızı kullanma talimatı verildi. Testi yapmak için bir kronometre kullanıldı ve sonuçlar saniye (sn) olarak kaydedildi. Sağlıklı bir birey ZKYT'yi 10 sn'nin altında tamamlayabilmektedir. Sürenin 10 sn'yi geçmesi, artmış düşme riski anlamına gelmektedir (124).

#### *Denge Bozukluğu*

Fonksiyonel Uzanma Testi (FUT), denge ve anterior stabiliteyi değerlendirmek amacıyla kullanıldı. Hastadan duvarın yanında yan şekilde dururken, kolunu duvara değdirmeden omuz 90° fleksiyonda, dirsek tam ekstansiyonda, el yumruk yapılmış pozisyondayken 3.metakarp başının duvardaki izdüşümü işaretlendi. Daha sonra kompensasyon yapmadan (öne doğru adım almadan) ve dengesi bozulmadan uzanabileceği en uzak mesafeye uzanması istendi. Bu pozisyonda gene 3.metakarp başının duvardaki izdüşümü işaretlendi ve ilk – son ölçüm arasındaki mesafe ölçülerek kaydedildi. Önce bir kez deneme yapıldı sonra test 3 kez tekrarlanarak ortalaması alındı (125, 126).

### 3.3.7. Günlük Yaşam Aktivitelerinin Değerlendirilmesi

Çalışmamızda Günlük Yaşam Aktivitelerinin (GYA) değerlendirilmesi için Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (FIM) kullanılmıştır. Nöromusküler hastalıklarda FIM GYA'daki bağımsızlık düzeyini belirlemek amacıyla çok sık kullanılmaktadır. FIM, dört motor (kendine bakım, sfinkter kontrolü, transfer ve hareket) ve iki kognitif aktivitenin (ilişki kurma ve sosyal iletişim) değerlendirildiği 18 maddeden oluşan bir ölçektir. Her maddenin değerlendirilmesi 1 ile 7 puan arasında değişir; 1 tam bağımlılığı ve 7 puan ise tam bağımsızlığı ifade eder. Değerlendirme sonucunda hastalar, toplamda 18 ile 126 arasında puan alır. Skorun yüksek olması GYA'daki bağımlılığın azaldığını ifade eder. Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği Ek 8'de verilmiştir.

### 3.4. İstatistiksel Yöntemler

Veriler SPSS 25.0 (IBM SPSS Statistics 25 software ( Armonk, NY: IBM Corp.)) paket programıyla analiz edildi. Sürekli değişkenler veriler normal dağılıyorsa ortalama  $\pm$  standart sapma, veriler normal dağılıma sahip değilse ortanca, çeyrekler arası aralık (ÇAA) ve en küçük-en büyük değerler ile kategorik değişkenler ise sayı ve yüzde olarak ifade edildi. Verilerin normal dağılıma uygunluğu Shapiro-Wilk testi ile incelendi. Bağımsız grup incelemelerinde; Parametrik test varsayımları sağlandığında Bağımsız gruplarda t testi kullanıldı. Parametrik test varsayımları sağlanmadığında ise Mann Whitney U testi kullanıldı. Kategorik değişkenler arasındaki farklılıkların incelenmesinde ise Ki Kare testi kullanıldı. Sayısal değişkenler arasındaki ilişkilerin incelenmesinde ise normal dağılım gösteren verilerde Pearson korelasyon katsayısı, normal dağılım göstermeyen verilerde ise Spearman korelasyon katsayısı kullanıldı. Sonuçlar %95 güven aralığında değerlendirildi. Tüm analizlerde  $p < 0,05$  istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

Korelasyon analizinde korelasyon katsayısı (r) 0.0 değeri aldı ise ilişki yok, 0,01-0,29 arasında ise düşük düzeyde ilişki, 0,3-0,7 değeri arasında ise orta düzeyde ilişki, 0,71-0,99 arasında ise yüksek düzeyde ilişki olduğu kabul edildi.

Örneklem büyüklüğünün hesaplanmasında G Power (Windows versiyon: 3.1.9.3) istatistik programı kullanıldı. Hesaplama  $\alpha:0,05$ ,  $\beta:0,05$  ( $1-\beta:\%95$ 'lik güç değerinde) yöntemi ile New York Postür Değerlendirme Ölçeği temel alınarak yapıldı ve gerekli olgu sayısı 41 olarak bulundu.

## 4. BULGULAR

### 4.1. Tanımlayıcı Bulgular

#### 4.1.1. Hastalarla ilgili Tanımlayıcı Bulgular

Çalışmaya yaş ortalaması  $36,13 \pm 14,25$  yıl olan, 12 kadın (%25,5) ve 35 erkek (% 74,5) olmak üzere toplam 47 hasta dâhil edildi. Çalışmanın gücünün, yapılan güç analizine göre %90 güç düzeyinde olduğu belirlendi.

Çalışmaya dâhil edilen hastaların, 17'si miyopati (%36,2), 9'u DM (%19,1), 6'sı BMD (%12,8), 4'ü LGMD (% 8,5), 3'ü FSH MD (%6,4), 3'ü SMA (%6,4), 2'si Bethlem Miyopatisi (% 4,3), 1'i Miyotonia Konjenita (%2,1), 1'i İnklüzyon Body Miyozit (%2,1) ve 1'i ise DMD (%2,1) tanısı ile çalışmaya dâhil edildi.

Çalışmamıza katılan hastaların 9 tanesinde (%19,1), kas hastalığına ek olarak bir hastalık bulunurken, 38 tanesinde (%80,9) başka herhangi bir hastalık bulunmamaktaydı. Hastalarımızdaki ek hastalıklar; hipertansiyon – hipotansiyon, şeker hastalığı veya hormonal problemlerdi.

Değerlendirilen hastalarımızın 26'sının anne ve babası arasında akraba evliliği bulunmakta (%55,3) iken 21'inde (%44,7) anne ve baba arasında akraba evliliği bulunmamaktaydı. Çalışmaya katılan 47 hastanın hastalık durasyonu ortalaması  $109,72 \pm 105,44$  aydır. Ek olarak bu hastalardan sadece 1 tanesi (%2,1) yardımcı cihaz kullanıyordu ve kullanılan cihaz bastondu, geri kalan 46 hasta (%97,9) bağımsız yürüyebiliyordu. Hastaların tanımlayıcı özellikleri Tablo 4.1'de gösterildi.

**Tablo 4.1.** Hastaların tanımlayıcı özellikleri.

		N	X ± S.S	Med (min - maks)
<b>Yaş (yıl)</b>		47	36,13 ± 14,25	33 (17 - 77)
<b>Boy (cm)</b>		47	168,7 ± 9,33	170 (138 - 186)
<b>Vücut Ağırlığı (kg)</b>		47	65,51 ± 12,28	66 (40 - 98)
<b>VKİ (kg/m<sup>2</sup>)</b>		47	23,15 ± 3,78	22,46 (14,5 – 33,91)
		N		%
<b>Cinsiyet</b>	kadın	12		25,5
	erkek	35		74,5
<b>Dominant taraf</b>	sağ	42		89,4
	sol	5		10,6
<b>Öğrenim durumu</b>	ilkokul	6		12,8
	ortaokul	2		4,3
	lise	17		36,2
	lisans	21		44,7
	lisansüstü	1		2,1
<b>Meslek</b>	çalışmıyor	6		12,8
	memur	9		19,1
	özel sektör	14		29,8
	emekli	6		12,8
	öğrenci	12		25,5

X: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler) VKİ: Vücut Kitle İndeksi

### ***Postür Değerlendirmeleri ile ilgili Tanımlayıcı Bulgular***

Postür ile ilgili değerlendirmelerin içerisinde; NYPR, TKA ve LLA ölçümleri, skolyoz ve spinal asimetri ölçümleri ve ayak postürü ile ilgili değerlendirme sonuçları bulunmaktadır.

Kırk altı hastanın NYPR'sinin ortalaması  $40,24 \pm 9,56$  puan iken, 41 hastanın TKA ortalaması  $38,89 \pm 9,16^\circ$ , LLA ortalaması  $42,34 \pm 14,88^\circ$ 'dir (Tablo 4.2). Ayrıca TKA ve LLA ölçümlerinde norm değerlerin dışında kalan hasta sayıları tablo 4.3'te verilmiştir.

Gövde postürüne odaklandığımızda Skolyometre ile yapılan ölçümlerin sonucunda 30 hastada (%73,2) olası skolyoz varlığı, 11 hastada (%26,8) spinal asimetri olduğu, 27 hastada (%65,9) ise pelvik asimetri olduğu bulundu. Spinal eğrilik yerine göre yapılan değerlendirme sonucunda 20 hastada (%48,8) torakal bölgede, 21 hastada (%51,2) lumbal bölgede eğrilik bulundu. Torasik bölgede eğriliği olan 20 hastanın eğriliği ortalama  $11,67 \pm 2,86^\circ$  iken lumbal bölgede eğrilik ortalaması  $13,34 \pm 3,85^\circ$  olarak bulundu.

**Tablo 4.2.** Postür değerlendirmeleri ile ilgili tanımlayıcı bulgular.

	<b>n</b>	<b>X ± S.S</b>	<b>Med (min - maks)</b>
<b>NYPR (13-65)</b>	46	$40,24 \pm 9,56$	39 (17 - 61)
<b>TKA (°)</b>	41	$38,89 \pm 9,16$	39,22 (23,62 – 61,4)
<b>LLA (°)</b>	41	$42,34 \pm 14,88$	40,73 (15,78 – 73,14)
<b>API (-10 - +10)</b>	41	$4,3 \pm 2,96$	4,5 (-3,5 - 12)
<b>Olası Skolyoz(°)</b>	41	$12,52 \pm 3,46$	12,1 (7,92 – 23,16)

X: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks), Ortanca (en küçük – en büyük değerler) NYPR: NewYork Postür Değerlendirme Ölçeği, TKA: Torakal Kifoz Açısı, LLA:Lumbal Lordoz Açısı, API: Ayak Postür İndeksi

**Tablo 4.3.** Postür değerlendirmelerinde norm değeri, norm değerleri dışında kalan hasta sayısı ve yüzdesi.

	<b>Norm Değerleri</b>	<b>Hasta popülsayonu (n)</b>	<b>Norma değeri dışındaki hasta sayısı (n)</b>	<b>%</b>
<b>TKA</b>	10°- 40°	41	19	46,34
<b>LLA</b>	30°-80°	41	10	24,39

TKA: Torakal Kifoz Açısı LLA: Lumbal Lordoz Açısı

Ayak postürünün değerlendirilmesi sonucunda hastaların 3 tanesinde (%6,4) düşük ayak, 35 hastada (%89,74) pes planus, 2 hastada (%5,12) pes kavus, 6 hastada (% 12,7) halluks valgus deformitesi bulunduğu belirlendi.

Ayak postür değerlendirmelerini incelediğimizde 41 hastanın APİ ortalaması  $4,3 \pm 2,96$  puandır (Tablo 4.2). APİ'ye göre pozitif değerler ayakta pronasyon, negatif değerler supinasyon olduğunu göstermektedir. APİ değerlendirmesi sonucuna göre 39 hastada (%95,1) pronasyon, 2 hastada (%4,9) supinasyon görülmektedir.

### ***Manuel ve Dinamometrik Kas Kuvveti ile ilgili Tanımlayıcı Bulgular***

Ortalama Manuel kas testi sonuçları incelendiğinde alt ekstremitedeki en güçlü kasın  $4,85 \pm 0,45$  puan değeriyle ayak bileği plantar fleksörleri, en zayıf kas grubunun ise ortalama  $3,72 \pm 1,13$  puan değeri ile kalça addüktörleri olduğu bulundu. Üst ekstremitede ise en güçlü kas  $4,69 \pm 0,63$  puan değeriyle el bileği fleksörleri olurken en zayıf kas ise  $3,61 \pm 0,97$  puan değeriyle omuz ekstansörleri oldu. Ayrıca alt ekstremitte toplam kas kuvvet değerlerinin ortalaması  $45,95 \pm 8,94$  puan iken üst ekstremitte toplam kas kuvvet değerlerinin ortalaması  $40,63 \pm 5,61$  puan olarak hesaplandı. Manuel kas kuvveti ile ilgili bulgular tablo 4.4'de verildi.

**Tablo 4.4.** Alt ve üst ekstremitte kaslarının manuel kas testi sonuçları ile ilgili bulgular.

<b>Kaslar</b>	<b>n</b>	<b>X ± S.S</b>	<b>Med (min - maks)</b>
<b>Kalça fleksiyon</b>	47	$3,93 \pm 0,93$	4 (2 - 5)
<b>Kalça ekstansiyon</b>	47	$3,74 \pm 1,12$	4 (1 - 5)
<b>Kalça abduksiyon</b>	47	$4,27 \pm 0,98$	5 (1 - 5)
<b>Kalça adduksiyon</b>	47	$3,72 \pm 1,13$	3,33 (2 - 5)
<b>Diz fleksiyon</b>	47	$4,13 \pm 0,84$	4,17 (2 - 5)
<b>Diz ekstansiyon</b>	47	$4,07 \pm 0,92$	4 (2 - 5)
<b>Ayak dorsi fleksiyon</b>	47	$4,51 \pm 0,79$	5 (2 - 5)
<b>Ayak plantar fleksiyon</b>	47	$4,85 \pm 0,45$	5 (3,33 - 5)
<b>Omuz fleksiyon</b>	47	$4,13 \pm 0,79$	4 (2,5 - 5)
<b>Omuz ekstansiyon</b>	47	$3,61 \pm 0,97$	3,33 (2 - 5)
<b>Omuz abduksiyon</b>	47	$4,07 \pm 0,78$	4 (2,5 - 5)
<b>Omuz horizontal adduksiyon</b>	47	$4,55 \pm 0,73$	5 (3 - 5)
<b>Dirsek fleksiyon</b>	47	$4,35 \pm 0,77$	5 (3 - 5)
<b>Dirsek ekstansiyon</b>	47	$4,31 \pm 0,76$	4,5 (2,66 - 5)
<b>El bileği fleksiyon</b>	46	$4,69 \pm 0,63$	5 (2 - 5)
<b>El bileği ekstansiyon</b>	46	$4,59 \pm 0,79$	5 (2 - 5)
<b>Alt ekstremitte toplam</b>	46	$45,95 \pm 8,94$	49 (24,5 - 56)
<b>Üst ekstremitte toplam</b>	46	$40,63 \pm 5,61$	41,83 (28,66 - 48)

X: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler)



Dinamometrik kas kuvveti ölçümleri sonucunda alt ekstremitede en kuvvetli kas grubunun  $23,98 \pm 8,73$ , 31 Newtonluk (N) değeriyle kalça abduktör grubu olduğu en zayıf kasın ise  $14,35 \pm 6,44$  N. ile ayak dorsi fleksör kasların olduğu bulundu. Üst ekstremitede ise omuz fleksör kaslarının  $17,15 \pm 7,62$  N. ile en yüksek değeri aldığı, el bileği fleksörlerinin ise  $11,35 \pm 4,25$  N. ile en zayıf değeri aldığı bulundu. Dinamometrik kas kuvveti ile ilgili detaylı sonuçlara Tablo 4.5’de ulaşılabilir.

**Tablo 4.5.** Alt ve üst ekstremitedeki tüm kasların dinamometrik ölçüm sonuçları ile ilgili bulgular.

<b>Kaslar</b>	<b>N</b>	<b>X ± S.S</b>	<b>Med (min - maks)</b>
<b>Kalça fleksiyon</b>	39	$21,89 \pm 8,5$	22,12 (4,55 – 34,37)
<b>Kalça ekstansiyon</b>	34	$22,35 \pm 8,6$	24,28 (5,8 – 37,21)
<b>Kalça abduksiyon</b>	41	$23,98 \pm 8,73$	25,45 (5,98 – 35,15)
<b>Kalça adduksiyon</b>	31	$21,65 \pm 7,95$	22,6 (7,2 – 32,43)
<b>Diz fleksiyon</b>	41	$19,16 \pm 7,55$	20,05 (3,03 – 30,83)
<b>Diz ekstansiyon</b>	38	$18,49 \pm 6,99$	20,55 (4,88 – 27,2)
<b>Ayak dorsi fleksiyon</b>	43	$14,35 \pm 6,44$	14,45 (3,42 – 30,35)
<b>Ayak plantar fleksiyon</b>	47	$16,47 \pm 6,28$	17,38 (4,47 – 31,08)
<b>Omuz fleksiyon</b>	43	$17,15 \pm 7,62$	18,4 (2,38 – 28,75)
<b>Omuz ekstansiyon</b>	35	$15,38 \pm 6,57$	16,53 (2,38 – 25,16)
<b>Omuz abduksiyon</b>	45	$15,88 \pm 6,77$	17,07 (2,97 – 27,1)
<b>Omuz horizontal adduksiyon</b>	43	$18,6 \pm 8,02$	19,48 (3,25 – 34,92)
<b>Dirsek fleksiyon</b>	42	$17,54 \pm 6,35$	19,12 (3,52 – 28,75)
<b>Dirsek ekstansiyon</b>	44	$13,79 \pm 5,14$	15 (3,68 – 22,45)
<b>El bil fleksiyon</b>	44	$11,35 \pm 4,25$	11,99 (2,77 – 20,1)
<b>El bil ekstansiyon</b>	41	$12,23 \pm 4,97$	13,1 (3,36 – 19,25)

X: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler)

***Hastalık Şiddeti, Günlük Yaşam Aktiviteleri, Fonksiyonel Kapasite ve Denge Değerlendirmeleri ile ilgili Tanımlayıcı Bulgular***

47 hastanın ÜEFS ortalaması  $51,3 \pm 13,63$ , AEFS ortalaması  $64,36 \pm 14,9$  puandır. Ayrıca hastaların FIM ile değerlendirilen günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeyleri ortalama  $120,15 \pm 8,79$  puan olarak hesaplanmıştır. Hastaların fonksiyonel kapasitelerini ölçmek için yapılan 2DKYT ortalaması  $138,52 \pm 39,17$  metredir. Hastalar iki dakika içerisinde en az 60 metre, en çok 237,5 metre yürümüşlerdir. Hastaların ortalama ZKYT testi sonucu  $9,6 \pm 4,47$  sn., FUT sonucu ortalaması  $22,3 \pm 7,35$  cm.dir. ZKYT'ye düşme risk grubu olan 10 sn. üzeri 14 hasta (%29,8) vardır. Hastaların hastalık şiddeti, GYA, fonksiyonel kapasite ve denge bozukluğu bulgularına ait sonuçlar tablo 4.6'de verilmiştir.

**Tablo 4.6.** Hastalık şiddeti, GYA, fonksiyonel kapasite ve denge ile ilgili tanımlayıcı bulgular.

	n	X ± S.S	Med (min - maks)	Ort.	Çeyreklikler Arası Genişlik (Ç3 – Ç1)
<b>AEFS (0 – 80)</b>	47	$51,3 \pm 13,63$	48 (17 - 80)	48	(43 – 57)
<b>ÜEFS (0 – 80)</b>	47	$64,36 \pm 14,9$	68 (25 - 80)	68	(53 – 77)
<b>FIM (18 – 126)</b>	47	$120,2 \pm 8,79$	123 (82 - 126)	123	(117 - 125)
<b>2DKYT (m)</b>	47	$138,5 \pm 39,2$	140,67(60-237)		
<b>ZKYT (sn)</b>	47	$9,6 \pm 4,47$	7,97 (5,27 – 24,15)	7,97	6,8 – 10,21
<b>FUT (cm)</b>	47	$22,3 \pm 7,35$	23,36 (8,6 – 36,94)		

X: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ort.Ortanca (en küçük – en büyük değerler) Ç1: 25. Yüzdalık değeri, Ç3: 75. Yüzdalık değeri AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: İki Dakika Yürüme Testi, ZKYT: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi.

## 4.2. Postür Bozuklukları ile Kas Kuvveti, Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, Günlük Yaşam Aktiviteleri ve Denge Arasındaki İlişkiye Ait Bulgular

### 4.2.1. NewYork Postür Ölçeği

#### *NewYork Postür Ölçeği ile Kas Kuvveti arasındaki ilişki*

NewYork Postür Değerlendirme Ölçeği ile Üst Ekstremiteler Manuel Toplam (ÜEMT), Alt Ekstremiteler Manuel Toplam (AEMT), Üst Ekstremiteler Manuel Toplam Ortalama (ÜEMTORT) ve Alt Ekstremiteler Manuel Toplam Ortalama (AEMTORT) değerleri arasında anlamlı herhangi bir ilişki bulunmadı ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.7).

**Tablo 4.7.** NYPR ve kas kuvveti arasındaki ilişki.

		ÜEMT	ÜEMTORT	AEMT	AEMTORT
<b>NYPR (13 -65)</b>	r	0,147	0,147	0,039	0,039
	p	0,330	0,330	0,796	0,796

\* $p<0,05$  istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı NYPR: NewYork Postür Değerlendirme Ölçeği ÜEMT: Üst Ekstremiteler Manuel Toplam ÜEMTORT: Üst Ekstremiteler Manuel Toplam Ortalama AEMT: Alt Ekstremiteler Manuel Toplam AEMTORT: Alt Ekstremiteler Manuel Toplam Ortalama

#### *NewYork Postür Ölçeği ile Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, GYA ve Denge Arasındaki İlişki*

NYPR ile ÜEFS, 2DKYT ve FUT arasında istatistiksel olarak anlamlı, pozitif yönde ve orta düzeyde, NYPR ile FIM arasında pozitif yönde düşük düzeyde, NYPR ile ZKYT arasında ise istatistiksel olarak anlamlı, negatif yönde ve orta düzeyde ilişki olduğu bulundu ( $p<0,05$ ) (Tablo 4.8).

**Tablo 4.8.** NYPR ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.

	NYPR	
	r	p
AEFS (0-80)	0,262	0,079
ÜEFS (0-80)	0,371	<b>0,011*</b>
2DKYT (m.)	0,341	<b>0,021*</b>
FIM (18-126)	0,294	<b>0,048*</b>
ZKYT (sn.)	-0,363	<b>0,013*</b>
FUT (cm.)	0,400	<b>0,006*</b>

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı NYPR: NewYork Postür Değerlendirme Ölçeği ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: 2 dakika yürüme testi, FIM: Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü, ZKYT: Zamanlı Kalk Yürü Testi, FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi

#### 4.2.2. Torakal Kifoz Açısı ve Lumbal Lordoz Açısı

##### *Torakal Kifoz Açısı ve Lumbal Lordoz Açısı ile Kas Kuvveti arasındaki ilişki*

Torakal kifoz ve lumbal lordoz açılarının ÜEMT, ÜEMTORT, AEMT VE AEMTORT değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu (p>0,05) (Tablo 4.9).

**Tablo 4.9.** TKA ve LLA ile kas kuvveti ile ilgili bulgular.

		ÜEMT	ÜEMTORT	AEMT	AEMTORT
<b>TKA (°)</b>	r	-0,015	-0,015	0,182	0,182
	p	0,928	0,928	0,254	0,254
<b>LLA (°)</b>	r	-0,181	-0,181	0,000	0,000
	p	0,264	0,264	1,000	1,000

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı ÜEMT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam ÜEMTORT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama AEMT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam AEMTORT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama TKA: Torakal Kifoz Açısı LLA: Lumbal Lordoz Açısı

##### *Torakal Kifoz Açısı ve Lumbal Lordoz Açısı ile Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, GYA ve Denge Arasındaki İlişki*

Torakal kifoz ve lumbal lordoz açı değerleri ile FUT değeri arasında istatistiksel olarak anlamlı, negatif yönde ve orta düzeyde ilişkili olduğu (p<0,05),

AEFS, ÜEFS, 2DKYT, FIM, ZKYT değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı herhangi bir ilişki olmadığı ( $p>0,05$ ) bulundu (Tablo 4.10).

**Tablo 4.10.** Torakal kifoz ve lumbal lordoz açıları ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.

	TKA(°)		LLA(°)	
	r	p	r	p
AEFS (0-80)	-0,015	0,926	0,112	0,486
ÜEFS (0-80)	-0,163	0,308	-0,133	0,409
2DKYT (m.)	-0,050	0,756	-0,110	0,492
FIM (18-126)	-0,050	0,756	-0,110	0,492
ZKYT (sn.)	-0,020	0,904	0,030	0,854
FUT (cm.)	-0,315*	<b>0,045<math>\alpha</math></b>	-0,308*	0,050 $\alpha$

\* $p<0,05$  istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı,  $\alpha$ : Pearson korelasyon katsayısı TKA: Torakal Kifoz Açısı, LLA: Lumbal Lordoz Açısı, ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: 2 dakika yürüme testi, FIM:Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü, ZKYT: Zamanlı Kalk Yürü Testi, FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi

### 4.2.3. Skolyoz

#### *Skolyometre ölçümü ile Kas Kuvveti Arasındaki İlişki*

Skolyometre ölçüm sonuçları ile üst ve alt ekstremitte kas kuvvet değerleri arasında bir ilişki bulunamadı. Dahası skolyometre sonucunda olası skolyozu olan ve olmayan hastaların ayrı ayrı üst ve alt ekstremitte kasları ile aralarında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olmadığı da bulundu ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.11).

**Tablo 4.11.** Skolyometre ölçümü ile kas kuvveti arasındaki ilişki.

Skolyometre		ÜEMT	ÜEMTORT	AEMT	AEMTORT
<b>Tüm hastalar (n=40)</b>	r	-0,173	-0,173	-0,122	-0,122
	p	0,286	0,286	0,448	0,448
<b>Skolyoz olmayan (n=11)</b>	r	0,140	0,140	0,092	0,092
	p	0,682	0,682	0,787	0,787
<b>Skolyoz olan (n=29)</b>	r	-0,103	-0,103	-0,171	-0,171
	p	0,597	0,597	0,368	0,368

\* $p<0,05$  istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı ÜEMT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam ÜEMTORT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama AEMT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam AEMTORT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama

***Skolyometre Ölçümü ile Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, GYA ve Denge Arasındaki İlişki***

Tüm hastalar ve skolyozu olan ve olmayan hastaların skolyometre ölçümleri ile ilgili parametreler arasındaki ilişkiye bakıldığında tüm hastaların skolyometre ölçümü ile ZKYT arasında istatistiksel olarak anlamlı, pozitif yönde ve orta düzeyde ilişkili olduğu ( $p < 0,05$ ), AEFS, ÜEFS, 2DKYT, FIM ve FUT değerleri ile skolyometre ölçümü arasında ise istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki olmadığı bulundu ( $p > 0,05$ ) (Tablo 4.12). Skolyozu olan ve olmayan hastalarda değerlendirilen parametreler arasında ilişki olmadığı belirlendi.

**Tablo 4.12.** Skolyometre ölçümü ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.

	Tüm Hastalar N=40		Olası Skolyoz (+) N=29		Olası Skolyoz (-) N=11	
	<b>r</b>	<b>p</b>	<b>r</b>	<b>p</b>	<b>r</b>	<b>p</b>
AEFS (0-80)	-0,194	0,224	-0,165	0,384	0,009	0,978
ÜEFS (0-80)	-0,277	0,080	-0,137	0,471	-0,234	0,489
2DKYT (m.)	-0,304	0,053	-0,246	0,189	0,038	0,912
FIM (18-126)	-0,178	0,266	-0,060	0,753	0,015	0,966
ZKYT (sn.)	0,334	<b>0,033*</b>	0,338	0,068	0,170	0,617
FUT (cm.)	-0,187	0,241	-0,125	0,512	0,028	0,934

\* $p < 0,05$  istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı,  $\alpha$ : Pearson korelasyon katsayısı ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: 2 dakika yürüme testi, FIM: Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü, ZKYT: Zamanlı Kalk Yürü Testi, FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi

#### 4.2.4. Ayak Postür İndeksi

##### *Ayak Postür İndeksi ile Kas Kuvveti Arasındaki İlişki*

API değerleri ile üst ve alt ekstremitenin toplam ve ortalama kas kuvvet değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı herhangi bir ilişki bulunmamıştır ( $p > 0,05$ ) (Tablo 4.13).

**Tablo 4.13.** Ayak postür İndeksi ile kas kuvveti arasındaki ilişki.

		ÜEMT	ÜEMTORT	AEMT	AEMTORT
API (-10 - +10)	r	0,063	0,063	0,033	0,033
	p	0,697	0,697	0,839	0,839

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı; API: Ayak Postür İndeksi  
 ÜEMT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam ÜEMTORT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama  
 AEMT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam AEMTORT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama

### *Ayak Postür İndeksi ile Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, GYA ve Denge Arasındaki İlişki*

API değerleri ile AEFS, ÜEFS, 2DKYT, FIM, ZKYT ve FUT değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı herhangi bir ilişki bulunamadı (p>0,05) (Tablo 4.14).

**Tablo 4.14.** Ayak postür indeksi ile hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.

	API	
	r	p
AEFS (0-80)	0,169	0,290
ÜEFS (0-80)	-0,025	0,878
2DKYT (m.)	0,255	0,107 $\alpha$
FIM (18-126)	-0,008	0,960
ZKYT (sn.)	-0,249	0,116
FUT (cm.)	0,181	0,258 $\alpha$

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı ilişki; r: Spearman korelasyon katsayısı API: Ayak Postür İndeksi, ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: 2 dakika yürüme testi, FIM: Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü, ZKYT: Zamanlı Kalk Yürü Testi, FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi

## **4.3. Gruplar Arası İlişkilerin İncelenmesi**

### **4.3.1. Pelvik Asimetri Olan/Olmayan**

#### *Pelvik Asimetri Varlığının Kas Kuvveti Üzerine Etkisi*

Pelvik asimetrisi olan ve olmayan hastaların üst ve alt ekstremitte toplam ve ortalama kas kuvvet değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık olmadığı bulunmuştur (p>0,05) (Tablo 4.15).

**Tablo 4.15.** Pelvik asimetrinin kas kuvveti üzerine olan etkisi.

	pelvik asimetri yok (n=14)	pelvik asimetri var (n=27)	p
ÜEMT	72,33 (65,06 – 77,25)	69,66 (59,47 – 77,25)	0,705 (z=-0,384)
ÜEMTORT	4,52 (4,07 – 4,83)	4,35 (3,72 – 4,83)	0,705 (z=-0,384)
AEMT	67,02 ± 12,14	65,32 ± 9,57	0,625 (t=0,492)
AEMTORT	4,19 ± 0,76	4,08 ± 0,6	0,625 (t=0,492)

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı farklılık; A.O: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler); t: Bağımsız gruplarda t testi; z: Mann Whitney U testi ÜEMT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam ÜEMTORT: Üst Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama AEMT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam AEMTORT: Alt Ekstremitte Manuel Toplam Ortalama

### *Pelvik Asimetri Varlığının Hastalık Şiddeti, Fonksiyonel Kapasite, GYA ve Denge Üzerine Olan Etkisi*

Pelvik asimetrisi olmayan hastaların 2DKYT testi değerlerinin pelvik asimetrisi olanlara göre istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde daha yüksek ve düşme risklerinin (ZKYT) daha düşük olduğu bulundu (p<0,05). Pelvik asimetrisi olan ve olmayan hastaların ÜEFS, AEFS, FIM ve FUT bulguları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık olmadığı belirlendi (p>0,05) (Tablo 4.16).

**Tablo 4.16.** Pelvik asimetri varlığının hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, GYA ve denge arasındaki ilişki.

	Pelvik Asimetri yok (n=14)		Pelvik Asimetri var (n=27)		p
	A.O. ± S.S	Med (min - maks)	A.O. ± S.S	Med (min - maks)	
AEFS (0-80)	56,64 ± 16,2	47 (37 - 80)	48 ± 11,43	48 (17 - 80)	0,32 (z=-1,005)
ÜEFS (0-80)	67,57 ± 13,7	72 (37 - 80)	63,3 ± 16	67 (25 - 80)	0,391 (z=-0,882)
2DKYT (m.)	156,2± 45,2	163,7 (65,6- 237)	130,3±35,8	135,33 (60 - 185)	0,05* (t=2)
FIM (18-126)	122,1 ± 4,5	123 (113- 126)	119 ± 10,94	124 (82 - 126)	0,559 (z=-0,598)
ZKYT (sn.)	8,88 ± 5,22	7,23 (5,27- 21,2)	10,2 ± 4,47	8,64 (6,1- 24,2)	0,028* (z=-2,199)
FUT (cm.)	25,09 ± 6,8	25,42 (10,9- 36,1)	20,6 ± 7,71	19,9 (8,6 – 36,9)	0,077 (t=1,814)

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı farklılık; A.O: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler); t: Bağımsız gruplarda t testi; z: Mann Whitney U testi AEFS: Alt Ekstremitte Fonksiyonel Skala ÜEFS: Üst Ekstremitte Fonksiyonel Skala, 2DKYT: 2 dakika yürüme testi, FIM: Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü, ZKYT: Zamanlı kalk ve yürü testi, FUT: Fonksiyonel Uzanma Testi



### *Pelvik Asimetrinin Diğer Postür Ölçümleri Üzerine Etkisi*

Çalışmaya dâhil edilen hastaların pelvik asimetri durumlarına göre incelenen değişkenlerin sonuçları incelendiğinde; TKA, LLA ve API, değerlerinin pelvik asimetrisi olan ve olmayan hastalarda benzer değerlerde olduğu bulundu ( $p>0,05$ ). NYPR değerlendirme sonuçlarında ise iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık olduğu bulundu ( $p<0,05$ ) (Tablo 4.17).

**Tablo 4.17.** Pelvik asimetri varlığının postüröl ölçümler üzerine olan etkisi.

	pelvik asimetri yok (n=14)		pelvik asimetri var (n=27)		p
	A.O. ± S.S	Med (min - maks)	A.O. ± S.S	Med (min - maks)	
<b>NYPR (13- 65)</b>	46,86 ± 11,13	47 (29 - 61)	37,92 ± 7,7	39 (17 - 55)	<b>0,015* (t=2,677)</b>
<b>TKA (°)</b>	38,68 ± 8,41	39,74 (27,69 – 53,98)	39 ± 9,68	38,86 (23,62 – 61,4)	0,916 (t=-0,106)
<b>LLA (°)</b>	44,89 ± 10,91	41,19 (35,03 – 67,54)	41,02 ± 16,61	40,32 (15,78 – 73,14)	0,391 (z=-0,88)
<b>API (-10 - +10)</b>	5,07 ± 2,24	4,5 (2,5 – 10,5)	3,92 ± 3,3	4,5 (-3,5 - 12)	0,253 (t=1,161)

\*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı farklılık; A.O: Aritmetik Ortalama; S.S: Standart Sapma; Med (min – maks): Ortanca (en küçük – en büyük değerler); t: Bağımsız gruplarda t testi; z: Mann Whitney U testi NYPR: NewYork Postür Değerlendirme Ölçeği TKA: Torakal Kifoz Açısı LLA: Lumbal Lordoz Açısı API: Ayak Postür İndeks

## 5. TARTIŞMA

Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde postür bozukluklarının incelendiği ve diğer parametrelerle ilişkisinin araştırıldığı bu çalışmada iki önemli sonuç açığa çıkmıştır. Birçok makale ve bilimsel kitapta NMH'ların bulguları arasında postür bozuklukları listelenmekle birlikte bu bozuklukların özellikle erişkin grupta ne oranda görüldüğü yer almamaktadır. Literatür gözden geçirildiğinde skolyoz veya gövde postürü ile ilgili sınırlı çalışma bulunmakla birlikte özellikle erişkin NMH'larda ayak postürünü inceleyen çalışmaya ise rastlanmamıştır. Bu sonuçlar ile erişkin NMH grubunda spinal ve ayak postür bozukluğunun azımsanmayacak derecede görüldüğü belirlenmiştir. Mc Donald ve ark. 2012 yılında yaptıkları çalışmalarında NMH'a sahip bireylerde postür ve eklem kontraktürlerini ele almışlardır. Yazarlar çalışma grubumuzla örtüşen LGMD ve FSHMD gibi yavaş ilerleyen NMH grubu için kontraktürlerin kas kuvveti ile ilişkili olduğunu ve hastaların yaklaşık olarak %70'inde eklem kontraktürü bulunduğunu ve bu kontraktürlerin en sık ayak bileği eklemünde görüldüğünü belirtmişlerdir (56). Bizim çalışmamızda ortaya çıkan önemli sonuçlardan bir diğeri literatür ile farklı olarak kas kuvveti ile hiçbir postüral bozukluk veya deformitenin ilişkili olmadığı bulundu. Bu sonucun çalışmaya katılan hastalarımızın hastalık şiddeti ve kas kuvveti açısından çok iyi durumda olmasına bağlı oluşabileceği düşünüldü. Şöyle ki hastalarımız ortalama otuz altı yaş civarında olan ve en düşük kas kuvveti ortalaması 3,6/5 değerinde, GYA da bağımsızlık seviyesi 120/126 olan bir gruptan oluşmakta idi. Dolayısıyla kas kuvvet kaybı az olduğu için postüral bozukluklarla ilişkisi bulunamamış olabilir. Yapılan önceki çalışmalarda postüral değişikliklerin kas kuvvetinden bağımsız meydana geldiği, kas kuvveti değerlendirmesinin postür gibi hastanın gün boyu özellikle de yorgunluk ile değişime uğrayan ve graviteye karşı erikt postürün devamı için çaba gerektiren bir durumda ilişki çıkmaması çok anormal değildir. Ayrıca manuel kas kuvveti özellikle 3'ün altına düştüğünde bu ilişkiler daha net açığa çıktığını belirten çalışmalar vardır ek olarak erken evrelerde kas kuvveti postür üzerinde etkili olmadığını gösteren çalışmalar vardır (127). Çalışmamızın sonuçları Vandekerckhovel ve ark.'nın 2020 yılında yaptıkları ve kas kuvvetinin yürüyüşün motor kontrolünde sınırlı etkinliği olduğunu rapor ettikleri çalışma sonuçları ile paralellik göstermektedir (128).

Kinali Maria ve ark. çalışmalarında skolyoz, kifoz ve lordoz açısında değişiklikler gibi postüral olumsuzlukların NMH'ların ortak ve yaygın bulguları olduğunu yazmışlardır. Spinal düzgünlük vücudumuzda birçok değişkenin koordineli uyumu ile sağlanır. Normal vertebra gelişimi, kas gücü, denge, tonus simetrisi, kuvvet ve santral yolların normal kontrolü ile duysal geri bildirim mekanizması normal postüral uyum ve düzgünlük üzerinde etkisi olan önemli parametrelerdir (9). Erişkin NMH grubunda bu parametrelerin hemen hepsi etkilenmiştir bu nedenle bu kadar yüksek oranda spinal deformite görülmesi normal karşılanmıştır. Mc Donald ve ark.'nın çalışmalarında skolyozun bu grupta sık karşılaşılan postüral bir bozukluk olduğunun altını çizmiştir. Çalışmamızda hastaların %73'ünde olası skolyoz varlığının bulunması Mc Donald ve ark. sonuçlarını doğrulamaktadır. Yazarlar çalışma grubumuz içerisinde yer alan SMA hasta grubu için ise en sık eklem kontraktürü olan bölgenin diz eklemi, sonrasında ise sırasıyla kalça ve ayak bileği eklemine olduğunu not etmişlerdir. Çalışmamızda eklem kontraktür oranının nispeten az olmasının nedeninin dâhil edilen hastaların ambulatuvar seviyede olmasından kaynaklandığını düşünmekteyiz. Literatür gözden geçirildiğinde DMD'de skolyozun en çok yaş ve kas güçsüzlüğü ile ilişkili olduğu belirtilse de özellikle asimetrik kuvvet kaybının skolyoz üzerinde etkili olduğu ifade edilmiştir (9).

Çalışmamızın ikinci önemli sonucu ise hastalarda meydana gelen postür bozukluklarının fonksiyonel kapasite, hastalık şiddeti, denge ve düşme riski ile günlük yaşam aktiviteleri arasında ilişki bulunmuş olmasıdır.

Nöromusküler hasta grubunda ortaya çıkan postüral bozukluk ve spinal deformitelerin oturma dengesinde bozulma, dik durma ve pozisyonlamada zorluk, ağrı ve solunum problemleri gibi birçok farklı soruna yol açtığı bilinmektedir (33). Bu açıdan hem spinal hem de ayak postürünün değerlendirilmesi ve uygun tedavi stratejilerinin geliştirilmesi önemlidir. Literatür incelendiğinde NMH'ları bütüncül yaklaşımla değerlendiren ve postür bozuklukların, NMH'ları etkileyen diğer parametreler ile ilişkisini araştıran objektif bir çalışmaya rastlanmamıştır. Yapılan çalışmalar genellikle pediatrik alanda veya NMH'lık grubu içerisinde belirli bir grup hasta üzerinde yapılmıştır. Bu çalışma, yetişkin nöromusküler hastalığa sahip bireylerde postür bozukluklarını detaylı bir şekilde inceleyen ve kas kuvveti, hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, denge ve GYA gibi parametrelerle ilişkisini araştıran ve

önemli sonuçlar veren ilk özgün çalışma niteliğindedir. Çalışmamızın yetişkin NMH grubunda yapılması ve hastalarda görülen ortak problemlerin bütüncül bir bakış açısı ile değerlendirilmesi hem klinik anlamda alanda çalışan fizyoterapistlere hem de literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz.

Çalışmamızda NYPR ile değerlendirilen genel vücut postürü, fonksiyonel kapasite, hastalık şiddeti, günlük yaşam aktiviteleri, denge ve düşme riski ile ilişkili bulunmuştur. Bozgeyik ve ark. 2016 yılında DMD'li çocuklar üzerinde yaptıkları çalışmada NYPR ile değerlendirdikleri postüral düzgünlüğün 6 dakika yürüme testi, ambulasyon indeksi, fonksiyonel kapasite ve yürüme hızı ile ilişkili olduğunu rapor etmişlerdir. Yazarlar ayrıca fiziksel performansı iyi olan çocukların postüral düzgünlüklerinin de daha iyi olduğunu belirtmişlerdir. Bu konuda literatürde erişkin hasta grubunda yapılmış çalışma çok az olmakla birlikte çalışmamızın sonuçları Bozgeyik ve ark. sonuçları ile benzerlik göstermektedir (129). Rode ve ark. Serabral Palsi (CP)'li çocuklarda spinal patolojiler, bu patolojilerin yürüme performansına ve enerji harcamasına etkisini araştıran bir çalışma yapmışlardır. Bu çalışma sonucunda, postür bozukluğunun CP'li çocukların transfer ve yürüme performansını etkileyen önemli bir parametre olduğu ifade edilmiştir. Ayrıca omurga deformitesi olan çocuklarda yürüme sırasındaki enerji tüketimi, arttığı da not edilmiştir (130). Çalışmamızda ortaya çıkan genel vücut postürü ile 2 dakika yürüme ve zamanlı kalk ve yürü testi arasında ilişki, Rode ve ark. sonuçları ile paralellik göstermektedir. Çalışmamızda her ne kadar enerji harcaması değerlendirilmemiş olsa da postür bozukluğu olan hastalardaki fonksiyonel kapasitedeki düşüşün, yürüme performansı sırasında artmış enerji harcaması nedeniyle olabileceği düşünülmektedir. İki bin on altı yılında Bachasson ve ark. yetişkin ve ambule DM1'li hastalar üzerinde yaptıkları çalışma sonucunda kas güçsüzlüğünün, yürüme ve ayakta duruştaki postüral stabilite ile ilişkili olduğunu ifade etmişlerdir. Yazarlar ayak dorsi fleksörlerindeki zayıflık ve 6 DKYT arasında güçlü bir ilişki olduğunu da bulmuşlardır. Bununla birlikte ayak bileği plantar fleksörleri, diz ekstansörleri, boyun fleksörleri ile 6 DKYT arasında da orta düzeyde bir korelasyon bulunmuş, bu sonuçla kas kuvvet kaybı ile yürüme kapasitesindeki azalmanın ilişkili olduğu tezini desteklemiştir (131). Bizim çalışmamızda kas kuvveti ile yürüme performansı, hastalık şiddeti, denge gibi parametreler arasındaki ilişkiye bakılmamıştır. Literatürde hem çocuk hem de erişkin

NMH grubunda kas kuvveti ile denge, yürüme kapasitesi, hastalık şiddeti ve günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeyi arasındaki ilişki çok sayıda çalışmada gösterildiği için biz çalışmamızda bu ilişkilere yoğunlaşmadık. Bunun yerine temel merak konumuz postürün etkileyebileceği veya ilişkili olabileceği semptomlar oldu.

Çalışmamızda postür bozukluğu ile yürüyüş performansı arasında ilişki olması ve yine postür bozukluğunun anterior stabilite ve denge ile ilişkili çıkması açısından sonuçlarımız literatürle benzerlik göstermektedir. Bu sonuçlar statik durumda var olan postüral değişikliklerin, dinamik tüm aktiviteleri olumsuz yönde etkileyebileceği sonucunu doğurmaktadır. Postüral bozukluklar hem statik hemde dinamik dengeyi etkileyen hastaların yürüyüş performansı, günlük yaşamdaki birçok fiziksel aktivite ve bağımsızlık düzeyi ile ilişkilidir. Hammarén ve ark. 2014 yılında yaptıkları çalışmada yetişkin DM 1 hastalarında kas kuvveti, yürüyüş ve performansa dayalı denge durumlarını 5 yıl boyunca takip etmişlerdir. Beş yıl sonunda hastaların zamanlı yürüyüş ve performansa dayalı dinamik denge ölçümlerinde istatistiksel olarak anlamlı bir düşüş olduğu ve dinamik denge probleminin postüral kontrol kaybı ile ilişkili olduğu ifade edilmiştir (132). Bu çalışmanın sonuçları da çalışmamızda postüral bozukluklar ile denge ve yürüme performansı arasındaki ilişkiyi gösteren sonuçlarımızı desteklemektedir.

Çalışmamızda TKA'nda meydana gelen artış ile denge bozukluğu ve anterior stabilitede azalmanın ilişkili olduğu görülmüştür. R Eum ve ark. TKA artışının denge ve yürüme üzerine etkinliğini araştırdıkları çalışmada artmış kifoz açısının sağlıklı bireylerde yürüme performansı ile ilişkili olduğunu ancak denge üzerinde bir etkisinin olmadığını belirtmişlerdir (133). Osman Karaca ve ark. ise yaptıkları çalışmada Spina Bifida'lı çocuklarda LLA'nın denge performansı ile ilişkili olduğunu bulmuştur (134). Yine literatürde Guigui ve ark.'nın yaptığı başka bir çalışmada değerlendirilen pelvik ve spinal parametrelerden torakal kifoz ile antero-posterior denge arasında güçlü bir korelasyon olduğunu göstermektedir (135). Çalışmamızın sonuçları her üç araştırmanın sonuçları ile de paralellik göstermektedir. Bu açıdan TKA ve LLA'nın denge performansını etkileyebileceği ve bu açıların normal değerlerinde korunmasına yönelik fizyoterapi müdahalelerinin tedavi programlarındaki yerini alması gerektiğini düşünüyoruz. Hastalıklar ilerleyici ve kronik olduğu için erken dönemden itibaren gövde rehabilitasyonuna önem verilmeli ve vücut düzgünlüğünü korumaya yönelik

yaklaşımların önemli olduğu unutulmamalıdır. Aslında çalışmamızdaki sürpriz sonuçlardan bir tanesi hastalarımızın çoğunda LLA açısının norm değerler içerisinde kalması ve hastaların sadece %24'ünün LLA açısının azalmış olduğunun bulunmasıdır. Bilimsel kitaplarda ve makalelerde NMH'a sahip bireylerin LLA'nın çok büyük bir oranda artmış olduğu yazmaktadır. Çalışmamızın sonuçlarının literatür ile uyumlu olmamasının iki nedeni olabileceğini öngörüyoruz. Bunlardan ilki hastalarımızın kas kuvveti, hastalık şiddeti ve günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeyinin iyi olması nedeniyle LLA'yı artırmak gibi bir kompensasyona ihtiyaç duymamalarıdır. İkincisi ise hastalarımız yürürken LLA açılarını artırıyor olabilirler ancak ayakta sabit duruş sırasında bu kompensasyona ihtiyaç duymayabilirler. Biz çalışmamızda LLA ölçümünü ayakta sabit durma pozisyonunda ölçtüğümüz için bu sonuçlarla karşılaşmış olabiliriz. Bu limitasyonu ortadan kaldırmak amacıyla gelecekteki çalışmalarda hareket analiz sistemleri veya kamera kullanarak LLA değerlendirilmelidir.

Literatür gözden geçirildiğinde NMH grubunda skolyoz ile ilgili yapılan çalışmalarda daha çok solunum problemleri ve kas kuvveti ile skolyozun ilişkisi üzerinde durulduğu görülmektedir. Çalışmamızda olası skolyoz varlığı zamanlı kalk ve yürü testi ile değerlendirilen denge ve düşme riski ile ilişkili bulunmuştur. Gregoric M ve ark. NMH'a sahip bireylerde yaptıkları çalışmada skolyozun postüral kontrol üzerine olan ilişkisini araştırmıştır. Bu çalışmada yazarlar skolyozu bulunan NMH'a sahip bireylerde anterior denge geliştiğini ve hastaların dengelerinin bozulmaması için gravite merkezini yer değiştirmekten imtina ettikleri ve vücut salınımlarını azalttıkları ifade edilmiştir (5). Her ne kadar bu çalışmada direkt olarak bir denge testi kullanılmamış olsa da çalışmamızın sonuçlarının Gregoric ve ark. yorumları ile örtüştüğü söylenebilir. Literatürde genel görüş olarak spinal asimetrinin nedenleri arasında bir taraftaki paraspinal kasların tonusunun artması, karşı tarafta azalmış tonus veya kuvvetin zamanla omurganın koronal veya sagittal eğriliğini oluşturduğu düşünülmektedir. Spinal yapı bozukluğu, omuz asimetrisi, gövde dengesizliği ve pelvik obliklik NMH'ta skolyozun altında yatan fiziksel bulgulardır. Korovessis, P. ve ark.'ı çalışmalarında NMH'larda spinal deformitelerin birden fazla sistem bozukluğu ile ilişkili olduğunu ve nöromusküler skolyozun progresif deformite, artmış morbidite ve mortaliteye neden olduğunu ifade etmişlerdir. Bu çalışmada radyolojik ölçümlerin

kullanılmasından çekinildiği durumlarda skolyometre kullanılarak olası skolyoz varlığı ifade edilebilmiştir. Literatür detaylıca incelendiğinde Skolyometre ölçümü ile ilişkili tartışmalı fikirler olduğu görülmektedir. Bazı araştırmalarda skolyometre ölçümünün skolyoz varlığını tam olarak gösteremeyebileceği ifade edilirken diğer çalışmalarda ise skolyometre değerlendirmesinde elde edilen 10 derece ve üzerindeki spinal asimetrinin skolyoz olarak nitelendirilebileceği ifade edilmiştir (92, 94). Çalışmamızda hastaların temel şikâyetinin skolyoz olmaması nedeni ile ve radyolojik ölçümün olumsuz etkilerini hastalara yaşatmamak adına Göğüs Röntgeni ile Cobb açısı ölçümü yapılmamıştır, bunun yerine olası skolyoz varlığı skolyometre ile ölçülmüştür. Çalışmamızda skolyometre kullanarak bulduğumuz Tahmini Cobb Açısı değerlendirmesi sonucunda olası skolyoz ve spinal asimetri verileri elde ettik. Bu veriler sonucunda hastaların %73,2 olası skolyoz varlığını ve %26,8 spinal asimetri olduğunu bulduk. Çalışmamızda hastaların %48,8 torakal, %51,2 lumbal eğrilik vardı. Çalışmamızda spinal asimetrinin düşme riski ile ilişkili olduğunu tespit ettik. Bu sonuç hastaların ayakta durma, yürüme, dönme, oturma gibi fonksiyonlarının düşme riski içermesi açısından önemli olup Korovessis, P. Ve ark.'nın skolyozun etkileri ile ilgili sonuçları ile paralellik göstermektedir (94). Skolyoz ve spinal asimetri olan hastalarda, denge problemi ve düşme riskinde artış olduğu 2014 yılında DMD'li çocuklarda yapılan çalışmalarda da gösterilmiştir (136). 2015 yılında yapılan, skolyozun NMH'larda etkisini inceleyen başka bir çalışmada DMD ve SMA hastalarında görülen skolyozun solunum sistemini önemli derecede etkilediğini ve bunun nedeninin NMH'larda yaygın solunum kas kuvvet zayıflığı, göğüs kafesinde meydana gelen asimetric çökme durumu olduğunu ifade edilmektedir (137). Skolyoz ve solunum sistemleri ilişkisi hastaların yaşam kalitelerini düşüren ciddi bir problemdir. Çalışmamızda solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetlerinin değerlendirilmemiş olması bir limitasyon gibi görünmekle birlikte çalışma grubumuzun iyi durumda olan hastalardan oluşması ve herhangi bir solunum şikâyetinin olmaması bu limitasyonumuzu kabul edilebilir kılmaktadır. Çalışmamızda skolyoz ve spinal asimetri varlığının denge bozukluğu ile ilişkili çıkması dikkat edilmesi gereken bir sonuçtur. Şöyle ki hastalarda spinal asimetri başlangıcının engellenmesi veya geciktirilmesi sadece solunum ve bilinen diğer özellikler açısından değil denge kontrolü açısından da hastaya avantaj sağlayacaktır. Erken dönemde



detaylı hasta değerlendirmesi ile yapılacak olan rehabilitasyon yaklaşımları hastanın fonksiyonel kapasitesi ve günlük yaşam kalitesi açısından çok önemlidir.

Çalışmamızın sonuçlarına göre pelviste meydana gelen asimetri, hastaların fonksiyonel kapasitesinde düşüş ile ilişkili olduğu gibi denge bozukluğu ve düşme riskini de artırmaktadır. Ek olarak pelvik asimetrinin vücut duruşunu ve fonksiyonelliği etkileyecek birçok postüral bozukluk ile ilişkili olduğu görülmüştür. Hastalarda gelişen olası bir skolyoz ya da spinal asimetri denge kaybı ve düşmeye neden olabilmektedir. Bu sonuçlar NMH'da gelişen postüral bozuklukların, hastalığın prognozuna, günlük yaşam aktivitelerinde kısıtlılıklara, fonksiyonel kapasitede azalmaya, denge bozukluğu ve düşme problemlerine neden olabileceği öngörülmüştür. Bu sorunlar postüral bozuklukların hastanın psikososyal hayatını etkileyebileceği ve yaşam kalitesini ciddi şekilde düşürebileceğini göstermektedir. Yetişkin nöromusküler hastalık grubunda pelvik asimetri ile ilgili çalışmaya rastlanılmamış olmakla birlikte 2015 yılında yapılan ve pelvik asimetri ve skolyoz varlığının adölesanlarda oturma dengesi üzerine etkinliğinin araştırıldığı bir çalışmada katılımcılar kontrol, pelvik asimetri, skolyoz ve skolyoz +pelvik asimetri grubu olarak 4 gruba ayrılmıştır. Sonrasında tüm katılımcılar stabil olmayan bir zemin üzerine oturtularak her yönden pertürbasyon verilmiş ve oturma dengeleri ölçülmüştür. Çalışmanın sonucunda skolyoz ve/veya pelvik asimetrisi olan katılımcıların kontrol grubuna kıyasla postüral asimetrisi, ağırlık aktarma problemleri ve kassal kontraksiyon dengesizliği olduğunu belirtilmiştir (138). Literatürde pelvik asimetri daha çok bacak uzunluğu eşitsizliği, eklem kontraktürü gibi problemlerle ilişkilendirilmiştir. McCarthy RE. ve ark.'ları pelvik asimetrinin, gövde dengesini zorlaştırdığı ve dik duruş pozisyonunda gövde için dengesiz bir destek yüzeyine yol açtığını bildirmiştir (139). Bizim çalışmamızda hastalarımızın %65,9'unda pelvik asimetri olduğu bulunmuştur. Yapılan değerlendirme sonucunda pelvik asimetrinin genel vücut postür analizi ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Ayrıca çalışmamızın sonucunda pelvis asimetrisi olan hastaların, asimetri olmayan hastalara göre 2 DKYT'nde daha az mesafe yürüdükleri ve daha fazla düşme riskine sahip oldukları açıkça görülmektedir. Bu sonuçlar McCarthy RE. ve ark.'larının raporlarıyla örtüşmektedir. Yine 2010 yılında B. Missaoui ve ark.'nın NMH'a sahip bireylerin sağlıklı yaşlılarına göre daha fazla denge bozukluğu ve düşme riskine sahip olduklarını göstermiştir (140). 2006 yılında yapılan başka bir çalışmada

NMH'larda düşmenin yaygın bir problem olduğunu göstermektedir. Bu yapılan prospektif çalışma düşmenin belirli bir grup NMH kategorisiyle sınırlı olmadığını sadece motor nöron hastalarında (%60) daha yaygın olduğu ve çalışmaya katılan miyopati hastaların %25'inde bir düşme hikâyesi görüldüğünü belirtmektedir. Bu sonuçlar spesifik patolojik kusurlara bakılmaksızın ve bu hastalık grubunun heterojenliğinin yanı sıra yaygın bir sorun olarak ifade edilmektedir. Bu sonuçlar literatürdeki çalışmalarla benzerlik göstermektedir (58). Çalışmamız bu yaygın problemin postüral bozukluklar ve pelvis asimetrisi ile ilişkili olduğunu göstermiştir. Pelvik asimetrinin erken belirlenmesi ve uygun tedavinin uygulanması, spinal deformitelerin ilerlememesi ve vücut mekaniğinde bir kısır döngü oluşmaması açısından çok önemlidir. Kalça ve pelvis seviyesinde pelvik oblikitenin düzeltilmesi oturma dengesinin önemli ölçüde iyileşmesine yol açabilir. Çalışmamız NMH'da ortak ve önemli bir sorun olan denge bozukluğunun kas kuvveti dışında ilişkili olduğu parametreleri işaret etmesi açısından da literatüre değerli katkılar sağlamaktadır. Martin Peter Berthelsen ve ark. yaptıkları çalışmada 10 haftalık kuvvetlendirme, denge ve germe egzersizlerinin BMD ve LGMD hastalarının yürüme performanslarını ve postüral dengelerini geliştirdiği ifade etmişlerdir. Bu açıdan denge ve postüral düzgünlüğün fizyoterapi müdahalelerine iyi yanıt vermesi her iki bulgunun da rutin değerlendirmelerde yerini alması gerektiğini düşündürmüştür. Ayrıca Rohmer-Cohen ve ark. yaptıkları çalışmalarında NMH'lara sahip bireylere yapılan 6 haftalık denge odaklı fizyoterapi programının sadece denge ve yürüyüş postürünü değil aynı zamanda hastaların özgüvenlerini de geliştirmiştir. Bu açıdan hastalarda postüral gelişim ve yürüyüş performanslarını artıracak fizyoterapi uygulamalarının hastaların özgüvenini geliştirerek aktivite ve katılım kısıtlılıklarını azaltacağı öngörülmüştür.

Literatürde postür bozukluğunun, hastanın hayatındaki önemi birçok çalışmada ortaya konmuştur. Omurga deformitesi hastanın kendi imajı ve sosyal etkileşimler için çok önemlidir. Spinal deformiteler sonucu hastanın bağımsızlığını kaybetmesi, yardımcıya artan bağımlılık ve kişinin sosyal rollerinin azalması ve ileri dönemlerde sosyal izolasyon gibi durumlar görülmektedir (141, 142). Literatürde yapılan çalışmalar spinal deformite oranının SMA'lı hastaların %80'i (143), DMD'li erkeklerin %85-90'ı (36, 144) olarak belirtmektedir. Spinal dizilimin korunması için kas dengesi ve simetri, normal vertebral gelişim, duyuusal geri bildirim ve merkezi

yollar gerektirir, bu nöral yollardan ya da yapılardan herhangi birinde meydana gelen bozulmanın, spinal deformiteye yol açabileceği bilinmektedir (139). Çalışmamız postür bozukluğunun üst ekstremitte hastalık şiddeti ile ilişkili olduğunu göstermiştir. Çalışmamız postüral bozuklukların, hastalığın ciddiyeti veya vücut işlevlerindeki bozukluklarla yakından ilişkilide olduğunu göstermiştir. Bu açıdan bakıldığında postüral bozuklukların artması veya şiddetinin artması hastalık şiddetinin de artmış olabileceğini göstermesi açısından değerlidir. Postüral bozuklukların hastanın GYA ile de yakından ilişkili olduğu birçok araştırmacı tarafından kabul edilmektedir (81). Çalışmamızda da postüral bozukluk ve GYA arasında yakın bir ilişki olduğu gösterilmektedir. Ek olarak çalışmamız, postür bozukluğu ile hastanın yürüyüş performansı, denge ve düşme gibi problemlerle ilişkili olduğunu net bir şekilde göstermektedir. Literatürde Baptista, C. R. ve arkadaşlarının 2014 yılında DMD'li çocuklar üzerinde yapılan çalışma sonucunda postüral bozukluğu olan çocukların kötü denge skoru sergiledikleri ve düşme risklerinin arttığını bildirilmişlerdir (136). Bu sonuçlar çalışmamızın sonuçları ile uyumludur.

Ayak postürü ve deformiteleri NMH'larda sık karşılaşılan bir sorundur fakat bu konu üzerinde detaylı çalışma bulunmamaktadır. Literatür incelendiğinde, azalmış ayak bileği dorsi fleksiyon hareket açıklığı olan ve yürüyüş sırasında anormal yüklenme ile karakterize bir deformite olarak bilinen düşük ayağın, DMD ve CMT hastalığı gibi nöromusküler bozuklukları olan hastalarda sık görüldüğü ve bir dizi aktif – pasif nörofizyolojik mekanizma nedeniyle ortaya çıkabileceği bilinmektedir (Maurer 1995). Newman ve arkadaşlarının 2007 yılında, CMT Tip 1 ve Tip 2 hastaları üzerinde yapmış oldukları bir çalışmada, 16 hastanın 10 tanesinde ayak bileği dorsi fleksiyon hareket açıklığında limitasyon olduğunu göstermişlerdir (10). Yine McDonald ve arkadaşlarının DMD'li çocuklar üzerinde yaptıkları çalışma sonucunda 13 yaş üzerindeki hemen hemen tüm çocukların ayak dorsi fleksiyon hareket açıklığında önemli bir limitasyon olduğunu bildirmişlerdir. Ayak bileği ekini, DMD ve CMT hastalık grubunda öngörülebilir ve genellikle klinik bir sorun olarak kabul edilmektedir. Ek olarak Myastania Gravis gibi diğer NMH'lık grubunda da az sıklıkla rapor edilmektedir (10). Yapmış olduğumuz çalışma sonucunda hastalarda %6,4 oranında düşük ayak olduğu ve Ayak Postür İndeksi sonucu hastalarda % 95,1 pronasyon, % 4,9 supinasyon olduğu görülmektedir. Ayak Postür İndeksi

değerlendirme sonucuna göre 41 hasta verisinin ortalamasının  $43 \pm 2.96$  ortalamaya sahip olduğu göstermektedir. API norm değerlerine göre bu sonucun normal sınırlar içinde olduğu görülmektedir. Literatürde NMH grubunda ayak sağlığı ve postürü ile ilgili çalışmaların yetersiz olduğu görülmektedir. Çalışmalar daha çok kas kuvveti, yürüyüş, denge ve düşme gibi parametrelere odaklanmıştır, bu nedenle NMH grubunda ayak postür değerlendirmesinin yer alması çalışmamıza katma değer sağlamaktadır. Çalışmamızın sonuçları NMH'larda ayak değerlendirmesinin de önemine vurgu yapması açısından değerlidir.

Çalışmamızın en önemli limitasyonu çalışma grubumuzun heterojen NMH grubundan oluşması ve her bir hastalık grubunun farklı etkilenimleri olmasıdır. Özel bir hastalık grubunda veya daha yüksek bir hastalık popülasyonunda, postür bozukluklarının diğer parametrelerle ilişkisinin incelenmesi daha objektif bilgi sağlayabilirdi. Ancak belirli bir grup NMH sahip bireyi değerlendirdiğimiz takdirde hasta sayısında yetersizlik yaşayabileceğimiz için ortak semptomu kas kuvvet kaybı olan NMH grubunu dâhil ettik. Diğer bir limitasyonumuz ise sağlıklı bir kontrol grubumuzun olmamasıydı. Daha sonraki çalışmalarda deformiteleri daha objektif karşılaştırabilmek için kontrol grubunun oluşturulmasına ihtiyaç vardır. Ayrıca çalışmaya dâhil edilen hastaların fonksiyonel kapasitelerinin yüksek hastalık şiddetlerinin düşük olması çalışmamızın sonuçlarının genellenmesinin önündeki en önemli engeldir. Bu nedenle taban tavan etkisinden arındırılmış bir hasta grubunda yapılan benzer metodolojiye sahip çalışmalara ihtiyaç vardır.

Bu çalışma, yetişkin NMH'larda postür bozukluklarını detaylı incelemesi ve bu bozuklukların hastalığın diğer bulgularıyla ilişkisini araştırması açısından önemli sonuçlar sağlamıştır. Çalışmamızın sonuçları, pelvik asimetri, skolyoz, spinal asimetri, torakal kifoz ve lumbal lordoz açılarının artması gibi postüral bozuklukların NMH grubunda sık görüldüğü, denge – düşme riski, fonksiyonel kapasite, hastalık şiddeti ve GYA parametreleriyle ilişkili olduğunu göstermiştir. Rehabilitasyon programları planlanırken vücut biyomekaniğini pek çok açıdan etkileyen omurga düzgünlüğünü mümkün olduğunca korumanın ve postüral bozuklukları detaylı değerlendirmenin hastaların GYA performanslarını, fonksiyonel kapasitelerini, denge ve düşme risklerini olumlu etkileyeceğini düşünmekteyiz. Çalışmamızda kas kuvveti ve spinal deformitelerin eş zamanlı olarak gelişmesi ve özellikle kas kuvveti henüz çok

azalmadan birçok postüral bozukluğun açığa çıkması postüral bozuklukların hastalığın erken dönemlerinden itibaren değerlendirilmesi gerektiğini düşündürmektedir. Kas kuvvet kaybı ve fonksiyonel seviye açısından daha heterojen, NMH alt tipi açısından ise daha homojen gruplarda yapılacak benzer metodolojiye sahip çalışmalar konuya daha net kanıtlar sağlayacaktır.

Erken dönemden itibaren oturmada ve tüm diğer zamanlarda postüral düzgünlüğün devamına önem verilmelidir. Ayak postürünün önemi ve performans üzerindeki etkisi dikkate alındığında uygun ayakkabı seçimi, doğru ayak pozisyonları ve ayak bileğine yönelik germe egzersizlerinin çok önemli olduğu unutulmamalıdır. Ayak postüründe yürüme yeteneğinin devamında hamstring kısalığı ve ayak bileği limitasyonunun önemi bilinmekte olduğundan kas kısalıkları ve kontraktürlerin önlenmesinde yine erken dönem fizyoterapi yaklaşımlarının hastanın hayat kalitesi için çok önemli olduğu unutulmamalıdır.

## 6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

Nöromusküler hasta grubunda postür bozukluklarını detaylı bir şekilde incelemek ve hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite ve denge gibi parametrelerle ilişkisini açığa çıkarmak amacıyla yaptığımız çalışmanın sonuçları aşağıda maddeler halinde verilmiştir;

1. Çalışmamıza katılan nöromusküler hastaların büyük çoğunda spinal postüral bozuklukların olduğu bulundu.
2. Ayak postürünün hastaların büyük çoğunluğunda etkilendiği,
3. Çalışmamızda kas kuvveti ile genel vücut postürü, TKA, LLA ve API arasında bir ilişkiye rastlanmadı.
4. Hastaların genel vücut postürlerinin, hastalık şiddeti, fonksiyonel kapasite, yürüme performansı, denge – düşme riski ve GYA ile ilişkili olduğu bulundu.
5. Postür bozukluğunun, üst ekstremitte hastalık şiddeti ve GYA'leri ile ilişkili olduğu bulundu.
6. Spinal postürün etkilendiği hastaların denge ve düşme risklerinin daha fazla olduğu bulundu.
7. Pelvik asimetrisinin hastaların fonksiyonel kapasite ve yürüyüş performansını azattığı, denge bozukluğu ve düşme riskini arttırdığı bulundu.

Çalışmamızın bu sonuçları erişkin NMH'da postüral düzgünlüğün korunmasına yönelik fizyoterapi yaklaşımlarının erken dönemden itibaren önemini ortaya koymaktadır. Bu hasta grubunda görülen postüral problemlerin en çok denge bozukluğu ve düşme riskinde artış ile sonuçlanması erken devrede bile postürün dengeye olan etkisini gösterdiğinden çok önemlidir. Bu problemler hastalığın ileri dönemlerinde kinezyofobi gibi hastanın günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlık düzeyinde azalma ve katılım problemleri gibi birçok soruna neden olabilir.

## 7. KAYNAKLAR

1. Fowler Jr WM. Consensus conference summary: Role of physical activity and exercise training in neuromuscular diseases. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*. 2002;81(11):S187-S95.
2. McDonald CM. Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2002;81(11):S108-S20.
3. Cup EH, Pieterse AJ, Jessica M, Munneke M, van Engelen BG, Hendricks HT, et al. Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2007;88(11):1452-64.
4. Abresch RT, Han JJ, Carter GT. Rehabilitation management of neuromuscular disease: the role of exercise training. *Journal of clinical neuromuscular disease*. 2009;11(1):7-21.
5. Gregoric M, Pecak F, Trontelj J, Dimitrijević M. Postural control in scoliosis. A statokinesimetric study in patients with scoliosis due to neuromuscular disorders and in patients with idiopathic scoliosis. *Acta Orthopaedica Scandinavica*. 1981;52(1):59.
6. Brooke M, Fenichel G, Griggs R, Mendell J, Moxley R, Florence J, et al. Duchenne muscular dystrophy: patterns of clinical progression and effects of supportive therapy. *Neurology*. 1989;39(4):475-.
7. Rideau Y, Glorion B, Delaubier A, Tarle O, Bach J. The treatment of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 1984;7(4):281-6.
8. Galasko C, Delaney C, Morris P. Spinal stabilisation in Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of bone and joint surgery British volume*. 1992;74(2):210-4.
9. Kinali M, Main M, Mercuri E, Muntoni F. Evolution of abnormal postures in Duchenne muscular dystrophy. *Annals of Indian Academy of Neurology*. 2007;10(5):44.
10. Rose KJ, Burns J, Wheeler DM, North KN. Interventions for increasing ankle range of motion in patients with neuromuscular disease. *Cochrane database of systematic reviews*. 2010(2).
11. Jacob V, Biju H, Sharma A, Lombardi V. *Neurorehabilitation A Multidisciplinary Approach*. NeuroGen Brain and Spine Institute, Mumbai, India; 2011.
12. Tyler KL, McHenry LC. Fragments of neurologic history: pseudohypertrophic muscular dystrophy and Gowers' sign. *Neurology*. 1983;33(1):88-.
13. Tawil R, Venance S. *Neuromuscular disorders*: John Wiley & Sons; 2011.
14. Fischer D, Hafner P, Rubino D, Schmid M, Neuhaus C, Jung H, et al. The 6-minute walk test, motor function measure and quantitative thigh muscle MRI in Becker muscular dystrophy: a cross-sectional study. *Neuromuscular Disorders*. 2016;26(7):414-22.
15. Walton JN, Nattrass F. On the classification, natural history and treatment of the myopathies. *Brain*. 1954;77:169-231.
16. Murphy AP, Straub V. The classification, natural history and treatment of the limb girdle muscular dystrophies. *Journal of neuromuscular diseases*. 2015;2(s2):S7-S19.

17. Tawil R, Van Der Maarel SM. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 2006;34(1):1-15.
18. Hauser S, Josephson S. *Harrison's Neurology in Clinical Medicine*, 3E: McGraw-Hill Education; 2013.
19. Clarke C, Howard R, Rossor M, Shorvon S. *Neurology: a queen square textbook*: John Wiley & Sons; 2016.
20. Jackson CE, Barohn RJ. A pattern recognition approach to myopathy. *CONTINUUM: Lifelong Learning in Neurology*. 2013;19(6):1674-97.
21. Lang B, Vincent A. Autoimmune disorders of the neuromuscular junction. *Current opinion in pharmacology*. 2009;9(3):336-40.
22. Spaulding SW, Lippes H. Hyperthyroidism. Causes, clinical features, and diagnosis. *The Medical clinics of North America*. 1985;69(5):937-51.
23. Torres C, Moxley R. Hypothyroid neuropathy and myopathy: clinical and electrodiagnostic longitudinal findings. *Journal of neurology*. 1990;237(4):271-4.
24. Stucki G. International Classification of Functioning, Disability, and Health (ICF): a promising framework and classification for rehabilitation medicine. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2005;84(10):733-40.
25. Imrie R. Demystifying disability: a review of the International Classification of Functioning, Disability and Health. *Sociology of Health & Illness*. 2004;26(3):287-305.
26. Bos I, Stallinga HA, Middel B, Kuks JB, Wynia K. Validation of the ICF core set for neuromuscular diseases. *Eur J Phys Rehabil Med*. 2013;49(2):179-87.
27. Emery AE. The muscular dystrophies. *The Lancet*. 2002;359(9307):687-95.
28. Fowler JW, Abresch RT, Aitkens S, Carter GT, Johnson ER, Kilmer DD, et al. Profiles of neuromuscular diseases. Design of the protocol. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 1995;74(5 Suppl):S62-9.
29. Rozman MB, Anton Zupan, Janez. Evaluation of the strength of elbow flexors in patients with neuromuscular diseases. *Journal of medical engineering & technology*. 2001;25(6):235-9.
30. Porth C. *Essentials of pathophysiology: concepts of altered health states*: Lippincott Williams & Wilkins; 2011.
31. 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.
32. Protopsaltis TS, Boniello AJ, Schwab FJ. Management of spinal deformity in adult patients with neuromuscular disease. *Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*. 2016;24(9):634-44.
33. Choudhury MZB, Tsirikos AI, Millner PA. Neuromuscular scoliosis: clinical presentation, types of deformity, assessment and principles of treatment. *Orthopaedics and Trauma*. 2017;31(6):350-6.



34. Tucker SK, Noordeen M, Pitt MC. Spinal cord monitoring in neuromuscular scoliosis. *Journal of Pediatric Orthopaedics Part B*. 2001;10(1):1-5.
35. Hart DA, McDonald CM. Spinal deformity in progressive neuromuscular disease: natural history and management. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*. 1998;9(1):213-32.
36. Oda T, Shimizu N, Yonenobu K, Ono K, Nabeshima T, Kyoh S. Longitudinal study of spinal deformity in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of pediatric orthopedics*. 1993;13(4):478-88.
37. Eren I, Abay B, Günerbüyük C, Çakmak ÖÖ, Şar C, Demirhan M. Spinal fusion in facioscapulohumeral dystrophy for hyperlordosis: A case report. *Medicine*. 2020;99(8).
38. Felice KJ, Jones JM, Conway SR. Facioscapulohumeral dystrophy presenting as infantile facial diplegia and late-onset limb-girdle myopathy in members of the same family. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 2005;32(3):368-72.
39. Demirci CS, Turgut E, Ayvat E, Onursal Ö, Ayvat F, Yıldız T, et al. Kinematic analysis of scapular movements in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Journal of Electromyography and Kinesiology*. 2018;38:88-93.
40. Tan H, Feng F, Lin Y, Chen C, Li Z, Shen J. Surgical correction of hyperlordosis in facioscapulohumeral muscular dystrophy: A case report. *BMC surgery*. 2017;17(1):83.
41. Lee CS, Kang SJ, Hwang CJ, Lee S-W, Ahn Y-J, Kim Y-T, et al. Early-onset facioscapulohumeral muscular dystrophy—significance of pelvic extensors in sagittal spinal imbalance. *Journal of Pediatric Orthopaedics B*. 2009;18(6):325-9.
42. Carter GT, Abresch RT, Fowler JW, Johnson ER, Kilmer DD, McDonald CM. Profiles of neuromuscular diseases. Hereditary motor and sensory neuropathy, types I and II. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 1995;74(5 Suppl):S140-9.
43. Granata C, Merlini L, Magni E, Marini ML, Stagni SB. Spinal muscular atrophy: natural history and orthopaedic treatment of scoliosis. *Spine*. 1989;14(7):760-2.
44. Granata C, Cervellati S, Ballestrazzi A, Corbascio M, Merlini L. Spine surgery in spinal muscular atrophy: long-term results. *Neuromuscular Disorders*. 1993;3(3):207-15.
45. Epstein NE, Gottesman M. Few patients with neurodegenerative disorders require spinal surgery. *Surgical neurology international*. 2014;5(Suppl 3):S81.
46. Upadhyaya CD, Starr PA, Mummaneni PV. Spinal deformity and Parkinson disease: a treatment algorithm. *Neurosurgical focus*. 2010;28(3):E5.
47. Bowen RE, Abel MF, Arlet V, Brown D, Burton DC, D'Ambra P, et al. Outcome assessment in neuromuscular spinal deformity. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2012;32(8):792-8.
48. Cote KP, Brunet ME, II BMG, Shultz SJ. Effects of pronated and supinated foot postures on static and dynamic postural stability. *Journal of athletic training*. 2005;40(1):41.
49. Neely FG. Biomechanical risk factors for exercise-related lower limb injuries. *Sports medicine*. 1998;26(6):395-413.
50. Franco AH. Pes cavus and pes planus: analyses and treatment. *Physical therapy*. 1987;67(5):688-94.

51. Hertel J, Gay MR, Denegar CR. Differences in postural control during single-leg stance among healthy individuals with different foot types. *Journal of athletic training*. 2002;37(2):129.
52. Chang W-N, Tsirikos AI, Miller F, Schuyler J, Glutting J. Impact of changing foot progression angle on foot pressure measurement in children with neuromuscular diseases. *Gait & posture*. 2004;20(1):14-9.
53. Brewerton D, Sandifer P, Sweetnam D. "Idiopathic" pes cavus. *British medical journal*. 1963;2(5358):659.
54. Cider Å, Carlsson S, Arvidsson C, Andersson B, Stibrant Sunnerhagen K. Reliability of clinical muscular endurance tests in patients with chronic heart failure. *European Journal of Cardiovascular Nursing*. 2006;5(2):122-6.
55. Carter GT, Han JJ, Abresch RT, Jensen MP. The importance of assessing quality of life in patients with neuromuscular disorders. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine®*. 2007;23(6):493-7.
56. Skalsky AJ, McDonald CM. Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics*. 2012;23(3):675-87.
57. Spector S, Simard C, Fournier M, Sternlicht E, Edgerton V. Architectural alterations of rat hind-limb skeletal muscles immobilized at different lengths. *Experimental neurology*. 1982;76(1):94-110.
58. Pieterse A, Luttikhof T, de Laat K, Bloem B, Van Engelen B, Munneke M. Falls in patients with neuromuscular disorders. *Journal of the neurological sciences*. 2006;251(1-2):87-90.
59. van de Warrenburg BP, Steijns JA, Munneke M, Kremer BP, Bloem BR. Falls in degenerative cerebellar ataxias. *Movement disorders*. 2005;20(4):497-500.
60. Yardley L, Beyer N, Hauer K, Kempen G, Piot-Ziegler C, Todd C. Development and initial validation of the Falls Efficacy Scale-International (FES-I). *Age and ageing*. 2005;34(6):614-9.
61. Ulus Y, Durmus D, Akyol Y, Terzi Y, Bilgici A, Kuru O. Reliability and validity of the Turkish version of the Falls Efficacy Scale International (FES-I) in community-dwelling older persons. *Archives of gerontology and geriatrics*. 2012;54(3):429-33.
62. Lou J-S. Fatigue in amyotrophic lateral sclerosis. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*. 2008;19(3):533-43.
63. Armutlu K, Keser İ, Korkmaz N, Akbıyık Dİ, Sümbüloğlu V, Güney Z, et al. Psychometric study of Turkish version of Fatigue Impact Scale in multiple sclerosis patients. *Journal of the neurological sciences*. 2007;255(1-2):64-8.
64. Takubo T, Konno K. Respiratory failure in disorders of thoracic cage. *Ryoikibetsu shokogun shirizu*. 1994(4):468.
65. Finder JD, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Iannaccone ST, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*. 2004;170(4):456.

66. Baydun A, Gilgoff I, Prentice W, Carlson M, Fischer DA. Decline in respiratory function and experience with long-term assisted ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. *Chest*. 1990;97(4):884-9.
67. Katirji B, Kaminski HJ, Ruff RL. *Neuromuscular disorders in clinical practice*: Springer Science & Business Media; 2013.
68. Wiesinger GF, Quittan M, Nuhr M, Volc-Platzer B, Ebenbichler G, Zehetgruber M, et al. Aerobic capacity in adult dermatomyositis/polymyositis patients and healthy controls. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2000;81(1):1-5.
69. Hicks JE, Drinkard B, Summers RM, Rider LG. Decreased aerobic capacity in children with juvenile dermatomyositis. *Arthritis Care & Research: Official Journal of the American College of Rheumatology*. 2002;47(2):118-23.
70. McCrory MA, Kim H-R, Wright NC, Lovelady CA, Aitkens S, Kilmer DD. Energy expenditure, physical activity, and body composition of ambulatory adults with hereditary neuromuscular disease. *The American journal of clinical nutrition*. 1998;67(6):1162-9.
71. Jozefowicz R, Welle S, Nair K, Kingston W, Griggs R. Basal metabolic rate in myotonic dystrophy: evidence against hypometabolism. *Neurology*. 1987;37(6):1021-.
72. Welle S, Jozefowicz R, Forbes G, Griggs RC. Effect of testosterone on metabolic rate and body composition in normal men and men with muscular dystrophy. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 1992;74(2):332-5.
73. McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler Jr WM, Johnson ER, Kilmer DD. Profiles of neuromuscular diseases. *Becker's muscular dystrophy*. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 1995;74(5 Suppl):S93-103.
74. OKADA K, MANABE S, SAKAMOTO S, OHNAKA M, NIIYAMA Y. Protein and energy metabolism in patients with progressive muscular dystrophy. *Journal of nutritional science and vitaminology*. 1992;38(2):141-54.
75. Aitkens S, Kilmer DD, Wright NC, McCrory MA. Metabolic syndrome in neuromuscular disease. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2005;86(5):1030-6.
76. Miller TD, Balady GJ, Fletcher GF. Exercise and its role in the prevention and rehabilitation of cardiovascular disease. *Annals of Behavioral Medicine*. 1997;19(3):220-9.
77. Burns TM, Graham CD, Rose MR, Simmons Z. Quality of life and measures of quality of life in patients with neuromuscular disorders. *Muscle & nerve*. 2012;46(1):9-25.
78. Graham CD, Rose MR, Grunfeld EA, Kyle SD, Weinman J. A systematic review of quality of life in adults with muscle disease. *Journal of neurology*. 2011;258(9):1581-92.
79. Jopson NM, Moss-Morris R. The role of illness severity and illness representations in adjusting to multiple sclerosis. *Journal of psychosomatic research*. 2003;54(6):503-11.
80. Rose MR, Sadjadi R, Weinman J, Akhtar T, Pandya S, Kissel JT, et al. Role of disease severity, illness perceptions, and mood on quality of life in muscle disease. *Muscle & nerve*. 2012;46(3):351-9.
81. Bos I, Wynia K, Drost G, Almansa J, Kuks JB. The extremity function index (EFI), a disability severity measure for neuromuscular diseases: psychometric evaluation. *Disability and Rehabilitation*. 2018;40(13):1561-8.

82. 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.
83. Scott O, Hyde S, Goddard C, Dubowitz V. Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve: Official Journal of the American Association of Electrodiagnostic Medicine*. 1982;5(4):291-301.
84. Andres PL, Skerry LM, Munsat TL. Measurement of strength in neuromuscular diseases. Quantification of neurologic deficit Boston: Butterworths. 1989:87-100.
85. Abresch RT, Seyden NK, Wineinger MA. Quality of life: Issues for persons with neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*. 1998;9(1):233-48.
86. Boström K, Ahlström G. Quality of life in patients with muscular dystrophy and their next of kin. *International Journal of Rehabilitation Research*. 2005;28(2):103-9.
87. 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.
88. Rajabi R, Seidi F, Mohamadi F. Which method is accurate when using the flexible ruler to measure the lumbar curvature angle? deep point or mid point of arch. *World Applied Sciences Journal*. 2008;4(6):849-52.
89. Seidi F, Rajabi R, Ebrahimi T, Tavanai A, Moussavi S. The Iranian flexible ruler reliability and validity in lumbar lordosis measurements. *World J Sport Sci*. 2009;2(2):95-9.
90. Harimaya K, Lenke LG, Mishiro T, Bridwell KH, Koester LA, Sides BA. Increasing lumbar lordosis of adult spinal deformity patients via intraoperative prone positioning. *Spine*. 2009;34(22):2406-12.
91. Macagno AE, O'Brien MF. Thoracic and thoracolumbar kyphosis in adults. *Spine*. 2006;31(19S):S161-S70.
92. Ma H-H, Tai C-L, Chen L-H, Niu C-C, Chen W-J, Lai P-L. Application of two-parameter scoliometer values for predicting scoliotic Cobb angle. *Biomedical engineering online*. 2017;16(1):136.
93. Prowse A, Pope R, Gerdhem P, Abbott A. Reliability and validity of inexpensive and easily administered anthropometric clinical evaluation methods of postural asymmetry measurement in adolescent idiopathic scoliosis: a systematic review. *European spine journal*. 2016;25(2):450-66.
94. Korovessis PG, Stamatakis MV. Prediction of scoliotic Cobb angle with the use of the scoliometer. *Spine*. 1996;21(14):1661-6.
95. Coelho DM, Bonagamba GH, Oliveira AS. Scoliometer measurements of patients with idiopathic scoliosis. *Brazilian journal of physical therapy*. 2013;17(2):179-84.
96. FiNStErEr J, StrOBl W. Orthopaedic abnormalities in primary myopathies. *Acta Orthopædica Belgica*. 2011;77(5):563.
97. Uygur S. Ayak Deformite ve Ortezleri (c. 1, s. 11-30). Ankara: Hacettepe Üniversitesi. 1992.

98. Nilsson MK, Friis R, Michaelsen MS, Jakobsen PA, Nielsen RO. Classification of the height and flexibility of the medial longitudinal arch of the foot. *Journal of foot and ankle research*. 2012;5(1):3.
99. Feiss HO. A simple method of estimating the common variations and deformities of the foot. 1. *The American Journal of the Medical Sciences (1827-1924)*. 1909;138(2):213.
100. Saraswat P, MacWilliams BA, Davis RB, D'Astous JL. Kinematics and kinetics of normal and planovalgus feet during walking. *Gait & posture*. 2014;39(1):339-45.
101. Kedem P, Scher DM. Foot deformities in children with cerebral palsy. *Current opinion in pediatrics*. 2015;27(1):67-74.
102. O'Connell PA, D'Souza L, Dudeney S, Stephens M. Foot deformities in children with cerebral palsy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 1998;18(6):743-7.
103. Hart ES, Deasla RJ, Grottkau BE. Current concepts in the treatment of hallux valgus. *Orthopaedic nursing*. 2008;27(5):274-80.
104. Picciano AM, Rowlands MS, Worrell T. Reliability of open and closed kinetic chain subtalar joint neutral positions and navicular drop test. *Journal of Orthopaedic & Sports Physical Therapy*. 1993;18(4):553-8.
105. Loudon JK, Jenkins W, Loudon KL. The relationship between static posture and ACL injury in female athletes. *Journal of Orthopaedic & Sports Physical Therapy*. 1996;24(2):91-7.
106. Morrison S, Durward B, Watt G, Donaldson M. A literature review evaluating the role of the navicular in the clinical and scientific examination of the foot. *Br J Podiatry*. 2004;7(4):110-4.
107. Elveru RA, Rothstein JM, Lamb RL, Riddle DL. Methods for taking subtalar joint measurements: a clinical report. *Physical therapy*. 1988;68(5):678-82.
108. Root M, Orien W, Weed J. "Ankle Joint,". *Biomechanical examination of the foot*. 1971;1:88.
109. Bailey D, Perillo J, Forman M. Subtalar joint neutral. A study using tomography. *Journal of the American Podiatric Medical Association*. 1984;74(2):59-64.
110. Gray G. *Functional locomotor biomechanical examination*. Toledo, OH, American Physical Rehabilitation Network. 1984.
111. Ward CM, Dolan LA, Bennett DL, Morcuende JA, Cooper RR. Long-term results of reconstruction for treatment of a flexible cavovarus foot in Charcot-Marie-Tooth disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery American volume*. 2008;90(12):2631.
112. Kudo S, Hatanaka Y, editors. The flexibility of the transverse arch of the forefoot on the forefoot loading in the flat feet deformity. *Journal of Foot and Ankle Research*; 2014: BioMed Central.
113. Redmond AC, Crosbie J, Ouvrier RA. Development and validation of a novel rating system for scoring standing foot posture: the Foot Posture Index. *Clinical biomechanics*. 2006;21(1):89-98.
114. Redmond AC, Crane YZ, Menz HB. Normative values for the foot posture index. *Journal of Foot and Ankle research*. 2008;1(1):6.

115. Hilton-Jones D, Kissel J. The clinical assessment and a guide to classification of the myopathies. Disorders of voluntary muscle Cambridge: Cambridge University. 2010;8:163-95.
116. Brinkmann JR. Comparison of a hand-held and fixed dynamometer in measuring strength of patients with neuromuscular disease. Journal of Orthopaedic & Sports Physical Therapy. 1994;19(2):100-4.
117. Stark T, Walker B, Phillips JK, Fejer R, Beck R. Hand-held dynamometry correlation with the gold standard isokinetic dynamometry: a systematic review. PM&R. 2011;3(5):472-9.
118. Binkley JM, Stratford PW, Lott SA, Riddle DL, Network NAORR. The Lower Extremity Functional Scale (LEFS): scale development, measurement properties, and clinical application. Physical therapy. 1999;79(4):371-83.
119. Lin C-WC, Moseley AM, Refshauge KM, Bundy AC. The lower extremity functional scale has good clinimetric properties in people with ankle fracture. Physical therapy. 2009;89(6):580-8.
120. Yeung TS, Wessel J, Stratford P, MacDermid J. Reliability, validity, and responsiveness of the lower extremity functional scale for inpatients of an orthopaedic rehabilitation ward. Journal of orthopaedic & sports physical therapy. 2009;39(6):468-77.
121. Gabel CP, Michener LA, Burkett B, Neller A. The Upper Limb Functional Index: development and determination of reliability, validity, and responsiveness. Journal of hand therapy. 2006;19(3):328-49.
122. Knak KL, Andersen LK, Witting N, Vissing J. Reliability of the 2-and 6-minute walk tests in neuromuscular diseases. J Rehabil Med. 2017;49(4):362-6.
123. Andersen LK, Knak KL, Witting N, Vissing J. Two-and 6-minute walk tests assess walking capability equally in neuromuscular diseases. Neurology. 2016;86(5):442-5.
124. Podsiadlo D, Richardson S. The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. Journal of the American geriatrics Society. 1991;39(2):142-8.
125. Bohannon RW, Wolfson LI, White WB. Functional reach of older adults: normative reference values based on new and published data. Physiotherapy. 2017;103(4):387-91.
126. Behrman AL, Light KE, Flynn SM, Thigpen MT. Is the functional reach test useful for identifying falls risk among individuals with Parkinson's disease? Archives of physical medicine and rehabilitation. 2002;83(4):538-42.
127. Tunca Ö, Karaduman A, Yakut Y. Duchenne musküler distrofide postüral özellikler ve kas iskelet sistemindeki değişikliklerin incelenmesi. Fizyoter Rehabil. 2000;11(3).
128. Vandekerckhove I, De Beukelaer N, Van den Hauwe M, Shuman BR, Steele KM, Van Campenhout A, et al. Muscle weakness has a limited effect on motor control of gait in Duchenne muscular dystrophy. PloS one. 2020;15(9):e0238445.
129. Bozgeyik S, Karaduman A, Yılmaz O, Topaloğlu H, Alemdaroğlu I. The relationship between postural alignment and physical performance in boys with Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular Disorders. 2016;26:S123.
130. Rose J, Gamble JG, Burgos A, Medeiros J, Haskell WL. Energy expenditure index of walking for normal children and for children with cerebral palsy. Developmental Medicine & Child Neurology. 1990;32(4):333-40.

131. Bachasson D, Moraux A, Ollivier G, Decostre V, Ledoux I, Gidaro T, et al. Relationship between muscle impairments, postural stability, and gait parameters assessed with lower-trunk accelerometry in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. 2016;26(7):428-35.
132. Hammarén E, Kjellby-Wendt G, Lindberg C. Muscle force, balance and falls in muscular impaired individuals with myotonic dystrophy type 1: a five-year prospective cohort study. *Neuromuscular Disorders*. 2015;25(2):141-8.
133. Eum R, Leveille SG, Kiely DK, Kiel DP, Samelson EJ, Bean JF. Is Kyphosis Related to Mobility, Balance and Disability? *American journal of physical medicine & rehabilitation/Association of Academic Physiatrists*. 2013;92(11):980.
134. Karaca O. Spina Bifidalı Çocuklarda Denge Ve Mobiliteyi Etkileyen Faktörlerin İncelenmesi: Sağlık Bilimleri Enstitüsü; 2018.
135. Guigui P, Levassor N, Rillardon L, Wodecki P, Cardinne L. Physiological value of pelvic and spinal parameters of sagittal balance: analysis of 250 healthy volunteers. *Revue de chirurgie orthopedique et reparatrice de l'appareil moteur*. 2003;89(6):496-506.
136. 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(2):119-26.
137. Mayer OH. Scoliosis and the impact in neuromuscular disease. *Paediatric respiratory reviews*. 2015;16(1):35-42.
138. Jung J-Y, Cha E-J, Kim K-A, Won Y, Bok S-K, Kim B-O, et al. Influence of pelvic asymmetry and idiopathic scoliosis in adolescents on postural balance during sitting. *Bio-medical materials and engineering*. 2015;26(s1):S601-S10.
139. McCarthy RE. Management of neuromuscular scoliosis. *Orthopedic Clinics of North America*. 1999;30(3):435-49.
140. Missaoui B, Rakotovo E, Bendaya S, Mane M, Pichon B, Faucher M, et al. Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Annals of physical and rehabilitation medicine*. 2010;53(6-7):387-98.
141. Carus R. Motor neurone disease: a demeaning illness. *British medical journal*. 1980;280(6212):455.
142. Merkens MJ, Perrin EC, Perrin JM, Gerrity PS. The awareness of primary physicians of the psychosocial adjustment of children with a chronic illness. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*. 1989.
143. Hardy J, Curtis B, editors. *Neuromuscular scoliosis*. Journal of Bone and Joint Surgery-American Volume; 1971: Journal bone joint surgery inc 20 pickering st, Needham, MA 02192.
144. Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *JBS*. 1989;71(7):1066-74.