

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

**KONJENİTAL KALP HASTALIĞI OLAN VE OLMAYAN DOWN  
SENDROMLU ÇOCUKLARDA KARDİYOPULMONER  
PARAMETRELER, MOTOR GELİŞİM VE KAS KUVVETİNİN  
İNCELENMESİ**

**Fzt. Tuğba ŞANLI**

**Kardiopulmoner Rehabilitasyon Programı  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**ANKARA**

**2021**



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

**KONJENİTAL KALP HASTALIĞI OLAN VE OLMAYAN DOWN  
SENDROMLU ÇOCUKLARDA KARDİYOPULMONER  
PARAMETRELER, MOTOR GELİŞİM VE KAS KUVVETİNİN  
İNCELENMESİ**

**Fzt. Tuğba ŞANLI**

**Kardiopulmoner Rehabilitasyon Programı  
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**TEZ DANIŞMANI  
Doç. Dr. Melda SAĞLAM**

**ANKARA  
2021**

## ONAY SAYFASI

HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

KONJENİTAL KALP HASTALIĞI OLAN VE OLMAYAN DOWN SENDROMLU ÇOCUKLARDA  
KARDİYOPULMONER PARAMETRELER, MOTOR GELİŞİM VE KAS KUVVETİNİN İNCELENMESİ

Öğrenci: Tuğba ŞANLI  
Danışman: Doç. Dr. Melda SAĞLAM

Bu tez çalışması 05.08.2021 tarihinde jürimiz tarafından "Kardiopulmoner Rehabilitasyon Programı" nda yüksek lisans tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı: Doç. Dr. Naciye VARDAR YAĞLI  
(Hacettepe Üniversitesi)  
Tez Danışmanı: Doç. Dr. Melda SAĞLAM  
(Hacettepe Üniversitesi)  
Üye: Prof. Dr. Hülya ARIKAN  
(Atılım Üniversitesi)  
Üye: Doç. Dr. Ebru ÇALIK KÜTÜKCÜ  
(Hacettepe Üniversitesi)  
Üye: Doç. Dr. Serkan PEKÇETİN  
(Sağlık Bilimleri Üniversitesi)

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

16 Ağustos 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 tarihinden itibaren 2 yıl ertelenmiştir. <sup>(1)</sup>
- Enstitü / Fakülte yönetim kurulunun gerekçeli kararı ile tezimin erişime açılması mezuniyet tarihinden itibaren 6 ay ertelenmiştir. <sup>(2)</sup>
- Tezimle ilgili gizlilik kararı verilmiştir. <sup>(3)</sup>

05/08/2021

Tuğba ŞANLI

i

<sup>i</sup>"**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 **danışmanın** önerisi ve **enstitü anabilim dalının** uygun görüşü üzerine **enstitü** veya **fakülte yönetim kurulu** iki yıl süre ile tezin erişime açılmasının ertelenmesine karar verebilir.
- (2) Madde 6. 2. Yeni teknik, materyal ve metotların kullanıldığı, henüz makaleye dönüşmemiş veya patent gibi yöntemlerle korunmamış ve internetten paylaşılması durumunda 3. şahıslara veya kurumlara haksız kazanç imkanı oluşturabilecek bilgi ve bulguları içeren tezler hakkında tez **danışmanın** 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 **danışmanın** 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. Melda SAĞLAM danışmanlığında tarafımdan üretildiğini ve Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Tez Yazım Yönergesine göre yazıldığımı beyan ederim.

*Fzt. Tuğba ŞANLI*

## TEŞEKKÜR

Yüksek lisans eğitimim her aşamasında akademik bilgi ve deneyimlerini benimle paylaşan, çalışmamın planlanması, düzenlenmesi ve yürütülmesinde sonsuz destek ve motivasyon sağlayarak yol gösterici olan, sabrını ve ilgisini hiçbir zaman esirgemeyen mesleki tutum ve davranışları ile bana rol model olan danışmanım Sayın Doç. Dr. Melda SAĞLAM' a,

Tez hastalarımın sağlanması ve araştırmam boyunca bana imkan ve katkılar sağlayan Sayın Doç. Dr. İlker ERTUĞRUL'a,

Yüksek lisans eğitimime değerli bilgileri ve deneyimleriyle çok büyük katkı sağlayan değerli hocalarım Sayın Prof. Dr. Deniz İNAL İNCE, Doç. Dr. Naciye VARDAR YAĞLI ve Doç. Dr. Ebru ÇALIK KÜTÜKÇÜ' ye,

Çalışmamın yürütülmesini akademik bilgi ve deneyimleri ile destekleyen hocalarım Sayın Prof. Dr. Hülya ARIKAN, Doç. Dr. Emel SÖNMEZER ve Dr. Öğr. Üyesi Naime ULUĞ'ya,

Hayatımın her alanında sonsuz destek ve sevgilerini hissettiğim sevgili arkadaşlarım Uzm. Fzt. Mustafa SİYAH, Uzm. Fzt. Melissa KÖPRÜLÜOĞLU, Uzm. Fzt. Sinem YENİL, Fzt. Hatice ÖZTÜRK ve Fzt. Fatmanur ÇAĞRIL'a

Yardımlarını hiçbir zaman esirgemeyen ve bilgilerini her zaman benimle paylaşan sevgili arkadaşım Uzm. Fzt. Sena Nur BEGEN'e

2210-A Genel Yurt İçi Yüksek Lisans Burs Programı ile yüksek lisans eğitimime destek olan TÜBİTAK'a,

Hayattaki en büyük şansım ve destekçim olan, beni bu günlere getiren canım aileme,

Çalışmama gönüllü olarak katılan tüm çocuklar ve ailelerine sonsuz teşekkür ederim.

## ÖZET

**Şanlı, T. Konjenital Kalp Hastalığı Olan ve Olmayan Down Sendromlu Çocuklarda Kardiyopulmoner Parametreler, Motor Gelişim ve Kas Kuvvetinin İncelenmesi, Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Programı Yüksek Lisans Tezi, Ankara, 2021.** Konjenital kalp hastalıkları (KKH), Down sendromluların (DS) % 40-60'ında saptanmaktadır ve sendromların varlığında gelişimsel gecikme riski artmaktadır. Çalışmanın amacı, KKH olan ve olmayan DS'lilerde; kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvvetini karşılaştırmaktır. Çalışmaya yaş ortalaması  $30,5 \pm 3,55$  ay olan 14 KKH olan ve yaş ortalaması  $29,85 \pm 3,75$  ay olan 14 KKH olmayan DS'li dahil edildi. Down sendromlu çocukların 18'i kız, 10'u erkekti. Demografik bilgiler, kardiyopulmoner parametreler ve ekokardiyografi değerleri kaydedildi. Kaba motor gelişim, Kaba Motor Fonksiyon Ölçeği-88 (KMFÖ-88) ile değerlendirildi. El kavrama kuvveti Baseline Pnömatik Ampul Dinamometre ile ölçüldü. Çalışma sonucunda KKH olan DS'lilerin KMFÖ-88 skorları ve el kavrama kuvveti KKH olmayanlara göre daha düşüktü ( $p < 0,05$ ). Kardiyopulmoner parametrelerden Wang solunum skoru, ekokardiyografi bulgularından fraksiyonel kısalma değeri KKH olan DS'lilerde daha yüksek bulundu ( $p < 0,05$ ). Çalışmaya katılan DS'lilerin KMFÖ-88 skorları oksijen saturasyonu, sağ el kavrama kuvveti ve sol el kavrama kuvveti değerleriyle orta düzeyde pozitif yönde ilişki bulundu ( $r = 0,46, p = 0,01$ ;  $r = 0,67, p = 0,00$ ;  $r = 0,51, p = 0,005$  sırasıyla). Konjenital kalp hastalığı olan DS'li çocuklarda zayıf el kavrama kuvveti ve düşük oksijen saturasyonu kaba motor gelişimi etkileyen faktörlerden olabilir. Bu doğrultuda, özellikle KKH olan DS'li çocuklarda kardiyopulmoner parametreler, motor gelişim ve el kavrama kuvvetinin takibinin yapılması, risklerin belirlenmesi ve bireysel rehabilitasyon programlarıyla erken müdahalede bulunulması, gelişimi desteklemek amacıyla önemli olabilir.

**Anahtar Kelimeler:** doğumsal kalp kusurları, Down sendromu, motor beceriler



## ABSTRACT

**Şanlı, T. Investigation of Cardiopulmonary Parameters, Motor Development and Muscle Strength in Children with Down Syndrome with and without Congenital Heart Disease, Hacettepe University, Graduate School of Health Sciences, Cardiopulmonary Rehabilitation Program Master Thesis, Ankara, 2021.**

Congenital heart diseases (CHD) are detected in 40-60% of individuals with Down syndrome (DS) and increase the risk of developmental delay in the presence of syndromes. The aim of the study was to compare cardiopulmonary parameters, gross motor development and hand grip strength in DS children with and without CHD. A mean age of  $30.5\pm 3.55$  months 14 children with CHD and whose mean age of  $29.85\pm 3.75$  months 14 children without CHD were included in the study. Eighteen of the children with Down syndrome were girls and 10 were boys. Demographic variables, cardiopulmonary parameters and echocardiographic values were recorded. Gross motor development was evaluated with Gross Motor Function Measure (GMFM-88). Hand grip strength was measured with the Baseline Pneumatic Bulb Dynamometer. As a result of the study, the GMFM-88 scores and hand grip strength of DS with CHD were statistically lower than those without CHD ( $p<0.05$ ). Wang respiratory score, one of the cardiopulmonary parameters, and the fractional shortening value, one of the echocardiographic findings, were found to be higher in DS with CHD ( $p<0.05$ ). A moderately positive correlation was found between the GMFM-88 scores and the oxygen saturation, right hand grip strength, and left hand grip strength values ( $r=0.46$ ,  $p=0.01$ ;  $r=0.67$ ,  $p<0.001$ ;  $r=0.51$ ,  $p=0.005$ , respectively) of the DS children participating in the study. Poor hand grip strength and low oxygen saturation may be factors affecting gross motor development in DS children with CHD. Therefore, it may be important to assess cardiopulmonary parameters, motor development and hand grip strength, to identify risks and to early intervention with individualized rehabilitation programs, especially in DS children with CHD, in order to support development.

**Keywords:** congenital heart defects, Down syndrome, motor skills

## 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	xii
ŞEKİLLER	xiii
TABLolar	vix
<b>1. GİRİŞ</b>	1
<b>2. GENEL BİLGİLER</b>	3
2.1. Down Sendromu Tanımı ve Tarihçesi	3
2.2. Down Sendromu Tipleri	3
2.2.1. Regüler tip (47,XX,+21 ya da 47,XY,+21)	3
2.2.2. Translokasyon tip	3
2.2.3. Mozaik tip	4
2.2.4. 21q21q translokasyonu	4
2.5. Kısmi trizomi 21	4
2.3. Etiyolojisi	4
2.4. Fiziksel Bulgular	5
2.5. Down Sendromu ile İlişkili Problemler	6
2.5.1. Konjenital Kalp Hastalıkları	6
2.5.2. Hipotoni	13
2.5.3. Atlantoaksiyel İnstabilite	13
2.5.4. Solunum ile İlgili Problemler	13
2.5.5. Hematolojik Problemler	14
2.5.6. Otoimmün Bozukluklar	14

2.5.7. Göz Problemleri	14
2.5.8. Beslenme Problemleri	15
2.5.9. Zihinsel Gelişim Geriliği	15
2.5.10. Nörolojik Problemler	15
2.5.11. Gelişim Geriliği	16
2.6. Normal Motor Gelişim	17
2.6.1. 0-3 Ay	17
2.6.2. 3-6 Ay	18
2.6.3. 6-12 Ay	18
2.6.4. 12-18 Ay	19
2.6.5. 18 Ay-6 Yaş	19
<b>3. BİREYLER VE YÖNTEM</b>	21
3.1. Bireyler	21
3.2. Yöntem	22
3.2.1. Demografik Özellikler	22
3.2.2. Kardiyopulmoner Değerlendirme	22
3.2.3. Kaba Motor Gelişim Değerlendirmesi	23
3.2.4. Kas Kuvveti Değerlendirmesi	23
3.3. İstatistiksel Analiz	25
<b>4. BULGULAR</b>	26
4.1. Tanımlayıcı Bulgular	26
4.1.1. Kardiyopulmoner Parametrelere İlişkin Bulgular	31
4.1.2. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) Bulguları	32
4.1.3. El Kavrama Kuvvetine İlişkin Bulgular	32
4.2. Gruplar Arası Karşılaştırmalar ile İlgili Analiz Sonuçları	33
4.3. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile İlişkili Analiz Sonuçları	39
<b>5. TARTIŞMA</b>	44
<b>6. SONUÇ VE ÖNERİLER</b>	53
<b>7. KAYNAKLAR</b>	55
<b>8. EKLER</b>	
<b>EK-1.</b> Etik Kurul Onayı	
<b>EK-2.</b> Onam Formu	

**EK-3.** Deęerlendirme Formu

**EK-4.** Orjinallik Ekran ıktısı

**EK-5.** Dijital Makbuz

**9. ÖZGEÇMİŐ**

74

**SİMGELER ve KISALTMALAR**

<b>%</b>	: Yüzde
<b>ASD</b>	: Atrial Septal Defekt
<b>AVSD</b>	: Atriyoventriküler Septal Defektler
<b>dk</b>	: Dakika
<b>DS</b>	: Down Sendromu
<b>EF</b>	: Ejeksiyon Fraksiyonu
<b>FS</b>	: Fraksiyonel Kısılma
<b>İVS</b>	: İnterventriküler Septum
<b>kg</b>	: Kilogram
<b>KKH</b>	: Konjenital Kalp Hastalığı
<b>KMFÖ-88</b>	: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü-88
<b>kPa</b>	: kilopascal (ilopaskal)
<b>LVDd</b>	: Sol Ventrikül Diyastol Sonu Çap
<b>mmHg</b>	: Milimetre civa
<b>n</b>	: Sıklık
<b>PDA</b>	: Patent Duktus Arteriozus
<b>r</b>	: Spearman Rho Korelasyon Katsayısı
<b>sn</b>	: Saniye
<b>TOF</b>	: Fallot Tetralojisi
<b>VSD</b>	: Ventriküler Septal Defekt
<b><math>\bar{X}</math></b>	: Ortalama
<b><math>\chi^2</math></b>	: Pearson Ki-Kare Testi
<b>z</b>	: Mann Whitney-U Testi

**ŞEKİLLER**

<b>Şekil</b>	<b>Sayfa</b>
2.1. Down Sendromu Fenotipi	6
2.2. Atrial Septal Defekt	8
2.3. Ventriküler septal defekt	9
2.4. Fallot tetralojisi	10
2.5. Patent Duktus Arteriozus	11
3.1. Wang Solunum Skoru	23
3.2. Baseline Pnömatik Ampul Dinamometre	24
3.3. Ampul Dinamometre ile el kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi	24
4.1. Çalışma akış diyagramı	30
4.2. Wang Solunum Skoru Dağılımı	35
4.3. Oksijen saturasyonu dağılımı	36
4.4. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru dağılımı	38
4.5. El kavrama kuvveti gruplar arası dağılımı	39
4.6. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ el kavrama kuvveti ilişkisi	41

## TABLOLAR

<b>Tablo</b>	<b>Sayfa</b>
4.1. Down sendromlu çocuklara ait özellikler	26
4.2. Down sendromlu çocuklara ait cinsiyet bilgileri	26
4.3. Down sendromu tiplerine ait bilgiler	27
4.4. Kalp cerrahisi geçmişi	27
4.5. Fizyoterapi ve rehabilitasyon programına dahil olma	27
4.6. Çocuğa bakım veren kişi	28
4.7. Bakım veren kişilere ait eğitim bilgileri	28
4.8. Konjenital kalp hastalığı ve kalp defekti tipine ait bilgiler	29
4.9. Motor gelişim basamaklarının başarıldığı aylar	29
4.10. Kardiyopulmoner parametrelere ait bulgular	31
4.11. Ekokardiyografi bulguları	31
4.12. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) Skorları	32
4.13. El kavrama kuvvetine ait bulgular	32
4.14. Gruplar arası cinsiyet karşılaştırması	33
4.15. Demografik bilgiler	33
4.16. Gruplar arasında DS tipi dağılımının karşılaştırılması	34
4.17. Gruplar arasında motor gelişim basamaklarını başardıkları ayların karşılaştırılması	34
4.18. Gruplar arasında kardiyopulmoner parametrelerin karşılaştırılması	35
4.19. Ekokardiyografi bulguları	36
4.20. Gruplar arasında Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru ve alt bölümlerinin karşılaştırılması	37
4.21. Gruplar arasında el kavrama kuvvetinin karşılaştırılması	38
4.22. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki	40
4.23. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile el kavrama kuvveti arasındaki ilişki	40
4.24. KKH olan DS'lilerin Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki	41
4.25. KKH olan DS'lilerin Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ ve sol el kavrama kuvveti arasındaki ilişki	42
4.26. Sağ el kavrama kuvveti ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki	43

## 1. GİRİŞ

Down sendromu (DS), zihinsel geriliğin en yaygın olarak tanımlanan genetik formudur. Belirli doğum kusurlarının ve tıbbi durumların önde gelen nedenidir. DS'li bireylerin % 95'i, miyotik ayrılmama veya gamet oluşumu sırasında kromozomların anormal ayrışmasının bir sonucu olarak fazladan bir kromozom 21'e sahiptir. Kalan % 5'i somatik mozaizme ve translokasyona bağlıdır (1).

Down sendromlu çocuklarda meydana gelen sağlıklı ilgili sorunlar arasında konjenital kalp hastalıkları (KKH) ve mide-bağırsak kusurları, motor gelişim gerilikleri, kulak yapısıyla ilgili problemler ve işitme bozuklukları, tiroid hastalığı, çocukluk çağı lösemisi ve bağışıklık ile ilgili bozukluklar bulunur (2). Yaşa bağlı bozukluklar da DS'de genel popülasyona göre daha erken başlar. Down sendromlu yetişkinler, cilt ve saç değişiklikleri, erken başlangıçlı menopoz, görme ve işitme kayıpları, yetişkin başlangıçlı nöbet bozukluğu, tiroid disfonksiyonu, diyabet, obezite ve kas-iskelet sistemi problemleri için yüksek risk altındadır (3).

Down sendromu, sıklıkla KKH ile ilişkili olan en yaygın otozomal kromozom anomalisidir (4). Morbidite ve mortalite üzerindeki önemli etkisi nedeniyle KKH, DS'li çocuklarda en önemli klinik fenomen olarak kabul edilmektedir (5). Yapılan çalışmalar, KKH'ye eşlik eden medikal problemler ve sendromun varlığında gelişimsel gecikme riskinin arttığını göstermiştir (6).

Down sendromlu çocukların motor becerileri tipik olarak gelişen akranlarıyla aynı oranda kazanmadıkları bilinmektedir (7). Beyin yapısı ve işlevi, zihinsel ve motor becerilerin gelişimini etkileyebilir. Merkezi sinir sisteminin yapısal ve fonksiyonel bozuklukları, genetik koşullardan etkilenebilir. Fazladan bir 21. kromozoma sahip DS'li çocuklar, psikomotor gelişim geriliğine ve öğrenme sorunlarına neden olan birçok beyin bozukluğuna sahiptir (8).

Hipotoni, DS'li bebeklerin ayırt edici özelliği olup hemen hemen hepsinde mevcuttur. Pasif kas gerilmesine karşı direncin azalması olarak tanımlanır ve bu durum hastalarda gecikmiş motor gelişimden sorumlu olan parametrelerden biridir (9). Hipotoninin neden olduğu eklem gevşekliği yürüme stabilitesinin azalmasına ve fiziksel efor için enerji ihtiyacının artmasına neden olur (10). Down sendromlu çocuklar yerçekimine karşı hareketleri başlatma ve sürdürme zorluğu yaşarlar; oturma, emekleme, yürüme gibi gelişim basamaklarına daha geç ulaşırlar (11).



Sharav ve Bowman'ın yaptığı çalışmada DS'li olmayan bireylerin el kavrama kuvveti DS olan bireylere göre daha yüksek çıkmıştır. Bu sonuç hipotoni ve kuvvet eksikliği arasında güçlü bir ilişki olduğunu göstermiştir (11). El kavrama kuvveti ile kardiyovasküler hastalık arasındaki ilişki çeşitli çalışmalarda gösterilmiş ve kardiyak yapı ile el kavrama kuvveti arasında ilişki olduğu bulunmuştur (12).

Bu nedenler göz önüne alındığında, DS'li çocuklarda KKH varlığı, kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvvetinin incelenmesi önem kazanmaktadır. Literatür incelendiğinde DS'lilerde KKH varlığının el kavrama kuvveti ve kardiyopulmoner parametreler ile ilişkisi açık olarak gösterilmemiştir. Bu nedenle, yapacağımız çalışma ile DS'li çocuklarda kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvvetini değerlendirerek KKH olan ve olmayan DS'li çocuklarda parametrelerin karşılaştırılması amaçlandı. Çalışma bulguları, DS'li çocuklarla çalışan meslek elemanları için bireysel rehabilitasyon programını oluşturma aşamasında bilgi sağlayacaktır.

Çalışmanın hipotezleri;

H<sub>0</sub>: Konjenital kalp hastalığı olan ve olmayan Down sendromlu çocukların kardiyopulmoner parametreler, el kavrama kuvvetleri ve kaba motor gelişimleri arasında fark yoktur.

H<sub>1</sub>: Konjenital kalp hastalığı olan ve olmayan Down sendromlu çocukların kardiyopulmoner parametreler, el kavrama kuvvetleri ve kaba motor gelişimleri arasında fark vardır.

## 2.GENEL BİLGİLER

### 2.1. Down Sendromu Tanımı ve Tarihçesi

Down Sendromu (DS), 21. kromozomun üç adet olması ile karakterizedir. Sıklığı anne yaşına göre değişmekle birlikte 800 canlı doğumda bir görülen çeşitli klinik bulguların olduğu kromozomal anomalidir (13). Down sendromu hakkındaki epidemiyolojik çalışmalar 1800'lerin ortasında doktorların belirli klinik bulguları tanımlamasıyla başlamıştır (1).

Down sendromu, 1846 yılında ilk kez Edouard Onesimus Seguin tarafından tanımlanmıştır. Sendromun 1866 yılındaki orijinal tanımı John Langdon Down tarafından yapılmıştır. 1959 yılında karyotiplemenin gelişmesiyle Jerome Lejeune tarafından 21. kromozomun ekstra bir kopyasının varlığı sonucunda sendromun ortaya çıktığı keşfedilmiştir (14, 15). Sendroma neden olan 21. kromozomun yaklaşık olarak 200-300 gen taşıdığı gösterilmiştir (16). Bu genlerden 20-50 tanesinin sendromun klinik özelliklerinin ortaya çıkmasında rol oynadığı düşünülmektedir (17).

### 2.2. Down Sendromu Tipleri

Genetik analiz bulgularına göre olguların % 90-95'inde regüler tip trizomi (47,XX,+21 ve 47,XY,+21), % 2-4'ünde translokasyon tip, % 1-2'sinde ise mozaik tip trizomi görülmektedir (18, 19). DS'nin nadir görülen diğer tipleri ise Kısmi (parsiyel) trizomi 21 ve 21q21q translokasyonudur (20).

#### 2.2.1. Regüler tip (47,XX,+21 ya da 47,XY,+21)

Sendromunun en sık görülen tipi regüler tip trizomidir. DS olgularının % 90-95'inde görülür. Regüler tip trizomi, mayoz bölünme sırasında 21. kromozomdaki ayrılama sonucunda ortaya çıkmaktadır. Normal şartlarda iki adet bulunan 21. kromozomun üç adet bulunması durumudur (20).

#### 2.2.2. Translokasyon tip

DS olguların yaklaşık % 2-4 kadarında görülen translokasyon tip, 21. kromozoma ait ekstra bir kopyanın başka bir kromozoma yapışık olarak bulunmasıdır (21). En fazla görülen translokasyon 14. kromozomda oluşmaktadır. Translokasyon

tip DS'de annenin yaşının sendromun oluşmasında etkisinin olmadığı belirtilmektedir ve translokasyon tipte kalıtsal geçiş 1/3 oranında görülmektedir. Bu nedenle translokasyon tip DS'li çocuğu olan ailelerin genetik danışmanlık alması önerilmektedir (22).

### **2.2.3. Mozaik tip**

Down Sendromlu olgularının % 1-2'sinde görülür. Bu tip DS'de normal hücreler ve trizomik hücreler bir arada bulunur. Hücrelerin bir kısmı 21. kromozom için trizomiktir. Mozaik tip DS'nin 2 mekanizmayla oluştuđu düşünölmektedir (23).

1. Mekanizma: Fertilizasyonu takiben 46 kromozoma sahip normal zigotta erken mitotik hata sonucunda trizomik hücre oluşması
2. Mekanizma: Trizomi 21 olan embriyoda normal karyotipe dönüşmeyi sağlayan erken mitotik hata varlığı

Mozaik tip DS atipik bulgular nedeniyle sendromun diđer tiplerine göre daha az tanı almaktadır (19).

Bu üç tip dışında DS'nin nadir olarak görölen 2 tipi daha bulunmaktadır (20).

### **2.2.4. 21q21q translokasyonu**

İki adet 21. kromozomun uzun kollunun birleşmesi sonucunda meydana gelmektedir.

### **2.2.5. Kısmi trizomi 21**

21. kromozom uzun kolunun bir kısmında 3 kopyanın bulunması sonucu oluşur. Kısmi trizomi 21 ve 21q21q translokasyonu diđer DS tiplerine göre daha az görölmektedir.

## **2.3. Etiyolojisi**

Down sendromlu olguların % 95'i, mayotik ayrılmamanın veya gamet oluşumu sırasında kromozomların anormal ayrışmasının bir sonucu olarak fazladan bir adet kromozom 21'e sahiptir. Olguların % 1'inden azı somatik mozaikliğe ve geri kalanı kromozom 21 translokasyonlarına bağlıdır (21).

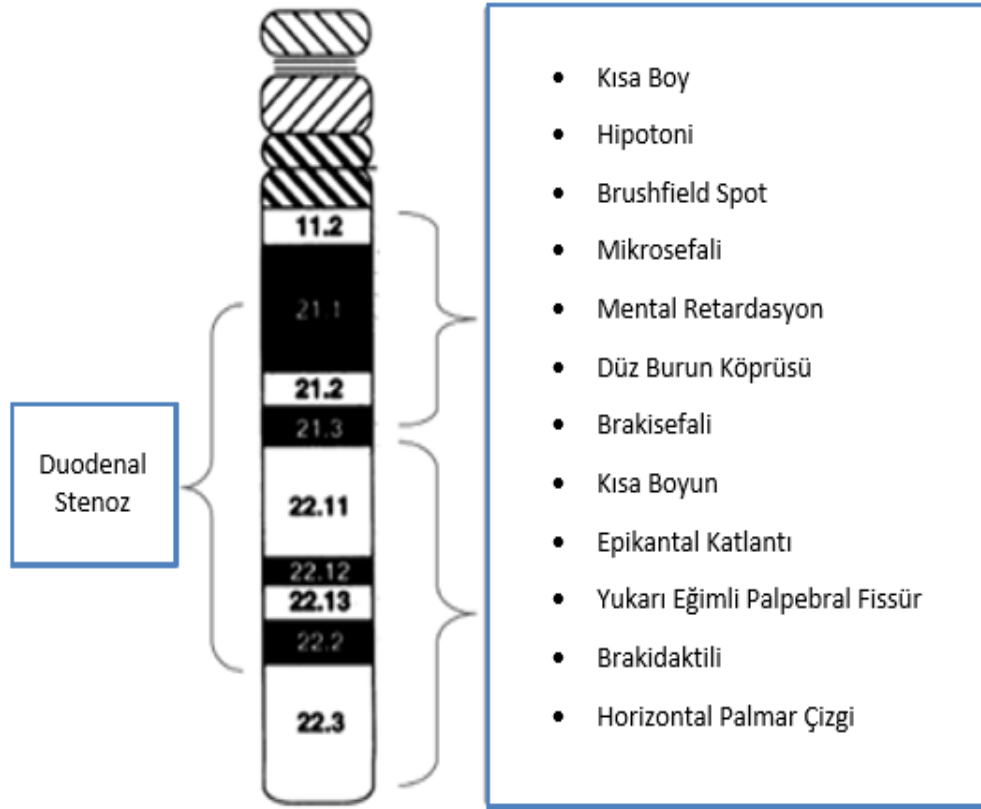
Çalışmalarda sendroma neden olan başlıca faktörler hakkında çeşitli bilgiler vardır. Yapılan bir çalışmada sendromun oluşmasında başlıca risk faktörü olarak ileri gebelik yaşı gösterilmektedir (24). Başka bir çalışmada ise ilerlemiş gebelik yaşının DS'ye neden olma riskini yükselten bir faktör olmakla birlikte tek faktörün anne yaşı olmadığı gösterilmiştir (25). Gaulden ve ark. yaptıkları çalışmada , DS görülme sıklığında annenin yaşının etkisi, yaşla birlikte maruz kalınan çevresel risklerin artmasıyla foliküldeki kan akışı etkilenerek hipoksik bir ortam oluştuğu ve bunun sonucunda mayotik ayrılmama riskinin arttığı ifade edilmiştir (26).

Annenin yaşının yanı sıra babanın yaşının da DS görülme sıklığına etkisini içeren çalışmalar bulunmaktadır. Bu çalışmaların bulguları çelişkiler göstermekle birlikte 1987 yılında yapılan bir çalışma, babanın yaşının DS görülme sıklığı üzerine bir etkisinin olmadığını göstermiştir (27).

Sendromun neden meydana geldiği kesin olarak bilinmemektedir. Sendroma neden olduğu düşünülen faktörler; X ışınları, viral enfeksiyonlar, endokrinolojik anormallikler, çevresel etkenler ve bazı ilaçlardır (28). Yapılan çalışmalarda 21. Kromozom üzerinde bulunan çeşitli genlerin DS patogeneğinde etkili olduğu gösterilmiştir (29). 21.kromozomun uzun kolunun distal bölümünde yer alan q22.1, q22.2 ve q22.3 bantlarının DS fenotipine neden olan bölge olduğu belirlenmiştir. 21. kromozomun 21q22 bandının fenotipin oluşumunda sorumlu olan kritik bölge olduğu tespit edilmiştir (30).

#### **2.4. Fiziksel Bulgular**

DS'li bireyler karakteristik yüz özelliklerine, zeka geriliğine ve hipotoniye sahiptir (1). DS'li bireylerde birçok gelişim alanında gerilik görülmektedir. Bu alanlar; motor gelişim, duyu-algı, bilişsel, dil ve sosyal gelişimdir. DS'li olgularda; tipik dismorfik yüz görünümü, el ayasında simian çizgisi, 1. ve 2. ayak parmak arasındaki mesafe artışı, hipotoni, konjenital kalp hastalıkları, beslenme sorunları, göz problemleri (katarakt, şaşılık başta olmak üzere), işitme kaybı, hematolojik problemler, solunum yolları ile ilgili sorunlar, gastrointestinal anomaliler (gastroözefageal reflü, konstipasyon), endokrinolojik bozukluklar, otoimmün bozukluklar, zihinsel gelişim geriliği, nörolojik bozukluklar ve atlantoaksiyel instabilite en sık görülen klinik bulgulardır (Şekil 2.1.) (31).



Şekil 2.1. Down Sendromu Fenotipi. (32)

## 2.5. Down Sendromu ile İlişkili Problemler

Down sendromlu bireylerde, birçok sistemi etkileyen tıbbi problemlerin prevalansı yüksektir (33). Down sendromunda görülen başlıca tıbbi problemler; konjenital kalp hastalıkları, hipotoni, atlantoaksiyel instabilite, solunum ile ilgili problemler, hematolojik problemler, otoimmün bozukluklar, göz problemleri, beslenme problemleri, zihinsel gelişim geriliği, nörolojik problemler ve gelişim geriliği olarak sıralanabilir (34).

### 2.5.1. Konjenital Kalp Hastalıkları

Konjenital kalp hastalıkları (KKH), DS'li hastaların yaklaşık % 40-60'ında saptanmaktadır (35). DS'li bireylerde 21. kromozomun uzun kolu üzerindeki 22,2-22,3 bantları arasındaki bölge KKH'den sorumlu tutulmaktadır (36). Sendromda görülen kalp hastalıklarının bir kısmı konjenital olmakla birlikte, bir kısmı eşlik eden

patolojilere bağılı olarak yaşamın ilerleyen yıllarında gelişebilir. Konjenital kalp hastalıkları, DS'li bireylerde özellikle yaşamın ilk 2 yılında morbidite ve mortalitenin en yaygın nedenidir. Konjenital kalp hastalıklarından atriyoventriküler septal defektler (AVSD) ve konotrunkal anomaliler en sık görülen problemlerdir (35). KKH olan DS'li olguların % 45'inde AVSD ve % 35'inde ventriküler septal defekt (VSD) görüldüğü ifade edilmiştir. DS ile ilişkili olduğu belirtilen diğer kardiyak defektler; % 10 sekundum atriyal defekt, % 6 Fallot tetralojisi ve % 4 izole patent duktus arteriozus (PDA) iken, hastaların yaklaşık % 30'unda birden fazla kardiyak defekt olduğu görülmüştür (31).

Yapılan bazı çalışmalar, KKH oluşumunu etkileyen genleri içeren kromozom 21 bölgelerini tanımlamıştır ve VSD'nin varlığı ile ilişkilendirilmiştir (36). Down sendromlu çocuklarda KKH'ye potansiyel katkıda bulunan faktörler; annenin sigara içmesi, folik asit-multivitamin yetersizliği, aile hikayesi olarak tanımlanmıştır (37). Yapılan çalışmalar KKH olan DS'lilerin yaşam sürelerinin KKH olmayanlara göre daha kısa olduğunu göstermiştir (38). Down sendromlularda yapılan çalışmalarda ekokardiyografi, kardiyak kateterizasyon ve otopsi sonuçlarına göre hastaların % 61,3'ünde KKH olduğu belirtilmiştir (39). Konjenital kalp hastalığının DS'lilerde pulmoner hipertansiyon ile güçlü bir ilişkisi olduğu düşünülmektedir (31). Pulmoner hipertansiyonun KKH'si olan DS'lilerde daha sık ortaya çıktığı gösterilmiştir (40).

Yapılan çalışmada, KKH eşlik eden medikal problemler ve sendromun varlığında gelişimsel gecikme riskinin arttığı gösterilmiştir. Ayrıca gelişimsel gecikme zaman içinde değişeceği için bu çocuklara belirli aralıklarla tekrarlanan değerlendirmeler yapılması gerektiği belirtilmiştir (6).

Down sendromlu bireylerde sık görülen bazı KKH'ler aşağıda daha ayrıntılı açıklanmıştır.

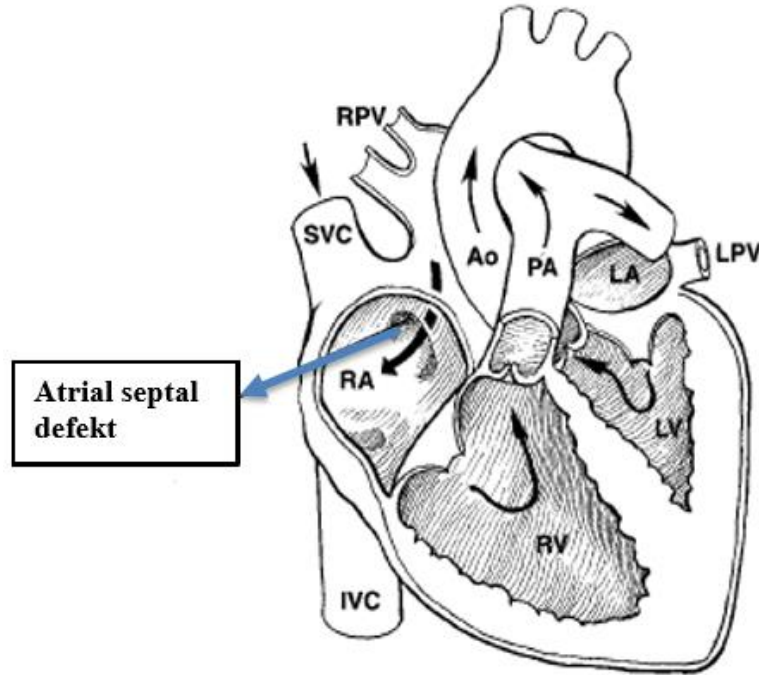
### **Atrial Septal Defekt**

Atrial Septal Defekt (ASD), atrial septumun herhangi bir bölgesinde, sol ve sağ atriyumlar arasında soldan sağa şanta neden olan bir defektir. İntrauterin dönemde membranlar arasındaki boşluk ilerleyen dönemde atrial septal duvarı oluşturmak için septumların kanatları birleşir. Septal duvarların arasında kapanma olmazsa ASD oluşur (41). Konjenital asiyanotik kalp hastalıkları arasında VSD'den sonra en sık

interatrial septum defekti görülmektedir. Tüm KKH'ler içinde ASD, % 6 oranında görülmektedir. Diğer konjenital kalp hastalıklarıyla birlikte görülme sıklığı % 33-50 oranındadır (42). Defekt, septumun değişik lokalizasyonlarında bulunabilir ve bulunduğu yere göre sinüs venozus tipi defekt, sekundum tip defekt, caval tip defekt olarak isimlendirilir (43).

Sekundum tip ASD'ler defekt boyutlarına göre sınıflandırılır. Çapları 3-6 mm olanlar küçük, 6-12 mm olanlar orta,  $\geq 12$  mm boyuttaki defektler geniş çapta defektler olarak tanımlanır. Atrial septal defekt çapı 4-5 mm olanların % 56'sında, 6-7 mm olanların % 30'unda, 8-10 mm olanların % 12'sinde spontan kapanma saptanmıştır. Büyük çapta olan ASD'lerde spontan kapanma görülmemiştir (44).

Atrial septal defektlerin çoğu 10 mm'den küçüktür. Genelde küçük bir şant ile sağ atrium ve ventrikülde minimal bir genişleme olur veya hiç genişleme olmaz. Daha büyük septal defekti olanlarda miyokardial değişiklikler ve pulmoner vaskülaritede değişiklikler görülebilir (Şekil 2.2.) (45).

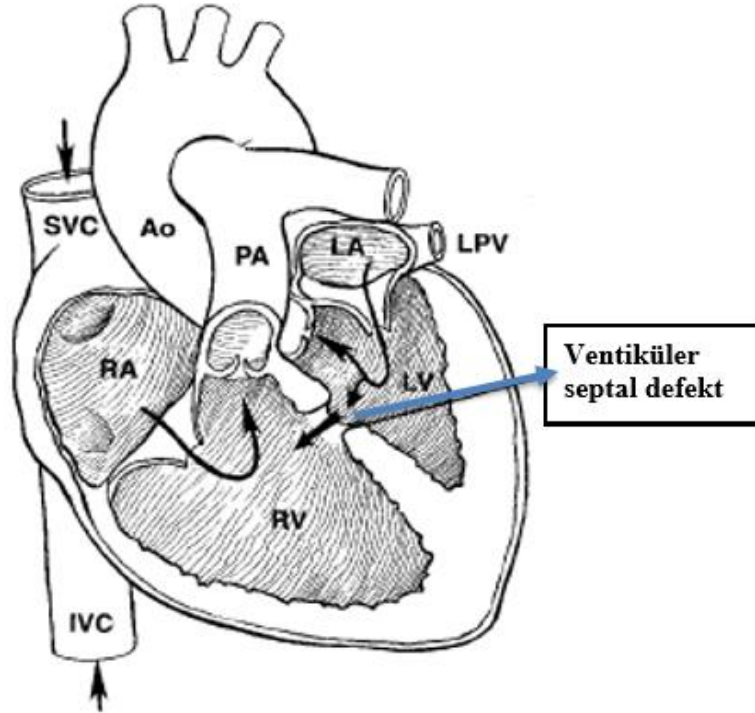


Şekil 2.2. Atrial Septal Defekt. (43)

## Ventriküler Septal Defekt

Ventriküler septal defekt, her iki ventrikül arasındaki interventriküler septumun birleşmemesinden kaynaklanan konjenital bir kusurdur (46). Konjenital kalp defektleri arasında en sık görülen bozukluktur (47). Septumun şekillenmesi embriyolojik gelişimin beşinci haftasında başlar. Şekillenme aşamasındaki problem, VSD gelişimine neden olur (48). Ventriküler septal defekt boyunca soldan sağa şant, sol atrium ve sol ventrikülün genişlemesine neden olur (49).

Konjenital kalp hastalığı olan hastaların % 5-8'i kromozomal bozukluğa sahiptir. Kromozomal anomaliler arasında trizomi 21 (Down sendromu), trizomi 13 (Patau sendromu), trizomi 18 (Edwards sendromu), 22q11 delesyonu (DiGeorge sendromu), monozomi 11q (Jacobsen sendromu), monozomi 4p (Wolf-Hirschhorn sendromu), monozomi 5p (cri-du-chat sendromu) ve kromozom 9q subtelomerik delesyon (Kleefstra sendromu) gösterilebilir (Şekil 2.3.) (50).



Şekil 2.3. Ventriküler septal defekt. (43)



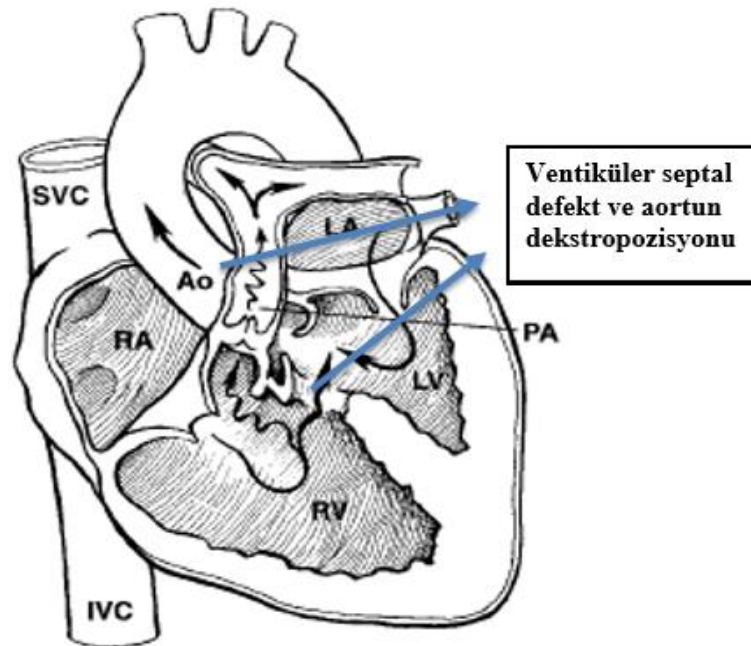
### Atriyoventriküler Septal Defekt

Atriyoventriküler septum, sağ atrium ve sol ventrikülü birbirinden ayıran kısımdır. Atriyoventriküler septumda eksiklik veya yoklukla karakterize, atriyoventriküler kapakların değişik seviyelerde yetmezliğinin eşlik ettiği doğumsal kardiyak bir malformasyondur (51). Endokardiyal yastık defekti olarak da bilinen AVSD olguları arasında DS'li olguların oranı % 25-50 arasında değişmektedir (52).

### Fallot Tetralojisi (TOF)

Siyanotik KKH grubunda en yaygın olan TOF'tur (Şekil 2.4.). TOF anatomik olarak 4 komponentten oluşur. Bunlar:

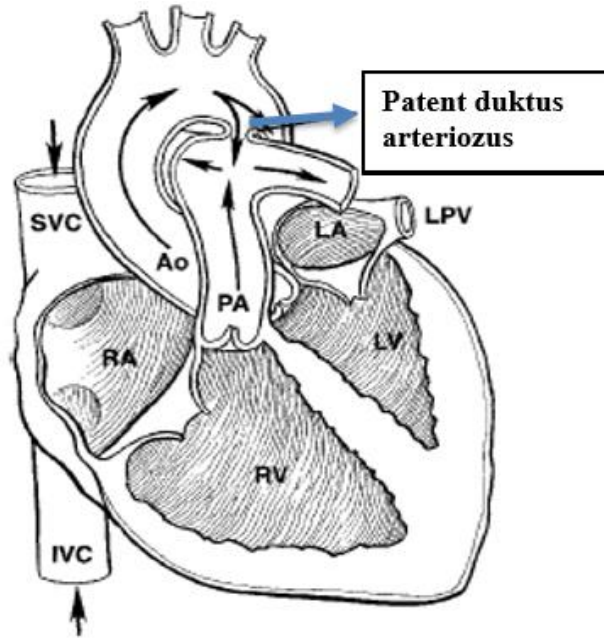
1. Pulmoner Stenoz
2. Ventriküler Septal Defekt
3. Sağ Ventrikül Hipertrofisi
4. Aortun sağ tarafa deplase olması (Aortun dekstropozisyonu) (53).



Şekil 2.4. Fallot tetralojisi. (43)

### Patent Duktus Arteriozus (PDA)

İntrauterin dönemde aort ile pulmoner arter arasındaki bağlantıyı sağlayan duktus arteriozus doğumdan sonra genellikle ilk üç gün içerisinde kendiliğinden kapanır (54). Kendiliğinden kapanması gereken duktus, preterm infantların yaklaşık üçte ikisinde kapanmamaktadır (55). Patent duktus arteriozus, preterm infantlarda sık karşılaşılan bir durum olup morbidite ve mortaliteyi arttırdığı belirtilmiştir (56). Soldan sağa şanlı PDA'lar kalp yetmezliği, nekrotizan enterokolit, germinal matrikste kanama ve respiratuar distresli hastalarda bronkopulmoner displazi riskini artırmaktadır (Şekil 2.5.) (57).



Şekil 2.5. Patent Duktus Arteriozus. (43)

### Aort Koarktasyonu

Aortun konjenital darlığıdır. Aort koarktasyonu, tüm KKH'nin % 4-10'unu oluşturur ve erkeklerde kadınlardan 2-5 kat daha sık görülür (43). Aort koarktasyonu ile doğan bebeklerin yaklaşık % 20-50'sinde yaşamın ilk 3 ayında kalp yetmezliği geliştirir ve bunların yaklaşık yarısında VSD, PDA, aortik veya subaortik stenoz, mitral stenoz veya regürjitasyon dahil olmak üzere en az bir kalp anomalisi, aort koarktasyonuna eşlik eder (58).

### **Pulmoner Stenoz (Darlık)**

Pulmoner stenoz, valvüler, subvalvüler veya supralvalvüler seviyelerde ortaya çıkabilir ve sağ ventrikül ile pulmoner arter arasında bir basınç gradyanı ile sağ ventrikül çıkışında bir obstrüksiyon oluşturur (43). Pulmoner stenoz, tüm KKH'nin % 5-12'sini oluşturan izole pulmoner stenoz ile en yaygın KKH'lerden biridir. Bununla birlikte, genellikle VSD, TOF ve tek ventrikül dahil olmak üzere diğer kardiyak anomalilerle birlikte ortaya çıkabilir (59).

### **Büyük Arter Transpozisyonu**

Büyük arterlerin transpozisyonunda, aort kökeninin morfolojik olarak sağ ventrikülden, pulmoner arter morfolojik olarak sol ventrikülden orijin aldığı bir anomalidir. Sistemik ve pulmoner devrelerin seri devrelere değil paralel devrelere ayrılmasına neden olur (43). Tam büyük arter transpozisyonunda bebeğin hayatta kalması ancak arterial ve venöz dolaşım arasında bir karışım olması ile mümkündür. VSD, ASD, PDA gibi bağlantılardan hiçbiri yoksa bebek hayatta kalmaz (60).

### **Aort Stenozu (Darlığı)**

Konjenital aort stenozu; valvüler, subvalvüler veya supralvalvüler seviyede ortaya çıkabilen aortta meydana gelen darlıktır. Konjenital aort stenozu, doğuştan kalp hastalığı olan hastalarda % 5 oranındadır ve erkeklerde daha sık görülmektedir (61). Genellikle izole bir lezyon olarak ortaya çıkar, ancak PDA, aort koarktasyonu ve VSD gibi diğer konjenital kalp hastalıkları ile birlikte de ortaya çıkabilir (59).

### **Hipoplastik Sol Kalp Sendromu**

Hipoplastik sol kalp sendromu, belirgin şekilde az gelişmiş sol ventrikül, aort, aort kapağı ve mitral kapakla ilişkili bir dizi anomaliyi ifade eder. Hipoplastik sol kalp sendromu sonucu ortaya çıkan dolaşım şoku ve metabolik asidoz sistemik dolaşımın bozulmasına yol açar (43). Sistemik dolaşım, duktus arteriyozusun açıklığına bağlıdır ve sağ ventrikül, kombine bir pompa görevi görür (62). Hipoplastik sol kalp sendromu, yaşamın ilk yılında teşhis edilen tüm KKH'lerin, % 7-9'unda

bulunur ve yaşamın ilk haftasında görülen konjenital kalp yetersizliklerinin en yaygın nedenlerinden biridir (59).

### **2.5.2. Hipotoni**

Pasif gerilime karşı kas direncinin azalması olarak tanımlanır. Hipotoni, hastalarda gecikmiş motor gelişimden sorumludur (63). DS'li çocukların neredeyse tamamında görülen hipotoni, kas tonusunun azaldığı bir durumdur ve hipotoniye bağlı olarak gelişimsel kilometre taşlarında gecikme, zayıf nöromusküler kontrol nedeniyle çiğneme problemleri, kas zayıflığı ve diş anomalileri, DS'de sık görülen durumlardır (64). Hipotoni, DS'li bebeklerde emme-yutma problemlerine ve kaba-ince motor gelişimde geriliğe neden olmaktadır. Buna bağlı olarak baş kontrolü, desteksiz oturma, ayakta durma ve yürüme becerilerde normal gelişim gösteren çocuklara göre geri kalmaktadırlar. Hipotoninin neden olduğu eklem gevşekliği, yürüme stabilitesinin azalmasına ve fiziksel aktivite için enerji ihtiyacının artmasına neden olur (10). DS'de hipotoni, kemik kütlelerinin azalması ve kırık oluşumuna yatkınlığın sonucu olarak genellikle düşük fiziksel aktivite seviyeleri ile ilişkilidir (65). Düşük fiziksel aktivitenin sonucu olarak vücut kitle indeksinde artış, daha düşük yağsız vücut kitlesi, azalmış kemik kitlesi gibi parametreler kardiyovasküler kapasiteyi olumsuz etkileyebilir (66).

### **2.5.3. Atlantoaksiyel İnstabilite**

Atlantoaksiyel eklem; oksiput, atlas ve aksisin oluşturduğu fonksiyonel bir eklemdir. Bu eklemdaki instabilitenin nedeni, genellikle travma öyküsü olmakla birlikte DS'de hipotoni nedeniyle görülen ligamentöz gevşeklik sonucu atlantoaksiyel eklemda instabil hareket görülür (67). DS'lilerde görülen atlantoaksiyel instabilite oranının % 10-30 arasında olduğu gösterilmiştir. DS'li çocuklarda instabilite semptomları; baş kontrolünde zayıflık, tortikollis, genel kas zayıflığı, yürüme ve koordinasyon bozukluğu olarak görülebilmektedir (68).

### **2.5.4. Solunum ile İlgili Problemler**

Down sendromlu bireylerin hava yolu, normal gelişim gösteren bireylerle karşılaştırıldığında yaşlarına göre daha küçüktür. Bu durum hava yolu

obstrüksiyonuna neden olmaktadır. Üst solunum yolu obstrüksiyonuna yatkınlık oluşturan fenotipik özellikleri arasında; düzleşmiş burun köprüsü, kısa ve dar kulak kanalları, oral kaviteye göre büyük dil, küçük oral kavite ve hava yolu malazisi bulunur (69). Ayrıca mikrognati (alt çenenin yetersiz gelişmesiyle karakterize bir anomalidir), trakeal stenoz, faringeal kaslar da dahil olmak üzere kas tonusunun azalması (hipotoni), hava yollarının ve akciğerlerin yapısal anomalileri nedeniyle, DS'lilerde tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları, aspirasyon pnömonisi, obstrüktif uyku apnesi gibi solunum problemleri görülmektedir (70, 71). Tekrarlayan solunum semptomları olan kişiler incelendiğinde DS'li bireylerde daha sık hava yolu anomalisi olduğu görülmüştür (72).

### **2.5.5. Hematolojik Problemler**

DS'li bireylerde hematolojik anomaliler yaygındır. Bu anomalilerden bebeklik döneminde görülen geçici anormal miyelopoez, GATA1 geninde mutasyon sonucunda ortaya çıkar ve yenidoğan DS'lilerde % 10 oranında görülmektedir. Ayrıca % 2-3 oranında lösemi ve demir eksikliği DS'de görülen hematolojik problemlerdendir (73).

### **2.5.6. Otoimmün Bozukluklar**

Hipotiroidizm, Hashimoto hastalığı ve diğer tiroid anormalliklerinin DS'li kişilerde görülme sıklığı yaklaşık % 50'dir. Çölyak hastalığının, genel popülasyona göre DS'li kişiler arasında daha yüksek oranlarda ortaya çıkmaktadır (74). Juvenil idiyopatik artrit, DS'lilerde yaşa uygun popülasyonlara göre daha yüksek sıklıkta ortaya çıkan bir diğer otoimmün bozukluktur (75).

### **2.5.7. Göz Problemleri**

DS'li bireylerde görme kusurları normal popülasyona göre daha yüksektir. Sık görülen göz problemleri; hipermetropi % 40, miyopi % 14, astigmatizm % 30, strabismus % 20, nistagmus % 10, katarakt % 1, keratokonus % 15 oranında görülmektedir. Bu problemlerin yanında daha nadir olarak Brushfield lekeleri, glokom, nasolakrimal kanal tıkanıklığı görülmektedir (76).

### **2.5.8. Beslenme Problemleri**

Down sendromlu bireylerde hipotoni, büyük dil, küçük ağız boşluğu, disfaji, kabızlık ve gastrointestinal yetersizlik sendromuna bağlı beslenme zorlukları yaygındır. DS'li çocuklar normal gelişim gösteren çocuklara göre daha fazla akciğer enfeksiyonu yaşarlar (37). DS'li çocuklarda görülen dar ve kısa damak, protrude dil, çenede maloklüzyon, malforme dişler ve retrognati gibi fiziksel bulgular oral motor fonksiyon bozukluğuna neden olmaktadır. Oral motor fonksiyon bozuklukları, yemek yeme aktivitesini başlatma ve sürdürmede problemlere neden olmaktadır (77). Bu nedenlerden dolayı, DS'li çocuklarda aspirasyon pnömonisi insidansı daha yüksek bulunmuştur (78).

### **2.5.9. Zihinsel Gelişim Geriliği**

DS'lilerin zeka puanları, normal gelişim gösteren aynı yaş gruplarına göre ortalama olarak daha düşüktür. Yapılan çalışmalarda DS'lilerin IQ değerlerinin 20-80 arasında değiştiği ve ortalama zeka puanlarının 50-60 IQ değerinde olduğu bulunmuştur (79). Ortalama olarak DS'li bireyler hafif dereceli zeka geriliğine sahiptirler. DS'de tipik olarak gelişen çocuklardan farklı olarak, IQ yaşam boyunca sabit kalmayıp yaşla birlikte giderek azalmaktadır. Kronolojik yaşı 6-8 yıl olan DS'li çocuklarda 45-71 arasında değişen IQ değerleri rapor edilirken kronolojik yaşı 12-25 arasındaki ergenlerde ve genç yetişkinlerde IQ değerinin 28-47 arasında değişmektedir (80). DS'li yetişkinlerde IQ seviyesi, sıklıkla bildirilen Alzheimer tipi erken başlangıçlı demans riskinin artmasından da etkilenebilmektedir (81).

### **2.5.10. Nörolojik Problemler**

Down sendromlu bireylerin beyin yapılarında tipik olarak gelişen beyinlere göre bir takım farklılıklar görülmektedir. DS'li bireylerin frontal ve temporal loblarının hacimleri azalmıştır ve beyin ölçüleri vücuda göre oranlandığında normal gelişim gösteren bireylerin beyinlerinden yaklaşık % 20 daha küçüktür. Yapılan manyetik rezonans görüntüleme çalışmaları, DS'li çocuklarda 10 ila 20 yaş arasında beyin hacminde yaklaşık % 17'lik bir azalma olduğunu göstermektedir (82). DS'de, bildirilen epilepsi prevalansı % 1-13 oranındadır ve zihinsel geriliğin en yaygın

genetik nedenidir (83). DS'lilerin % 40'ı 1 yaşından önce nöbet geçirir ve genellikle infantil spazmlar şeklinde görülür, infantil spazmlar DS'li çocuklarda görülen nöbetlerin % 4,5-47'sini oluşturur. DS'lilerin % 40'ı üçüncü dekattan sonra genellikle tonik-klonik veya miyoklonik nöbet geliştirir (66). Ayrıca DS'li bireyler, Alzheimer hastalığı riskiyle bağlantılı olan 21. kromozomda Amyloid Precursor Protein (APP) geninin 3 kopyasına sahiptir. Bu genin aşırı ekspresyonu Alzheimer hastalığının patogeneze katkıda bulunur (37). Yapılan bir çalışma DS'li bireylerin neredeyse tamamının 35-40 yaşları arasında Alzheimer hastalığının nöropatolojik değişikliklerini gösterdiğini belirtmektedir (84). Genel popülasyonda, Alzheimer hastalığının 4-5. dekatta ortaya çıkan nöronal patolojik bulguları, DS'de daha önce ortaya çıkarak 1-2. dekatta görülmektedir (85).

### **2.5.11. Gelişim Geriliği**

Down sendromlu çocukların yaşamın ilk üç yılında, doğrusal büyüme hızı, normal gelişim gösteren çocuklara göre daha yavaştır. Yapılan çalışmalarda DS'li bireylerin akranlarıyla aynı zamanda motor gelişim basamaklarına ulaşmadığını göstermiştir. DS'li çocuklar 5-6,4 ay arasında yuvarlanmayı, 8,5-11,7 ay arasında bağımsız oturmayı başarabilir. Gecikme zamanları daha sonra gelişen motor beceriler için daha fazladır: DS'li çocuklar 12,2-17,3 aylıkken eller ve dizler üzerinde emekler ve 15-74 aylar arasında yürürler (7). Büyüme hızı arasındaki fark, 3-12 yaş aralığında nispeten sabit kalır (37). Genetik anomaliler sonucu merkezi sinir sisteminin yapı ve fonksiyonu değişebilmektedir. DS'li çocuklar psikomotor gelişim ve öğrenmede sorunlara yol açabilecek pek çok beyin anomalisine sahiptirler (8). Beyin yapısındaki değişikliklerden serebellum hipoplazisi; hipotoni, hareketin akıcılığı ve aksiyel kontrol problemi, denge-koordinasyon ve konuşma bozukluklarıyla ilişkilidir (86). Korpus kallozum boyutunun normal gelişim gösteren beyin yapısına göre hacim olarak daha az olması ise zekâ geriliği ve koordinasyon sorunları ile ilişkili olduğu gösterilmiştir (87).

Down sendromlu çocuklarda görülen bir diğer problem ise azalmış el kavrama kuvvetidir. Down sendromlu çocuklarda azalmış el kavrama ve pinç kuvveti, çeşitli fiziksel ve bilişsel faktörler arasındaki etkileşime bağlı olabilir (88). El kavrama ile ilgili aktivitelerde zorluklara neden olabilecek sendromun ortak özellikleri olarak kısa,

kavisli ve kalın parmak yapıları gösterilmektedir (89). Çalışmalarda sendromu olmayan kişilerin, DS olanlara göre daha yüksek el kavrama kuvveti değerleri gösterdiği ve kas hipotonisi ile zayıf el kavrama kuvveti arasında güçlü bir ilişki olduğu gösterilmiştir (90). Down sendromlu bireylerde görülen el kavrama kuvveti zayıflığı kıyafet değiştirme, yemek yeme, nesnelere tutma gibi günlük yaşam aktiviteleri üzerinde olası etkiler oluşturabilir (91). Priosti ve ark. yaptıkları çalışmada DS'li çocuklar ile yaşlıları olan sağlıklı çocukları karşılaştırmış ve DS'li çocukların el kavrama kuvvetinin % 40 daha düşük olduğunu göstermişlerdir (92).

## **2.6. Normal Motor Gelişim**

Motor gelişim, yaşam süresi boyunca ihtiyaçları karşılamak için gerçekleşen motor davranıştaki değişikliklerdir. Motor gelişim süreci; biyolojik, psikolojik ve çevresel faktörler arasındaki etkileşimin bir sonucudur ve yaşla ilişkilidir. Biyolojik faktörler sabit değildir. Büyüme hızı, büyüme miktarı, duyuşal işleme, esneklik, güç ve tepki hızındaki farklılıklar ile ilişkilidir (93). Büyüme hızı yaşla değişmekle birlikte, bebeklik döneminde hızlı, çocukluk döneminde daha yavaş ve ergenlik döneminde hızlı şekilde gerçekleşir (94).

Hareketler temelde fiziksel güçlerin üretilmesine, kontrol edilmesine ve kullanılmasına bağlı olsa da, güçleri yönetmek kaslardan ve biyomekanikten daha fazlasını gerektirir. Gelişimin her noktasında, hareketin uyarlanabilir kontrolü psikolojik işlevlere dayanır (95).

Doğumdan sonra, yeni doğan, yerçekimi kuvvetinin olduğu ortama uyum sağlamaya çalışmaktadır ve bebekler yer çekiminin olduğu ortamda motor hareketlerle işlevsel beceriler kazanıp sistematik olarak büyümeye devam ederler (93). Bazı araştırmacılar motor hareketin temel noktasının postür olduğunu, diğer hareketlerin postür üzerine inşa edildiğini belirtmişlerdir. Postüral kontrolün gelişimi yeni becerilere ve harekete olanak sağlar (96).

### **2.6.1. 0-3 Ay**

Doğumda fizyolojik fleksiyon postürü hakim olduğu için yenidoğanlar fleksör postürdedir. Yer çekiminden dolayı yeni doğan başını yerçekimine karşı kaldıramaz. Desteksiz başını kaldırabilmesi için boyun kaslarının güçlenmesi gerekmektedir.



İlerleyen aylarda boyun ve omurga ekstansiyonu gelişir (97). Bebek başını yer çekimine karşı döndürür ve orta hatta tutabilir (93). Baş kontrolü, yeni beceriler için çok önemli bir kilometre taşı ve ön koşuldur (98).

### **2.6.2. 3-6 Ay**

4 ay civarında orta hat oryantasyonu görülmeye başlar. Orta hat oryantasyonu, bebeğin ekstremitelerini vücudun orta hattına getirme ve pozisyondan bağımsız olarak simetrik bir duruş sürdürme yeteneğini ifade eder (97). Bebek dikey pozisyonda dik tutulduğunda ve herhangi bir yöne eğildiğinde başını gövde ile orta hatta tutabilir. Bebek 5. ayda başını destek yüzeyinden kaldırmaya, yerçekimine karşı boyun fleksiyonu yapma yeteneği sergilemeye başlar (93). 6 aylık bir bebek, kendi etrafında daire çizerek döner ve yüzüstü pozisyonda hareketli hale gelir. Yerdeki hareketlilik çocuğun bir yerden bir yere gitmesinin yoludur ve çocuğun çevresini keşfetmesi için önemli bir beceridir (98). Bu aylarda yüzüstü pozisyonda baş ve gövdenin maksimum ekstansiyonu mümkündür. 6 aylık bir bebek bel ve kalçadan desteklenirse oturabilir (99).

### **2.6.3. 6-12 Ay**

Oturmada fonksiyonel yetenek, yaklaşık 7. ayda gelişir. Gövde kontrolü ve dinamik stabilite gelişmeye başlar bu sayede otururken, bebek nesnelere oynamak için bir elini serbest bırakabilir. 8 ay civarında bebekler oyuncaklara ulaşmak için her yöne gövde rotasyonu yapabilir ve yardımla ayağa kalkabilir (100). 9 aylık bir bebek yan oturma pozisyonu, 4 nokta pozisyonu gibi farklı pozisyonlara gelebilir (93). 12 ay civarında yürüme becerisi için tipik olarak yana doğru bir bacadan diğer bacağa ağırlık aktarmalarla yapılan sıralama becerisi gelişmeye başlar (97). Bebekler yeterli postüral kontrol, kas kuvveti ve dengeye sahip olduklarında ortalama olarak 12 ayda yürümek için adımlarını atarlar, ancak tüm motor kilometre taşları gibi, başlangıç yaşları 8-18 ay gibi geniş bir aralıktadır (101, 102). 6-12 ay aralığı, tipik olarak gelişmekte olan çocukların oturduğu, emeklediği ve yürüdüğü kaba motor gelişim için kritik bir zamandır (98).

#### 2.6.4. 12-18 Ay

16-17 ay civarında normal gelişim gösteren çocuklar yürüme becerisini geliştirir ve destekli merdiven inip çıkabilir (93). Normal gelişim gösteren çoğu çocuk bu aylarda geriye doğru yürüyebilir, desteksiz çömelip ayağa kalkabilir (100). 18 aydan sonra çocuklar daha iyi yürür ve kol salınımı, topuk vuruşu gibi yürüyüş parametreleri görülmeye başlar. Yürüyüşün diğer parametreleri ilerleyen yaşlarda ortaya çıkar (97). Denge ve koordinasyonun gelişmesiyle birlikte çocuklar bir basamaktan aşağı atlayabilir ve anlık olarak tek ayak üzerinde durabilir (103).

#### 2.6.5. 18 Ay-6 Yaş

2 yaşındaki bir çocuk, alternatif ayakla merdiven inip çıkabilir, ileriye doğru atlayabilir, 1-3 saniye tek ayak üzerinde durabilir, büyük bir topa tek ayağıyla tekme atabilir ve elleriyle küçük bir topu karşıya atabilir (104). Merdiven çıkma ve tek ayakla topa vurma, vücut ağırlığını bir bacadan diğerine kaydırırken gelişmiş stabilitenin göstergesidir (100). Çocuklar 2-3 yaş arasında kendilerini beslemek ve giyinmek gibi günlük yaşamda önemli işlevsel beceriler kazanırlar (93). Hızlı yürüme, koşma, atlama ve zıplama gibi temel motor paternler 3-6 yaş arasında gelişir (105).

Günümüzde, ilerlemiş tıbbi tedavi ve eğitim olanakları sayesinde DS'li çocukların prognozunun önceki yıllara göre daha iyi olduğu bilinmektedir. DS'lilerin % 40-50'sinde görülen KKH hala ana ölüm nedeni olmasına rağmen, DS'de hayatta kalma oranı iyileşmiştir ve bu oranın 1 yaşında % 91'e ve 10 yaşında % 85'e kadar çıktığı bildirilmiştir (106). Sendromda sık görülen klinik problemler DS'li çocuğun gelişim basamaklarını olumsuz yönde etkileyebileceği için erken müdahaleler ve bireyselleştirilmiş rehabilitasyon programlarının uygulanması çocuğun gelişimi açısından büyük önem taşımaktadır.

Literatürde DS'li çocukların motor gelişimleri değerlendirilmiştir ancak kardiyopulmoner parametreler ve kas kuvvetinin de birlikte değerlendirildiği bir çalışma bulunmamaktadır. Ayrıca DS'li çocukların el kavrama kuvvetinin normal gelişim gösteren çocuklarla karşılaştırıldığında daha düşük olduğu bilinmektedir ancak KKH'nın var olma durumuna göre el kavrama kuvvetinin değerlendirildiği bir çalışma olmaması nedeniyle çalışmamız alanında ilk olma özelliği taşımaktadır. Down sendromlu olan bireylerde KKH'nın varlığı, kardiyopulmoner parametreler, kas

kuvveti, kaba motor gelişim ve motor gelişimi tamamladıkları ayların daha ayrıntılı olarak incelenmesinin bireyselleştirilmiş rehabilitasyon programlarının uygulanması açısından faydalı olacağını düşünmekteyiz.

Konjenital kalp hastalığının varlığı, motor gelişim ve kas kuvvetinin DS'li çocuklarda önemi göz önüne alındığında bu parametrelerin araştırılması, etkilerinin incelenmesi önem kazanmaktadır.

### 3. BİREYLER VE YÖNTEM

#### 3.1. Bireyler

Konjenital kalp hastalığı olan ve olmayan Down sendromlu çocuklarda kardiyopulmoner parametreler, motor gelişim ve kas kuvvetinin incelenmesini amaçlayan çalışmamız Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi ve Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı'nda gerçekleştirildi. Araştırmaya, Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan GO20/912 karar numarasıyla 06.10.2020 tarihinde etik kurul onayı alındı (EK-1).

Dahil edilme kriterlerini sağlayan çocukların aileleri çalışma hakkında bilgilendirildi, çalışmaya katılmayı kabul eden ailelere Aydınlatılmış Onam Formu imzalatıldı (EK-2).

Çalışmaya dahil edilme kriterleri aşağıdaki gibidir:

- Genetik analizler sonucu Down sendromu tanısı alan,
- 0-5 yaş arasında olan,
- Konjenital kalp hastalığı grubu için; değerlendirmeden en az 6 ay önce kalp cerrahisi geçiren, ekokardiyografi bulgularına göre pediatrik kardiyolog tarafından KKH tanısı alan,
- Konjenital kalp hastalığı olmayan grup için ise kalp cerrahisi geçirmeyen, 4-5 mm den küçük asemptomatik, kapanması beklenen septal defekti olan, pediatrik kardiyolog tarafından hemodinamik açıdan normal olduğu belirtilen hastalar,
- Ailesi çalışma hakkında bilgilendirilip ailesi tarafından yazılı olarak çalışmaya katılım onayı vermiş olan çocuklar çalışmaya dahil edildi.

Dışlama kriterleri aşağıdaki gibidir:

- Down sendromu harici başka bir genetik anormalliğe sahip olan,
- Kalp cerrahisi dışında başka bir cerrahi geçiren,
- Ortopedik veya nörolojik bir probleme sahip olan,
- Solunum desteği alan,
- Atlantoaksiyel instabilitesi olan,

- Hematolojik hastalığı olan çocuklar çalışmaya dahil edilmedi.

### **3.2.Yöntem**

Araştırmamıza katılan her bir çocuğun değerlendirmeleri aşağıdaki yöntemleri kapsamaktadır:

#### **3.2.1. Demografik Özellikler**

Çalışmaya dahil edilen çocukların yaşı, boy uzunluğu, vücut ağırlığı, baş çevresi, DS tipi, kalp ameliyatı geçirme durumu, geçirdiyse tarihi, KKH durumu, kalp defekti tipi; başını desteksiz tutma, desteksiz oturma, emekleme, desteksiz ayakta durma ve desteksiz yürümeyi içeren gelişim basamaklarını başardığı aylar, fizyoterapi ve rehabilitasyon programına dahil olma durumu, bakım veren kişi, bakım veren kişinin eğitim düzeyi hakkında bilgiler çocuğa bakım veren kişiden alınarak kaydedildi (EK-3). Çocukların yaşa göre boy ve kilolarına ait z-skorları hesaplandı (107).

#### **3.2.2. Kardiyopulmoner Değerlendirme**

Kardiyopulmoner parametreler için brakial nabız, kan basıncı, oksijen saturasyonu, Wang Solunum Skoru parametreleri: solunum frekansı, hışıltılı solunum, retraksiyon ve genel durumu değerlendirildi (Şekil 3.1.) (108). Son 6 ay içinde yapılan ekokardiyografi bulguları pediatrik kardiyolog tarafından değerlendirildi ve sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu (EF), interventriküler septum duvar kalınlığı (İVS), sol ventrikül diyastol sonu çap (LVDd) ve fraksiyonel kısalma (FS) değerleri kaydedildi. Ejeksiyon fraksiyonu (EF) , diyastol ve sistol sonu sol ventrikül volüm farkının, diyastol sonu sol ventrikül volümüne bölünmesi ile elde edilir. Sol ventrikülün sistolik fonksiyonunu gösterir (109). Sol ventrikül sistolik fonksiyonunu değerlendiren bir diğer parametre ise fraksiyonel kısalmadır. Normal fraksiyonel kısalmanın çocuklardaki değeri % 28-44 arasındadır. Azalmış fraksiyonel kısalma bozulmuş kontraktilite demektir (110). Interventriküler septum duvar kalınlığı (İVS) ve sol ventrikül diyastol sonu çap (LVDd), sol ventrikül sistolik fonksiyonunun risk sınıflandırma potansiyeline önemli ölçüde katkı sağlar (111, 112).

Skor	Solunum Hızı	Wheezing	Retraksiyon	Genel Durum
0	<30	Yok	Yok	Normal
1	30-45	Ekspirasyon sonu veya sadece steteskopla duyulan	İnterkostal retraksiyon	
2	46-60	Ekspirasyon başlangıcı veya ekspirasyonda steteskop olmadan duyulan	Trake-sternal retraksiyon	
3	>60	Steteskop olmadan inspirasyon ve ekspirasyonda duyulan	Nasal flaringle birlikte şiddetli	Uyuşuk, Zayıf beslenen, Huzursuz

**Şekil 3.1.** Wang Solunum Skoru. (113)

### 3.2.3. Kaba Motor Gelişim Değerlendirmesi

Kaba motor gelişim Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile değerlendirildi.

KMFÖ-88 Yatma&Dönme, Oturma, Emekleme&Dizüstü, Ayakta Durma, Yürüme,Koşma&Zıplama aktivitelerinin değerlendirilmesini içeren 5 bölümden oluşmaktadır. Bölümlerdeki her madde 4 puanlık bir skaladan oluşur.

- 0 puan çocuğun görevi başlatamadığını,
- 1 puan çocuğun görevin % 10'undan daha azını yaptığını,
- 2 puan çocuğun görevi % 10-100 arasında kısmen tamamladığını,
- 3 puan çocuğun görevi tamamladığını belirtir.

Her bölüm için skorlar toplanır ve 5'e bölünür. Normal gelişim gösteren 5 yaşındaki bir çocuk tüm maddeleri tamamlayabilir (114).

### 3.2.4. Kas Kuvveti Değerlendirmesi

El kavrama kuvveti Baseline Pnömatik Ampul Dinamometre (Fabrication Enterprises INC, Elmsford, NY ABD) ile ölçüldü. Ampul dinamometreyle lastik bir balon uç kullanılarak küresel kavrama kuvveti ölçülmektedir. Ampul dinamometrenin takip çıkarılabilir 3 farklı boyutu vardır (Şekil 3.2.). (2,5-3,8-5 cm)



**Şekil 3.2.** Baseline Pnömatik Ampul Dinamometre

Katılımcının el genişliğine göre uygun ampul boyutu seçilir ve ampülü sıkması istenir. Manometrede ölçülen değerler kPa cinsinden kaydedilir. Ölçüm 3 defa tekrarlanır ve en yüksek değer alınır. Ortalama değer el kavrama kuvvetini verir. Tekrarlar arasında 20-30 saniye dinlenme arası verilir. Sağ ve sol el için ölçüm yapılır. Ampul dinamometre el eklemleri veya cilt üzerinde baskı oluşturmadan çocukların el kavrama kuvvetini değerlendirmede kullanılabilen güvenli bir yöntemdir (Şekil 3.3.) (115, 116).



**Şekil 3.3.** Ampul Dinamometre ile el kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi

### 3.3. İstatistiksel Analiz

Çalışmamıza dahil edilecek birey sayısı, benzer arařtırmalara ait Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru üzerinden en az % 80 çalışma gücü olacak şekilde yapılan örneklem büyüklüğü hesabına göre, KKH olan ve olmayan gruplara 14'er kiři olmak üzere toplam 28 kiři gerektiđi hesaplandı. Ancak dahil edilme kriterlerine uymayan ve deđerlendirmeyi tamamlayamayan çocuklar düşünülerek 34 çocuk alınması düşünöldü. İstatistiksel deđerlendirme, IBM SPSS Statistic V23 (IBM, Armonq, NY, ABD) kullanılarak yapıldı. Deđerkenlerin normal dađılıma uygunluđu görsel (histogram analizi ve olasılık grafikleri) ve analitik yöntemler (Shapiro-Wilk testi) ile test edildi. Test sonuçlarına göre verilerin normal dađılıma uymadıđı tespit edildi.

Nitel deđerkenler için sıklık ve yüzde; nicel deđerkenler için minimum, maksimum, ortalama ve standart sapma verildi. Parametrik test varsayımları sađlanmadıđı için iki grup arasındaki karşılařtırmalar Mann-Whitney U ve Ki-kare testi ile yapıldı. Nicel deđerkenler arasındaki iliřkiler Spearman korelasyon katsayısı ( $r_s$ ) ile incelendi. Korelasyon katsayıları;  $r_s < 0.20$  iliřki yok,  $0.2 < r_s < 0.39$  düşük düzeyde iliřki,  $0.40 < r_s < 0.69$  orta düzeyde iliřki,  $r_s > 0.70$  yüksek düzeyde iliřki olarak yorumlandı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi  $p < 0,05$  kabul edildi (117). Grafikler, GraphPad Prism 9.1.2 (GraphPad Software, San Diego, CA, ABD) kullanılarak yapıldı.



## 4. BULGULAR

### 4.1. Tanımlayıcı Bulgular

Çalışmaya DS tanısı alan, kriterleri karşılayan ve değerlendirmeleri tamamlayan 28 kişi dahil edildi. Çalışmadaki çocuklara ait demografik özellikler ve karşılaştırma yapılan boy ve vücut ağırlığı ölçüm değerinin, referans nüfusun ortanca değerinden kaç standart sapma uzakta olduğunu gösteren boy-kiloya ait z- skorları Tablo 4.1.'de verilmiştir.

**Tablo 4.1.** Down sendromlu çocuklara ait özellikler.

	$\bar{X}\pm SS$	Minimum	Maksimum
<b>Yaş (ay)</b>	30,18±13,43	10	58
<b>Boy Uzunluğu (cm)</b>	83,79±8,85	70	100
<b>Vücut Ağırlığı (kg)</b>	12,20±2,92	8	17
<b>Baş Çevresi (cm)</b>	45,58±1,34	43	48
<b>Boy z-skoru (kız)</b>	-1,56±1,27	-4,10	1,04
<b>Boy z-skoru (erkek)</b>	-1,37±1,39	-3,80	0,69
<b>Kilo z-skoru (kız)</b>	-1,25±1,89	-4,62	1,13
<b>Kilo z-skoru (erkek)</b>	-0,74±1,03	-2,48	0,39

$\bar{X}\pm SS$ =Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, cm: santimetre, kg: kilogram

Çalışmaya katılan çocukların cinsiyet bilgileri Tablo 4.2.'de verilmiştir.

**Tablo 4.2.** Down sendromlu çocukların cinsiyet bilgileri.

	n	%
<b>Kız</b>	18	64,3
<b>Erkek</b>	10	35,7

n= sıklık, % yüzde

Down sendromu tipine ait bilgiler Tablo 4.3'te verilmiştir. Çalışmamızdaki DS'li çocukların % 89,3'ünde (n=25) trizomi 21 görülmekteydi.

**Tablo 4.3.** Down sendromu tiplerine ait bilgiler.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>Trizomi 21</b>	25	89,3
<b>Translokasyon</b>	2	7,1
<b>Mozaik</b>	1	3,6

n= sıklık, % yüzde

Çalışmaya katılan DS'li çocukların kalp cerrahisi geçmişi Tablo 4.4.'te verilmiştir.

**Tablo 4.4.** Kalp cerrahisi geçmişi.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>Kalp Cerrahisi Geçmişi Yok</b>	17	60,7
<b>Kalp Cerrahisi Geçmişi Var</b>	11	39,3

n= sıklık, % yüzde

Çalışmaya katılan DS'li çocukların % 85,7'si (n=24) fizyoterapi ve rehabilitasyon programına devam ediyordu (Tablo 4.5.)

**Tablo 4.5.** Fizyoterapi ve rehabilitasyon programına dahil olma oranları.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>Fizyoterapi ve rehabilitasyona devam etmeyen</b>	4	14,3
<b>Fizyoterapi ve rehabilitasyona devam eden</b>	24	85,7

n= sıklık, % yüzde

Çalışmaya katılan DS'li çocuklar ortalama  $20,50 \pm 11,84$  aydır fizyoterapi ve rehabilitasyon programına devam ediyordu ve haftada ortalama  $1,54 \pm 0,66$  saat programa katılıyorlardı.

Çalışmaya katılan DS'li çocukların % 96,4'üne (n=27) anne bakım veriyordu. Çalışmadaki bir DS'li çocuğa bakım veren kişi bakıcısıydı (Tablo 4.6.)

**Tablo 4.6.** Çocuğa bakım veren kişi.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>Anne</b>	27	96,4
<b>Baba</b>	0	0,0
<b>Diğer</b>	1	3,6

n= sıklık, % yüzde

Çalışmadaki DS'li çocuklara bakım veren kişilere ait eğitim bilgileri Tablo 4.7.'de verilmiştir.

**Tablo 4.7.** Bakım veren kişilere ait eğitim bilgileri.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>İlköğretim</b>	3	10,7
<b>Lise</b>	10	35,7
<b>Lisans</b>	14	50,0
<b>Lisansüstü</b>	1	3,6

n= sıklık, % yüzde

Konjenital kalp hastalığı varlığı ve defekt tipi dağılımı Tablo 4.8.'de verilmiştir.

**Tablo 4.8.** Konjenital kalp hastalığı ve kalp defekti tipine ait bilgiler.

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>KKH Yok</b>	14	50
<b>KKH Var</b>	14	50
<b>ASD</b>	3	13,6
<b>VSD</b>	4	18,2
<b>PDA</b>	5	22,7
<b>AVSD</b>	4	18,2
<b>FALLOT</b>	2	9,1
<b>ASD/VSD/PDA</b>	4	18,2

n= sıklık, % yüzde, KKH: Konjenital Kalp Hastalığı, ASD: Atriyovenriküler Septal Defekt, VSD: Ventriküler Septal Defekt, PDA: Patent Duktus Arteriozus

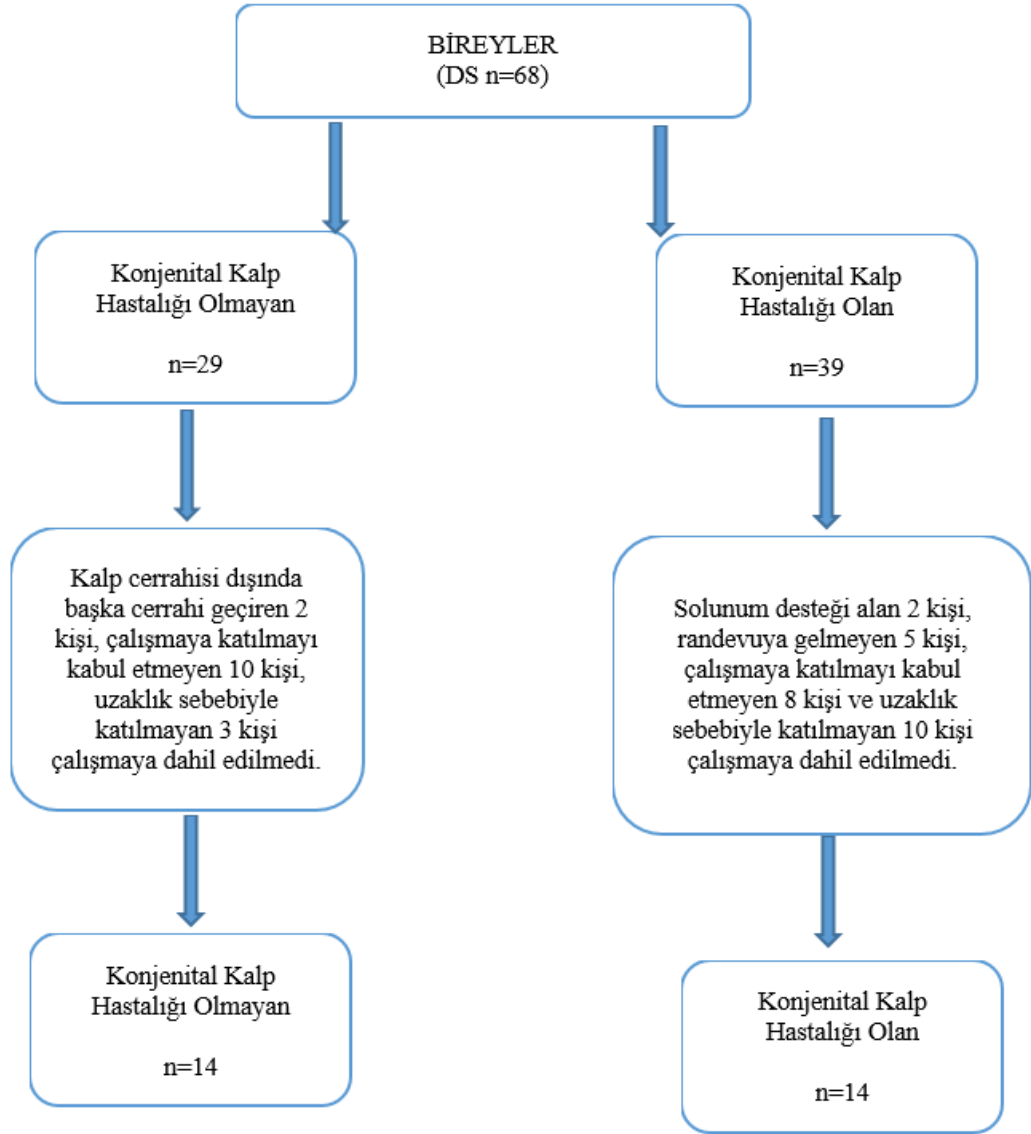
Motor gelişim basamaklarının başarıldığı aylar Tablo 4.9.'da verilmiştir.

**Tablo 4.9.** Motor gelişim basamaklarının başarıldığı aylar.

	$\bar{X} \pm SS$	<b>Minimum</b>	<b>Maksimum</b>
<b>Desteksiz Baş Kontrolü (Ay)</b>	5,52±3,09	3,00	18,00
<b>Desteksiz Oturma (Ay)</b>	9,5±2,78	6,00	18,00
<b>Emekleme (Ay)</b>	16,45±6,36	10,00	30,00
<b>Desteksiz Ayakta Durma (Ay)</b>	20,5±6,85	12,00	36,00
<b>Desteksiz Yürüme (Ay)</b>	25,93±9,76	15,00	48,00

$\bar{X} \pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma

Çalışmamızın akış diyagramı Şekil 4.1’de verilmiştir.



Şekil 4.1. Çalışma akış diyagramı.

#### 4.1.1. Kardiyopulmoner Parametrelere İlişkin Bulgular

Çocukların kardiyopulmoner parametrelerinin değerlendirilmesi amacıyla uygulanan Wang solunum skoru, brakial nabız, kan basıncı, oksijen saturasyonuna ilişkin sonuçlar Tablo 4.10'da verilmiştir.

**Tablo 4.10.** Kardiyopulmoner parametrelere ait bulgular.

	$\bar{X} \pm SS$	Minimum	Maksimum
<b>Wang Solunum Skoru</b>	1,39±0,92	0	3
<b>Brakial Nabız (atım/dk)</b>	108,71±10,5	90	136
<b>Sistolik Kan Basıncı (mmHg)</b>	104,88±3,86	95	110
<b>Diyastolik Kan Basıncı (mmHg)</b>	65,25±7,76	53	85
<b>Oksijen Saturasyonu (%)</b>	96,25±2,19	90	99

$\bar{X} \pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, % yüzde  
mmHg: milimetre civa, dk: dakika

Ekokardiyografi bulgularına ait değerler Tablo 4.11.'de verilmiştir.

**Tablo 4.11.** Ekokardiyografi bulguları.

	$\bar{X} \pm SS$	Minimum	Maksimum
<b>EF (%)</b>	73,46±6,83	60	85
<b>İVS (mm)</b>	5,13±1,29	3,5	9,2
<b>LVDd (mm)</b>	24,79±3,78	18	30
<b>FS (%)</b>	40,59±5,09	30	48

$\bar{X} \pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, mm: milimetre, %: yüzde  
EF: Ejeksiyon Fraksiyon, İVS: İnterventriküler septum duvar kalınlığı, LVDd: Sol ventrikül diyastol sonu çap FS: Fraksiyonel kısalma

### 4.1.2 Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) Bulguları

Çocukların kaba motor gelişiminin değerlendirilmesi amacıyla yapılan Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru ve alt bölümleri birlikte Tablo 4.12’te verilmiştir.

**Tablo 4.12.** Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) Skorları.

	$\bar{X}\pm SS$	Minimum	Maksimum
<b>KMFÖ-88 (%)</b>	60,95±23,28	19,00	96,20
<i>Yatma&amp;Dönme (Ay)</i>	98,5±5,51	78,00	100,00
<i>Oturma (Ay)</i>	82,18±22,95	17,00	100,00
<i>Emekleme&amp;Dizüstü (Ay)</i>	55±33,26	0,00	100,00
<i>Ayakta Durma (Ay)</i>	39,39±36,30	0,00	100,00
<i>Yürüme, Koşma&amp;Zıplama (Ay)</i>	31,89±28,58	0,00	83,00

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, %: yüzde  
KMFÖ-88: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü

### 4.1.3 El Kavrama Kuvvetine İlişkin Bulgular

Baseline Pnömatik Ampul Dinamometre ile el kavrama kuvvetinin ölçülmesinden elde edilen bulgular, Tablo 4.13’te verilmiştir.

**Tablo 4.13.** El kavrama kuvvetine ait bulgular.

	$\bar{X}\pm SS$	Minimum	Maksimum
<b>Sağ El (kPa)</b>	13,57±4,53	5,00	20,00
<b>Sol El (kPa)</b>	14,73±4,92	5,00	25,00

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma  
kPa: Kilopaskal

## 4.2. Gruplar Arası Karşılaştırmalar ile İlgili Analiz Sonuçları

Çalışmada katılımcılar pediatrik kardiyolog tarafından yapılan ve yorumlanan ekokardiyografi bulgularına göre KKH olan ve olmayan olmak üzere iki gruba ayrıldı. Bu doğrultuda çocukların % 50'si (n=14) KKH olan gruba dahil edilirken; %50'si (n=14) ise KKH olmayan gruba dahil edildi.

Gruplar arasında cinsiyet bakımından fark yoktu ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.14).

**Tablo 4.14.** Gruplar arası cinsiyet karşılaştırması.

Cinsiyet	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		$\chi^2$	p
	n	%	n	%		
<b>Kız</b>	10	71,4	8	57,1	0,622	0,69
<b>Erkek</b>	4	28,6	6	42,9		

n= sıklık, % yüzde,  $\chi^2$ : Pearson Ki-Kare testi  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı

Gruplar demografik özellikler bakımından benzerdi ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.15.)

**Tablo 4.15.** Demografik bilgiler.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max		
<b>Yaş (ay)</b>	30,5 $\pm$ 3,55	10-57	29,85 $\pm$ 3,75	16-58	-0,55	0,60
<b>Boy Uzunluğu (cm)</b>	83,57 $\pm$ 2,38	70-98	84 $\pm$ 2,43	70-100	-0,06	0,94
<b>Vücut Ağırlığı (kg)</b>	12,07 $\pm$ 0,84	8-17	12,32 $\pm$ 0,74	8-17	-0,16	0,87
<b>Baş Çevresi (cm)</b>	45,5 $\pm$ 0,42	43-48	45,67 $\pm$ 0,28	44-48	-0,11	0,91
<b>Boy z-Skoru</b>	-1,47 $\pm$ 1,58	(-4,10)-1,04	-1,55 $\pm$ 0,99	(-2,91)-0,64	-0,36	0,73
<b>Kilo z-Skoru</b>	-1,28 $\pm$ 1,98	(-4,62)-1,13	-0,85 $\pm$ 1,23	(-3,26)-0,37	-0,32	0,76

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma z: Mann Whitney-U Test  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı, cm: santimetre, kg: kilogram



Gruplar DS tipi dağılımı açısından benzerdi ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.16.).

**Tablo 4.16.** Gruplar arasında DS tipi dağılımının karşılaştırılması.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		$\chi^2$	p
	n	%	n	%		
<b>Trizomi 21</b>	14	100	11	78,6	3,360	0,186
<b>Translokasyon</b>	0	0	2	14,3		
<b>Mozaik</b>	0	0	1	7,1		

n= sıklık, % yüzde  $\chi^2$ :Pearson Ki-Kare testi  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı

İki grup arasında desteksiz baş kontrolü, emekleme, ayakta durma ve yürümeyle başladıkları aylar arasında anlamlı fark bulundu ( $p<0,05$ ). Konjenital kalp hastalığı olan grupta motor gelişim basamaklarını başladıkları ayların, desteksiz oturma aşaması dışında, istatistiksel olarak anlamlı şekilde daha geç olduğu tespit edildi (Tablo 4.17.).

**Tablo 4.17.** Gruplar arasında motor gelişim basamaklarını başladıkları ayların karşılaştırılması.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max		
<b>Desteksiz Baş Kontrolü (Ay)</b>	6,75±3,91	4-18	4,29±1,12	3-7	-2,62	0,009*
<b>Desteksiz Oturma (Ay)</b>	10,07±3,54	6-18	8,93±1,69	7-12	-0,58	0,57
<b>Emekleme (Ay)</b>	21,75±6,63	13-30	13,43±3,82	10-24	-2,98	0,002*
<b>Desteksiz Ayakta Durma (Ay)</b>	26,67±5,47	22-36	16,8±4,59	12-25	-2,66	0,005*
<b>Desteksiz Yürüme (Ay)</b>	34,17±8,91	25-48	19,75±4,3	15-26	-2,92	0,001*

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, \*  $p<0,05$  , z: Mann Whitney-U Test  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı

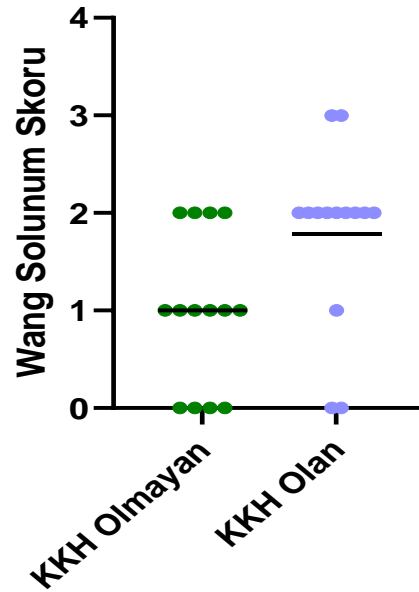
Gruplar arasında Wang solunum skoru ve oksijen saturasyonu bakımından anlamlı fark vardı ( $p<0,05$ ). Diğer kardiyopulmoner parametreler açısından anlamlı fark yoktu ( $p>0,05$ ) (Tablo 4.18.).

**Tablo 4.18.** Gruplar arasında kardiyopulmoner parametrelerin karşılaştırılması.

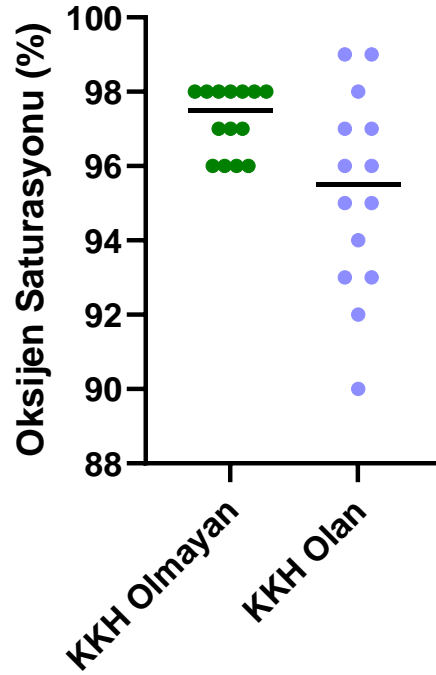
	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max		
<b>Wang Solunum Skoru</b>	1,79±0,89	0-3	1±0,78	0-2	-2,40	0,02*
<b>Brakial Nabız (atım/dk)</b>	108,2±12,36	90-136	109,2±8,69	96-130	-0,23	0,83
<b>Sistolik Kan Basıncı (mmHg)</b>	104,18±4,96	95-110	105,46±2,7	101-110	-0,43	0,69
<b>Diyastolik Kan Basıncı (mmHg)</b>	64,18±7,08	53-79	66,15±8,47	53-85	-0,70	0,49
<b>Oksijen Saturasyonu (%)</b>	95,29±2,67	90-99	97,21±0,89	96-98	-2,08	0,03*

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, %: yüzde, \*  $p<0,05$ , z: Mann Whitney-U Test  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı, mmHg: milimetre civa

Gruplar arası Wang solunum skoru dağılımı Şekil 4.2.'de verilmiştir. Gruplar arası oksijen saturasyonu dağılımı Şekil 4.3.'te verilmiştir.



**Şekil 4.2.** Wang solunum skoru dağılımı.



Şekil 4.3. Oksijen saturasyonu dağılımı.

Konjenital kalp hastalığı olan grupta fraksiyonel kısalma değerinin anlamlı olarak yüksek olduğu tespit edildi ( $p < 0,05$ ) (Tablo 4.19.).

Tablo 4.19. Ekokardiyografi bulguları.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X} \pm SS$	Min-Max	$\bar{X} \pm SS$	Min-Max		
EF (%)	75,82±4,18	68,00-81,00	70,50±8,54	60,00-85,00	-1,78	0,08
İVS (mm)	5,61±1,44	4,30-9,20	4,44±0,62	3,50-5,00	-1,81	0,07
LVDd (mm)	25,19±3,85	20,00-30,00	24,23±3,91	18,00-29,80	-0,63	0,53
FS (%)	43,00±4,00	35,00-48,00	37,14±4,63	30,00-44,00	-2,35	0,01*

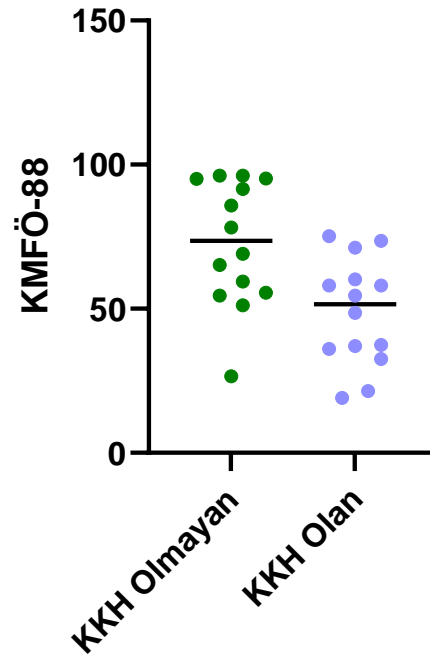
$\bar{X} \pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, mm: milimetre, %: yüzde, \*  $p < 0,05$ , z: Mann Whitney-U Test  
 KKH: Konjenital Kalp Hastalığı EF: Ejeksiyon Fraksiyon, İVS: İnterventriküler septum duvar kalınlığı,  
 LVDd: Sol ventrikül diyastol sonu çap FS: Fraksiyonel kısalma

İki grup arasında kaba motor gelişim açısından anlamlı fark bulundu. Konjenital kalp hastalığı olan grubun Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru istatistiksel olarak anlamlı düşük olduğu bulundu ( $p<0,05$ ). Ayrıca KMFÖ-88'in alt bölümleri olan oturma, emekleme&dizüstü, ayakta durma ve yürüme, koşma&zıplama skorları da KKH olanlarda anlamlı olarak daha düşüktü ( $p<0,05$ ). Yatma&dönme skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu ( $p>0,05$ ). (Tablo 4.20.). Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru dağılımı Şekil 4.4.'teki gibidir.

**Tablo 4.20.** Gruplar arasında Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru ve alt bölümlerinin karşılaştırılması.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max	$\bar{X}\pm SS$	Min-Max		
<b>KMFÖ-88(%)</b>	49,06±18,72	19,00-75,2	72,84±21,70	26,60-96,20	-2,52	0,01*
<i>Yatma&amp; Dönme (Ay)</i>	98,43±5,88	78,00-100,00	98,57±5,35	80,00-100,00	-0,05	0,98
<i>Oturma (Ay)</i>	74,93±21,99	17,00-100,00	89,43±22,30	17,00-100,00	-2,51	0,01*
<i>Emekleme&amp; Dizüstü (Ay)</i>	34,29±28,57	0,00-76,00	75,71±23,61	24,00-100,00	-3,40	<0,001 *
<i>Ayakta Durma (Ay)</i>	21,93±25,32	0,00-77,00	56,86±37,92	6,00-100,00	-2,70	0,006*
<i>Yürüme,Koşma&amp; Zıplama (Ay)</i>	19,86±21,42	0,00-51,00	43,93±30,43	6,00-83,00	-2,40	0,01*

$\bar{X}\pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, %:yüzde, \*  $p<0,05$ , z: Mann Whitney-U Test  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı, KMFÖ: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü



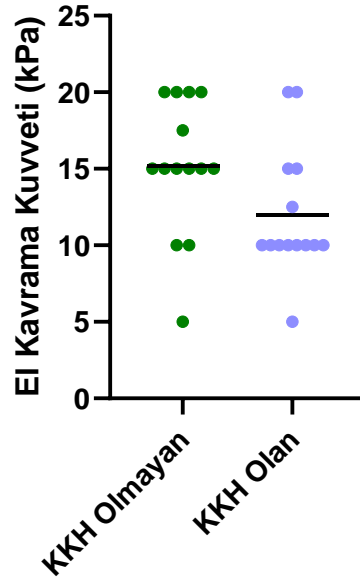
Şekil 4.4. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skoru dağılımı.

Gruplar arasında el kavrama kuvveti karşılaştırıldığında KKH olan grubun sağ el kavrama kuvvetinin KKH olmayanlara göre daha düşük olduğu bulundu ( $p < 0,05$ ). Sol el kavrama kuvvetleri açısından iki grup arasında anlamlı fark yoktu ( $p > 0,05$ ). (Tablo 4.21.). Sağ el kavrama kuvvetinin gruplar arası dağılımı Şekil 4.5.'te verilmiştir.

Tablo 4.21. Gruplar arasında el kavrama kuvvetinin karşılaştırılması.

	KKH Olan Grup (n=14)		KKH Olmayan Grup (n=14)		z	p
	$\bar{X} \pm SS$	Min-Max	$\bar{X} \pm SS$	Min-Max		
Sağ El (kPa)	11,96±4,18	5,00-20,00	15,18±4,44	5,00-20,00	-0,92	0,05*
Sol El (kPa)	14,29±5,14	5,00-25,00	15,18±4,85	5,00-20,00	-0,69	0,51

$\bar{X} \pm SS$  = Ortalama  $\pm$  Standart Sapma, \*  $p < 0,05$ , z: Mann Whitney-U Test  
KKH: Konjenital Kalp Hastalığı, kPa: Kilopascal



Şekil 4.5. Sağ el kavrama kuvvetinin gruplar arası dağılımı.

#### 4.3. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile İlişkili Analiz Sonuçları

Çalışmadaki Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki analiz sonuçları Tablo 4.22.'te verilmiştir. Çalışmaya katılan DS'lilerin KMFÖ-88 skoru ile oksijen saturasyonu değerleriyle orta düzeyde pozitif yönde ilişki bulundu ( $r=0,46$ ,  $p=0,01$ ).

**Tablo 4.22.** Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki.

Kardiyopulmoner Parametreler	KMFÖ-88 Skoru	
	r	p
Wang Solunum Skoru	-0,32	0,09
Oksijen Saturasyonu (%)	0,46	0,01*
EF (%)	-0,44	0,06
İVS (mm)	-0,32	0,20
LVDd (mm)	0,36	0,15
FS (%)	-0,32	0,20

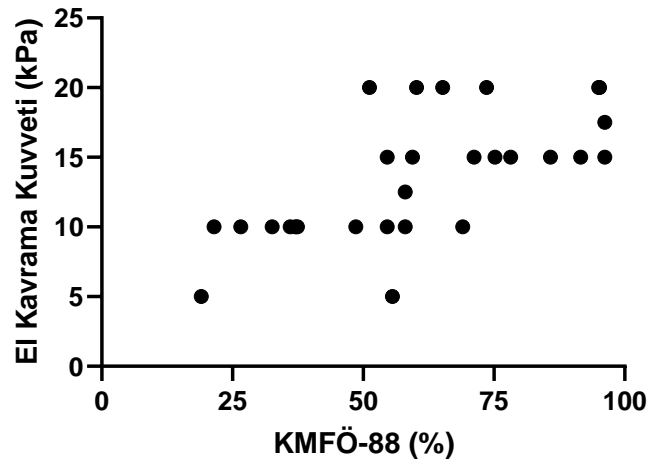
\*: Korelasyon 0,05 düzeyinde anlamlıdır.  $r_s$ : Spearman korelasyon katsayısı;  $r_s < 0.20$  ilişki yok,  $0.2 < r_s < 0.39$  düşük düzeyde ilişki,  $0.40 < r_s < 0.69$  orta düzeyde ilişki,  $r_s > 0.70$  yüksek düzeyde ilişki.  
%:yüzde, KMFÖ: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü, EF: Ejeksiyon Fraksiyon, İVS: İnterventriküler septum duvar kalınlığı, LVDd: Sol ventrikül diyastol sonu çap, FS: Fraksiyonel kısalma

Çalışmadaki Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ ve sol el kavrama kuvveti arasındaki ilişki analiz sonuçları Tablo 4.23.'te verilmiştir. KMFÖ-88 skoru ile sağ el kavrama kuvveti ve sol el kavrama kuvvetiyle kPa cinsinden orta düzeyde pozitif yönde ilişki bulundu ( $r=0,67$ ,  $p<0,001$ ;  $r=0,51$ ,  $p=0,005$  sırasıyla). Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ el kavrama kuvveti arasındaki ilişki Şekil 4.6.'da verilmiştir.

**Tablo 4.23.** Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) ile el kavrama kuvveti arasındaki ilişki.

El Kavrama Kuvveti	KMFÖ-88 Skoru	
	r	p
Sağ El (kPa)	0,67	<0,001*
Sol El (kPa)	0,51	0,005*

\*: Korelasyon 0,05 düzeyinde anlamlıdır.  $r_s$ : Spearman korelasyon katsayısı;  $r_s < 0.20$  ilişki yok,  $0.2 < r_s < 0.39$  düşük düzeyde ilişki,  $0.40 < r_s < 0.69$  orta düzeyde ilişki,  $r_s > 0.70$  yüksek düzeyde ilişki.  
kPa: Kilopascal (Kilopaskal)



**Şekil 4.6.** Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ el kavrama kuvveti arasındaki ilişki.

Çalışmaya katılan KKH olan DS'li çocukların Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki analiz sonuçları Tablo 4.24.'te verilmiştir. Çalışmaya katılan KKH olan DS'li çocukların Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki bulunamamıştır ( $p>0,05$ ).

**Tablo 4.24.** KKH olan DS'lilerin Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki.

Kardiyopulmoner Parametreler	KMFÖ-88 Skoru	
	r	p
Wang Solunum Skoru	-0,68	0,81
Oksijen Saturasyonu (%)	0,32	0,26
EF (%)	-0,06	0,86
İVS (mm)	-0,32	0,35
LVDd (mm)	0,48	0,15
FS (%)	0,05	0,88

\*: Korelasyon 0,05 düzeyinde anlamlıdır.  $r_s$ : Spearman korelasyon katsayısı;  $r_s < 0,20$  ilişki yok,  $0,2 < r_s < 0,39$  düşük düzeyde ilişki,  $0,40 < r_s < 0,69$  orta düzeyde ilişki,  $r_s > 0,70$  yüksek düzeyde ilişki. %:yüzde, KMFÖ: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü, EF: Ejeksiyon Fraksiyon, İVS: İnterventriküler septum duvar kalınlığı, LVDd: Sol ventrikül diyastol sonu çap, FS: Fraksiyonel kısalma



Çalışmaya katılan KKH olan DS'li çocukların Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ ve sol el kavrama kuvveti arasındaki ilişki analiz sonuçları Tablo 4.25.'te verilmiştir. Konjenital kalp hastalığı olan DS'lilerin KMFÖ-88 skoru ile sağ el kavrama kuvveti arasında kPa cinsinden yüksek düzeyde pozitif yönde ilişki ( $r=0,84$ ,  $p=0,00$ ) ve sol el kavrama kuvveti arasında kPa cinsinden orta düzeyde pozitif yönde ilişki ( $r=0,62$ ,  $p=0,01$ ) bulundu.

**Tablo 4.25.** KKH olan DS'lilerin Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) skorları ile sağ ve sol el kavrama kuvveti arasındaki ilişki.

El Kavrama Kuvveti	KMFÖ-88 Skoru	
	r	p
Sağ El (kPa)	0,84	<0,001*
Sol El (kPa)	0,62	0,01*

\*: Korelasyon 0,05 düzeyinde anlamlıdır.  $r_s$ : Spearman korelasyon katsayısı;  $r_s < 0,20$  ilişki yok,  $0,2 < r_s < 0,39$  düşük düzeyde ilişki,  $0,40 < r_s < 0,69$  orta düzeyde ilişki,  $r_s > 0,70$  yüksek düzeyde ilişki.  
kPa: Kilopascal (Kilopaskal)

Çalışmaya katılan DS'li çocukların sağ el kavrama kuvveti ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki analiz sonuçları Tablo 4.26.'da verilmiştir. Çalışmaya katılan DS'li çocukların sağ el kavrama kuvveti ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki bulunamamıştır ( $p>0,05$ ).

**Tablo 4.26.** Sağ el kavrama kuvveti ile kardiyopulmoner parametreler arasındaki ilişki.

Kardiyopulmoner Parametreler	Sağ El kavrama Kuvveti (kPa)	
	r	p
Wang Solunum Skoru	-0,26	0,16
Oksijen Saturasyonu (%)	-0,001	0,99
EF (%)	-0,24	0,32
İVS (mm)	-0,11	0,65
LVDd (mm)	0,19	0,45
FS (%)	0,23	0,36

\*: Korelasyon 0,05 düzeyinde anlamlıdır.  $r_s$ : Spearman korelasyon katsayısı;  $r_s < 0,20$  ilişki yok,  $0,2 < r_s < 0,39$  düşük düzeyde ilişki,  $0,40 < r_s < 0,69$  orta düzeyde ilişki,  $r_s > 0,70$  yüksek düzeyde ilişki. %:yüzde, KMFÖ: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü, EF: Ejeksiyon Fraksiyon, İVS: İnterventriküler septum duvar kalınlığı, LVDd: Sol ventrikül diyastol sonu çap, FS: Fraksiyonel kısalma kPa: Kilopascal (Kilopaskal)

## 5.TARTIŞMA

Çalışmamızda, kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvveti KKH olan ve olmayan DS'li çocuklar arasında karşılaştırılarak değerlendirildi. Çalışmamız KKH olan DS'lilerde el kavrama kuvvetinin değerlendirildiği ilk çalışmadır. Çalışmamız sonucunda KKH olan DS'li çocukların kaba motor gelişiminin geciktiği ve el kavrama kuvvetinin daha düşük olduğu bulundu. Ayrıca kardiyopulmoner parametrelerden Wang solunum skoru ve ekokardiyografi bulgularından fraksiyonel kısalma (FS) değeri KKH olan DS'lilerde daha yüksek, oksijen saturasyonu değeri KKH olan DS'lilerde daha düşük bulundu.

Çalışmamız, 30,18±13,43 ay yaş ortalaması olan 28 DS'li çocuktan oluşmaktaydı. Çalışmamızdaki çocukların % 89,3'ünde trizomi 21 tip DS görülmekteydi. Bu oran DS tiplerinden trizomi 21 görülme sıklıklığıyla benzerdi. Çalışmamızdaki 11 çocuğun KKH nedeniyle kalp cerrahisi geçirmişti vardı. Çalışmaya katılan çocukların çoğu (% 85,7) bir fizyoterapi ve rehabilitasyon programına dahildi. Çalışmamızdaki çocuklara bakım veren kişi % 96,4 oranında anneydi. Çalışmamızda KKH olan ve KKH olmayan grupta yaş, cinsiyet ve DS tipleri açısından benzerdi. Gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmamış olması çalışma gruplarının homojen ve karşılaştırmaya uygun olduğunu göstermektedir. Çalışmamızda en sık görülen kalp defekti tipleri PDA'nın eşlik ettiği, AVSD (% 18,2), VSD (% 18,2) idi. Literatüre baktığımızda en sık görülen kalp hastalığı tipleri olarak AVSD ve VSD görülmektedir (31). Değerlendirdiğimiz DS'li çocukların defekt tipleri literatürle benzerdir. Kardiyak kökenli olmayan ek hastalıkların ve cerrahi geçmişlerinin, DS'li çocukların klinik durumlarını, motor gelişimlerini ve kas kuvvetlerini olumsuz yönde etkileyeceğini düşündüğümüz için eşlik eden hastalıkları olan çocuklar çalışmamıza dahil edilmedi.

Çalışmamızda değerlendirilen parametrelerden biri olan motor gelişim, genetik olarak belirlenmiş biyolojik potansiyeller ile çevresel koşullar arasındaki etkileşimlerden etkilenen, devam eden bir süreç olarak kabul edilir [111]. Beyin yapısı ve işlevi, zihinsel ve motor yeteneklerin gelişimini etkileyebilmektedir. Merkezi sinir sisteminin yapısı ve işlevi genetik koşullardan etkilenebilir. Fazladan 21. kromozomu olan DS çocuklar, psikomotor gelişimde gecikmeye ve öğrenme sorunlarına neden olan birçok beyin bozukluğuna sahiptir (8). Ayrıca literatür KKH varlığında çocuklarda motor becerilerin gelişiminin risk altında olduğunu ortaya koymaktadır.

KKH olan çocukların çoğunlukla motor gelişimlerinin gecikmesini ve motor gelişim yaşlarının beklenenden düşük olmasını, beyin oksijenasyonunun daha az verimli hale geldiği siyanotik kalp hastalıkları gibi fizyolojik faktörlerle ilişkilendirmiştir (118). Yaptığımız çalışma literatür ile uyumludur. Çalışmamızda değerlendirdiğimiz KKH olan DS'liler motor gelişim basamaklarını KKH olmayanlara göre daha geç başarmışlardı. Konjenital kalp hastalığında görülen gecikmelerin nedeniyle ilgili yapılan bir çalışmada 21 KKH olan infant incelenmiş ve bu infantların enerji alımlarının yetersiz olduğu ve hastalık şiddeti fazla olanların istirahatteki enerji tüketiminin normal gelişim gösterenlere göre yüksek olduğu bulunmuştur (119). Bu nedenle sendroma ek olarak KKH varlığında; artmış enerji ihtiyacı, hastalık şiddeti ve hipoksi sebebiyle motor gelişimde gecikmeler yaşanabilir. Olası motor gelişim geriliklerinin önüne geçip normal motor gelişimden olan sapmayı azaltmak için KKH olan DS'lilerin yaşa uygun gelişimsel seviyeler hedeflenerek düzenli takiple değerlendirilmesi ve erken dönemde gerekli müdahalelerde bulunulması önemlidir.

Çalışmamızdaki KKH olan ve olmayan çocuklar karşılaştırıldığında kardiyopulmoner parametrelerden olan Wang solunum skoru KKH olanlarda anlamlı olarak daha yüksekti. Wang solunum skorunun alt bölümlerinden solunum hızının yüksek olması ve hışıltılı solunum varlığı özellikle KKH olan DS'lilerde skorun daha yüksek çıkmasına neden oldu. Down sendromlu bireylerin hava yolu normal gelişim gösteren bireylere göre daha küçüktür. Bu durum sonucunda hava yolu obstrüksiyonu, tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları ve aspirasyon pnömonisi görülme sıklığı yükselmektedir (69, 70). Konjenital kalp hastalığı olan çocuklarda alt solunum yolu enfeksiyonları önemli bir mortalite ve morbidite nedenidir ve DS varlığı ekstra risk faktörüdür (120). Konjenital kalp hastalığı olan grupta daha fazla hışıltılı solunum duyulmasının nedeni sık görülen solunum yolu enfeksiyonları ve hava yollarının normal gelişim gösteren yaşlılarına göre daha küçük olması olabilir. Ayrıca KKH olan grupta oksijen saturasyonun düşük olması hiperventilasyona neden olarak solunum hızını arttırabilir. Down sendromlu bireylerde Wang solunum skoruyla ilgili daha önce bir çalışma yapılmamıştır. Uygulama ve skorlamasının kolay olması nedeniyle özellikle daha fazla risk altındaki KKH olan DS'lilerde değerlendirme açısından kullanılabilir.

Diğer kardiyopulmoner parametrelerden olan oksijen saturasyonu KKH varlığında anlamlı olarak düşüktü. KKH olan grupta en düşük değer olarak % 90 oksijen saturasyonunu ölçülürken, KKH olmayan grupta % 96'nın altında oksijen saturasyonu değeri ölçülmedi. Konjenital kalp hastalığı varlığında oksijen saturasyonunun düşük olması; azalmış pulmoner kan akımı, paralel dolaşım ve şant sistemiyle açıklanmaktadır (121). Değerlendirmede kullandığımız pulse oksimetre birçok KKH formu için karakteristik olan ve klinik muayene ile tanımlanamayabilen hafif hipoksemiye tespit edebilir (122). Konjenital kalp hastalığının erken teşhisinde yardımcı, etkili, noninvaziv, ucuz bir araç olarak önerilmektedir (123). Dolayısıyla KKH olan DS'li çocuklarla çalışırken oksijen saturasyonunu takip etmek için pulse oksimetre cihazları kullanılabilir. Down sendromunda görülen önemli semptomlardan biri olan hipotoniyle birlikte fiziksel aktivite sırasında artan enerji ihtiyacı ve oksijen saturasyonunun daha düşük olması KKH olan DS'li çocukların uzun süre aktif kalmalarını engelleyebilir ve buna bağlı olarak motor gelişimde gecikmeler yaşanabilir. Konjenital kalp hastalığı olan grupta oksijen saturasyonunun daha düşük olması rehabilitasyon programına etki edebilecek faktörlerden biri olabilir. Konjenital kalp hastalığı olan DS'lilerde pozisyonlamalar ve zorlayıcı aktiviteler sırasında oksijen saturasyonu takip etmek önemli olabilir.

Ekokardiyografi bulguları karşılaştırıldığında fraksiyonel kısalma değeri KKH olan DS'lilerde anlamlı olarak daha yüksek bulundu. Diğer ekokardiyografi parametreleri iki grupta benzerdi. Fraksiyonel kısalma KKH olanlarda %  $43,00 \pm 4,00$  iken olmayanlarda %  $37,14 \pm 4,63$  idi. Çocuklarda normal fraksiyonel kısalma % 28-44 arasındadır ve azalmış fraksiyonel kısalma bozulmuş kontraktile demektir (110). İki grubunda değerinin normal sınırlarda olması nedeniyle değerinin anlamlı çıkmış olması göz ardı edilebilecek bir durumdur.

Kardiyopulmoner parametreler yönünden bulduğumuz farklar, DS'li çocuklarla çalışan fizyoterapistler için özellikle KKH olan çocuklarda motor gelişim değerlendirmesinin yanında kolay uygulanabilen Wang solunum skorlamasının yapılması ve oksijen saturasyonunun takip edilmesi rehabilitasyon programının oluşturulmasında ve modifiye edilmesinde önemli katkılar sağlayabilir.

Kaba motor gelişimi değerlendirmek için kullandığımız Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü-88 (KMFÖ-88) içindeki tüm parametreler normal gelişim gösteren 5 yaşındaki

bir çocuk tarafından tamamlanabilmektedir. Bundan dolayı çalışma grubumuzun üst yaş sınırı 5 yaştı. Down sendromlu 3-6 yaş grubunda yapılan çalışmadaki çocukların hiçbiri, KMFÖ-88 tarafından değerlendirilen motor fonksiyonların % 100'ünü başaramamıştır (124). Literatür, motor becerilerin gelişmesindeki farkın yaşla birlikte arttığını ve 5 yaşındaki DS'li çocuklardaki bu farkın yaklaşık 2 yıl olduğunu ifade etmektedir (114). Literatürle uyumlu bir şekilde çalışmamızda KFMÖ-88'deki tüm parametreleri tamamlayan DS'li bir çocuk olmadı. Literatürden farklı olarak bu çalışmada KMFÖ-88 skorlarını KKH olan ve olmayan DS'li çocuklar arasında karşılaştırıldı. Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü-88 skorundan elde ettiğimiz sonuçlara göre; KKH olan DS'li çocukların motor gelişimleri KKH olmayan DS'li çocuklara göre daha geri idi. Konjenital kalp hastalığı olan DS'lilerin KMFÖ-88 skoru % 49,06±18,72 iken KKH olmayanların % 72,84±21,7 olarak bulundu. Kaba Motor Fonksiyon Ölçeğinin alt bölümlerinden oturma, emekleme&dizüstü, ayakta durma, yürüme&koşma&zıplama parametrelerinin skorları KKH olan grupta anlamlı olarak daha düşüktü. Literatüre bakıldığında 1-41 aylık KKH olan çocukların nörogelişimini değerlendirmek için Bayley Bebek ve Çocuk Gelişimi Değerlendirme Ölçeği-3 (Bayley-III) kullanılmıştır. Konjenital kalp hastalığı olan ve olmayan çocukların bilişsel, dil, motor alanlarında Bayley-III ortalama değerleri karşılaştırıldığında, KKH olan gruptaki değerlerin anlamlı olarak düşük olduğu gösterilmiştir ve KKH'nin tek başına bile bilişsel ve motor geriliklere neden olabileceği sonucuna varılmıştır (125). Bayley-III 1-42 aylık çocuklarda gelişimi değerlendirmek için güvenilir ve yaygın olarak kullanılan testlerden biridir. Bilişsel gelişim, dil gelişimi ve motor gelişimi değerlendirmektedir. Bu çalışmada daha geniş yaş aralığındaki çocukları değerlendirmek istediğimiz için 0-5 yaş arası çocukları değerlendirebileceğimiz KMFÖ-88'i tercih edildi. Ayrıca, kaba motor gelişimi oturma, emekleme&dizüstü, ayakta durma, yürüme&koşma&zıplama basamaklarını içeren 88 maddeyle değerlendirdiği için KMFÖ-88 kaba motor gelişimi ayrıntılı olarak değerlendiren bir ölçektir. Çalışmamızdaki KMFÖ-88 skorlarına göre KKH olan DS'lilerin kaba motor gelişimleri daha geri idi. Konjenital kalp hastalığı varlığında kaba motor gelişimi etkileyen artmış enerji ihtiyacı, hastalık şiddeti ve hipoksiye ek olarak KKH'na bağlı cerrahi geçmiş de kaba motor gelişimi etkileyebilir.

Çalışmaya katılan DS'liler % 39,3'ü kalp cerrahisi geçmişi vardı. Yapılan prospektif bir çalışma yaşamın ilk 6 ayında kalp ameliyatı geçiren çocukların büyük bir kısmında bebeklik döneminde bilişsel ve daha yaygın olarak motor işlev bozukluğu görüldüğünü belirtmiştir (126). Long ve ark. yaptıkları çalışmada bebeklik döneminde geçirilen kalp cerrahisi ve buna bağlı olarak hastanede kalış süresiyle kaba motor gelişimi ilişkilendirmiştir. Bu çalışmada 8 haftalık ve daha öncesinde kalp cerrahisi geçiren çocukların 4 ay arayıyla 16. aya kadar yapılan kaba motor değerlendirmelerinde tüm aylardaki motor gelişimin geri olduğu bulunmuştur. Çalışmaya katılan çocukların % 62'si yaşamın ilk 1 yılında tipik motor gelişim göstermemiştir (127). Marino ve ark. yaptıkları çalışmada kalp cerrahisi geçiren yeni doğanlarda veya küçük bebeklerde akademik zorluklar, davranışsal anormallikler, ince ve kaba motor gelişimde gecikmeler, görsel motor entegrasyon ve yürütme planlaması ile ilgili sorunlar, konuşmada gecikmeleri, dikkatsizlik ve hiperaktivite insidansının önemli ölçüde daha yüksek olduğunu bulmuşlardır (128). Başka bir çalışmada, kalp cerrahisi geçiren bebeklerin 12-18 ay sonraki takiplerinde cerrahi düzeltmeden sonra da devam eden motor gelişim bozuklukları olduğu gösterilmiştir (129). Yaşamlarının ilk yıllarında KKH'ye bağlı kalp cerrahisi geçiren okul çağındaki çocuklar üzerinde yapılan bir çalışmada aynı yaştaki sağlıklı kontrol çocukların % 7'sine kıyasla kalp cerrahisi geçiren çocukların % 42,5'inde motor problemler görülmüştür (130). Uzark ve ark. yaptıkları çalışmada kalp cerrahisi için hastaneye yatırılan bebeklerde motor bozuklukların yaygın olduğu, entübasyon ve yoğun bakım ünitesine uzun süre maruz kalma ile ilişkili deneyimlerle motor bozuklukların daha da kötüleşebileceği gösterilmiştir. Bu çalışma ameliyattan sonra uzun süreli hareketsizlik, sırt üstü pozisyonda yatış, kısıtlanma, ağrı ve sedasyon için farmakolojik müdahalelerin motor gelişimi engelleyebileceğini, önceden kazanılmış motor becerilerin ve kuvvetin kaybına neden olabileceğini belirtmiştir (131). Sonuç olarak, çocukluk döneminde geçirilen kalp cerrahisi nedeniyle motor gelişimde gecikmeler görülebilmektedir. Gecikmelere neden olan faktörler hastane ve yoğun bakım ünitesi gibi çevresel şartlar; hastalık ve cerrahi süreçleri, bakım verenin koruyucu tavrı olabilir. Bu nedenle KKH olan DS'li çocuklarda yukarıda belirtilen risklerin tespit edilmesi, ailelerin bilgilendirilmesi, motor gelişimdeki gecikmelerin önlenmesi/en aza indirilmesi için

erken dönemde değerlendirme programlarına dahil edilmesi ve normal motor gelişimden sapma görüldüğünde motor gelişimin desteklenmesi önemlidir.

El kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi, el fonksiyonu için çok önemli bir bileşendir ve DS'li çocuklarda el kavrama kuvvetinin daha zayıf olması nedeniyle hedefe yönelik tedaviyi planlamak ve tedavinin sonucunu izlemek için el kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi önemlidir (132). Çalışmamızda KKH olanlarda sağ el kavrama kuvveti anlamlı olarak daha düşük bulundu. Meyer ve ark. yaptıkları çalışmada KKH olan çocukların sağlıklı yaşlılarıyla karşılaştırıldığında el kavrama kuvvetinin yaşlılarına göre önemli ölçüde düşük olduğunu göstermiştir [122]. Konjenital kalp hastalığı olan bireylerde el kavrama kuvvetinin sağlıklı bireylere göre düşük olması birçok faktörle ilişkilendirilmiştir. Bu faktörler literatürde; aşırı koruma, azalmış fiziksel aktivite, KKH'ye bağlı jeneralize miyopati şeklinde yer almaktadır (133-135). Başka bir çalışma ise KKH olan kişilerin bebeklik döneminde geçirmiş oldukları kolda sınırlı kan akışına neden olabilecek şant cerrahisi ile ilişkilendirilmiştir (136). El kavrama kuvveti değerlendirmesi yaparken çalışmamızdaki DS'li çocukların yaşlarının küçük olması nedeniyle sonuçlar dominant nondominant el olarak değil sağ sol el kavrama kuvveti olarak verilmiştir.

El kavrama kuvvetiyle ilgili yapılan bir çalışmada, 7-9 yaşlarındaki DS'li çocuklar ve normal gelişim gösteren çocukların karşılaştırıldığında aynı yaştaki sağlıklı kontrollere kıyasla el kavrama kuvvetinin ve kaba el becerilerinin yaklaşık % 40 daha düşük olduğu gösterilmiştir (92). Normal gelişim gösteren 3-6 yaş arasındaki çocukların el kavrama kuvvetinin ölçüldüğü bir çalışmada el kavrama kuvvetleri ortalaması yaşlara göre sırayla 3 yaşında 13 kPa, 4 yaşında 26 kPa ve 5 yaşında 30 kPa olarak bulunmuştur (116). Çalışmamızdaki el kavrama kuvveti 3 yaşındaki DS'lilerde  $16,87 \pm 2,39$  kPa ve 4 yaşındaki DS'lilerde  $17,5 \pm 5$  kPa olarak bulunmuştu ancak bu yaş grubundaki vaka sayılarının az olması nedeniyle net yorum yapmamız zor olacaktır. Literatüre bakıldığında yapılan çalışmalarda DS'li çocukların el kavrama kuvvetinin sağlıklı yaşlılarıyla karşılaştırıldığı görülmektedir. Çalışmamızda literatürden farklı olarak DS'li çocukları KKH olan ve olmayan gruplar arasında karşılaştırıldı ve KKH olan DS'lilerin KKH olmayanlara göre daha düşük el kavrama kuvveti olduğu gösterildi. Ayrıca DS'lilerde yapılan el kavrama kuvveti çalışmaları daha büyük yaş gruplarında Jamar dinamometre ile değerlendirilmiştir (88, 92). Yaptığımız çalışmada



literatürden farklı olarak 5 yaş altındaki DS'li çocukların el kavrama kuvvetini ampul dinamometreyle değerlendirildi ve bu ölçüm yöntemini kullanarak el kavrama kuvvetini bu grupta değerlendiren ilk çalışmadır.

Down sendromlu çocuklarda eklem laksitesi ve hipotoni nedeniyle kavrama kuvveti ve pinç kuvveti daha az olduğu gösterilmiş, normal gelişim gösteren çocuklara göre daha küçük el yapılarının olması da kavrama kuvveti ve pinç kuvvetine etki eden diğer faktör olarak belirtilmiştir (88). Hipotoni ve laksiteye ek olarak eklem hipermobilitesi de el kavrama kuvvetine olumsuz etki eden faktörlerdendir ayrıca hipermobilitate sonucu anormal proprioseptif algı nedeniyle kavrama kuvvetinin azaldığı bilinmektedir (137). Down sendromlu çocuklar, daha az parmak kullanarak ve parmaklarını hiperekstansiyona alarak nesnelere kavradıkları için değişen biyomekani nedeniyle daha az kavrama ve pinç kuvvetine yol açan atipik bir tutuş gerçekleştirirler. Etkili kuvvet üretimi için kasılan kaslarda optimal kaldıraç kolu ve uzunluk gerilim ilişkisinin çok önemli olduğu bilinmektedir. Bu ilişki, DS'de hiperekstansiyon sonucunda parmak fleksörleri kısalma yerine uzaması nedeniyle maksimum kuvvet üretmediğinden değişir (138).

Literatür, çocukluk çağındaki fiziksel aktivite seviyesi ve el kavrama kuvvetinin yetişkinlik dönemlerine kadar uzandığını göstermektedir (139). Bu durum çocukluk çağındaki el kavrama kuvvetinin değerlendirilmesini önemli bir seviyeye koymaktadır. El kavrama kuvveti, kaba motor gelişim becerilerini de etkileyen bir faktör olabilir. Örneğin bir yerden tutunup ayağa kalkma, tırabzandan tutup merdiven çıkma gibi kaba motor gelişim becerilerinin gerçekleştirilmesine etki eden faktörlerden biri olabilir.

El kavrama kuvvetinin önemli olduğu bir diğer nokta ise günlük yaşam aktiviteleridir. Çocuğun beslenme ve kişisel bakım becerilerinde önemli bir yer tutan el kavrama kuvvetinin yetersiz olması çocuğun günlük yaşam aktivitelerinde fonksiyonel bağımsızlığa ulaşması önünde bir engel oluşturabilir. Yetişkinlerde yapılan çalışmada bildirilen sonuçlar el kavrama kuvveti ile günlük yaşam aktiviteleri arasındaki ilişkiyi doğrulamıştır (140). Ancak literatürde el kavrama kuvveti ve günlük yaşam aktivitelerinin ilişkisinin çocuklarda incelendiği çalışma yoktur. Çocuklarda da bu ilişkinin inceleneceği çalışmalar planlanabilir. Çalışmamızda bulduğumuz sonuçlara göre KKH varlığında el kavrama kuvveti istatistiksel olarak anlamlı düşük

bulundu. Bu durumda KKH olan DS'liler, el kavrama kuvvetinin önemli bir parametre olduğu beslenme ve kişisel bakım gibi günlük yaşam aktivitelerinde; tutunarak ayağa kalkma ve tirabzandan tutunarak merdiven çıkma gibi kaba motor becerilerin gecikmesinde daha fazla risk altında olabilir.

Yapılan meta analizde el kavrama kuvveti ile tüm nedenlere bağlı mortalite ve kardiyovasküler mortalite arasında ilişki gösterilmiştir (141). Down sendromunda % 40-50 gibi yüksek bir oranda KKH görülüyor olması nedeniyle DS'li bireylerde el kavrama kuvvetinin değerlendirmek ve tedavi programlarını şekillendirmede değerlendirme sonuçlarını göz önünde bulundurmamak önemli olabilir. Ayrıca dinamometre cihazlarına ulaşımın kolay olması, ölçümlerin kolay yapılabilir ve tekrarlanabilir olması bu değerlendirme yönteminin önemli bir yönüdür.

KMFÖ-88 skoru ile oksijen saturasyonu, sağ ve sol el kavrama kuvveti değerleriyle arasında orta düzeyde pozitif yönde ilişki bulundu. Bu durumda motor gelişime daha geniş bir açıdan bakarak birbirini kısıtlayabilecek parametrelerin değerlendirilmesi, normal motor gelişimden sapmaya neden olabilecek potansiyel risklerin belirlenmesi önemlidir. El kavrama kuvveti zayıf olan çocuklarda el kavrama kuvvet eğitiminin de içinde olduğu rehabilitasyon programları planlamak kaba motor gelişimi destekleyebilir. Özellikle çalışmamızdaki verilere göre daha fazla risk altındaki KKH olan DS'lilerde rehabilitasyon programına dahil edilen el kavrama kuvvet eğitimi, kaba motor gelişimi destekleyerek normal motor gelişimden sapmayı azaltabilir. Bu ilişkileri çalışmalarla desteklenebilir. Oksijen saturasyonu ile KMFÖ-88 skoru arasında ilişki, aktiviteyi devam ettirmede daha fazla zorluk yaşanması oksijen saturasyonunun düşük olması ile açıklanabilir. Oksijen saturasyonunun takip edilmesi, gerektiğinde, özellikle efor sırasında oksijen desteği alması kaba motor gelişim yönünden iyi sonuçlar alınabilir.

Sonuç olarak DS'li çocuklarda KKH'nin varlığı motor gelişim basamaklarında gecikme yaşanmasına ve kaba motor gelişim skorlarının daha düşük olmasına neden olabilmektedir. Konjenital kalp hastalığı nedeniyle çocuklar, hastanede uzun süre kalabilmekte ve hastalığa özel tedavi süreçleri yaşayabilmektedir. Bu etkenler motor gelişim üzerinde sınırlayıcı etkiler gösterebilir. Ayrıca KKH'ye bağlı kalp cerrahisi geçirilmesi motor gelişim basamaklarının daha geç başarılmasına neden olabilmektedir. Bu durumun nedenleri arasında cerrahi sonrasında yoğun bakımda ve

hastanede kalış süresi boyunca aktivitelerinin kısıtlanması olabilir. Çocuğun hareketleri deneyimlemesinde yaşanan bu kısıtlılık, motor gelişim basamaklarına gecikme olarak yansiyabilir. Buna ek olarak KKH varlığında ailelerin ve bakım verenlerin koruyucu tavrı da motor gelişim sürecini etkileyebilir. Literatürde KKH'li çocukların ve yetişkinlerin sıklıkla aşırı kırılabilir olarak kabul edildiğine ve fiziksel aktivitelere katılımlarının gereksiz yere kısıtlanabileceğine dair kanıtlar vardır (142). Bu nedenle ailelerin rehabilitasyon programında önemli bir yere sahip olduğu unutulmamalıdır. Ailelere doğru bilgilendirmeler yapılması, gereksiz kısıtlamalar sonucu yaşanacak motor gelişim geriliklerinin önüne geçilmesi önemlidir.

### **Çalışmamızın Limitasyonları**

Çalışmada çocuklara ait geçmiş bilgilere, çocukların ailelerine sorarak ulaşmaya çalışıldı ancak ailelerin geçmiş bilgileri net olarak hatırlayamaması çalışmamızın limitasyonlarından biridir.

Çalışmamızda solunum ile ilgili parametreler Wang solunum skoru ile değerlendirildi. Solunum parametreleri daha objektif bir yöntem olan pletismografi ile değerlendirilebilir. Ayrıca oksijen saturasyonu sadece istirahat sırasında ölçüldü. Efor sırasında da oksijen saturasyonu ölçülerek eforla birlikte ne kadar etkilendiği değerlendirilebilir.

Çalışmamızın değerlendirme aşamaları ülkemizde Mart 2020 tarihi itibari ile etkisini göstermeye başlayan Yeni Tıp Koronavirüs kaynaklı COVID-19 pandemisi sırasında gerçekleştirilmiştir. Down sendromlu çocuklarda birçok kronik hastalık görülmesi DS'li çocuğu olan ailelerin pandemi sırasında kliniklere gelmek istememesi nedeniyle çalışmamızı zorlaştırmıştır. Bu nedenle COVID-19 pandemisi koşulları çalışmamızın yürütülmesini zorlaştıran bir faktör olarak karşımıza çıkmıştır.

Çalışmamız DS'li çocuklarda KKH varlığında kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvveti arasındaki farkı ortaya koyan bir çalışma olması bakımından değerlidir.

## 6. SONUÇ VE ÖNERİLER

Çalışmamızda, DS'li olan çocukların kardiyopulmoner parametreler, kaba motor gelişim ve el kavrama kuvvetini KKH olan ve olmayanlarda karşılaştırmayı amaçladık. Çalışmamıza KKH olan 14 ve KKH olmayan 14 DS'li çocuk dahil edildi. Yapılan değerlendirmeler ile ulaştığımız sonuçlar aşağıda şu şekilde özetlenmiştir:

1. Konjenital kalp hastalığı olan ve olmayan DS'liler yaş ve cinsiyet açısından benzerdi. Çalışma grubundaki bireylerin benzer özellikte olması çalışmamızda objektif sonuçlar elde etmemizi sağladı.
2. Down sendromlu çocuklarda en sık görülen KKH tipleri PDA'nın eşlik ettiği AVSD ve VSD idi.
3. Kaba motor gelişim değerlendirildiğinde KKH olan DS'lilerin motor gelişimlerinin daha geri olduğu görüldü. KMFÖ-88'in alt parametreleri incelendiğinde KKH olanların oturma, emekleme&diz üstü, ayakta durma, yürüme&koşma&diz üstü skorları daha düşük bulundu. Konjenital kalp hastalığı olan grubun kaba motor gelişiminin geri olmasının nedenleri; KKH nedeniyle artmış enerji ihtiyacı, hastalığa bağlı nedenler ve hipoksi sonucu çocukların uzun süre aktiviteleri devam ettirememeleri, tedavi ve hastane süreçleri, ailelerin koruyucu tavırla çocukları kısıtlaması gibi faktörler olabilir. Bu faktörlerin analizi sonucunda kaba motor gelişimi desteklemek normal motor gelişimden sapmayı azaltabilir.
4. Çalışmamızda KKH çocukların sağ el kavrama kuvveti KKH olmayanlara göre anlamlı olarak düşük bulundu. Ayrıca KMFÖ-88 skoru ile el kavrama kuvveti arasında korelasyon bulundu. Bu sonuca göre özellikle KKH olan DS'lilerde el kavrama kuvvetinin değerlendirilmesi ve el kavrama kuvvetini arttırmaya yönelik egzersizlere rehabilitasyon programında yer verilmesi, el kavrama kuvvetinin önemli olduğu kaba motor gelişim basamaklarında ve günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesinde yaşanacak problemlerin önüne geçilmesinde destek sağlayabilir.
5. Çalışmamızda KKH olan DS'lilerde Wang solunum skoru daha yüksek bulundu. Skorun yüksek çıkmasına neden olan parametreler solunum hızı ve hışıltılı solunum idi. Hışıltılı solunumun nedeni KKH varlığında ve DS'lilerde sık görülen solunum yolu enfeksiyonları olabilir. Solunum hızının daha yüksek

olması KKH olan grupta oksijen saturasyonunun düşüklüğü nedeniyle hiperventilasyon olmasıyla açıklanabilir. Wang solunum skorlaması DS'li bireylerde ilk kez kullanılmıştır.

6. Çalışmamızda KMFÖ-88 ile oksijen saturasyonu arasında korelasyon bulundu. Buna göre oksijen saturasyonunun düşük olması çocukların becerileri deneyimlemesi ve uzun süre aktif kalarak becerileri sürdürmeleri yönünde kısıtlayıcı bir faktör olabilir. Oksijen saturasyonunun takip edilerek uygun pozisyonlamalar, aktivite düzenlemeleri ve dinlenme araları verilerek rehabilitasyon programının planlanması olası gelişim geriliklerinin önüne geçmede yardımcı olabilir.
7. Kalp hastalığına bağlı cerrahi geçmişi kaba motor gelişim, kardiyopulmoner parametreler ve el kavrama kuvvetini etkileyen bir faktör olabilir. Bu nedenle kalp cerrahisi geçiren DS'li çocuklarda değerlendirmelerin yapılması ve uygun rehabilitasyon programlarının planlanması gelişimi desteklemek için önemlidir.

Sonuç olarak DS'li çocuklar; eşlik eden KKH'ye bağlı tedavi ve hastane süreçleri, oksijen saturasyonunun düşük olması buna bağlı olarak aktivitelerin devam ettirilmesi ve kaba motor becerilerin deneyimlenmesinde yaşanan zorluklar, kalp cerrahisi geçiren çocuklar için yoğun bakımda kalmak ve cerrahi nedeniyle uzun süre hareketlerin kısıtlanmasından dolayı risk altındadır. Bu yüzden özellikle KKH olan DS'li çocukların kardiyopulmoner parametreler, motor gelişim ve el kavrama kuvvetinin takibinin yapılması ve potansiyel risklerin belirlenmesi önemlidir. El kavrama kuvveti ve KMFÖ-88 skoru arasında bulunan ilişki göz önüne alındığında KKH olan DS'li çocuklarda erken dönemde el kavrama kuvvetini arttırmaya yönelik aktiviteleri içeren rehabilitasyon programlarının planlanması kaba motor gelişim üzerine olumlu etkiler sağlayabilir. Yapılan değerlendirmeler sonucunda, bireyselleştirilmiş rehabilitasyon programlarıyla kaba motor gelişimi desteklemek için erken müdahalede bulunulması ve uzun vadeli olumsuz sonuçların önüne geçilmesinin önem arz ettiğini düşünmekteyiz.

## KAYNAKLAR

1. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*. 2007;13(3):221-7.
2. Pikora TJ, Bourke J, Bathgate K, Foley K-R, Lennox N, Leonard H. Health conditions and their impact among adolescents and young adults with Down syndrome. *PLoS One*. 2014;9(5):e96868.
3. Coppus AM, Evenhuis HM, Verberne GJ, Visser FE, Oostra BA, Eikelenboom P, et al. Survival in elderly persons with Down syndrome. *Journal of the American Geriatrics Society*. 2008;56(12):2311-6.
4. Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice. *European journal of pediatrics*. 2010;169(12):1445-52.
5. Vis J, Duffels M, Winter M, Weijerman M, Cobben J, Huisman S, et al. Down syndrome: a cardiovascular perspective. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2009;53(5):419-25.
6. Mussatto KA, Hoffmann RG, Hoffman GM, Tweddell JS, Bear L, Cao Y, et al. Risk and prevalence of developmental delay in young children with congenital heart disease. *Pediatrics*. 2014;133(3):e570-e7.
7. Melyn MA, White DT. Mental and developmental milestones of noninstitutionalized Down's syndrome children. *Pediatrics*. 1973;52(4):542-5.
8. Florin T, Ludwig S, Aronson P. Werner H. *Netter's Pediatrics*. Elsevier Atlanta; 2011.
9. Lott IT. Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span. *Progress in brain research*. 2012;197:101-21.
10. Agiovlasis S, McCubbin JA, Yun J, Pavol MJ, Widrick JJ. Economy and preferred speed of walking in adults with and without Down syndrome. *Adapt Phys Activ Q*. 2009;26(2):118-30.
11. Herrero D, Einspieler C, Aizawa CYP, Mutlu A, Yang H, Nogolová A, et al. The motor repertoire in 3-to 5-month old infants with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*. 2017;67:1-8.
12. Beyer SE, Sanghvi MM, Aung N, Hosking A, Cooper JA, Paiva JM, et al. Prospective association between handgrip strength and cardiac structure and function in UK adults. *PloS one*. 2018;13(3):e0193124.
13. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(4):756-67.
14. Colomb D, Vittori F, Zonca C. [Cutaneous manifestations in trisomy 21]. *Sem Hop*. 1977;53(14-15):801-3.
15. Patterson D, Costa AC. Down syndrome and genetics - a case of linked histories. *Nat Rev Genet*. 2005;6(2):137-47.

16. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, et al. Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. *JAMA*. 2020;324(15):1543-56.
17. Lamb NE, Freeman SB, Savage-Austin A, Pettay D, Taft L, Hersey J, et al. Susceptible chiasmate configurations of chromosome 21 predispose to non-disjunction in both maternal meiosis I and meiosis II. *Nat Genet*. 1996;14(4):400-5.
18. Pavarino Bertelli EC, Biselli JM, Bonfim D, Goloni-Bertollo EM. Clinical profile of children with Down syndrome treated in a genetics outpatient service in the southeast of Brazil. *Rev Assoc Med Bras* (1992). 2009;55(5):547-52.
19. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Down syndrome: an insight of the disease". *J Biomed Sci*. 2015;22:41.
20. K K. Down Sendromlu Hastalarda MEF2c ve CREB1 Gen Polimorfizm İlişkisinin Araştırılması. 2015.
21. Penrose L, editor *Genetical aspects of mental deficiency. Proceedings of the international Copenhagen congress on the scientific study of mental retardation*; 1964.
22. Apak M. Tıbbi genetik ve genetik hastalıklar. O Neyzi, & T Ertuğrul içinde, *Pediatrici*. 2002:135-62.
23. Papavassiliou P, Charalsawadi C, Rafferty K, Jackson-Cook C. Mosaicism for trisomy 21: a review. *Am J Med Genet A*. 2015;167A(1):26-39.
24. Morris JK, Wald NJ, Mutton DE, Alberman E. Comparison of models of maternal age-specific risk for Down syndrome live births. *Prenat Diagn*. 2003;23(3):252-8.
25. Warren AC, Chakravarti A, Wong C, Slaugenhaupt SA, Halloran SL, Watkins PC, et al. Evidence for reduced recombination on the nondisjoined chromosomes 21 in Down syndrome. *Science*. 1987;237(4815):652-4.
26. Gaulden ME. Maternal age effect: the enigma of Down syndrome and other trisomic conditions. *Mutation Research/Reviews in Genetic Toxicology*. 1992;296(1-2):69-88.
27. Cross PK, Hook EB. An analysis of paternal age and 47,+21 in 35,000 new prenatal cytogenetic diagnosis data from the New York State Chromosome Registry: no significant effect. *Hum Genet*. 1987;77(4):307-16.
28. Patterson D. The integrated map of human chromosome 21. *Prog Clin Biol Res*. 1995;393:43-55.
29. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003;361(9365):1281-9.
30. Korenberg JR, Chen XN, Schipper R, Sun Z, Gonsky R, Gerwehr S, et al. Down syndrome phenotypes: the consequences of chromosomal imbalance. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. 1994;91(11):4997-5001.

31. Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis ET, Reymond A, Deutsch S. Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology. *Nat Rev Genet.* 2004;5(10):725-38.
32. Y. Ü. Her Yöniyle Down Senromu. 1 ed. Ankara2018. 12 p.
33. Roizen NJ. Down syndrome and associated medical disorders. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews.* 1996;2(2):85-9.
34. Dey S. Down syndrome: BoD–Books on Demand; 2013.
35. Bermudez BE, Medeiros SL, Bermudez MB, Novadzki IM, Magdalena NI. Down syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. *Sao Paulo Med J.* 2015;133(6):521-4.
36. Barlow GM, Chen XN, Shi ZY, Lyons GE, Kurnit DM, Celle L, et al. Down syndrome congenital heart disease: a narrowed region and a candidate gene. *Genet Med.* 2001;3(2):91-101.
37. Korlimarla A, Hart SJ, Spiridigliozzi GA, Kishnani PS. DOWN SYNDROME. *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes.* 2021:355-87.
38. Day SM, Strauss DJ, Shavelle RM, Reynolds RJ. Mortality and causes of death in persons with Down syndrome in California. *Dev Med Child Neurol.* 2005;47(3):171-6.
39. Abbag FI. Congenital heart diseases and other major anomalies in patients with Down syndrome. *Saudi Med J.* 2006;27(2):219-22.
40. Nir A, Berkman N, Gavri S. Clinical and parental status of patients with congenital heart disease associated pulmonary arterial hypertension. *Isr Med Assoc J.* 2017;19(8):489-93.
41. Abdulla R-i. *Heart Diseases in Children: A Pediatrician's Guide: Springer Science & Business Media; 2011.*
42. Evangelista A, Flachskampf FA, Erbel R, Antonini-Canterin F, Vlachopoulos C, Rocchi G, et al. Echocardiography in aortic diseases: EAE recommendations for clinical practice. *Eur J Echocardiogr.* 2010;11(8):645-58.
43. Watchie J. *Cardiovascular and Pulmonary Physical Therapy-E-Book: A Clinical Manual: Elsevier Health Sciences; 2009.*
44. Hanslik A, Pospisil U, Salzer-Muhar U, Greber-Platzer S, Male C. Predictors of spontaneous closure of isolated secundum atrial septal defect in children: a longitudinal study. *Pediatrics.* 2006;118(4):1560-5.
45. Walker RE, Moran AM, Gauvreau K, Colan SD. Evidence of adverse ventricular interdependence in patients with atrial septal defects. *Am J Cardiol.* 2004;93(11):1374-7, A6.
46. Van Praagh R, Geva T, Kreutzer J. Ventricular septal defects: how shall we describe, name and classify them? *Journal of the American College of Cardiology.* 1989;14(5):1298-9.
47. Penny DJ, Vick GW, 3rd. Ventricular septal defect. *Lancet.* 2011;377(9771):1103-12.



48. Rojas CA, Jaimes C, Abbara S. Ventricular septal defects: embryology and imaging findings. *J Thorac Imaging*. 2013;28(2):W28-34.
49. Rao PS. Management of Congenital Heart Disease: State of the Art; Part I-ACYANOTIC Heart Defects. *Children (Basel)*. 2019;6(3).
50. Hoffman JI. Congenital heart disease: incidence and inheritance. *Pediatr Clin North Am*. 1990;37(1):25-43.
51. İ A. Komplet atriyoventriküler septal defektli olgularda down sendromu varlığının postoperatif erken dönemde morbidite ve mortalite üzerine etkileri. 2011.
52. Spicer RL. Cardiovascular disease in Down syndrome. *Pediatric clinics of north America*. 1984;31(6):1331-43.
53. Centers for Disease C, Prevention. Injuries associated with soccer goalposts--United States, 1979-1993. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 1994;43(9):153-5.
54. Altınbaş Ö, Özer A, Işık M, Sarıgül A, Ege E. Prematür İnfantlarda Patent Duktus Arteriozusun Erken Cerrahi Sonuçları. *Gazi Medical Journal*. 2018;29(4).
55. Fonseca E, Georgiev SG, Gorenflo M, Loukanov TS. Patent ductus arteriosus in preterm infants: benefits of early surgical closure. *Asian Cardiovascular and Thoracic Annals*. 2014;22(4):391-6.
56. Yi JE, Jung HO, Youn HJ, Choi JY, Chun HJ, Lee JY. A case of pulmonary arterial hypertension associated with congenital extrahepatic portocaval shunt. *J Korean Med Sci*. 2014;29(4):604-8.
57. Koehne PS, Bein G, Alexi-Meskishvili V, Weng Y, Bühner C, Obladen M. Patent ductus arteriosus in very low birthweight infants: complications of pharmacological and surgical treatment. *Journal of perinatal medicine*. 2001;29(4):327-34.
58. Lilly LS, Braunwald E. Braunwald's heart disease: a textbook of cardiovascular medicine: Elsevier Health Sciences; 2012.
59. Park MK. The Pediatric Cardiology Handbook E-Book: Mobile Medicine Series: Elsevier Health Sciences; 2014.
60. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BM. Nelson textbook of pediatrics e-book: Elsevier Health Sciences; 2007.
61. Aboulhosn J, Child JS. Left ventricular outflow obstruction: subaortic stenosis, bicuspid aortic valve, supra-aortic stenosis, and coarctation of the aorta. *Circulation*. 2006;114(22):2412-22.
62. Fulton DR, Freed MD. The pathology, pathophysiology, recognition, and treatment of congenital heart disease. *Hurst's The Heart*. 2004;11:1840-2.
63. Lott IT. Neurological phenotypes for Down syndrome across the life span. *Prog Brain Res*. 2012;197:101-21.

64. Faulks D, Collado V, Mazille MN, Veyrune JL, Hennequin M. Masticatory dysfunction in persons with Down's syndrome. Part 1: aetiology and incidence. *Journal of oral rehabilitation*. 2008;35(11):854-62.
65. Hawli Y, Nasrallah M, El-Hajj Fuleihan G. Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. *Nature reviews Endocrinology*. 2009;5(6):327-34.
66. Stafstrom CE, Patxot OF, Gilmore HE, Wisniewski KE. Seizures in children with Down syndrome: etiology, characteristics and outcome. *Dev Med Child Neurol*. 1991;33(3):191-200.
67. Merrick J, Ezra E, Josef B, Hendel D, Steinberg DM, Wientroub S. Musculoskeletal problems in Down Syndrome European Paediatric Orthopaedic Society Survey: the Israeli sample. *Journal of pediatric orthopedics Part B*. 2000;9(3):185-92.
68. Matos MA. Atlantoaxial instability and ligamentous hyperlaxity in down syndrome. *Acta Ortopédica Brasileira*. 2005;13(4):165-7.
69. Lam DJ, Jensen CC, Mueller BA, Starr JR, Cunningham ML, Weaver EM. Pediatric sleep apnea and craniofacial anomalies: A population-based case-control study. *The Laryngoscope*. 2010;120(10):2098-105.
70. Bassett EC, Musso MF. Otolaryngologic management of Down syndrome patients: what is new? *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2017;25(6):493-7.
71. Pandit C, Fitzgerald DA. Respiratory problems in children with Down syndrome. *Journal of paediatrics and child health*. 2012;48(3):E147-E52.
72. Bertrand P, Navarro H, Caussade S, Holmgren N, Sánchez I. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Pediatric pulmonology*. 2003;36(2):137-41.
73. Taub JW, Berman JN, Hitzler JK, Sorrell AD, Lacayo NJ, Mast K, et al. Improved outcomes for myeloid leukemia of Down syndrome: a report from the Children's Oncology Group AAML0431 trial. *Blood*. 2017;129(25):3304-13.
74. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth M-P. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *European journal of medical genetics*. 2015;58(12):674-80.
75. Juj H, Emery H. The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. *The Journal of pediatrics*. 2009;154(2):234-8.
76. Pueschel S, Gieswein S. Ocular disorders in children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*. 1993;1(3):129-32.
77. Spender Q, Stein A, Dennis J, Reilly S, Percy E, Cave D. An exploration of feeding difficulties in children with Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1996;38(8):681-94.

78. Frazier JB, Friedman B. Swallow function in children with Down syndrome: a retrospective study. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1996;38(8):695-703.
79. Çandır G. 4-24 yaş arası otizm spektrum bozukluğu ve down sendromu tanısı alan çocukların annelerinde depresyon, anksiyete, stres ve baş etme tutumları arasındaki ilişkinin incelenmesi: İstanbul Arel Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü; 2015.
80. Pennington BF, Moon J, Edgin J, Stedron J, Nadel L. The neuropsychology of Down syndrome: evidence for hippocampal dysfunction. *Child development*. 2003;74(1):75-93.
81. Bush A, Beail N. Risk factors for dementia in people with Down syndrome: issues in assessment and diagnosis. *American Journal on Mental Retardation*. 2004;109(2):83-97.
82. Pinter J, Brown WE, Eliez S, Schmitt J, Capone GT, Reiss A. Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high-resolution MRI study. *Neurology*. 2001;56(7):972-4.
83. Arya R, Kabra M, Gulati S. Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*. 2011;13(1):1-7.
84. Head E, Powell D, Gold BT, Schmitt FA. Alzheimer's disease in Down syndrome. *European journal of neurodegenerative disease*. 2012;1(3):353.
85. Egensperger R, Weggen S, Ida N, Multhaup G, Schnabel R, Beyreuther K, et al. Reverse relationship between  $\beta$ -amyloid precursor protein and  $\beta$ -amyloid peptide plaques in Down's syndrome versus sporadic/familial Alzheimer's disease. *Acta neuropathologica*. 1999;97(2):113-8.
86. Singer HS, Mink J, Gilbert DL, Jankovic J. *Movement disorders in childhood*: Academic Press; 2015.
87. Chabert C, Jamon M, Cherfouh A, Duquenne V, Smith DJ, Rubin E, et al. Functional analysis of genes implicated in Down syndrome: 1. Cognitive abilities in mice transpolygenic for Down Syndrome Chromosomal Region-1 (DCR-1). *Behavior genetics*. 2004;34(6):559-69.
88. John R, Dhanve A, Mullerpatan RP. Grip and pinch strength in children with Down syndrome. *Hand Therapy*. 2016;21(3):85-9.
89. Troncoso MV, CERRO MMd. *Síndrome de Down: leitura e escrita*. Portugal: Porto Editora. 2004.
90. Pitetti KH, Climstein M, Mays MJ, Barrett PJ. Isokinetic arm and leg strength of adults with Down syndrome: a comparative study. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 1992;73(9):847-50.
91. Godoy J, Barros JdF. Força de preensão palmar em portadores da síndrome de Down e análise dos músculos envolvidos neste movimento. *Acta cir bras*. 2005:159-66.

92. Priosti PA, Blascovi-Assis SM, Cymrot R, Vianna DL, Caromano FA. Grip strength and manual dexterity in Down Syndrome children. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2013;20(3):278-85.
93. Cech DJ, Martin ST. *Functional Movement Development Across the Life Span-E-Book*: Elsevier Health Sciences; 2011.
94. Valadian I, Porter D. *Physical Growth and Development: From Conception to Maturity. A Programmed Text*. 1977.
95. Reed ES, Bril B. The primacy of action in development. *Dexterity and its development*. 1996:431-51.
96. Adolph KE, Franchak JM. The development of motor behavior. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science*. 2017;8(1-2):e1430.
97. Goodway JD, Ozmun JC, Gallahue DL. *Understanding motor development: Infants, children, adolescents, adults*: Jones & Bartlett Learning; 2019.
98. Alexander MA, Matthews DJ, Murphy KP. *Pediatric rehabilitation: principles and practice*: Demos Medical Publishing; 2015.
99. Murphy KP, McMahan MA, Houtrow AJ. *Pediatric rehabilitation: principles and practice*: Springer Publishing Company; 2020.
100. Payne VG, Isaacs LD. *Human motor development: A lifespan approach*: Routledge; 2017.
101. Group WMGRS, de Onis M. WHO Motor Development Study: windows of achievement for six gross motor development milestones. *Acta paediatrica*. 2006;95:86-95.
102. Hallemans A, De Clercq D, Aerts P. Changes in 3D joint dynamics during the first 5 months after the onset of independent walking: a longitudinal follow-up study. *Gait & posture*. 2006;24(3):270-9.
103. Wickstrom RL. *Fundamental motor patterns*. 1977.
104. Davidson JM. *Program Guide for Infants and Toddlers with Neuromotor and Other Developmental Disabilities*. LWW; 1978. p. 1973.
105. WICKSTROM RL. *Fundamental motor patterns*. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*. 1971;50(2):97.
106. Layangool T, Sangtawesin C, Kirawittaya T, Prompan W, Prachasilchai P, Pechdamrongsakul A. Survival analysis of Down syndrome with congenital heart disease: A 5-years registry at QSNICH. *Journal of the Medical Association of Thailand= Chotmaihet Thangphaet*. 2014;97:S108-14.
107. Neyzi O, Günöz H, Furman A, Bundak R, Gökçay G, Darendeliler F. Türk çocuklarında vücut ağırlığı, boy uzunluğu, baş çevresi ve vücut kitle indeksi referans değerleri. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*. 2008;51(1):1-14.
108. Chin HJ, Seng QB. Reliability and validity of the respiratory score in the assessment of acute bronchiolitis. *The Malaysian journal of medical sciences: MJMS*. 2004;11(2):34.


109. Günel N, Bilgiç A. Diyastolik Fonksiyonlar: Diyastol Fizyolojisi, Fonksiyon Bozuklukları ve Ekokardiyografi ile.
110. Gutgesell HP, Paquet M, Duff DF, McNamara D. Evaluation of left ventricular size and function by echocardiography. Results in normal children. *Circulation*. 1977;56(3):457-62.
111. Weissler AM, Vohra S, Sohn YH, Boudoulas H. Left Ventricular End-Diastolic Diameter as a Risk Indicator in Coronary Artery Disease. *American journal of noninvasive cardiology*. 1987;1:268-74.
112. Sawaya J, Longo MR, Schlant RC. Echocardiographic interventricular septal wall motion and thickness: a study in health and disease. *American heart journal*. 1974;87(6):681-8.
113. Özçelik G. Akut bronşiolitte kullanılan solunum skorlamalarının klinisyenler arası tutarlılığı. *Toraks Kongresi 2017*.
114. Russell D, Palisano R, Walter S, Rosenbaum P, Gemus M, Gowland C, et al. Evaluating motor function in children with Down syndrome: validity of the GMFM. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1998;40(10):693-701.
115. Draak TH, Pruppers MH, Van Nes SI, Vanhoutte EK, Bakkers M, Gorson KC, et al. Grip strength comparison in immune-mediated neuropathies: Vigorimeter vs. Jamar. *Journal of the Peripheral Nervous System*. 2015;20(3):269-76.
116. Link L, Lukens S, Bush MA. Spherical grip strength in children 3 to 6 years of age. *American Journal of Occupational Therapy*. 1995;49(4):318-26.
117. Hayran M. Sağlık araştırmaları için temel istatistik 2011.
118. Leal LS, Silva R, Aita K, Monteiro R, Montalvão T. Assessment of motor development of children with congenital heart disease. *Int J Cardiovasc Sci*. 2016;29(2):103-9.
119. Menon G, Poskitt E. Why does congenital heart disease cause failure to thrive? *Archives of disease in childhood*. 1985;60(12):1134-9.
120. Şahan YÖ, Kılıçoğlu E, Tutar ZÜ. Evaluation of children with congenital heart disease hospitalized with the Diagnosis of Lower Respiratory Tract Infection. *The Journal of Pediatric Research*. 2018;5(1):32.
121. S K. Approach and management of cyanotic newborn: Guidance for primary caretakers. *Gujarat Medical Journal*. 2010;65:94-6.
122. O'Donnell CP KC, Davis PG, Carlin JB, Morley CJ. Clinical assessment of infant colour at delivery. *Arch Dis Child Fetal Neonatal*. 2007;92:465-7.
123. Riede FT, Wörner C, Dähnert I, Möckel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine—results from a prospective multicenter study. *European journal of pediatrics*. 2010;169(8):975-81.
124. Malak R, Kostiukow A, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Samborski W. Delays in motor development in children with Down syndrome. *Medical science monitor: international medical journal of experimental and clinical research*. 2015;21:1904.

125. Hallioglu O, Gurer G, Bozlu G, Karpuz D, Makharoblidze K, Okuyaz C. Evaluation of Neurodevelopment Using Bayley-III in Children with Cyanotic or Hemodynamically Impaired Congenital Heart Disease. *Congenital heart disease*. 2015;10(6):537-41.
126. Darrah J, Redfern L, Maguire TO, Beaulne AP, Watt J. Intra-individual stability of rate of gross motor development in full-term infants. *Early human development*. 1998;52(2):169-79.
127. Long SH, Harris SR, Eldridge BJ, Galea MP. Gross motor development is delayed following early cardiac surgery. *Cardiology in the Young*. 2012;22(5):574.
128. Marino BS, Lipkin PH, Newburger JW, Peacock G, Gerdes M, Gaynor JW, et al. Neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease: evaluation and management: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2012;126(9):1143-72.
129. Limperopoulos C, Majnemer A, Shevell MI, Rohlicek C, Rosenblatt B, Tchervenkov C, et al. Predictors of developmental disabilities after open heart surgery in young children with congenital heart defects. *The Journal of pediatrics*. 2002;141(1):51-8.
130. Holm I, Fredriksen PM, Fosdahl MA, Olstad M, Vøllestad N. Impaired motor competence in school-aged children with complex congenital heart disease. *Archives of pediatrics & adolescent medicine*. 2007;161(10):945-50.
131. Uzark K, Smith C, Donohue J, Yu S, Romano JC. Infant motor skills after a cardiac operation: the need for developmental monitoring and care. *The Annals of thoracic surgery*. 2017;104(2):681-6.
132. Bull MJ. Health supervision for children with Down syndrome. *Am Acad Pediatrics*; 2011.
133. Greutmann M, Le TL, Tobler D, Biaggi P, Oechslin EN, Silversides CK, et al. Generalised muscle weakness in young adults with congenital heart disease. *Heart*. 2011;97(14):1164-8.
134. Swan L, Hillis W. Exercise prescription in adults with congenital heart disease: a long way to go. *Heart*. 2000;83(6):685-7.
135. Giardini A. Generalised myopathy in young adults with congenital heart disease. *BMJ Publishing Group Ltd*; 2011.
136. Skovranek j. Changes in muscle blood and development of the arm following the blalock-taussig anastomosis. 1976.
137. Kraus V, Li YJ, Martin E, Jordan J, Renner J, Doherty M, et al. Articular hypermobility is a protective factor for hand osteoarthritis. *Arthritis & Rheumatism: Official Journal of the American College of Rheumatology*. 2004;50(7):2178-83.
138. Jover M, Ayoun C, Berton C, Carlier M. Specific grasp characteristics of children with trisomy 21. *Developmental psychobiology*. 2010;52(8):782-93.

139. Trudeau F, Shephard RJ, Arsenault F, Laurencelle L. Tracking of physical fitness from childhood to adulthood. *Canadian Journal of Applied Physiology*. 2003;28(2):257-71.
140. Ukegbu U, Maselko J, Malhotra R, Perera B, Østbye T. Correlates of hand grip strength and activities of daily living in elderly Sri Lankans. *Journal of the American Geriatrics Society*. 2014;62(9):1800.
141. Soysal P, Hurst C, Demurtas J, Firth J, Howden R, Yang L, et al. Handgrip strength and health outcomes: umbrella review of systematic reviews with meta-analyses of observational studies. *Journal of sport and health science*. 2021;10(3):290-5.
142. Dua JS, Cooper AR, Fox KR, Stuart AG. Physical activity levels in adults with congenital heart disease. *European Journal of Cardiovascular Prevention & Rehabilitation*. 2007;14(2):287-93.

## 8.EKLER

## EK-1. Etik Kurul Onayı

		<b>T.C.</b> <b>HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ</b> Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu	
Sayı : 16969557-103			
Konu :		ARAŞTIRMA PROJESİ DEĞERLENDİRME RAPORU	
<b>Toplantı Tarihi</b>	: 06 EKİM 2020 SALI		
<b>Toplantı No</b>	: 2020/16		
<b>Proje No</b>	: GO 20/912(Değerlendirme Tarihi: 06.10.2020)		
<b>Karar No</b>	: 2020/16-37		
<p>Üniversitemiz Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi öğretim üyelerinden Doç. Dr. Melda SAĞLAM'ın sorumlu araştırmacı olduğu, Doç. Dr. İlker ERTUĞRUL ile birlikte çalışacakları ve Fzt. Tuğba ŞANLI'nın yüksek lisans tezi olan, GO 20/912 kayıt numaralı "<i>Konjenital Kalp Hastalığı Olan ve Olmayan Down Sendromlu Çocuklarda Kardiyopulmoner Parametreler, Motor Gelişim ve Kas Kuvvetinin İncelenmesi</i>" başlıklı proje önerisi araştırmacının gerekece, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, 07 Ekim 2020-07 Ekim 2021 tarihleri arasında geçerli olmak üzere etik açıdan <b>uygun bulunmuştur</b>. Çalışma tamamlandığında sonuçlarını içeren bir rapor örneğinin Etik Kurulumuza gönderilmesi gerekmektedir.</p>			
1. Prof. Dr. Ayşe Lale DOĞAN	(Başkan)	7. Doç. Dr. Nüket Paksoy ERBAYDAR	
2. Prof. Dr. G. Burçay AYDIN	(Üye)	8. Doç. Dr. Betül Çelebi SALTIK	(Üye)
3. Prof. Dr. M. Özgür UYANIK	(Üye)	9. Doç. Dr. Hande Güneş DENİZ	(Üye)
4. Prof. Dr. Ayşe Kin İŞLER	(Üye)	10. Dr. Öğr. Üyesi Müge DEMİR	(Üye)
5. Doç. Dr. H. Tuna Çak EŞİ	(Üye)	11. Av. Serap MORALIOĞLU	(Üye)
6. Doç. Dr. Can Ebru KURT	(Üye)		
Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu 06100 Sıhhiye-Ankara Telefon: 0 (312) 305 1082 • Faks: 0 (312) 310 0580 • E-posta: goetik@hacettepe.edu.tr		Ayrıntılı Bilgi için:	



## EK-2. Onam Formu

### ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU (Fizyoterapistin beyanı)

Sayın Katılımcı;

*Down sendromlu bireyler üzerine bir araştırma yapmaktayız.* Çocuğunuzun da bu araştırmaya katılmanızı öneriyoruz. Ancak hemen söyleyelim ki bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Çalışmaya katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz “Kabul ediyorum” seçeneğini işaretleyiniz. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz formu imzalayınız.

Bu araştırmayı yapmak istememizin nedeni; kalp hastalığının Down sendromlu bireylerin gelişimini ve kas kuvvetini ne kadar etkilediğini araştırmaktır. Bu araştırma Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi’nde yapılacaktır. Eğer araştırmaya çocuğunuzun katılmasını kabul ederseniz Fzt. Tuğba ŞANLI tarafından çocuğunuz değerlendirilecek ve bulgularınız kaydedilecektir. Çalışmaya başlamadan size çalışma hakkında bilgi verilecektir. Yine izniniz doğrultusunda bu çalışmayı yapabilmek için çocuğunuzun yaşı, boyu, kilosu, gelişim düzeyi, kas kuvveti ve varsa kalp hastalığına ait klinik özellikler gibi bilgileri alınacaktır. Çocuğunuzun değerlendirme sonucunu uygun ise bu çalışmaya alınacaktır.

Kaba motor gelişiminin değerlendirilmesi için gelişim ayına göre çocuğunuzun yapabildiği yuvarlanma, oturma, emekleme yürüme, koşma gibi beceriler ve bunların alt basamakları değerlendirilecek, form üzerine kaydedilecek ve kaba motor gelişim skoru elde edilecek. El kavrama kuvvetini ölçmek için ampül şeklinde bir cihazı 3 defa sıkması istenecek. Değerlendirmeler yaklaşık 45 dk. sürecektir. Bu çalışmada Down sendromlu bireylerde yararlı olabilecek sonuçlar elde etmeyi umuyoruz.

*Değerlendirme sırasında oluşabilecek riskler:* Değerlendirme çocuğunuza zarar verecek herhangi bir risk içermemektedir. Bu çalışmaya çocuğunuzun katılması için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya çocuğunuz katıldığı için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır.

Çocuğunuzla ilgili tıbbi bilgiler gizli tutulacak, ancak çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde

incelenebilecektir. “Kabul ediyorum” seçeneğini işaretleyerek çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde erişimine izin vermiş olacaksınız. Ek olarak çocuğunuzun kimliğini ortaya çıkaracak kayıtlar gizli tutulacak, kamuoyuna açıklanmayacak, araştırma sonuçlarının yayınlanması halinde dahi çocuğunuzun kimliği gizli tutulacaktır.

Çocuğunuza bu araştırma hakkında anlayacağı şekilde bilgilendirme yapılacak ve araştırmaya katılımı için rızası alınacaktır. Araştırma konusuyla ilgili ve çocuğunuzun araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek yeni bilgiler elde edildiğinde size ve çocuğunuza zamanında bilgilendirme yapılacaktır.

Bu çalışmaya çocuğunuzun katılmasını reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde çocuğunuza uygulanan tedavide herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekme hakkına da sahipsiniz.

***(Katılımcının/Ebeveynin Beyanı)***

Sayın Fzt. Tuğba ŞANLI tarafından Hacettepe Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi’nde bir araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir araştırmaya “çocuğum katılımcı” olarak davet edildi.

Eğer bu araştırmaya çocuğum katılırsa doktor ve fizyoterapist ile aramda kalması gereken çocuğuma ait bilgilerin gizliliğine bu araştırma sırasında da büyük özen ve saygı ile yaklaşılacağına inanıyorum. Araştırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımı sırasında çocuğumun kişisel bilgilerinin ihtimalla korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi.

Projenin yürütülmesi sırasında herhangi bir sebep göstermeden araştırmadan çocuğum çekilebilir, (ancak araştırmacıları zor durumda bırakmamak için araştırmadan çocuğumun çekileceğini önceden bildirmemim uygun olacağını bilincindeyim). Ayrıca çocuğumun tıbbi durumuna herhangi bir zarar verilmemesi koşuluyla araştırmacı tarafından araştırma dışı tutulabilirim. Araştırma konusuyla ilgili ve çocuğumun araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek yeni bilgiler elde edildiğinde çocuğum ve ben zamanında bilgilendirileceğiz.

Araştırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır.

İster doğrudan, ister dolaylı olsun araştırma uygulamasından kaynaklanan nedenlerle meydana gelebilecek herhangi bir sağlık sorununun ortaya çıkması halinde, her türlü tıbbi müdahalenin sağlanacağı konusunda gerekli güvence verildi (bu tıbbi müdahalelerle ilgili olarak da parasal bir yük altına girmeyeceğim).

Araştırma sırasında bir sağlık sorunu ile karşılaştığımda; herhangi bir saatte, araştırmacı Fzt. Tuğba ŞANLI'ya ..... no'lu telefondansorumlu araştırmacı Doç. Dr. Melda SAĞLAM'a .... no'lu telefondanve Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi Kardiyopulmoner Rehabilitasyon Ünitesi'nden arayabileceğimi biliyorum. Klinik bir problemim olduğunda Doç. Dr. İlker ERTUĞRUL'u ..... no'lu telefondan arayabileceğimi biliyorum.

Bu araştırmaya çocuğum katılmak zorunda değil ve katılmayabilir. Araştırmaya çocuğumun katılması konusunda zorlayıcı bir davranışla karşılaşmış değilim. Eğer çocuğumun katılmasını reddedersem, bu durumun tıbbi bakımına ve hekim ile olan ilişkisine herhangi bir zarar getirmeyeceğini de biliyorum. Ayrıca çocuğuma bu araştırma hakkında anlayacağı şekilde bilgilendirme yapılacak ve araştırmaya katılımı için çocuğumun rızasında alınacağını hakkında bilgilendirildim.

Bana yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili yazılı ve sözlü açıklama aşağıda adı belirtilen fizyoterapist tarafından yapıldı. Yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Kendi başıma belli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesinde çocuğumun “katılımcı” olarak yer alma kararını aldım. Araştırmadan istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak çocuğumun ayrılabilceğini biliyorum. Bu konuda yapılan daveti hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla çocuğumun katılmasını kabul ediyorum. “Kabul ediyorum” kutucuğunu işaretledikten sonra belgenin bir kopyası döküman halinde bana online olarak gönderilecektir.

Katılımcı ile görüşen fizyoterapist:

Adı soyadı, unvanı: Fzt. Tuğba ŞANLI

Adres: Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon

Fakültesi Kardiyopulmoner Rehabilitasyon  
Ünitesi

Tel:

**Katılımcı:**

Adı Soyadı:

İmza:

Tarih:

Kabul Ediyorum

**EK-3. Deęerlendirme Formu****DEMOGRAFİK BİLGİLER**

<b>Ad Soyad</b>	
<b>Doęum Tarihi</b>	
<b>Boy Uzunluęu</b>	
<b>Vücut Aęırlıęı</b>	
<b>Baş Çevresi</b>	
<b>Down Sendromu Tipi</b>	
<b>Kalp Hastalıęına Sahip mi?</b>	<b>Evet:</b> <b>Hayır:</b>
<b>Defekt Tipi</b>	
<b>Kalp Ameliyatı Geçirdi mi?</b>	<b>Evet:</b> <b>Hayır:</b>
<b>Ameliyat Tarihi</b>	
<b>Başını Desteksiz Tuttuęu Ay</b>	
<b>Desteksiz Oturduęu Ay</b>	
<b>Emekledięi Ay</b>	
<b>Desteksiz Ayakta Durduęu Ay</b>	

<b>Desteksiz Yürüdüğü Ay</b>	
<b>Fizyoterapi Alıyor Musunuz?</b>	<b>Evet:</b> <b>Hayır:</b>
<b>Fizyoterapiye Başladığınız Tarih</b>	
<b>Haftada Kaç Gün Seans Alıyorsunuz?</b>	
<b>Eğitim Düzeyi</b>	<b>İlköğretim:</b> <b>Lise:</b> <b>Üniversite:</b> <b>YL/Doktora:</b>
<b>Çocuğa Bakım Veren Kişi/Kişiler</b>	

## TESTLER

### 1)Kardiyopulmoner Parametreler Deęerlendirme Formu

Wang Solunum Skoru:

Skor	Solunum Hızı	Wheezing	Retraksiyon	Genel Durum
0	<30	Yok	Yok	Normal
1	30-45	Ekspirasyon sonu veya sadece steteskopla duyulan	İnterkostal retraksiyon	
2	46-60	Ekspirasyon başlangıcı veya ekspirasyonda steteskop olmadan duyulan	Trake-sternal retraksiyon	
3	>60	Steteskop olmadan inspirasyon ve ekspirasyonda duyulan	Nasal flaringle birlikte şiddetli	Uyuşuk, Zayıf beslenen, Huzursuz

Brakial Nabız	
Kan Basıncı	
Oksijen Saturasyonu	

### 2)Ekokardiyografi ve EKG Bulguları

### 3)Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü (KMFÖ-88) Skoru

### 4)El Kavrama Kuvveti

#### EK-4. Orjinallik Ekran Çıktısı

Konjenital Kalp Hastalığı Olan ve Olmayan Down Sendromlu Çocuklarda Kardiyopulmoner Parametreler, Motor Gelişim ve Kas Kuvvetinin İncelenmesi


##### ORJİNALLİK RAPORU

% <b>12</b>	% <b>10</b>	% <b>5</b>	% <b>4</b>
BENZERLİK ENDEKSİ	İNTERNET KAYNAKLARI	YAYINLAR	ÖĞRENCİ ÖDEVLERİ

##### BİRİNCİL KAYNAKLAR

<b>1</b>	<a href="http://www.openaccess.hacettepe.edu.tr:8080">www.openaccess.hacettepe.edu.tr:8080</a> İnternet Kaynağı	% <b>3</b>
<b>2</b>	<a href="http://dergipark.org.tr">dergipark.org.tr</a> İnternet Kaynağı	% <b>1</b>
<b>3</b>	<a href="http://acikerisim.baskent.edu.tr">acikerisim.baskent.edu.tr</a> İnternet Kaynağı	% <b>1</b>
<b>4</b>	<a href="http://openaccess.hacettepe.edu.tr:8080">openaccess.hacettepe.edu.tr:8080</a> İnternet Kaynağı	% <b>1</b>
<b>5</b>	GEÇKİL, Tahsin, AKPINAR, Ali Talip and TAŞ, Yunus. "Örgütsel Demokrasinin İş Tatmini Üzerindeki Etkisi: Bir Alan Araştırması", Melih Topaloğlu, 2017. Yayın	<% <b>1</b>
<b>6</b>	<a href="http://tchdergisi.org">tchdergisi.org</a> İnternet Kaynağı	<% <b>1</b>

## EK-5. Dijital Makbuz



### Digital Receipt

This receipt acknowledges that Turnitin received your paper. Below you will find the receipt information regarding your submission.

The first page of your submissions is displayed below.

Submission author:	Tuğba Şanlı
Assignment title:	Yüksek Lisans Tez
Submission title:	Konjenital Kalp Hastalığı Olan ve Olmayan Down Sendromlu ...
File name:	Tu_ba_ANLI_YL_Tez.docx
File size:	4.68M
Page count:	83
Word count:	15,186
Character count:	100,842
Submission date:	09-Aug-2021 03:46PM (UTC+0300)
Submission ID:	1629563145

T.C.  
BAĞIŞKIRLI ENSTİTÜSÜ  
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

KONJENİTAL KALP HASTALIĞI OLAN VE OLMAYAN DOWN  
SENDROMLU ÇOCUKLARDA KARDİYOYUKSÖNÜK  
PARAMETRELER, MOTOR GELİŞİM VE KAS KUVVETİNİN  
İNCELENMESİ

Dr. Tuğba Şanlı

Kardiyiyoloji Rehabilitasyon Programı  
YÜKSEK LİSANS TEZİ

2021  
2021

Copyright 2021 Turnitin. All rights reserved.



## 9. ÖZGEÇMİŞ

