

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**PROKSİMAL VE DİSTAL TUTULUMLU NÖROMUSKÜLER
HASTALIKLARDA FONKSİYONEL DÜZEY, FONKSİYONEL
KAPASİTE VE YAŞAM KALİTESİNİN
KARŞILAŞTIRILMASI**

Fzt. Pınar KAYA

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ

**ANKARA
2013**

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**PROKSİMAL VE DİSTAL TUTULUMLU NÖROMUSKÜLER
HASTALIKLARDA FONKSİYONEL DÜZEY, FONKSİYONEL
KAPASİTE VE YAŞAM KALİTESİNİN
KARŞILAŞTIRILMASI**

Fzt. Pınar KAYA

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı
YÜKSEK LİSANS TEZİ

TEZ DANIŞMANI
Prof. Dr. Öznur TUNCA YILMAZ

ANKARA
2013

TEŞEKKÜR

Sayın Prof. Dr. Öznur Tunca YILMAZ'a tez danışmanı olarak çalışmanın oluşması, içeriğinin düzenlenmesi, yürütülmesi, sonuçlarının yorumlanması ve yazılması aşamalarında gösterdiği yoğun destek ve emeğinden dolayı en içten teşekkürlerimi sunarım.

Sayın Prof. Dr. A. Ayşe KARADUMAN'a tez çalışması için ortam sağlamasındaki desteklerinden dolayı teşekkür ederim.

Sayın Prof. Dr. Yavuz YAKUT'a tez çalışmasının gerçekleşmesine olan katkılarından dolayı teşekkür ederim.

Sevgili anne ve babama hayatımın her aşamasında yanımda ve arkamda olduklarını hissettirdikleri, en zor zamanlarımda verdikleri yoğun destek ve emekleri sayesinde hayatımı kolaylaştırmaları, yalnızca tez çalışmamda değil her görevimde başarıya ulaşmama olanak sağladıkları için teşekkür ederim.

Sevgili abime ve ablama yalnızca tez çalışmamda değil hayatımın her anında yanımda oldukları, verdikleri güven ve destekle tez çalışmam konusunda beni cesaretlendirdikleri ve hayatımda oldukları için teşekkür ederim.

Sevgili dostum Özgül Önder'e tezimin ve hayatımın en zor günlerinde yanımda olduğu, tez yazım aşamasında verdiği yoğun manevi ve teknik destekler için teşekkür ederim.

Sevgili dostlarım Özben Karamanlı Belen ve Özgün Belen'e hayatımda oldukları ve tüm tez çalışmam sürecinde verdikleri manevi destekleri için teşekkür ederim.

Sayın Dr. Fzt. İpek Alemdaroğlu'na tez çalışmam sırasında verdiği manevi ve teknik destekleri için teşekkür ederim.

Sayın Öğr.Gör. Mustafa Çağatay Büyükuysal'a tez çalışmamda, verilerin istatistiksel analizinde ve yorumlanmasında verdiği destekleri için teşekkür ederim.

Tez çalışmama gönüllü olarak katılan ve çalışmamın gerçekleştirilmesini sağlayan tüm hastalarıma ve ailelerine teşekkür ederim.

ÖZET

Kaya, P. Proksimal ve Distal Tutulumlu Nöromusküler Hastalıklarda Fonksiyonel Düzey, Fonksiyonel Kapasite ve Yaşam Kalitesinin Karşılaştırılması. Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı Yüksek Lisans Tezi, Ankara 2013. Bu çalışmanın amacı, erken devrede yer alan proksimal ve distal kas zayıflığı olan Nöromusküler Hastalığa sahip çocukların (NMH) fonksiyonel kapasitelerini karşılaştırmaktır. Çalışmaya 6-18 yaşları arasında, Brooke alt ekstremite fonksiyonel skalasına göre devre 1, 2 ve 3’de yer alan 20 Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ve 20 Nöropati tanısı olan 40 çocuk alındı. Çocukların demografik özellikleri kaydedildi; eklem hareket limitasyonu, kas kuvveti, kısalık, süreli performans, denge, günlük yaşam aktivitesi, yaşam kalitesi ve yürüme yeterliliği değerlendirmeleri yapıldı ve 6 dakika yürüme testi uygulandı. Erken devrede yer alan proksimal ve distal kas zayıflığına sahip nöromusküler hastalık grubundaki çocukların fonksiyonel düzey, fonksiyonel kapasite ve yaşam kaliteleri arasındaki farkın araştırıldığı bu çalışmada; distal gruptakilerin yaş, boy, vücut ağırlığı ve distal bölgeler dışında kas kuvvetlerinin daha yüksek olduğu ($p<0,05$), eklem hareket açıklıkları, kas kısalıkları, süreli performans testleri açısından ise gruplar arasında fark olmadığı belirlendi. Denge değerlendirmesinde; Süreli Kalk ve Yürü Testi (SKYT) sonuçları Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testinin (PFUT) oturmada ileri ve sağa uzanma ve toplam skorlarında, Stabilometrik platform ölçüm sonuçlarında, anterior ve posterior vücut dengeleri gruplar arasında fark saptandı ($p<0,05$); distal gruptaki çocukların proksimal gruba göre hem statik hem de dinamik denge parametreleri açısından daha fazla etkilendiği belirlendi. 6 dakika yürüme testi (6DYT) performans parametrelerinden sadece adım uzunluğunda fark bulundu ($p<0,05$). NMH’da zayıflığın alansal dağılımının fonksiyonel kapasite üzerinde etkili olduğu belirlendi.

Anahtar Kelimeler: Nöromusküler Hastalıklar, kas zayıflığı, denge, fonksiyonel kapasite, 6 dakika yürüme testi

ABSTRACT

Kaya, P. A Comparison of Functional Level, Functional Capacity and Quality of Life on Neuromuscular Illnesses with Proximal and Distal Weakness. Hacettepe University Institute of Healthy Sciences, Master Thesis in Physical Therapy and Rehabilitation, Ankara, 2013. The purpose of this study is comparing functional capacities of children having a neuromuscular disease with early functional levels of proximal and distal muscle weaknesses. 40 children between the ages of 6 and 18 were included in this study where 20 of them were diagnosed with Duchenne Musclar Dysthropy (DMD) and 20 of them were diagnosed with Neuropathy in stage 1, 2, and 3 according to Brooke lower extremity functional scala. The demographic characteristics of the children were recorded. They were evaluated with respect to various characteristics including range of motion, muscle strength, muscle shortness, timed performance, balance, daily activity, life quality and physiological cost. And a 6 minutes walking test was performed. We observed that among the children with early functional levels, the ones in the distal group have high scores in terms of age, height, and body weight and their muscles were stronger excluding the distal areas ($p<0.05$). On the other hand, we could not observe a significant difference between the groups in terms of motion limitation range, muscle shortness, and timed performance tests. In the evaluation of balance, there were significant differences among the groups on Timed Up and Go Test results and Pediatric Functional Reach Test total score and, anterior and right reaching in sitting position parameters of this test ($p<0.05$). Besides, such differences have been observed on anterior and posterior postural balance measurements of stabilometric platform, and stride lengths which is one of the parameters of 6 minute walking test ($p<0.05$). In terms of life quality, a difference on the mother/child health score, child psycho-social health score, and school functionality score have been observed in favour of the distal group ($p<0.05$). Furthermore, the spatial distribution of the weakness on NMH was observed to be effective on functional capacity.

Keywords: Neuromuscular Disorders, muscle weakness, balance, functional capacity, 6 minute walk test

İÇİNDEKİLER

SayfaNo:

TEŞEKKÜR.....	i
ÖZET.....	ii
ABSTRACT.....	iii
İÇİNDEKİLER	iv
SİMGELER VE KISALTMALAR.....	vii
TABLolar	ix
1. GİRİŞ.....	1
2. GENEL BİLGİLER.....	4
2.1. NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR	4
2.1.1. Nöromusküler Hastalıkların Tanımı ve Sınıflandırılması.....	4
2.1.2. Nöromusküler Hastalıkların Klinik Özellikleri.....	6
2.2. ZAYIFLIĞIN ALANSAL DAĞILIMI.....	9
2.2.1. Miyopatik Hastalıklara Yönelik Patern Tanımlama Yaklaşımı	11
2.2.2. Proksimal ve Distal Tutulum Arasındaki Farklar	13
2.3. FONKSİYONEL KAPASİTE VE FONKSİYONEL KAPASİTENİN DEĞERLENDİRİLMESİ	18
2.3.1. Fonksiyonel Kapasite	18
2.3.2. Fonksiyonel Kapasitenin Değerlendirilmesi	19
2.4. NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARDA FONKSİYONEL KAPASİTE	22
2.4.1. Nöromusküler Hastalıklarda Fonksiyonel Kapasiteyi Etkileyen Faktörler	22
2.4.1.1. Patofizyoloji.....	22
2.4.1.2. Kası Kullanmama.....	24
2.4.1.3. Kas Atrofisi ve Vücut Kompozisyonundaki Değişiklikler.....	24

2.4.1.4.	Kas Kuvvetinde Azalmanın Mobilite ile İlişkisi	24
2.4.1.5.	Yorgunluk	25
2.4.1.6.	Kardiyopulmoner Tutulum	27
2.4.1.7.	Kontraktürler	28
2.4.1.8.	Obezite	32
2.4.1.9.	Fonksiyonel Limitasyon, Disabilite ve Sosyal Limitasyon	32
2.4.2.	Nöromusküler Hastalıklarda Azalmış Fiziksel Aktivite ve Fonksiyonel Kapasitenin Sağlık ve Uygunluk Üzerine Etkileri	33
3.	BİREYLER VE YÖNTEM	35
3.1.	BİREYLER	35
3.2.	YÖNTEM	35
3.2.1.	Değerlendirme	36
3.2.1.1.	Demografik bilgiler	36
3.2.1.2.	Kas iskelet sisteminin değerlendirilmesi	36
3.2.1.2.1.	Eklem hareket açıklığının değerlendirilmesi	36
3.2.1.2.2.	Kas kısalıklarının değerlendirilmesi	36
3.2.1.2.3.	Kas kuvvetinin değerlendirilmesi	36
3.2.1.3.	Fonksiyonel durumun değerlendirilmesi	37
3.2.1.4.	Sürelili performans testleri	39
3.2.1.5.	Denge değerlendirilmesi	39
3.2.1.5.1.	Pediyatrik fonksiyonel uzanma testi	39
3.2.1.5.2.	Sürelili kalk ve yürü testi	40
3.2.1.5.3.	Stabilometrik platform	40
3.2.1.6.	Fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesi	41
3.2.1.7.	Yürüme yeterliliğinin değerlendirilmesi	42
3.2.1.8.	Yaşam Kalitesi Değerlendirilmesi	42
3.2.1.9.	Günlük yaşam aktivitelerinin değerlendirilmesi	44

3.3. İSTATİSTİKSEL YÖNTEM.....	45
4. BULGULAR.....	46
4.1. BİREYLERE AİT BULGULAR.....	46
4.2. KAS İSKELET SİSTEMİNE AİT BULGULAR.....	47
4.2.1. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi.....	47
4.2.2. Kas Kısılıklarının Değerlendirmesi.....	47
4.2.3. Kas Kuvveti Değerlendirmesi.....	48
4.3. FONKSİYONEL DURUMUN DEĞERLENDİRMESİ.....	48
4.4. SÜRELİ PERFORMANS TESTLERİ.....	49
4.5. DENGE DEĞERLENDİRMESİ.....	50
4.6. FONKSİYONEL KAPASİTE DEĞERLENDİRMESİ.....	51
4.7. YÜRÜME YETERLİLİĞİ DEĞERLENDİRMESİ.....	53
4.8. YAŞAM KALİTESİ DEĞERLENDİRİLMESİ.....	53
4.7. GÜNLÜK YAŞAM AKTİVİTELERİ DEĞERLENDİRMESİ.....	55
4.8. DEĞERLENDİRİLEN PARAMETRELERİN BİRBİRİYLE OLAN İLİŞKİLERİ.....	55
5. TARTIŞMA.....	59
6. SONUÇLAR.....	80
7. KAYNAKLAR.....	82

SİMGELER VE KISALTMALAR

NMH	: Nöromusküler Hastalıklar
MD	: Müsküler Distrofi
DMD	: Duchenne Musküler Distrofi
BMD	: Becker Musküler Distrofi
EDMD	: Emry-Dreifuss Musküler Distrofi
LGMD	: Limb-Girdle Musküler Distrofi
FSHMD	: Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi
OFMD	: Okülofaringeal Musküler Distrofi
KMD	: Konjenital Musküler Distrofi
ALS	: Amiyotrofik Lateral Skleroz
SMA	: Spinal Musküler Atrofi
SBMA	: Spinal Bulbar Musküler Atrofi
CMT	: Charcot-Marie-Tooth
HMSN	: Herediter Motor ve Sensori Nöropati
PMA	: Peroneal Musküler Atrofi
FA	: Friedreich Ataksisi
DS	: Dejerine-Sottas
MG	: Myastenia Gravis
LES	: Lambert-Eaton Sendromu
HYPTM	: Hipertiroid Miyopatisi
HYPOTM:	Hipotiroid Miyopatisi
VO2	: Oksijen kapasitesi
6DYT	: 6 Dakika Yürüme Testi
6DYM	: 6 Dakika Yürüme Mesafesi
PSS	: Periferik Sinir Sistemi
MSS	: Merkezi Sinir Sistemi

PFUT	: Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi
SKYT	: Süreli Kalk ve Yürü Testi
NEH	: Normal Eklem Hareketi
VKİ	: Vücut Kütle İndeksi
ÇİYKO	: Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği
FSTP	: Fiziksel Sağlık Toplam Puan
PSTP	: Psikososyal Sağlık Toplam Puan
ÖTP	: Ölçek Toplam Puan
SİP	: Sosyal İşlevsellik Puanı
OİP	: Okul İşlevselliği Puanı
Bİ	: Barthel İndeksi
UYC	: Uzun Yürüme Cihazı
N	: Olgu Sayısı
X	: Aritmetik Ortalama
SS	: Standart Sapma
p	: Standart Hata
r	: Pearson/Spearman korelasyon analizi değeri
kg	: Kilogram
m	: Metre
cm	: Santimetre
mm	: Milimetre
dk	: Dakika
sn	: Saniye
°	: Derece
%	: Yüzde

TABLOLAR

SayfaNo:

Tablo 4.1.	Kas zayıflığı bölgesine göre olguların dağılımı (N=40)	46
Tablo 4.2.	Olguların yaş ve fiziksel özellikleri (N=40).....	46
Tablo 4.3.	Gruplar arasında ayak bileği eklem hareket limitasyonu değerlerinin karşılaştırması (N=40).....	47
Tablo 4.4.	Gruplar arasında kas kısalıkları değerlendirilme sonuçlarının karşılaştırılması (N=40).....	47
Tablo 4.5.	Kas kuvveti değerlendirme sonuçları ve gruplar arasındaki karşılaştırması (N=40).....	48
Tablo 4.6.	Gruplarda olguların alt ekstremitte fonksiyonel seviyelerine göre dağılımları(N=40).....	49
Tablo 4.7.	Gruplarda süreli performans testleri sonuçları ve karşılaştırması (N=40).....	49
Tablo 4.8.	Gruplarda Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi parametrelerinin sonuçları ve karşılaştırması (N=40)	50
Tablo 4.9.	Süreli Kalk ve Yürü Testi sonuçları ve karşılaştırması (N=40)	50
Tablo 4.10.	Stabilometre salınımlarının sonuçları ve karşılaştırması (N=40)	51
Tablo 4.11.	6 dakika yürüme testi öncesi ve sonrası her iki grubun hemodinamik yanıtlarının sonuçları ve karşılaştırılması (N=40)	51
Tablo 4.12.	Hemodinamik yanıtların test sonrası değerlerinin test öncesi değerlerine göre %artış değişimleri.....	52
Tablo 4.13.	6 dakika yürüme testi performans parametreleri sonuçları ve karşılaştırılması	52
Tablo 4.14.	Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin ortalamaları ve karşılaştırılması	54
Tablo 4.15.	Proksimal grupta Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin anne ve çocuk formlarının skorları açısından karşılaştırılması	54

Tablo 4.16. Distal grupta Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin anne ve çocuk formlarının skorları açısından karşılaştırılması	54
Tablo 4.17. Günlük Yaşam Aktivitesi Değerlendirme Sonuçları ve Karşılaştırılması.....	55
Tablo 4.18. Proksimal grupta yaş, vücut ağırlığı ve VKİ ile 6 dakika yürüme mesafesi, kadans ölçüm sonuçları arasındaki ilişki.....	56
Tablo 4.19. Bölgesel kas kuvveti skorları ile 6DYM parametreleri ölçüm sonuçları arasındaki ilişki.....	56
Tablo 4.20. Bölgesel kas kuvveti skorları ile on metre yürüme süresi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki.....	57
Tablo 4.21. SKYT ile 6DYM ve on metre yürüme ölçüm sonuçları ilişkisi.....	57
Tablo 4.22. Ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonları ile 6 dakika yürüme mesafesi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki.....	58
Tablo 4.23. Gruplarda kadans ve adım uzunluğu ile 6 dakika yürüme mesafesi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki.....	58

1. GİRİŞ

Nöromusküler hastalıklar (NMH); ön boynuz hücelerinin, periferal sinirlerin, eklem ve kasların etkilenimini içeren, periferal nöromusküler sistemin herediter ya da kazanılmış hastalıklarıdır. NMH'larda en sık karşılaşılan üç problem; kas zayıflığı, egzersiz kapasitesinde yetersizlik ve yorgunluk fiziksel aktivitede azalmaya ve sedanter bir hayat tarzına yol açar (1).

NMH'larda karşılaşılan diğer ortak problemler; fonksiyonel kas dokusu kaybı, kullanılmayan kasların varlığı, overuse yaralanmalar, kardiopulmoner sorunlar, artmış vücut kütlesi, kontraktürler, azalmış lokomasyon yeterliliği (azalmış yürüyüş hızı, artmış enerji harcanımı), azalmış hasta motivasyonu, aktiviteler için yetersiz sosyal destek, depresyon ve sosyal bariyerlerde artış, azalmış fiziksel aktivite ve egzersiz kapasitesi ile sonuçlanıp, fonksiyonel kapasitede ve bundan dolayı da yaşam kalitesinde azalmaya yol açar. Bunlardan başka, NMH'larda karşılaşılan çok yönlü bozukluklar sonucu çocuklar uzun dönemde koroner arter hastalığı, obezite, osteoporoz, anksiyete ve depresyon riskleri taşımaktadır (1, 134).

Tüm bu özellikleri ile NMH'larda rehabilitasyon programlarının primer amacı, fiziksel aktivitenin artırılması ile hastanın fonksiyonel yeteneklerini korumak, geliştirmek ve bağımsızlık düzeylerini korumak ve artırmaktır (133).

Bütün olarak düşünüldüğünde tüm NMH'ı olan çocuklardaki sedanter yaşam tarzına sekonder gelişen kullanmama atrofisi ve kas dejenerasyonu sonucu, fonksiyonel kas kütlelerinde ve kuvvetinde azalma meydana gelir (1).

Kardiak, pulmoner ve muskuloskeletal bozuklukları olan NMH'a sahip çocuklarda genel sağlığı iyileştirmek ve hastalığı önlemenin yanı sıra, fiziksel aktivitenin artırılması da hastalığa özel yararlar sağlayabilir. Ek olarak fiziksel aktivitede artış; çocukların lokomasyonlarının, rekreasyonel aktivitelere katılım yeteneklerinin ve toplumsal katılımlarının artmasına katkıda bulunmaktadır (134).

NMH'larda kas zayıflığının şiddetinin yanı sıra dağılımı da fonksiyonel aktiviteler üzerinde çok önemlidir. Alt ekstremitte proksimal kas kuvveti; yürüme, merdiven çıkma, yataktan ya da sandalyeden kalkma gibi günlük aktiviteler açısından önemlidir. Benzer şekilde distal kas zayıflığı olan hastalar da fonksiyonel olarak etkilenmekte ve kas zayıflığının ilerleyişi ile günlük yaşam aktivitelerinde giderek bağımlı hale gelmektedirler (16-18, 22).

Literatüre bakıldığında proksimal ve distal tutulum etkilerinin ayrı ayrı ele alındığı ancak iki ayrı zayıflık paterni arasındaki farklara yönelik çalışmaların sınırlı olduğu görülmektedir. Kas zayıflığının alansal dağılıma göre fonksiyona olan etkileri üzerine yapılan çalışmalar mevcuttur ancak bu çalışmalar da oldukça sınırlıdır (25, 32).

NMH'ı olan kişilerde postüral insitabilitenin altında yatan mekanizmaları üzerinde detaylı patofizyolojik çalışmalar da oldukça nadirdir. Ek olarak, NMH'ların çeşitli spesifik paternler içermesi sebebi, denge kontrol mekanizmaları üzerine spesifik çalışmalar gerekecektir ki spesifik kas zayıflığı paternlerinin yalnız başına dengeyi nasıl etkilediğine dair çalışmaların az olması, daha etkili düşmeyi önleme amaçlı stratejilerinin geliştirilmesini etkilemektedir. Dengeyi kontrol etme amaçlı kuvvetlendirme eğitimi egzersizleri de spesifik kas paternleri ve zayıflığın ilerleyişinin spesifik olması sebebi ile farklı müdahale stratejileri gerektirecektir (24, 32).

Literatürde hastalarda kas zayıflığının olduğu vücut bölümüne göre stabilite ve dengede farklı cevaplar olduğu gösterilmiştir. Horlings ve arkadaşlarının çalışmasında, distal ve proksimal kas zayıflığı olan nöromusküler hastalarda hastaların kas zayıflığı lokalizasyonuna bağlı olarak dengeyi korumaya yönelik kullandıkları kompensatuar stratejilerin farklılığı gösterilmiştir. Çalışmada, kas zayıflığının lokalizasyonuna bağlı olarak distal tutulumlu hastalarda proksimal zayıflığı olanlardan daha fazla instabilitenin mevcut olduğu görülmüştür. Yine distal tutulumu olanlarda kas zayıflığının şiddeti de bu instabilite üzerinde etkili olmuştur (25).

Hastalarda farklı ve çeşitli bozukluklar sonucu oluşan fiziksel aktivite eksikliği, yorgunluk ve enduranda azalma, yürüyüş sırasındaki oksijen tüketiminin ve enerji harcamasının artmış olması uygun egzersiz programının uygulanmasıyla önlenabilir. Doğru bir egzersiz programının oluşturulması ve etkinliğinin ölçümü için etkili bir fonksiyonel kapasite değerlendirmesi şarttır.

Literatürde proksimal ve distal olmak üzere iki farklı kas zayıflığı lokalizasyonu olan hasta grubunda, bozukluğa özel yaklaşımların belirlenmesi ve etkili bir tedavi programı oluşturma aşamasında, hastalıkların progresyon hızı ve uygulanan tedavilerin etkinliğinin, amaca uygun ve geçerli değerlendirme yöntemleri ile saptanmasında bilgi eksikliği oluşu bu çalışmanın planlanmasına neden olmuştur. Böylece çalışmanın sonuçlarının ulusal ve uluslar arası literatüre katkı sağlayacağı düşünülmüştür.

Erken devrede yer alan proksimal ve distal kas zayıflığına sahip nöromusküler hastalık grubundaki çocukların fonksiyonel kapasitelerini, performanslarını karşılaştırmak ve performansı etkileyen parametrelerin birbirleriyle olan ilişkilerini belirlemek amacıyla bu çalışma planlanmıştır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR

2.1.1. Nöromusküler Hastalıkların Tanımı ve Sınıflandırılması

Nöromusküler hastalıklar (NMH) ön boynuz hücrelerinin, periferal sinirlerin, eklem ve kasların etkilenimini içeren, periferal nöromusküler sistemin herediter ya da kazanılmış hastalıklarıdır (1).. Nöromusküler hastalıklar, motor üniteler olarak tanımlanan fonksiyonel birimlerin bir seri hastalığı olarak tanımlanır. Spinal kordun ön boynuzunda ya da beyin sapındaki motor nükleus topluluklarında yerleşmiş motor nöron, ve bu motor nörondan çıkan aksonların tek bir periferal sinir boyunca seyredip nöromusküler eklemde temas kurarak, tek bir kasın tüm liflerini uyarmasıyla motor ünite oluşur. Bir motor ünitedeki lezyon bölgesine göre belirli adlar alarak, nöromusküler hastalık grubu adı altında çeşitli sınıflara ayrılırlar (2). Etyolojinin yanı sıra, hastalığın başlangıç yaşına, ilerleme hızına veya etkilediği vücut bölümlerine göre de alt sınıflandırmalar yapılmıştır. Musküler Distrofi Derneği tarafından yapılan en son sınıflandırma aşağıdaki şekildedir (3).

Musküler Distrofiler:

- Duchenne Musküler Distrofi (DMD)
- Becker Musküler Distrofi (BMD)
- Emery-Dreifuss Musküler Distrofi (EDMD)
- Limb-Girdle Musküler Distrofi (LGMD)
- Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi (FSHD)
- Miyotonik Distrofi (MMD/DM, Steinert Hastalığı)
- Okülofaringeal Musküler Distrofi (OPMD)
- Distal Musküler Distrofi (DD)
- Konjenital Musküler Distrofi (kMD)

Motor Nöron Hastalıkları:

- Amiyotrofik Lateral Skleroz (ALS, Lou Gehrig Hastalığı)
- Spinal Musküler Atrofi Type 1 (SMA1, Werdnig-Hoffmann Hastalığı)
- Spinal Musküler Atrofi Type 2 (SMA2)
- Spinal Musküler Atrofi Type 3 (SMA3, Kugelberg-Welander Hastalığı)
- Spinal Bulbar Musküler Atrofi (SBMA, Kennedy Disease, X-Linked SBM)

Kasın Metabolik Hastalıkları:

- Fosforilaz Eksikliği (McArdle Hastalığı)
- Asit Maltaz Eksikliği (Pompe Hastalığı)
- Fosfofruktokinaz Eksikliği (Tarui Hastalığı)
- Debrancher Enzim Eksikliği (Cori ya da Forbes Hastalığı)
- Mitokondriyal Miyopati
- Karnitin Eksikliği
- Karnitil Palmitil Transferaz Eksikliği
- Fosfogliserat Kinaz Eksikliği
- Fosfogliserat Mutaz Eksikliği
- Laktat Dehidrojenaz Eksikliği
- Myodenilat Deminaz Eksikliği

Periferik Sinir Hastalıkları:

- Charcot-Marie-Tooth Hastalığı (CMT) (Hereditör Motor ve Sensori Nöropati (HMSN) ya da Peroneal Musküler Atrofi (PMA))
- Friedreich Ataksisi (FA)
- Dejerine-Sottas Hastalığı (DS)

Nöromusküler Kavşak Hastalıkları:

- Myastenia Gravis (MG)
- Lambert-Eaton Sendromu (LES)
- Konjenital Myastenik Sendrom

Endokrin Anomalilerden Kaynaklanan Miyopatiler:

- Hipertiroid Miyopatisi (HYPTM)
- Hipotiroid Miyopatisi (HYPOTM)

Diğer Miyopatiler:

- Miyotonia Konjenita
- Paramiyotonia Konjenita
- Sentral Kor Hastalığı
- Nemalin Miyopati
- Miyotübular Miyopati/Sentronükleer Miyopati
- Periyodik Paraliziler(Hipokalemik/Hiperkalemik)

2.1.2. Nöromusküler Hastalıkların Klinik Özellikleri

Periferal nöromusküler hastalıkların belirgin özellikleri kas atrofisi, fasikülasyonlar ve olmayan ya da bozulmuş reflekslerdir. Periferal nöromusküler sistemde hangi komponentin etkilendiği (spinal kordun motor nöronu, sinir kökü ya da periferal sinir, nöromusküler kavşak, ya da kas) klinik karakteristiklere bağlı olup; spesifik laboratuvar testler, özellikle serum kreatin fosfokinaz (CPK) seviyeleri, kas biyopsisi ve elektromiyografi ve sinir iletim çalışmaları ile sonuçlanır. Etyoloji terimleri içerisinde hem herediter hem de kazanılmış durumlar söz konusu olabilir (4).

Nöromusküler hastalıklar, bebeklik ve çocukluk döneminde zayıflık ve hipotoninin ortak sebepleridir. Çocukluk çağında görülen nöromusküler hastalıklar geniş bir klinik sendrom alanını kapsar. Zayıflık tüm bu durumları hazırlayıcı semptomken, zayıflığın alansal dağılımı ve ilişkili nörolojik bulgular (özellikle, derin tendon reflekslerindeki değişiklikler ya da duyu kayıpları) genellikle periferal nöromusküler sistemin hangi açıdan primer olarak etkilendiğini belirtir (5).

En sık karşılaşılan çocukluk çağı hastalıkları, anatomik lokalizasyon temel alındığında motor nöron hastalıkları, nöropatiler, nöromusküler kavşak hastalıkları ve kas hastalıklarıdır (4, 5).

Motor nöron hastalıkları hiçbir duyu değişikliği olmaksızın fasikülasyonlar ve kas atrofisi ile ilişkili olarak kas zayıflığı ile karakterize, spinal kordun ön boynuz motor nöronlarında alt motor, üst motor veya hem alt hem üst motor nöron tutulumu ile seyredilen bir hastalık grubudur. Çocukluk çağına en sık karşılaşılan motor nöron hastalığı herediter spinal musküler atrofilerdir (SMA). SMA; spinal kord ve beyin sapında ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonu ile ortaya çıkar. SMA'lı hastalarda ilerleyici simetrik zayıflık, hipotoni, hiporefleksiya ya da arefleksiya, kas atrofisi (yaygın adipoz doku sebebiyle anlaşılması güç olan), tipik olarak dili etkileyen fasikülasyonlar ve parmaklarda postüral tremor görülür (6).

Zayıflığa ek olarak mevcut olan duysal değişiklikler periferel sinir hastalıklarını motor üniten diğer komponentlerinin hastalıklarından ayırır. Çocukluk çağına en sık karşılaşılan nöropatiler kalıtsal olanlardır, fakat inflamatuvar, toksik ve enfeksiyöz nöropatiler gibi tedavi edilebilir ve geri döndürülebilir farklı sendromlar da mevcuttur (4).

En sık karşılaşılan Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığı ya da herediter motor ve sensori nöropati, periferel sinir sistemini etkileyen genetik olarak heterojen bir hastalık grubunu oluşturmaktadır. Periferel sinirin anormal gelişimi ya da dejenerasyonu ile karakterize CMT farklı genetik patern geçişlerine sahiptir. Hastalık, birçok vakada bebeklik döneminde başlangıç gösterir. Semptomlar arasında; uygun olmayan yürüyüş, 4 ekstremitede de distallerde belirgin, proksimale doğru ilerleme gösteren musküler atrofi ve zayıflık ve genellikle kavus ayak gibi ayak deformiteleri ile birlikte, derin tendon refleksi anomalileri ve distal duyu kaybı mevcuttur. Bozulmuş yürüyüş; zıplayarak yürüyüş ve sıklıkla takılma ve düşme eğilimi şeklinde gözlemlenmektedir (7-10).

Herediter nöropatiler periferel sinirleri etkileyen, herediter motor ve sensori nöropatiler (HMSN), herediter motor nöropatiler, herediter sensori nöropatiler ve herediter sensori ve otonomik nöropatiler olarak sınıflandırılan hastalıklardır. En sık

kullanılan sınıflandırma kalıtım paterninin (otozomal dominant, otozomal resesif, ya da X-bağımlı) ve elektrofizyolojik bulguların ya da patolojik anatomiye bağlı (demyelinizasyon ya da aksonal dejenerasyon) klinik bulguların kombinasyonu şeklindedir. Bu sınıflandırma kompleks ve yeni genler ve mutasyonların araştırılmasına bağlı olarak devamlı güncellenmektedir. Demyelinize formlarda ana olarak periferik sinir aksonlarını çevreleyen miyelin kılıf etkilenir. Myelin kılıfın ana fonksiyonu sinir iletiminin hızını, dolayısıyla da verimliliğini arttırmaktır. Bu sebeple, elektrofizyolojik çalışmalarda en göze çarpan bulgu düşük sinir iletim hızıdır. Aksonal formlarda, aksonun kendisi etkilenmiştir. Bu tip vakalarda, nörofizyolojik çalışmalarda sinir iletim hızlarında değişiklikler gözlemlenmez. Duyu aksonları etkilenimi sonucu dizestezi ve pareteziler şeklinde duyu bozuklukları oluşur. Vakaların çoğu, CMT1 tipinde (demyelinize formlar, daha düşük sinir iletim hızlarında ve otozomal dominant geçişli), CMT2 tipinde (aksonal ve genellikle dominant kalıtım paterninde) ve ayrıca da Dejenire-Sottas hastalığı olarak da bilinen CMT3 tipinde (şiddetli demyelinizasyon/hipomyelinizasyon ve otozomal resesif geçişli) olabilir (7, 9, 11, 12).

Nöromusküler kavşak hastalıkları, nöromusküler iletim sırasında bir ya da birden fazla proteinin harabiyeti, bozukluğu ya da yokluğu sonucu oluşur. Tipik olarak bebeklik döneminde hipotoni ve genel zayıflık belirtileri, çocukluk döneminde proksimal, oküler ve bulbar zayıflık belirtileri gösteren hastalık grubudur. Çocukluk döneminde en sık görülenler nöromusküler eklem hastalıkları, miyastenik sendromlardır (4).

Bir diğer sık karşılaşılan nöromusküler hastalık grubu olan kas hastalıkları arasında ise en sık karşılaşılan Duchenne Musküler Distrofi'dir (DMD). Duchenne musküler distrofi belirtilerini ilk olarak erken çocukluk döneminde gösteren, X-linked resesif geçişli, ilerleyici kas zayıflığı ve yürüyüş bozukluğu ile karakterize kalıtsal bir hastalıktır. X kromozomunun kısa kolundaki genetik bozukluğa bağlı olarak distrofin proteini azalır ya da hiç üretilmez. Bebeklik dönemi genellikle asemptomatiktir. Klinik belirtiler bir yılın sonunda mevcut olmasına rağmen, ilk semptomlar genellikle yürümeye başlama ve okul öncesi sürecinde tanımlanır (2-5 yaş). Etkilenmiş çocuklarda genellikle **yürüyüş problemleri** (ördekvari yürüyüş,

parmak ucu yürüme ve lordotik postür), **baldır kaslarında hipertrofi, Gower's belirtisi** (yerden kalkma sırasında bacaklar abduksiyon pozisyonunda, dik pozisyonu almak amaçlı ellerini uyluklarından destekleyerek kendi üzerinde tırmanma), ve **merdiven çıkmada zorluk** mevcuttur. 3 ve 6 yaş arasında fonksiyonel seviyenin korunduğu gözlemlenebilirken; 6 ve 8 yaşlar arasında fonksiyonel seviyede düşüş meydana gelir. Çocuk merdiven çıkma ve yerden kalkma yeteneğini kaybeder, aşil tendon kontraktürleri gelişir. 9-12 yaşlar arasında, DMD hastalarının büyük çoğunluğu tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelmektedir. Skolyoz bu dönemde ortaya çıkabilecek en önemli komplikasyonlardan biridir. Üst ekstremitte fonksiyonları geç döneme kadar korunabilir. Azalmış pulmoner fonksiyon respiratuar kas zayıflığı ve omurga deformitesinin (kifoskolyoz) sonucudur ve respiratuar infeksiyonlarla birlikte respiratuar bozukluğa zemin hazırlar. Kardiyomiyopati ve aritmi kardiyak bozuklukla sonuçlanır. Kardiyorespiratuar komplikasyonlar ikinci on yıllık süreçte ortaya çıkar ve sonuç olarak ölüme yol açar (4-6, 13-15).

2.2. ZAYIFLIĞIN ALANSAL DAĞILIMI

Kas hastalığına sahip kişilerde en sık ortaya koyulan olumsuz semptom kas zayıflığıdır. Çeşitlilik sebebiyle kas zayıflığının değerlendirilmesinde zayıflığın paterni, etyolojiyi ayırt etmek açısından çok önemlidir. Kuvvet kaybının genel (örn., bilateral, proksimal, distal, ya da her ikisi de) ya da lokal olduğu saptanmalıdır (16, 17, 24).

Zayıflığın alansal dağılımı olarak tanımlanan bu durum, zayıflığın kendine özgü paterni anlamına gelmektedir. Örneğin zayıflığın daha çok proksimal kas gruplarında görülmesi ya da distal kaslarda daha baskın olması; vücudun tek tarafında ya da her iki tarafında da mevcut olması; tek bir sinirde ya da bir sinir grubunda etkilenim olması zayıflığın paternini yansıtır (23).

Fokal süreçler nörolojik olmaya eğilimlidir (tüm nörolojik süreçler fokal olmamasına rağmen), yaygın kuvvet kaybından daha farklı bir yaklaşım gerektirebilir. Yaygın zayıflık durumunda ise fonksiyon kaybının proksimal ya da

distal olup olmadığı, hangi fonksiyonel aktivitelerin kas zayıflığı tarafından limitlendiği not edilerek belirlenir (16).

Eğer hasta sandalyeden kalkma (kalça çevresi) ya da saçını tarama (omuz çevresi) aktiviteleri sırasında zorluk yaşıyorsa, miyopatik hastalıklardaki zayıflıklarda genellikle ortak gözlemlenebilen proksimal kas zayıflığını belirtir. Kalça çevre zayıflığından bahsediliyorsa, merdiven inip çıkma, sandalye ya da tuvaletten ayağa kalkma, çömelme pozisyonundan, ya da yerden ayağa kalkmada zorluklar yaşanır. Omuz çevresi zayıflık söz konusuysa da ağır objeleri kaldırma, yüksek raflardaki objelere uzanma ve alma, diş fırçalama, banyo yapma, giyinme ve saç tarama gibi birçok fonksiyonda zorluklar yaşanır (16-18, 22).

Genel olarak bakıldığında; limb-girdle paterni şeklinde, kol ve bacakların proksimal zayıflığını içeren omuz ve kalça çevre kas grubunda görülen proksimal kas zayıflığı, miyopatik bir sürecin (direkt olarak kasları etkileyen süreç) olduğunu, distal zayıflığın gözlemlenmesi ise daha çok yaygın polinoröpati olduğu fikrini verir. Buna rağmen, bazı miyopatiler distal zayıflığa sebep olurlar. Bu patern genellikle kolay tanılanamaz ve nörojenik özellik olarak tanılama hatası yapılabilir. Bu atipik distal fenotipteki miyopatik hastalık sınıfları, genellikle distal miyopatiler olarak bilinmekte olup, miyotonik distrofi ve inklüzyon vücut miyoziti de bu gruba girerler (16-18, 22, 23).

Daha az sıklıkta görülen distal miyopatiler ve nöropati durumlarında hastalar, kavanoz kapağı açma, elbise düğmelerini ilikleme, anahtar çevirme, kapı kolunu çevirme gibi aktivitelerde zorluk çekmeye sebep olan distal üst ekstremitte zayıflıklarından yakınır. Distal alt ekstremitte kas zayıflığına sahip hastalar; kaldırım kenarlarına takılma, düzgün olmayan yüzeylerde yürüme sırasında zorluk yaşama ya da ayağını sürüyerek yürüme gibi durumlardan şikayet ederler. Hastalar parmakları ucunda durma (gastrosoleus) ya da elleri ile gerçekleştirdiği aktiviteler (intrinsikler) sırasında zorluk yaşarlar (16, 17).

2.2.1. Miyopatik Hastalıklara Yönelik Patern Tanımlama Yaklaşımı

Miyopatik hastalık, kas zayıflığının 6 ayrı paternine göre sınıflandırılmıştır. Kaslardaki tutulumun dağılımına ilişkin herhangi bir kural kesin olarak mevcut olmamasına rağmen, bu sınıflandırma sisteminin kullanılması ile farklı tanı ve müdahalelerin önemli ölçüde sınırlandırılmasına olanak sağlanacağı söylenmektedir (19, 20).

Patern 1: Proksimal ekstremite-çevre zayıflığı

Miyopatilerde en sık karşılaşılan kas zayıflığıdır ve ağırlıklı olarak kol ve bacaklardaki proksimal kasların simetrik zayıflığı şeklinde etkilenim söz konusudur. Distal kas grupları da genellikle etkilenmiş olup, şiddeti daha düşüktür. Boyun ekstansör ve fleksör kasları, gövde ve sırt kasları da sıklıkla etkilenmiştir. Bu zayıflık paterni herediter ve kazanılmış miyopatilerde daha çok gözlemlenmektedir, bu sebeple ayırıcı tanıya varmakta en az kullanılan özelliktir (18, 20).

Patern 2: Distal Zayıflık

Zayıflığın distal paterni, ağırlıklı olarak üst ya da alt ekstremitelerin distal kaslarının tutulumunu içerir. Hastalığın tanısına ya da şiddetine bağlı olarak, proksimal kas etkilenimi de söz konusu olabilir. Distal ekstremite kaslarındaki seçici zayıflık ve atrofiler nöropatilerde daha sık görülen bir özellik olup, bu fenotipi belirlemek açısından hastalarda ayrıntılı bir duysal ve refleks değerlendirme yapılmalıdır (18, 21).

Patern 3: Proksimal Kol/Distal Bacak Zayıflığı (Skapuloperoneal)

Skapuloperoneal patern kolun proksimalindeki paraskapular kasların ve distal alt ekstremitenin ön bölümündeki kasların zayıflığını belirtir. Bu patern fasiyal zayıflık ile ilişkili ise, FSH distrofinin tanısı açısından oldukça anlamlıdır. Skapuloperoneal bozulmayı içeren diğer herediter miyopatiler; skapuloperoneal distrofi, Emery-Dreifuss distrofi, LGMD 1B (laminopati), LGMD 2A (kalpainopati), ve LGMD 2C-F (sarkoglikanopatiler), LGMD 21, konjenital miyopatiler, fosforilaz eksikliği ve asit maltaz eksikliği durumlarıdır (18).

Patern 4: Distal Kol/Proksimal Bacak zayıflığı

Distal kol/proksimal bacak paterni distal önkol kaslarını (el bileği ve parmak fleksörleri) içeren distal kol zayıflığı ve diz ekstansörlerini (kuadriseps) içeren proksimal bacak kas zayıflığı ile ilişkilidir. Hastalar ortak olarak diz kontrolündeki zayıflık sebebiyle düşmelerden yakınır ve merdiven inme sırasında zorluk yaşarlar. Ayrıca örgü örme, bozuk para kavrama ve kol saati takma gibi aktiviteler sırasında zorluk yaşarlar. Ek olarak; zayıflık, miyopatilerde ortak bir özellik olmamakla birlikte sıklıkla asimetriktir. Bu patern, inklüzyon vücut miyositlerinin teşhisleri açısından gerekli bir bulgudur (18).

Patern 5: Oftalmopleji mevcut olması ya da olmaması durumunda pitozis durumu

Oküler ve/ya da faringeal kasların daha çok tutulum gösterdiği miyopatiler, limitli bir hastalık gurubunu temsil eder. Her zaman olmasa da, genellikle diplopi semptomları olmadan ortaya çıkan göz tutulumu, pitozis ya da oftalmopleji ile sonuçlanır. Fasiyal zayıflık ortak bir belirti değildir, balon şişirme, pipetten bir şey içme, diş etleri ile dudak arasındaki yemek artıklarını temizleme gibi aktivitelerde zorluk çekmeye ve komik bir gülümsemeye yol açabilmektedir. Ekstremitte zayıflığı tanıya bağlı olarak değişkendir. Özellikle orta yaş ve sonrası başlangıçlı, diplopi olmaksızın pitozis ve oftalmopleji ve disfaji okulafaringeal distrofi belirtisini gösterir. Belirgin bir faringeal tutulum olmaksızın pitozis ve oftalmopleji durumu birçok mitokondriyal miyopatinin belirgin özelliğidir. Oftalmopleji olmaksızın pitozis ve fasiyal zayıflık durumumiyotonik distrofi ve fasioskapulohumeral distrofinin ortak özelliğidir (18).

Patern 6: Belirgin boyun ekstansör zayıflığı

Belirgin boyun ekstansör zayıflığı paterni boyun ekstansör kaslarındaki şiddetli zayıflıkla karakterizedir. ‘Düşük baş sendromu’ terimi bu durumda kullanılmaktadır. Boyun fleksör tutulumu değişkenlik gösterir. Ekstremitte zayıflığı tanıya bağlı olarak değişir ve daha önce başlıklandırılmış olan fenotipik paternlerden birine benzer özellikte olabilir. Örneğin limb-girdle kas zayıflığı paternine sahip

hastalarda belirgin bir boyun ekstansör tutulumu da olabilir. İzole boyun ekstansör zayıflığı ‘izole boyun ekstansör miyopatisi’ adı verilen kas hastalığının ayırıcı tanısıdır. Ayrıca belirgin boyun ekstansör zayıflığı başka iki nöromusküler hastalıkta ortaktır: amiyotrofik lateral skleroz ve miyastenia gravis (18).

2.2.2. Proksimal ve Distal Tutulum Arasındaki Farklar

Literatüre bakıldığında proksimal ve distal tutulum etkilerinin ayrı ayrı ele alındığı ancak iki ayrı zayıflık paterni arasındaki farklara yönelik çalışmaların sınırlı olduğu görülmektedir. Kas zayıflığının alansal dağılıma göre fonksiyona olan etkileri üzerine yapılan çalışmalar mevcuttur ancak bu çalışmalar da oldukça sınırlıdır (25, 32).

Yapılan çalışmalar arasında kas tutulum paterninin özellikle denge üzerine etkilerinin üzerinde durulduğu gözlemlenmektedir. Ancak kas zayıflığının alansal dağılımının denge üzerine etkilerinin belirlenmesinde, özellikle kas kuvvetinin dengeyi koruma üzerindeki önemi vurgulanmalıdır (25).

Afferent sistem vestibular, visual ve somatosensori girdileri içermekte olup dengeyi sağlama açısından önem taşımaktadır. Vestibular kaybı ya da duyuşsal polinöropati sonucu proprioseptif yetersizliği olan kişiler gibi bir ya da daha fazla sensoriyel veri bozuklukları, denge kontrolünü bozar ve düşmelere sebep olabilir (26, 27, 32).

Efferent sistem de benzeri şekilde dik durma dengesini sağlamada önemli olmakla birlikte duruş sırasındaki pertürbasyonlar sonrası etkili postüral düzeltmelerin üretilmesini sağlar (32).

Efferent sistemin merkezi sinir sistemi komponentleri piramidal yollar, bazal ganglion ve serebellumu içermekte ve daha çok dikkat çekmektedir. Serebellar ataksi ya da Parkinson hastalığı gibi durumlarda hastalarda düşmelerin ve postüral instabilitede bozulmaların gözlemlenmesinden yola çıkarak bu santral efferent sistemlerin öneminin kanıtı desteklenmektedir (28, 29, 32).

Günümüze kadar efferent postüral kontrol sistemin periferik sinir sistemi komponentleri üzerinde daha az durulmuştur. Denge reaksiyonlarının üretilmesinde temel bir efektör olarak, sağlam bir kassal sistem, denge kontrolü açısından önemlidir. Teorik olarak, kas kuvveti kaybı düşmelere sebep olabilir. Örneğin bozulmuş denge ya da tökezleme sırasında, ayak bileği çevresi zayıflığı, engeli aşmaya izin vermeyecektir. Yaşlılarda düşmeye sebep olan birçok risk faktörlerinden biri olarak kas zayıflığına dikkat çekilmiştir. Ek olarak, genellikle kas zayıflığıyla karakterize nöromusküler hastalığı olan kişilerde, düşmeler sık olarak gözlemlenmekle birlikte, bu gözleme yönelik detaylı çalışmalar kısıtlıdır (30-32).

Yetersiz bir efferent sistemin denge kontrolünü bozabileceğini ve düşmelere sebep olabileceğini tahmin etmek kolaydır. Proksimal ya da distal ekstremite zayıflığı (miyopatili hastalar gibi), aksiyal zayıflık (miyosit ya da amiyotrofik lateral sklerozis), sertlik (miyotoni), yavaş kas kontraksiyonu (nemalin miyopati), aralıklı olarak değişkenlik gösteren zayıflık (miyastania gravis) gibi farklı bozukluklar mevcut olabilir (32).

Bu farklı kassal disfonksiyonların postüral stabilite üzerinde aynı etkiye sahip olup olmadığı bilinmemektedir, çünkü düşmeler ve insitabilye hedefleyen çalışmalar az sayıdaki NMH formları üzerinde mevcuttur (25).

Kalça hareketleri lateral dengenin düzeltilmesi açısından gerekli önemli bir faktördür, bu sebeple teorik olarak, proksimal kas zayıflığı, eksternal yüzeyden uygulanan sarsılmalar sırasında dengeyi sağlama yeteneğini bozabilmektedir. Diğer taraftan distal kas zayıflığı çok farklı yollardan düşmelere önayak olabilirler; uygun engelsiz ortamlarda, tehlikeli gözükmeyen engeller, düşük ayağı mevcut olan hastaların tökezleyerek dengesini kaybetmelerine neden olur ve düşme riskini artırır. Yapılan çalışmalarda, ayakta durma sırasında dengeyi korumak ve düzeltmek açısından ayak bileği rotasyonlarının, hareketlerinin gerekliliğinin önemi vurgulanmıştır (33-36).

NMH'ı olan kişilerde postüral insitabilitenin altında yatan mekanizmaları üzerinde detaylı patofizyolojik çalışmalar da oldukça nadirdir. Ek olarak, NMH'ların

çeşitli spesifik paternler içermesi sebebi, denge kontrol mekanizmaları üzerine spesifik çalışmalar gerekecektir ki spesifik kas zayıflığı paternlerinin yalnız başına dengeyi nasıl etkilediğine dair çalışmaların az olması, daha etkili düşmeyi önleme amaçlı stratejilerinin geliştirilmesini etkilemektedir. Dengeyi kontrol etme amaçlı kuvvetlendirme eğitimi egzersizleri de spesifik kas paternleri ve zayıflığın ilerleyişinin spesifik olması sebebi ile farklı müdahale stratejileri gerektirecektir (25, 32).

Denge kontrolünün ayarlanmasını incelemek için postürografi kullanımının bu mekanizmaları araştırmak açısından olası bir yaklaşım olduğu; farklı koşullar altında statik duruş pozisyonunda ya da destek yüzeyinin bozulması sonrası gibi durumlarda, statik ya da dinamik durumlarda değerlendirme yapılabildiği söylenmektedir (32).

Duchenne kas distrofili ve alt ekstremiteleri önemli derecede etkilenmiş çocuklarda denge kontrolünü değerlendirmek amaçlı statik postürografi kullanılarak sağlıklı kişilerle karşılaştırılmış, artmış lateral ve anterior-posterior denge salınımları ve ağırlık merkezinin de öne doğru yer değiştirdiği gözlemlenmiştir. Bu durumun arkaya doğru düşmelere karşı koruma amaçlı kompensatuar bir duruş postürü olduğu düşünülmüştür. Lateral salınımlar tüm yaş gruplarında (5-6 yaş, 8-9 yaş, 10-13 yaş), anterior-posterior salınımlar ise daha çok küçük yaş grubunda gözlemlenmekle birlikte ağırlık merkezini normalize eden ortez kullanımı sırasında gözlemlenmemiştir (37).

İlerleyici kas zayıflığı ve eklem kontraktürleri de yetersiz ayakta durma dengesine zemin hazırlayarak DMD'de düşmelere bağlı yaralanma riskinin de artmasına sebep olacaktır. Dengede bozulma ayrıca düşme korkusu problemine bağlı olarak mobilite, bağımsızlık ve sosyal katılımı kısıtlayarak, ileriki dönemlerde dengeye olma, fonksiyonel gerileme ve yaşam kalitesinde azalma ile sonuçlanacaktır (44-46).

Propriosepsiyon hem rahat duruş hem de beklenmeyen postüral pertürbasyonlar sırasında vücudu stabilize etmek açısından önemli bir rol oynar. Dolayısıyla, periferik nöropatili hastalar bu sebeple ayakta duruş sırasında gözleri

kapalı durumdayken unstabillerdir. Ek olarak postüral pertürbasyonlara karşı refleks cevapları da gecikmiş ya da azalmış amplitüdde ya da her iki şekilde seyrederek (38-40).

Polinöropatili hastaların statik ve dinamik durumlar altında eşit unstabiliteye sahip olmadıkları, dengenin dinamik durumlar altında daha az etkilendiği söylenmektedir. Bu durumun da ayak bileği eklem açısı ve alt ekstremite kas uzunluğundaki ayarlamaların önceden tahmin edilebilir olduğu anlamına gelmektedir (38).

Rahat duruş, birçok periferik nöropatik hastalar açısından gerçekten zorlu bir iş olduğu düşünülmektedir. Yapılan bir çalışmada nöropatik hastaların rahat duruş sırasında her zaman instabil olduklarının doğru olmadığı, bazılarının normal kişilere benzer vücut salınımı değerleri gösterdikleri söylenmektedir. Dinamik ya da statik durumlarda daha az ya da çok instabil olma durumu, nöropatinin tipine ve hastalık sebebiyle etkilenmiş olan fibril tipine bağlı olarak değişiklik göstermektedir (38, 41).

Tüm bu durumlar göz önüne alındığında periferik nöropatiye ve diğer vestibüler hastalığa sahip kişilerde fonksiyonel yürüyüş performansında azalmaya sebep olmaktadır (42-44).

Yeterli kas kuvvetinin, stabil postüral kontrolün anahtar elementi olduğu açıkça artan bir görüş haline gelmektedir. Gerçekten de, kas zayıflığının yaşlı popülasyonda düşmeler açısından çok önemli bir risk faktörü olduğu epidemiyolojik çalışmalarda devamlı olarak tanımlanmıştır (30, 32).

Buna rağmen yaşlı kişilerde zayıflık tipik olarak çok sayıda başka risk faktörleriyle birlikte seyrederek, kas zayıflığının tek başına denge kontrolünde etkili olup olmadığını şüphede bırakmaktadır. Bu durumdan yola çıkarak; fasioskapulohumeral musküler distrofi, poliyomyelit ya da miyotonik distrofi gibi nöromusküler hastalıklara sahip kişilerde düşmeler ve postüral instabilitelerinin gözlemlenmesi sonucu denge bozukluklarına sahip olacağının, doğru bir saptama olduğu düşünülmektedir (47- 49).

Buna rağmen, bu tip hastalık popülasyonlarında insitabilitenin ve düşmelerin patofizyolojisi hakkında çok az bilgi mevcuttur. Ek olarak kas zayıflığının postüral stabiliteyi etkilemesi ve düşmelere sebep olması ile ilgili bilgi de oldukça azdır. Bu bilginin eksik olması ile birlikte, düşmelere karşı daha etkili önleme tekniklerinin geliştirilmesi de oldukça zorlaşmaktadır. İzole kas zayıflığına sahip hastalarda denge reaksiyonları test edilmiş olup iki sebeple kas zayıflığının önemli olduğu sonucuna varılmıştır. Birincisi, distal bacak zayıflığının özellikle takılma benzeri stabilite bozukluklarına eğilimli olmasına rağmen, proksimal kas zayıflığı durumunda eksternal denge pertürbasyonlarını takiben stabilitenin azaldığının gözlemlenmesidir (32).

İkinci olarak daha önceki çalışmalara bakıldığında 'dinamik postürografi', denge düzeltme stratejilerinin kas zayıflığının mevcut olduğu vücut bölümlerine bağlı olarak özellikle değişebildiğine dair teorik bir yapı oluşturmuştur. Bazı kas cevaplarının özellikle sagittal (anterior-posterior) düzlemdeki denge pertürbasyonlarına duyarlıyken, bazılarının da frontal düzlem ya da bu iki düzlemin kombinasyonuna duyarlı olduğu ortaya konulmuştur. Bu kas cevapları duyarlılıklarında, proksimalden distale doğru olan bozulmaları takiben, proksimal ve aksiyal kasların (paraspinal ya da gluteus medius gibi) daha frontal odaklı, alt ekstremite kaslarının daha sagittal odaklı duyarlılıkta olduğunu, ve diz kaslarının her iki yönde de duyarlı rol oynadığını ortaya koymaktadır (50, 51).

Bu yönlü duyarlılıklara bağlı olarak dengeyi sağlamakta, distal kas zayıflığına sahip hastaların sagittal düzlemde, proksimal alt ekstremite zayıflığına sahip olanların ise frontal düzlemde mi daha fazla zorlandıkları sorusunun cevabına gereksinim duyulmaktadır. Bu bilginin terapatik müdahalelerin planlanması konusunda ayrıca yardım edebileceği düşünülmektedir. Örneğin eğer tamamen proksimal zayıflığı olan hastaların, frontal düzlem ile ilişkili denge düzeltme stratejilerinde instabil oldukları doğru ise; bu hastalar, tamamen distal zayıflığı olan ve muhtemelen sagittal düzlemdeki stratejilerde instabil olanlara göre daha farklı bir müdahaleye ihtiyaç duyacaklardır (25).

Yapılan bir çalışmada distal kas zayıflığına sahip kişilerde günlük yaşam aktiviteleri sırasında proksimal kas zayıflığına sahip kişilere göre daha fazla denge bozuklukları ve daha yüksek düşme sıklığı gözlemlenmiştir (25).

2.3. FONKSİYONEL KAPASİTE VE FONKSİYONEL KAPASİTENİN DEĞERLENDİRİLMESİ

2.3.1. Fonksiyonel Kapasite

Fonksiyonel kapasite, aerobik metabolizmayı sürdürmeyi gerektiren günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme yeteneğini yansıtır. Pulmoner, kardiyovasküler, metabolik ve kas-iskelet sistemlerinin durumu ve gücünün birleşimi, bireyin fonksiyonel kapasitesini belirler. Birçok araştırma, geniş çeşitlilikte klinik ve araştırma gruplarında, fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesi ile önemli tanısal ve hastalığın seyrine dair bilgilerin sağlandığını ortaya koymuştur (52).

Fonksiyonel kapasite, bireyin ‘maksimal oksijen tüketimi’ olarak tanımlanan aerobik iş performansını sergileme yeteneğidir. Maksimal oksijen tüketimine, vücut kas kütlelerinin sadece yaklaşık yarısı kadarını içeren egzersizin gerçekleştirilmesi sonucu erişilebilmesi sebebi ile, genellikle periferik faktörlerden çok maksimal kardiyak çıkış-kalp debisi tarafından limitlenebileceğine inanılmaktadır (52, 53).

Maksimal oksijen tüketimi; yaş, cinsiyet, kondisyon durumu, ve hastalık varlığı ya da komponentlerini etkileyen ilaç kullanımı ile etkilenir. Bu aerobik kapasite atletik olmayan kişilerde, genellikle her on yıllık süreçte kalp atım hacmindeki, maksimal kalp hızındaki, iskelet kaslarına olan kan akımındaki ve iskelet kas fonksiyonundaki azalma ile ilgili olarak, ortalama %10'luk bir azalma gösterir. Her yaşta erkeklerde maksimal oksijen tüketimi, daha yüksek hemoglobin konsantrasyonu, daha büyük kas kütle oranı ve daha fazla kalp atım hacmi sebebi ile kadınlardan %10 ve %20 oranlarında daha fazladır (52, 53).

“Fonksiyonel kapasite”, “egzersiz kapasitesi” ve “egzersiz toleransı” genellikle eş anlamlı olduğu ve birey tarafından maksimal eforun gösterildiği ve maksimal egzersiz testinin uygulanmış olduğu anlamına geldiği düşünülür (52).

Buna rağmen, bu terimler bazen de bireyin submaksimal aktiviteleri gerçekleştirme için gereken kapasitesini değerlendiren bir test uygulandığında kullanılmaktadır. Bu sebeple, karışıklıktan kaçınmak için hangi tip egzersizin değerlendirildiğinin tanımlanması önem taşımaktadır. Günlük yaşam aktivitelerinin büyük bir kısmının maksimal efor gerektirmemesi sebebiyle, submaksimal indeksler geniş olarak kullanılmaktadır (52-54).

2.3.2. Fonksiyonel Kapasitenin Değerlendirilmesi

Uygun bir kardiyopulmoner egzersiz testi, egzersiz cevabının geniş çaplı olarak değerlendirilmesi, fonksiyonel kapasitenin ve bozukluğunun objektif olarak belirlenmesini, uzun süreli egzersiz uygulaması için gereken uygun yoğunluğun ölçülmesini, egzersizi limitleyen faktörlerin miktarı ve egzersize katılan farklı organ sistemlerinin katkısı gibi, altta yatan patofizyolojik mekanizmaların belirlenmesini sağlar (54).

Fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesinde sıklıkla düşünülen, dikkat çekilen durum, özellikle klinik olmayan ortamlarda, maksimal ya da submaksimal testlerin uygulanıp uygulanmayacağıdır. Kişinin aerobik egzersiz cevabını değerlendirmek için geçerli olan altın standart, maksimum artan kardiyopulmoner egzersiz testidir (52).

Fonksiyonel kapasite, maksimal kardiyopulmoner egzersiz testleri içerisinde genellikle motorlu koşu bandı ve sabit bisiklet ergometresi ile değerlendirilir. Çoğunlukla tercih edilen modalite, koşu bandı egzersizidir. Çoğu zaman, bisiklet ergometresi egzersizi, eğitilmemiş kişilerde koşu bandı üzerindeki pik VO₂'nin %10-%20 altındaki iş gücü oranlarında kuadriiceps yorgunluğu sebebi ile sonlandırılmaktadır. Ayrıca pedal hızının istenilen seviyede sabit kalmasının sağlanması için bireysel kooperasyona ihtiyaç vardır. Ek olarak bisiklet

ergometresi, yürüyüş ve denge insitabilitesi, şiddetli obezite, ya da ortopedik limitasyonlar ya da düzenli kardiyak gözlem planlanan kişilerde tercih edilebilir. Tekerlekli sandalye sporcuları ya da diğer alt ekstremitte disabilitesi olan bireylerde kol ergometresi tercih edilebilirken, birçok kişi alt ekstremitte egzersizine göre daha küçük ve genellikle denkondisyone kas külesini içermesi sebebi ile aynı iş gücüne ulaşmamaktadır (52, 53).

Maksimal test uygulamasının en doğru aerobik kapasite bilgilendirmesi sağlamasına rağmen, submaksimal test uygulaması birçok durumda tercih edilmektedir. Birçok günlük yaşam aktivitesinin submaksimal yoğunluk seviyelerinde gerçekleşmesi sebebiyle fiziksel yeteneği daha iyi yansıtan submaksimal fonksiyonel testler yaygın olarak önerilmektedir. Maksimal test uygulamasının vakanın risk durumunu arttırdığı ve potansiyel yeteneklerine engel olan durumlardaki, özellikle kardiyovasküler olaylar açısından büyük risk taşıyan bireylerde ve çok sayıda vakanın test edileceği durumlarda da submaksimal testler önerilir (52, 55).

Balke, belirlenen bir zaman aralığı süresince yürüme mesafesini ölçerek fonksiyonel kapasiteyi değerlenmek için basit bir test geliştirmiştir. Daha sonra, sağlıklı bireylerde fiziksel uygunluk seviyesini değerlendirmek için 12 dakika saha performans testini geliştirilmiştir. Bu yürüme testi, kronik bronşitli hastalardaki disabiliteyi değerlendirmek amacıyla adapte edilmiştir (58). 12 dakika yürüyen respiratuar hastalarda, uyum sağlamaya çalışmak oldukça yorucu olması sebebiyle, 12 dakika yürüme testi ile benzer klinik verileri sağlamak için, daha kısa versiyonu olan 6 dakika yürüme testi geliştirilmiştir (6DYT) (56, 57, 59).

Submaksimal egzersiz değerlendirmesinin bir formu olan, geniş alanda kullanılabilir hale gelen ve genellikle pulmoner hastalıklar ve kalp bozukluklarında kullanılan 6 ya da 12 dakika yürüme testleri; özellikle farmakolojik tedaviler ve egzersiz eğitimi olmak üzere çeşitli tedavi müdahalelerine cevabı değerlendirmektedir. Belirlenen bir mesafeyi yürüme yeteneği fiziksel fonksiyonu değerlendirmek için çabuk, basit ve ucuz bir yoldur. Ayrıca günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesi için oldukça gerekli olması ve kapasitesini yansıtması sebebiyle, yaşam kalitesinin çok önemli bir komponentidir (61).

Fonksiyonel yürüme testleri üzerine yayımlanan son bir araştırmada ‘6 dakika yürüme testikolay uygulanabilir, kolay tolere edilebilir ve diğer yürüme testlerine göre günlük yaşam aktivitelerini daha iyi yansıtabilme özelliğine sahiptir’ sonucuna varılmıştır (55).

6DYT için gereken motivasyon ve algılamadaki yetersizliklerin, performansı, çocuklarda yetişkinlerden daha fazla etkilemesi söz konusudur. 6DYT sırasındaki çocuklar açısından motive edici durumların değerlendirilmesi ve niteleyici kriterlerin belirlenmesinde yetersizliklerin mevcut olduğu belirlenmiş, 6DYT’nin modifiye edilmiş hali ile, tüm bu eksikliklerin üstesinden gelmek amaçlanmıştır. Sağlıklı çocuklarda modifiye edilmiş hali uygulanarak, çeşitli yaş gruplarında yapılan geçerlilik çalışmalarıyla standart referans değerleri belirlenmiştir (61, 64).

Çocuklarda 6DYT daha önce, limitli hastalık gruplarında (65-69) ya da daha az sayıda katılımcı içeren çalışmalarda (63) kullanılmıştır.

Son zamanlarda 6DYT’nin, DMD’de terapatik tedaviler ve hastalık süreci açısından primer bir sonuç ölçümü olarak kullanılması önerilmektedir (70).

6DYT’nin nöromusküler hastalık gruplarından, Pompe hastalığında geç dönem klinik özelliklerin belirlenmesinde, spinal ve bulbar musküler distrofide yürüyüş kapasitesinin değerlendirilmesinde kullanılarak motor bozukluk sürecinin takibinde, ambule spinal musküler distrofilerde diğer sonuç ölçümleriyle de ilişkili bulunup, yorgunluğun belirlenmesinde, spinal ve bulbar musküler atrofilerde yürüyüş kapasitesinin değerlendirilmesinde, diabetik nöropatilerde ayak ağrısının yürüyüş yeteneği üzerindeki etkilerini belirlemede, inme sonrası hemiparazili kadın ve erkeklerde ve polyomyelitin geç döneminde yürüyüş performansının değerlendirilmesinde ve ambule multiple skleroz hastalarının fiziksel performanslarının ölçümlerinde ve fibromiyaljili vakalarda geçerli ve iyi bir sonuç ölçümü olduğu ortaya konulmuştur, DMD’li çocuklarda son tedavi yöntemi Ataluren (PTC 124) kullanımının etkinliğinin belirlenmesinde kullanılmıştır. Polyomyelit, inme, multiple skleroz, miyotonik distrofi, serebral palside de 6DYT’nin geçerlilik-güvenilirlik çalışmaları mevcuttur (60, 71-82).

2.4.NÖROMUSKÜLER HASTALIKLARDA FONKSİYONEL KAPASİTE

Nöromusküler hastalığı (NMH) olan bireylerde kişilerde fonksiyonel kas dokusunun kaybı, kullanılmayan kaslar, aşırı kullanıma bağlı yaralanmalar, kardiyopulmoner tutulum, kontraktürler, azalmış lokomasyon yeterliliği (yürüyüş hızında azalma ve yüksek enerji harcanımı), azalmış hasta motivasyonu, aktivite için daha az sosyal katılım, artmış depresyon ve artmış sosyal bariyerler gibi bir çok faktör fiziksel aktivitede azalmaya sebep olur (1).

NMH'da fonksiyonel kapasite üzerinde etkili ve fiziksel aktivite seviyesini belirleyen 3 problem sıklıkla göze çarpmaktadır. Bunlar; kas zayıflığı, egzersiz yapmada zorluk ve yorgunluktur. Bu problemler fiziksel aktivitede azalma ve sedanter bir yaşam tarzı ile sonuçlanır (1).

Ne yazık ki, sedanter davranış, egzersiz intoleransını arttırmakta ve sonraki dönemlerde fonksiyonel kapasitede azalma ile düşük yaşam kalitesine yol açmaktadır. Bu durumun göz önünde bulundurulması, yaşam periyodunun erken çocukluk döneminin, fiziksel aktivitenin alışkanlık yaptığının kanıtlanmış olduğu ve yetişkinlik döneminde iz bıraktığı bir süreç olması, fiziksel ve ev dışı aktivitelerinin çocuğun günlük rutininin önemli bir parçası olması ve yaşam kalitesini etkilemesi, ve vücut dokularının eğitim için plastisite ve adapte olma yeteneğinin çocukluk döneminde ileri yaşlara göre daha fazla olması sebebiyle daha genç hastalar için oldukça önemlidir (83, 84, 86, 87).

2.4.1. Nöromusküler Hastalıklarda Fonksiyonel Kapasiteyi Etkileyen Faktörler

2.4.1.1. Patofizyoloji

Normal fizyolojik ve gelişim süreci ya da yapıları ile çatışma ya da duraklama anlamına gelen 'patofizyoloji' egzersiz limitasyonunun ya da fiziksel aktivitede azalmanın sebebidir. Çalışmalarda, musküler distrofi insan ve hayvan

modellerinde, egzersiz limitasyonunda rol oynayan nitrik oksitin vasküler desteği ya da distrofin eksikliği üzerinde durulmaktadır (1).

Örneğin, DMD’de Xp21 konumundaki gen delesyonu sonucu distrofin eksiktir ve görevini yerine getiremez; kas membran bütünlüğü ve hassasiyeti bozulur. Kas kontraksiyonu sırasında fibriller dejenerasyona ve rejenerasyon kapasitesinin sonuna kadar rejenerasyona uğrar ve fibril geri dönüşü olmayan nekroza ilerleyerek yerini yağ ya da konnektif dokuya bırakır. Böylece primer patolojinin altında yatan sonuç; artmış yağ ve kollajen depolanması ile birlikte gözlemlenen kas atrofisi ile fonksiyonel kas fibrillerin ilerleyici kaybıdır. Ek olarak, bazı fiziksel aktivite tipleri ya da egzersiz yüklenmesinin, ek bir kas fibril kaybına ve ‘aşırı çalışmaya bağlı zayıflığa’ yol açabilmesi problemleri mevcuttur. Özellikle hızlı ilerleme gösteren NMH’larda eksentrik kontraksiyonların, dejeneratif etkilerine ve aşırı kullanmanın potansiyel zarar verici etkilerine yönelik problemleri yansıtan çalışmalar mevcuttur (83, 84).

Nitrik oksit, iskelet kasındaki nöronal nitrik oksit sentezi ile üretilir, kan akımı ve oksijen taşınmasını düzenler ve egzersiz sırasındaki sempatik aktivasyona karşı iskelet kasındaki vazokonstrüktör cevabı önler. Duchenne ve Becker musküler distrofide kas hücrelerindeki sarkolemmalin yapısında nöronal nitrik oksit sentezi yoktur ya da azalma mevcuttur. Limb-girdle ve konjenital musküler distrofiler, miyositler ve miyopatilerde de aynı durumun söz konusu olduğuna dair çalışmalar mevcuttur. Yapılan çalışmalar bu nöromusküler hastalık grubunda vasküler desteğin olmaması sonucu oluşan vazokonstrüktör cevap ve kas oksijenasyonunda azalma ile ortaya çıkan ortak yorgunluk mekanizmaları üzerine dikkat çekmiştir (88, 89).

Kasların normal fonksiyonu oksidatif metabolizmanın, özellikle mitokondriyal fonksiyonun mekanizmalarının sağlıklı olmasına bağlıdır. Mitokondriyal miyopatilerdeki egzersiz intoleransı, kasın oksidatif fosforilasyonu ile ilişkili bulunmuştur. Nöropatiler ve miyopatiler mitokondriyal hastalıklar sınıfında bulunur ve bunun yanı sıra “mitokondriyal disfonksiyon” başka diğer nöromusküler hastalıklarla da ilişkili olup, egzersiz limitasyonuna sebebiyet veren

bir faktördür. Bu durumun miyopati, miyosit, Friedrich ataksisi, ALS ve DMD üzerinde rol oynadığı düşünülmektedir (85, 90).

2.4.1.2. Kası Kullanmama

Kullanılmayan kas fibrilleri sağlıklı kişilerde kas lif boyutunda azalma, fibril kesit alanında azalma, daha düşük güç üretimi ve kas enduransında azalma ile sonuçlanır. DMD benzeri hızlı ilerleme gösteren NMH'larda kısa periyotlardaki yatak istirahatlerinin önemli derecede geri dönüşümü olmayan kuvvet ve fonksiyon kayıpları gibi negatif sonuçları gösterilmiştir. Kullanılmayan kaslar ile azalmış fiziksel aktivite arasında direkt bir ilişki kanıtı mevcut olmasa da, bu tip istenmeyen durumların fiziksel aktivitede azalmalar ve ilave kullanmamalara yol açabilmesi olasıdır (1, 91).

2.4.1.3. Kas Atrofisi ve Vücut Kompozisyonundaki Değişiklikler

NMH'larda yağsız ve yağlı dokunun değerlendirilip dikkate alınmasının önemi büyüktür ve yapılan çalışmalar; artmış adipöz doku, toplam vücut kütlelerinde artış gibi vücut kompozisyonundaki değişiklikler; kuvvette azalma, yorgunluk, kardiyopulmoner fonksiyon ve olası kontraktürlerin bir araya gelmesine bağlı olarak fiziksel aktivitede ve günlük enerji harcanmasında azalmayla ilişkilendirilmiştir. Atrofi, sedanter aktivite ve kullanmama atrofisinin başlangıcı ile ilgili zamanlama sırası ve sebep-sonuç ilişkisi belirlenmemiş olup çok yönlü bir ilişkiye sahip oldukları söylenmektedir (1, 92).

2.4.1.4. Kas Kuvvetinde Azalmanın Mobilite ile İlişkisi

Alt ekstremitelerde kas kuvveti, NMH'larda fonksiyonel ambulasyonun kazanılmasında ve kaybedilmesinde daima etkili olan en önemli faktörlerden biridir. Örneğin, DMD'de izole diz ekstansör kuvveti ve mobilite durumu çok yakından

ilişkili olup ambulasyon kaybının görülmesi antigraviteye karşı kuadriceps kuvveti daha az olan çocuklarda ortaya çıkmaktadır (93).

Kas zayıflığı sonucunda DMD'li çocukların, yürüyüş sırasında karakteristik, kinematik ve kinetik modifikasyonlara adapte oldukları bilinmektedir. Ekstansör zayıflık, çocuklarda alt ekstremitelerin eklemlerinde internal fleksiyon momentlerini açığa çıkarmaya zorlar ve yer reaksiyon kuvvet vektörü, kalça eklemine arkasından, diz ve ayak bileği eklemlerinin de önünden geçer. Sonuç olarak da çocuklar vücudu destekleyebilme ve öne almayı başarabilmek için kalça fleksörleri, diz eklemine arka yapıları ve plantar fleksörlere yüklenir. Bu biomekanik adaptasyonlar bu çocukların alt ekstremitte kuvvetinin yetersiz, sıklıkla manuel kas testine göre kuvvet derecesinin 3'den az olması durumunda bile hala yürüyebiliyor olmasını açıklayabilmektedir. Bu kas zayıflığının varlığında DMD'li çocukların yürüme performansını devam ettirmelerinin, alt ekstremitte eklemlerindeki kontraktürlerden üretilen pasif momentlerin katılımıyla ilişkili olabileceği söylenmektedir. Tüm bu postüral adaptasyonlar sonucu oluşan anormal postür ve yürüyüş bozukluğu aşırı enerji harcanımıyla birlikte fiziksel kapasitede azalmaya sebep olabilecektir(94).

2.4.1.5. Yorgunluk

Kas zayıflığı ve bir çok problemin yanı sıra, NMH'a sahip hastaların %60'ından fazlası şiddetli yorgunluktan şikayet etmektedir. Yorgunluğun egzersiz limitasyonuna önemli etkisi bulunmakta ve deneyimlenmiş yorgunlukla birlikte fizyolojik yorgunluğu kapsamaktadır (95).

Deneyimlenmiş yorgunluk istemli aktivitelerin başlatılması ve sürdürülmesinde zorluk olarak tanımlanırken, fizyolojik yorgunluk maksimal istemli kas gücünde egzersiz bağımlı azalma olarak tanımlanır (96, 97).

Fizyolojik yorgunluk hem periferik hem santral komponentleri olan, ya kassal ya da santral sinir sistemi başlangıçlı limitasyona bağlı yorgunluktur. Birçok mekanizma bu yorgunluğa ve egzersiz limitasyonuna sebep olabilmektedir (98).

Nöromusküler hastalıklarda bir tarafta kas fonksiyonundaki lokal etkiler tarafından kaynaklanan yorgunluk (periferal yorgunluk), bir tarafta da PSS'deki patolojik durumun geri bildirimi sebebi ile MSS seviyesinden kaynaklanan yorgunluk (merkezi yorgunluk) mevcuttur. Bu yorgunluk doğru ayarlanmamış fiziksel aktiviteler sırasında kası, uzun dönemde zarar görmesinden korur (96).

Norolojik hastalıklar sinir sisteminin, motor korteks, spinal kord, periferal sinir, nöromusküler eklem ya kasın kendisi gibi farklı seviyelerinde yer alabilir. Bu yapılar ya önemli geri bildirim kasın istemli güç üretimi kapasitesi açısından önemlidir ya da algılanan güç hakkında önemli geri bildirim yollarını oluştururlar. Büyük ihtimalle bu sebepten, şiddetli yorgunluk çeşitli nörolojik hastalıklarda görülen ortak bir problemdir (96, 99).

Kasın yorulabilirliğine benzer olarak periferal yorgunluk, alt motor nöron birim ya da duyu sinirlerinin disfonksiyonuna dayananan, nörolojik değerlendirmede kas zayıflığı ya duyu bozuklukları olan hastalarda meydana gelir. Metabolik miyopatiler, nöromusküler kavşak hastalıkları, periferal sinir hastalıkları, ön boynuz hücrelerinin tutulumunun mevcut olduğu tüm hastalıklar periferal yorgunluk yaşarlar; kas kontraksiyonu için gereken kuvveti sağlamada zamanla yetersizlik yaşarlar. Miyopati hastalarda, kas yorgunluğu kas kontraksiyonuna zarar veren; kas içerisindeki bozulmuş kas metabolizmasını ya da yapısal değişiklikleri iyileştirmek için oluşur. Motor iletim bozulduğunda, motor birimlerin geliştirilmesinde azalmaya sebep olarak daha erken bir kas yorgunluğu oluşur. Fiziksel aktiviteyi devam ettirmede yetersizlik durumundaki olay; anti-asetilkolin (Ach) reseptörler antikolar sebebiyledir ve nöromusküler eklemlerde Ach reseptörleri sayısında azalma olur (96, 97, 100).

Periferik sinir sistemi hastalıkları kas zayıflığı ya da egzersizle bağımlı kas yorgunluğu dışında MSS seviyelerinden başlayan genel bir yorgunlukla da baş ederler. Örneğin kas hastalığı durumunda eğer kas metabolizması öncelikle etkilendiğinde, bu durum devamında MSS'ye afferent geri bildirim ile sonuçlanır. MSS aktiviteleri azaltarak, kasları ileriki dönemde zarar görmekten korurlar (97).

Kas kuvveti, hasta tarafından beyan edilmiş fiziksel aktivite seviyesi, uyku bozuklukları ve ağrı yorgunluk seviyesi ile önemli derecede ilişkili bulunmuştur. Yorgunluk seviyesi ve fiziksel aktivite seviyesi günlük yaşamdaki fonksiyonel bozuklukla oldukça ilişkilidir (96).

Yorgunluk DMD'li çocukların rehabilitasyon süreci boyunca fiziksel aktivitelerini kısıtlamakla birlikte, kas harabiyetine karşı koruyucu bir görev de üstlenmektedir (103).

Multiple skleroz, Parkison ve inme gibi farklı nörolojik hastalıklarda görülen ortak bir problem olarak karşılaşılan yorgunluğun varlığının, tüm bu hasta popülasyonlarında disabilitenin önemli bir belirleyicisi olduğu ve yaşam kalitesini etkilediği ortaya konulmuştur (98).

Hastalar ilişkili disabiliteleri (örn. zayıflık ve ağrı), azalmış fiziksel endurans seviyesi, semptomların kötüleşmesi sebebiyle sedanter olmaya eğilimli olurlar. Böylece yorgunluktan etkilenen fiziksel inaktivite; kronik kardiyovasküler ve kas dekondisyonuna sebep olur ve sağlıkla ilgili riskler artar (101).

HMSN-1, FSHMSD ve MD nöromusküler hastalık gurplarında yapılan çalışmada şiddetli yorgunluğun günlük yaşamda fonksiyonel bozuklukla ilişkili olduğu söylenmektedir. Kas kuvveti, kişinin kendisinin belirttiği fiziksel aktivite seviyesi, uyku bozuklukları ve ağrı yorgunluk seviyesi ile önemli derecede ilişkili bulunmuştur. Yorgunluk seviyesi ve fiziksel aktivite seviyesi, günlük yaşamda daha çok fonksiyonel bozuklukla ilişkilendirilmiştir (102).

2.4.1.6. Kardiyopulmoner Tutulum

Farklı nöromusküler hastalığa sahip kişilerde uygulanan egzersiz testleri, kardiyak limitasyon (fiziksel uygunluğun yetersizliğine bağlı olarak ya da distrofilerde görüldüğü gibi kardiyomiyopati ile ilişkili olarak) benzeri, hastalığa özel belirtilere bağlı olarak periferik ve ventilatuar limitasyon ile ilişkili ortak paternler gösterebilirler (85).

Özellikle, şiddetli nöromusküler hastalığa sahip kişilerdeki kardiyopulmoner egzersiz testleri genellikle maksimal oksijen tüketiminde azalma, egzersize karşı oluşabilecek ventilatuar limitasyonla birlikte pulmoner ventilasyonda azalma, iş kapasitesinde azalma ve istirahatteki kalp hızının elevasyonunu (azalmış kardiyak atımın kompensasyonu sonucu) gösterir. Bu bulgular respiratuar kas tutulumu, kardiyak bozulmayı ve fiziksel uygunluğun yetersizliğini yansıtmaktadır (86).

Kardiyak Purkinje lifleri ve miyokardiyumdaki distrofin eksikliği sonucu oluşan kardiyomiyopatinin varlığı, DMD'li ambulator çocuklarda egzersizin kardiyopulmoner cevabını etkilemektedir. Miyokardiyal bozukluk hastalık sürecinin sonuna kadar fiziksel aktivitenin azalmasına bağlı olarak sessiz kalmaktadır. Kardiyomiyopati ve kısıtlayıcı pulmoner hastalıkların daha yavaş ilerleyen NMH'larda fiziksel aktivite üzerindeki etkisi daha da büyük olmaktadır (1).

Nöromusküler bir hastalığın ileri seviyelerinde oluşan respiratuar kas zayıflığı, hipoventilasyon ve hiperkapni ile sonuçlanır ve restriktif pulmoner bozukluğa sebep olarak egzersiz kapasitesinde azalmaya sebebiyet verir (85, 86).

2.4.1.7. Kontraktürler

Kas zayıflığından sonra, eklem kontraktürleri, DMD'li çocuklarda lokomotor sistemi en çok etkileyen ikinci önemli klinik bozukluktur. 13 yaşından büyük DMD'li çocukların neredeyse tümünde belirgin eklem kontraktürleri mevcuttur ve ayakta durma sürecinin ve fiziksel aktivitenin azalmasına direkt sebeplerdendir. Alt ekstremitte kontraktürlerinin varlığı DMD'li erkek çocuklarında tekerleki sandalyeye bağımlılık başlangıcı ile ilişkili bulunmuştur (93, 94).

DMD'li çocukların alt ekstremitelerinin periferal eklemlerinde meydana gelen kontraktürler, disabilitelerinin en önemli sebebi olarak tanımlanmaktadır. Karakteristik olarak 13 yaşından sonra meydana gelen ambulasyon kaybına zemin hazırlayan belirleyici bir rol oynarlar. Proksimal kas zayıflığıyla başlayan ve daha sonra tüm iskelet kaslarında ilerleyen zayıflık sonucu tekerlekli sandalyeye bağımlı

hale gelirler. Kalça ekstansör kas gruplarının erken tutulumu ve diz ekstansör mekanizması sonucunda; ekinovarus duruş, dizlerin fleksiyonu ve lumbal omurganın hiperlordozu ile etkili bir ayak tabanı desteğiyle birlikte ağırlık merkezi değişimine uyum sağlamak amacıyla kompensatuar bir postüre adapte olurlar. Özellikle aşıl tendonunda oluşan kontraktürler debu kompensatuar postürün sonucunda sekonder problemler olarak gelişirler (104, 105).

DMD'de, ayak bileği dorsifleksiyon hareket açıklığında önemli derecede bir limitasyon 13 yaşından büyük neredeyse tüm çocuklarda görülmesi beklenmektedir. Miyastenia gravis gibi nöromusküler hastalıklarda, literatüre bakıldığında ayak bileği ekini ile daha az sıklıkta karşılaşıldığı söylenmektedir (107).

Nöromusküler hastalıklarda, sıklıkla DMD ve CMT'de tahmin edilebilir ve ortak görülen, genellikle önemli bir klinik problem olarak tanımlanır. Yapılan bir çalışmada 16 CMT tip 1 ve 2 hastasından 12'sinde ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu ile karşılaşılmakla birlikte, 10'unda fizyoterapi ya da cerrahi gibi müdahalelere gerek duyulmuştur (106).

Nöromusküler hastalığı olan bireylerde ayak bileği ekini sıklıkla gastrosoleus ve gastrocnemius kaslarında kısalık sonucu meydana gelirken, bu kısalıklar, DMD ve CMT benzeri birçok nöromusküler hastalıkta vücut gravite merkezini, kas zayıflığı ve imbalansın karakteristik paternlerine göre pozisyonlamalar ve oluşmaya devam eden postüral kompensasyonlar sonucunda oluşur (108-110).

Charcot-Marie-Tooth hastalığı çocukluk döneminde görülen bir nöropatidir; ayak ve ayak bileği kuvvetinde seçici zayıflık ve imbalansına sebep olur. Kısıtlı bir ayak bileği- ya da ayak bileği ekini- Charcot-Marie-Tooth hastalığına sahip çocuk ve yetişkinlerde görülen ortak bir bozukluktur (113).

Bu çocuk grubunda, ayak ve ayak bileği problemlerinin gelişimi üzerinde yapılan çalışmalar 2-16 yaş grupları arasında olup, 4 yaşından itibaren ayak ve ayak bileği zayıflıklarının ortaya çıkmaya başladığını ve birçok vakada dorsi fleksörlerde zayıflık sonucu ilk olarak ayak bileği ekini oluştuğunu ortaya koymaktadırlar (111, 113).

Zamanla gastroknemius ve soleusun kısılmasına bağlı olarak ayak bileğinin dorsi fleksiyonu hareket açıklığında azalma meydana gelir ve bu da mobilite ve dengeyi limitler. Bu limitasyonların ayrıca sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinde azalmaya sebep olduğu söylenmektedir (106, 112, 113).

Ayak bileği hareket açıklığında artışın aktivitede de gelişmelere sebep olacaktır çünkü yapılan çalışmalarda kısıtlı bir ayak bileği dorsifleksiyon fleksibilitesi, Charcot-Marie-Tooth hastalığı olan çocuklarda aktivite limitasyonlarının anlamlı bağımsız bir belirleyicisidir (113, 114).

Yürüme, koşma ve zıplama gibi önemli günlük motor görevlerin optimal performansı, yeterli bir ayak ve ayak bileği kuvvetine bağlıdır. Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 1A'da ayak ve ayak bileği zayıflığı tüm bu becerilerin kazanılmasına engel olabileceği ve ayak deformitesi, ağrı ve yürümede zorluğa sebep olabileceği söylenmektedir (115-119).

Ayak ve ayak bileği problemlerinin özellikle kas zayıflığının ortak olarak görüldüğü Charcot-Marie-Tooth hastalığında, zayıflık tipik olarak ayağın intrinsik kaslarında başlar ve peroneus brevis ve longus, tibialis anterior, extensor digitorum longus and extensor hallucis longus kaslarını takip eder. Bu zayıflık paterni kas dengesizliğine sebep olur; plantar fleksörler nispeten kuvvetli kalırken dorsifleksörler zayıflar ve sonuç olarak aşil tendon kontraktürüne sebep olur. Bu kas imbalansına sekonder olarak, kalkaneus inversiyonu, ön ayak adduksiyonu ve parmakların pençeleşmesi ile birlikte Charcot- Marie-Tooth hastalığına tipik olarak pes kavus deformitesi gelişir (120, 121).

CMT1A'lı çocuklarda yetersiz motor fonksiyonun; dorsifleksiyon zayıflığı, tüm ayağın zayıflığı, parmak ucunda yürümede zorluk gibi çok önemli bağımsız belirleyicileri mevcuttur. Pes cavus ve topuk vuruşunda zorluk yetersiz yürüme yeteneğinin en önemli bağımsız belirleyicileri olarak tanımlanmıştır. Yetişkin CMT1A'da pes cavus; fiziksel fonksiyonlarda ve genel/mental sağlık durumunda limitasyonlarla ilişkilendirilmektedir, topuk/parmak ucu yürüyüşlerde zorluklar da fiziksel, sosyal, emosyonel ve mental fonksiyonlarda azalma ile ilişkilendirilmiştir. CMT1'li kişilerde yürüyüşte ve bağımsız ambule olma yeteneğinde gelişmeler,

sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinde artışa katkı sağlarlar. Tüm bu sebeplerle, bu çocuklarda motor fonksiyon ve yürüme yeteneğinde gelişmeyi amaçlayan terapötik müdahalelerde özellikle dorsifleksiyonun ve tüm ayağın zayıflığının hem de pes cavusun hedeflenmesi gerektiği söylenmektedir (113, 122).

Ayak bileğinin ekin pozisyonu nöromusküler hastalıklarda belli sekonder komplikasyonlara yol açabilmekte, bunlar da sağlıkla ilgili yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyebilmekte ve devre dışı bırakabilmektedir (123).

Arka bacak kaslarının kısalması ile oluşan ayak bileği ekini, ayakta durma ve yürüme sırasında ayağa anormal paternde ağırlık aktarma ile sonuçlanmakta, sonuçta ayak bileği eklem kompleksinde oluşan biomekanik kompensasyonlar zamanla plantar fasiit ve metatarsalji gibi ağırlı kas-iskelet durumlarına sebep olabilmektedir. Ayak bileğinde oluşan tüm biomekanik kompensasyon durumlar, ayakta durma ve yürüme fonksiyonelliği ve konforu ciddi derecede etkilemektedir. Yetersiz ayak bileği dorsifleksiyon açıklığı, yürümenin sallanma fazı sırasında ayağı kontrol etmede zorluklara yol açarak özellikle kas zayıflığı olan bireylerde, yürüme sırasında denge ve güvenliği tehlikeye düşürmektedir (125).

Takılmalar ve düşmeler nöromusküler hastalığı olan bireylerin günlük yaşamlarında önemli bir problem olarak görülmekte, çünkü bu durumlar ev içi ve toplumsal çevrede fonksiyonlarını verimli ve güvenli bir şekilde gerçekleştirebilmede limitasyonlar oluşturmaktadır (126).

Ambulasyon sırasında kendini güvende hissedememe durumu, aktivite seviyelerinde azalma ile sonuçlanarak; kemik mineral yoğunluğu, fiziksel uygunluk ve kardiyorespiratuar fonksiyon üzerinde istenmeyen etkiler oluşturabilmektedir.(124).

Ambulasyonun erken kaybı da nöromusküler hastalıklarda, özellikle musküler distrofilerde karşılaşılan, ayak bileği ekin pozisyonunun sıklıkla ortaya çıkan başka bir sekonder komplikasyonu olarak belirtilmektedir (126).

2.4.1.8. Obezite

Obezite, bağımsız ambulasyonun kaybını takiben DMD'li çocuklardaki temel problemdir. Bu da, enerji harcanımı ile ilişkili olarak günlük toplam aktivitelerinde azalmaya bağlı olarak gerçekleşmektedir. Obezite, günlük yaşam aktivitelerinde azalma ile ilişkili bulunmuştur (127, 128).

Ayrıca DMD'li çocuklarda 6 aydan 2 yıla kadar kas kuvvetinde ve fonksiyonda artış ve korumayı sağlayan prednisone ve deflazacort gibi glukokortikoid kortikosteroidlerin kısa dönem yapılan çalışmalar sonucunda bazı yan etkilerle karşılaşılabileceği bilinmektedir. En sık karşılaşılan kilo artışı, cushing görünümü, yoğun saç uzaması, davranışsal bozukluklar gibi yan etkilerin içerisinde yapılan çalışmalarda fonksiyonu etkileyebileceği düşünülen durum kilo artışı olmuştur, ancak yapılan kısa süreli çalışmalarda kilo artışı gözlemlenmesi yanında, kuvvet ve fonksiyona yönelik gelişmelerde olumsuz yönde etkilenme olmadığı söylenmektedir (103, 129-131).

2.4.1.9. Fonksiyonel limitasyon, özürlülük ve sosyal limitasyon

Fonksiyonel limitasyon, bir davranış sırasındaki görevi gerçekleştirme yeteneğinde yetersizlik ya da kısıtlanma olarak tanımlanır. Özetlenen tüm bozukluklara sonuç olarak ambulasyon hızında azalma ve yürüme mesafesinde azalma gibi fonksiyonel limitasyonlar fiziksel egzersiz kapasitesinde azalma sebebidir. Beklenen fiziksel ve sosyal şartlar seviyesinde, görevlerini, aktivitelerini ve rollerini gerçekleştirmedeki limitasyon, özürlülük olarak tanımlanır. Fonksiyonel limitasyonların ve bozuklukların etkisiyle oluşan özürlülük, egzersiz yapma yeteneğinde azalma ya da günlük fiziksel aktivitede azalma olarak örneklendirilebilir, bu da fiziksel egzersiz kapasitesinde azalma ile sonuçlanır. Toplumsal katılımı ilişkili olarak hizmet ve fırsatlara erişimden yoksun bırakılan ya da rollerin yerine getirilmesinde limitasyona sebep olan sosyal politika ya da bariyerler (yapısal ya da davranışsal) sonucu kısıtlanma durumu, sosyal limitasyon olarak tanımlanmıştır. Tekerlekli sandalye ile transferini sağlayan bir

gencin uygun fiziksel eğitimin verildiği bir okula devam edememesi ya da yaşadığı evin yakınında uygun çevre koşullarına sahip bir okulun mevcut olmaması sonucu okula gidememesi sonucu çocuğun fiziksel egzersiz kapasitesinde azalma ve sosyal limitasyon ile sonuçlanır (1, 132).

2.4.2. Nöromusküler Hastalıklarda Azalmış Fiziksel Aktivite ve Fonksiyonel Kapasitenin Sağlık Üzerine Etkileri

Azalmış fiziksel aktivite ilerleyici nöromusküler hastalıklarda yaşam kalitesi ve sağlık durumunu negatif yönde etkiler. Fiziksel inaktivite hem insani hem de ekonomik terimler içinde son derece pahalıya mal olmaktadır. Fiziksel aktivite ve mobil olma yeteneğine gölge düşme halinde, bağımsızlık kaybolur ve duygusal mutluluk azalır. Bu sebeplerle NMH'a sahip olan kişilerde birçok medikal tedavi ve rehabilitasyon programlarında primer amaç fiziksel olarak aktif olma yeteneklerini sağlamak ya da düzenlemektir (1, 133).

NMH sonucu fiziksel bozukluğu olan engelli kişiler, bu problemlerin dışında koroner arter hastalığı, obezite, osteoporoz, anksiyete ve depresyon gibi uzun dönem riskleri taşırlar. Genel sağlık yararları ve hastalık önlemeye ek olarak fiziksel aktiviteyi arttırmak kardiyak, pulmoner ve muskuloskeletal bozukluklarla birlikte hastalığa özel yararlar sağlar. Bunun yanında fiziksel aktivitenin geliştirilmesi ile direkt olarak toplum içinde lokomasyona ve toplumsal entegrasyona katkıda bulunulması ve çeşitli rekreasyonel aktivitelere katılma yeteneğini geliştirilmesi muhtemeldir (1,134).

Çocukluk çağında gözlemlenen fiziksel aktivite, ergenlik döneminde de sürdürülmekte, kısmen yetişkinlik seviyelerindeki fiziksel aktivitede de belirleyici olduğu gözlemlenmektedir. Bu sebeple çocukluk çağında fiziksel aktivitenin değerlendirilip, geliştirilmesi özellikle yavaş ilerleyen NMH'larda sağlığa yararlı kalıcı temeller oluşturur (1, 135).

NMH'lı bireyler oldukça sedanter ve yetersiz fiziksel uygunluğa sahip bir popülasyonu temsil eder. Egzersiz testlerine verdikleri fiziksel cevaplar yetersiz fiziksel uygunluğa sahip sağlıklı kişilerle benzerlik gösterir. Sağlıklı bireylerle karşılaştırıldıklarında; daha az iş kapasitesi (düşük pikte oksijen tüketimi), kardiyopulmoner faktörlerdeki bozukluklarla ilişkili olarak (düşük pikte oksijen tüketimi, ventilasyon, atım volümü, kalp hızı ve kardiyak çıkış ve submaksimal iş yüklerinde tanımlanan daha yüksek kalp hızı ve oksijen harcanımı), hipovolemi (azalmış plazma, kırmızı kan hücreleri ve toplam kan volümü), negatif sıvı dengesi (üriner çıkışa bağlı olarak azalmış sıvı tüketimi), ortostatik toleransta azalma, istirahatteki metabolik değişiklikler, azalmış yağsız vücut kütlesi, artmış yağ kütlesi, kas hacmi ve büyüklüğünde azalma, kemik mineral yoğunluğunda azalma gibi vücut kompozisyonundaki değişiklikler, kas kuvvet ve enduransında azalma, ısı değişiklikleri, bozulmuş ekstremite proprioseptif duyusu, bozulmuş immün fonksiyon ve cevabı, nöropsikolojik ve ruh halinde değişiklikler gözlemlenmektedir (1).

3. BİREYLER VE YÖNTEM

3.1. BİREYLER.

Bu çalışmaya, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Kas Hastalıkları Ünitesi'nde düzenli aralıklarla takibe gelen, Duchenne Musküler Distrofi ve Nöropati hastaları alındı. Her hastalık grubundan 20 çocuk olmak üzere, toplam 40 çocuk çalışmaya dahil edildi. Çalışma öncesinde tüm ailelere ve olgulara çalışmanın amacı, değerlendirme yöntemleri ve testler hakkında bilgi verildi ve bilgilendirilmiş onam formu imzalatıldı.

Çalışmaya dahil edilme kriterleri; Brooke fonksiyonel skalasına göre devre 1,2 veya 3'de yer alması, 6-18 yaş arasında olması, bağımsız olarak en az 10 metre yürüebilmesi (cihazlı veya cihazı olmadan), fizyoterapistin yönergelerine en az 30 dakika koopere olabilmesi, son 6 ay içerisinde alt ekstremitelerinde herhangi bir yaralanma ya da incinme olmaması ve nörolojik ya da ortopedik cerrahi geçirmiş olmaması, kardiyak risk taşımaması, konjenital kalp defekti olmaması, akut hastalığı olmaması, egzersize karşı bilinen kontraendike durumu olmaması, kalp hızını ya da metabolizmayı etkileyen ilaç kullanmaması olarak belirlendi.

Hacettepe Üniversitesi, Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı'nca HEK 10/57 numarası ile izlenen çalışmamız 06.09.2010 tarihinde değerlendirilmiş olup, tıbbi etik açısından uygun bulunmuştur.

3.2. YÖNTEM

Çalışmada olgulara aşağıdaki değerlendirme yöntemleri uygulandı.

3.2.1. Değerlendirme

3.2.1.1. Demografik bilgiler

Çalışmaya katılan olguların yaş, cinsiyet, boy, vücut ağırlığı ve vücut kütle indeksleri kaydedildi.

3.2.1.2. Kas iskelet sisteminin değerlendirilmesi

3.2.1.2.1. Eklem hareket açıklığının değerlendirilmesi

Üst ve alt ekstremitelerdeki eklem hareket açıklığına bakılarak limitasyon saptanan eklemelere goniometrik ölçüm yapıldı ve limitasyon açıları kaydedildi (136). Kas zayıflığı olan olgularda, zayıflığa bağlı olarak aktif eklem hareket açıklığı her zaman tamamlanamayacağından istatistiksel analizde pasif ölçüm sonuçları kullanıldı (150).

3.2.1.2.2. Kas kısalıklarının değerlendirilmesi

Gövde ve alt ekstremitede yer alan, kalça fleksörleri, hamstring, gastro-soleus, lumbal ekstansörler ve m.tensor fascia latae olmak üzere, 5 kas grubuna kısalık testi uygulandı, değerlendirme sonuçları 'normal' ve 'kısa' olarak kaydedildi (136).

3.2.1.2.3. Kas kuvvetinin değerlendirilmesi

Alt ekstremitte, gövde ve boyun bölgesinde yer alan 30 kas grubunun kuvveti, Dr. Lovett'in manuel kas testi kullanılarak değerlendirildi (136,137). Bu yöntemle göre kas kuvveti 0 (tam paralizi) ve 5 (normal) arasında derecelendirilmektedir. Belirlenen bölgelerde kas değerleri toplanarak bölgesel ve toplam kas kuvvet skoru

olarak kaydedildi. Sağ ve sol ekstremitelerden elde edilen kas değerleri, ayak bileği, diz, kalça, gövde, boyun, omuz, dirsek ve el bileği bölgesi olarak ayrıldı. Bu değerlerin toplamından bölgesel kas kuvvet skoru ve bunların toplamından elde edilen toplam kas kuvveti değerleri ise toplam kas kuvvet skoru olarak ifade edildi.

Boyun bölgesi skoru; boyun fleksör ve ekstansör kasları,

Gövde bölgesi skoru; gövde fleksör ve ekstansör kasları,

Kalça bölgesi skoru; kalça fleksör, ekstansör, abdüktör, addüktör, internal ve eksternal rotatörleri,

Diz bölgesi skoru; diz fleksör ve ekstansörleri,

Ayak bileği bölgesi skoru; dorsi ve plantar fleksör, invertör ve evertör kasları,

Omuz bölgesi skoru; serratus anterior, trapez üst-orta-alt, deltoid ön-orta-arka ve omuz ekstansör kasları,

Dirsek bölgesi skoru; dirsek fleksör ve ekstansör, ön kol supinatör ve pronatör kasları,

El bileği bölgesi skoru; bilek fleksör ve ekstansör kaslarının değerleri toplanarak elde edildi.

Toplam kas kuvveti skoru ise, tüm bu bölgelerin sağ ve sol olarak toplamlarından elde edildi.

3.2.1.3. Fonksiyonel durumun değerlendirilmesi

Olguların fonksiyonel durumları ‘Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması’ ve ‘Brooke Üst Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması’ na göre belirlendi (138).

Brooke Alt Ekstremitte Sınıflaması

1. Devre: Çocuk yardımsız yürür ve merdiven çıkar.
2. Devre: Yürür ve trabzandan tutarak merdiven çıkar (12 sn'den az sürede).
3. Devre: Merdivenleri yavaşça çıkar (12 sn'den uzun sürede).
4. Devre: Yardımsız yürür ve sandalyeden kalkabilir, fakat merdiven çıkamaz.
5. Devre: Yardımsız yürür fakat sandalyeden kalkama ve merdiven çıkamaz.
6. Devre: Sadece yardımla yürür veya uzun yürüme cihazı (UYC) ile yardımsız yürür.
7. Devre: UYC ile yürür fakat denge için yardımcıya ihtiyaç duyar.
8. Devre: UYC ile ayakta durur fakat yardım olsa da yürüyemez.
9. Devre: Tekerlekli sandalyededir.
10. Devre: Yatağa bağımlıdır.

Brooke Üst Ekstremitte Sınıflaması

1. Devre: Kollarını gövdenin yanından başlayarak hasta kollarını baş üzerinde birleştirebilir.
2. Devre: Kollarını baş üzerine sadece dirsek fleksiyonu ile kaldırabilir veya yardımcı kaslarını kullanır.
3. Devre: Kollarını baş üzerine kaldıramaz fakat bir bardak suyu taşıyabilir (gerekirse iki elini birden kullanır).
4. Devre: Ellerini ağzına götürebilir, bir bardak suyu kaldıramaz.
5. Devre: Ellerini ağzına götüremez, elleriyle bir cisim masadan alabilir.
6. Devre: Ellerini fonksiyon için kullanamaz, ağzına götüremez.

3.2.1.4. Süreli performans testleri

Çocukların performansları seçilen 5 aktiviteyi yapma sürelerine bakılarak değerlendirildi. Bu aktiviteler;

- 5 basamak merdiven inme ve çıkma,
- Met üzerinde uzun oturuş pozisyonundan ayağa kalkma,
- Met üzerinde yüzükoyun pozisyondan ayağa kalkma ve
- 10 metre yürüme süreleri

Yukarıda belirtilen aktivitelerin süreleri ölçülerek, saniye cinsinden kaydedildi (139, 140, 141).

3.2.1.5. Denge değerlendirilmesi

Olguların denge değerlendirilmesinde pediatrik fonksiyonel uzanma testi, süreli kalk ve yürü testi, stabilometrik platform kullanıldı.

3.2.1.5.1. Pediatrik fonksiyonel uzanma testi

Bu test 'Fonksiyonel Uzanma Testi'nin çocuklar için modifiye edilip, geçerliliği ve güvenilirliğinin kanıtlanmış olan şeklidir. Oturma ve ayakta durma pozisyonlarında ileriye doğru ve yanlara (sağa ve sola) uzanma alt başlıklarını içermektedir. Çocuktan ayakta ve oturma pozisyonlarında, ileriye ve yanlara (sağa ve sola) doğru kolunu 90 derece kaldırması ve uzanabildiği kadar uzağa uzanması istenir (142, 143).

Test parametreleri;

Sandalyede oturma (sırt desteği olmadan): Çocuk bağımsız olarak 15 sn. oturabiliyorsa;

1. Oturur pozisyonda ileriye doğru uzanma
2. Oturur pozisyonda sağa doğru uzanma
3. Oturur pozisyonda sola doğru uzanma

Ayakta durma: Çocuk 15 sn. boyunca bağımsız ya da yürüme yardımcıları olmadan ayakta durabiliyorsa;

4. Ayakta durma pozisyonunda ileriye doğru uzanma
5. Ayakta durma pozisyonunda sağa doğru uzanma
6. Ayakta durma pozisyonunda sola doğru uzanma

Çocukların uzanma mesafeleri, her bir parametrede, duvara yapıştırılan bir mezura üzerinde 3. parmak distali işaretlenerek santimetre cinsinden, ‘başlangıç’, ‘son’, ‘fark’ olarak kaydedildi ve tüm parametrelerin ‘fark’ları toplanarak karşılaştırmaya alındı.

3.2.1.5.2. Süreli kalk ve yürü testi

‘Süreli Kalk ve Yürü’ testinin amacı mobilite sırasında kişilerin denge performansını değerlendirmektir. Dinamik dengenin değerlendirilmesinde güvenilir ve geçerli bir yöntemdir. Olgulardan oturdukları sandalyeden kalkmaları, rahat ettikleri hızda 3 metre yürüyerek dönüp yeniden sandalyeye oturmaları istendi. Bu esnada geçen süre kronometre kullanılarak saniye cinsinden kaydedildi. Çalışmamızda 3 değerlendirme yapıldı ve üç değerın ortalaması alınarak istatistiksel analizde kullanıldı (144).

3.2.1.5.3. Stabilometrik platform

Olgulardaki gravitasyonel sapmaların değerlendirilmesinde Pagani TM marka stabilometrik platform (Elettronica Pagani, İtalya) kullanıldı. Stabilometrik platform

ayakta duruş pozisyonunda vücut salınımlarını ölçen invaziv olmayan bir yöntemdir. Bu sistem, çocuğun vücut ağırlığını ve devamlı olarak gravite merkezinin pozisyonunu hesaplayan 50x50 cm boyutlarında bir platform ve bu platformun bağlı olduğu bir bilgisayar sisteminden oluşmaktadır. Çocukların ayakları arasındaki açı 30 derece ve topuklar arasındaki mesafe 2 cm olacak şekilde platform üzerine çıkmaları, dik ama rahat ettikleri bir pozisyonda önlerine bakarak içlerinden yavaşça saymaları istendi. Değerlendirme süresi gözler açık ve gözler kapalı olarak, 30 saniyeden toplam 60 saniye olarak belirlendi. Değerlendirme sırasında çocuğun dikkatini dağıtacak bir görsel ya da işitsel uyarı olmamasına dikkat edildi (145,146).

Stabilometrik değerlendirme sonucu aşağıdaki veriler elde edildi;

- Gravite merkezinin anterior-posterior yöndeki salınımlarının ortalaması milimetre,
- Gravite merkezinin mediolateral yöndeki salınımlarının ortalaması milimetre cinsinden kaydedildi.
- Vücut dengesi (anterior-posterior denge/sağ-sol lateral denge) belirlendi.

3.2.1.6. Fonksiyonel kapasitenin değerlendirilmesi

Fonksiyonel kapasite, 6 Dakika Yürüme Testi (6DYT) ile değerlendirildi. Çalışmada, American Thoracic Society (ATS) tarafından önerilen 6DYT metodu temel alınarak, çocuklar için modifiye edilmiş şekliyle uygulandı (54). Ayrıca bu çalışmada kullanılan test metodunda, son yıllarda sağlıklı çocuklarda yapılan 6DYT çalışmalarında tanımlanmış metodlar da dikkate alındı (61-64).

6DYT, kapalı alanda düzgün, doğrusal, etrafı çevrili, seyrek kullanılan, 8 adım genişliğinde ve sert yüzeye sahip bir koridor boyunca uygulandı. Test sahası 20 m olarak bant çizgisi ile işaretlendi. Zemin üzerinde, hareketin saatin tersi yönünde olacağını belirtmek amacıyla oklarla bantlanarak, yolun sonuna bir koni yerleştirildi. Yürüme süresini ölçmek amacıyla kronometre kullanıldı.

Test öncesi olgu bir sandalyede, dinlenme pozisyonuna alındı. Olguya, koşmayacak ya da zıplamayacak şekilde yürüyebileceği en iyi hızda yürümesi ve uygulamalı olarak gösterilerek izlemesi istendi. Takiben, konilerin yerleri olguya gösterilmiştir ve bu pozisyonda parmak tipi pulse oksimetre cihazı ile kalp hızı, kan basıncı ve oksijen saturasyonu ölçümleri yapıldı. Olgudan ayağa kalkması ve parmak uçlarını başlangıç çizgisine yerleştirmesi istendi. Olgu hazır olduğunda, değerlendirmeci tarafından tutulan süre, ‘Hazırlan ve başla’ uyarısını takiben başlatıldı. Yaklaşık 15 saniye aralıklarla pozitif sözlerle cesaretlendirildi. Cesaretlendirme; ‘İyi gidiyorsun’, ‘Güzel, devam et’, ‘Aferin’ şeklinde birkaç standart sözcükle sınırlandırıldı. Olgunun performansını etkileyecek ‘Daha hızlı’, ‘Daha yavaş’ gibi sözcüklerden kaçınıldı. Olgu, yürüme sırasında yaklaşık 2 m mesafeyle güvenlik açısından takip edildi. Her dakika sonunda olguya biten ve kalan dakikalar anons edildi. Test sırasında olgunun, gerekli durumlarda durmasına ve dinlenmesine izin verildi. Düşme durumunda tutulan süre durdurulmadan, düşme süresi kaydedilerek, olgunun kalkmasına yardım ederek teste devam edildi. 6 dakika sonunda, testin bittiği çocuğa anons edilmiştir ve durması istendi. Olgudan, durmanın hemen ardından yanına getirilen sandalyeye oturması istendi; 6DYT sonrası kalp hızı, kan basıncı ve oksijen saturasyonu ölçümleri tamamlandı. Tur sayısı ve alınan mesafe kaydedildi (54, 61-64, 70).

3.2.1.7. Yürüme yeterliliğinin değerlendirilmesi

Olguların yürüme yeterlilikleri Fizyolojik Değer İndeksi (FDİ) ile değerlendirildi. Olguların 6DYT sırasındaki kalp hızı ile test öncesi kalp hızı ölçüldü ve arasındaki fark hesaplandı. 6 dakika boyunca yürüme hızı hesaplandı ve bu iki değer oranlanarak yürüme yeterliliği değerlendirildi (154, 155).

3.2.1.8. Yaşam kalitesi değerlendirmesi

Yaşam kalitesi Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKO) ile değerlendirildi. Özgün adı ‘Pediatric Quality of Life Inventory™ 4.0 (PedsQL™

4.0)' olan ve Varni ve arkadaşları tarafından (12) geliştirilen ölçek, Özden Şükran Üneri (2-7 yaş için), Nursu Çakın Memik (8-18 yaş için) tarafından Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılarak 'Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇIYKO)' olarak çevrilmiştir (147-149).

Bu test, çocuk ve ergenlerde yaşam kalitesini ölçer. Öz bildirim ölçeğidir. 2-18 yaş arasına uygulanabilir. Zaman sınırlaması yoktur. Çocuğun yaşı arttıkça ölçeği doldurma süresi kısalmır. Yaklaşık 5-10 dakikada doldurulur. Yanıtların üstünde işaretlendiği soru formundan oluşur.

2-4 yaşları için yalnızca ebeveyn formu, 5-18 yaşları için hem ebeveyn hem de çocuk/ergen formu bulunmaktadır. Ebeveyn formları 2-4, 5-7, 8-12 ve 13-18 yaşları için toplam dört formdan, çocuk/ergen formları ise 5-7, 8-12 ve 13-18 yaşları için toplam üç formdan oluşmaktadır. Fiziksel ve psikososyal (duygusal, sosyal ve okul işlevselliği) işlevselliği sorgulayan 23 maddeden oluşmaktadır. 5-7 yaş çocuk formu üçlü, diğer formlar beşli likert tipi ölçektir.

Çocuk/ergen ya da ebeveyn tarafından okunarak dolduruldu. Çocuk/ergenden her cümle için kendisine en uygun seçeneği, ebeveynden ise çocuğu için en uygun seçeneği işaretlemesi istendi.

Ölçek fiziksel, duygusal, sosyal ve okul ile ilgili işlevselliğin sorgulandığı dört alt bölümden oluşmaktadır. Fiziksel işlevsellik bölümünde sekiz, duygusal işlevsellik bölümünde beş, sosyal işlevsellik bölümünde beş ve okul ile ilgili sorunlar bölümünde 2-4 yaş grubunda üç madde, diğer yaş gruplarında beş madde yer almaktadır.

Ölçek genelinde beş seçenekli likert tipi yanıt skalası kullanıldı (0=hiçbir zaman, 1= nadiren, 2= bazen, 3= sıklıkla, 4= her zaman). Maddelerden alınan puanlar doğrusal olarak 0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0 şeklinde çevrildi.

Fiziksel işlevsellik bölümündeki sekiz maddenin puanları, doğrusal olarak çevrilip toplanarak madde sayısı olan sekize bölünür ve fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) elde edildi. Psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) duygusal işlevsellik bölümündeki beş, sosyal işlevsellik bölümündeki beş, okul ile ilgili sorunlar

bölümündeki beş maddenin puanlarının, doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanarak toplam madde sayısı olan on beşe bölünmesi sonucunda, ölçek toplam puanı (ÖTP) ise tüm ölçek madde puanlarının, doğrusal olarak çevrilip toplanarak toplam madde sayısı olan 23'e bölünmesi ile bulundu.

Boş bırakılan maddeler ölçeğin madde sayısının %50'sinden azsa, boş madde dikkate alınmaz ve toplam yanıtlanan madde sayısına bölünerek ölçek puanları hesaplanır. Eğer ölçek genelinde %50'den fazla madde yanıtlanmamışsa ölçek değerlendirmeye alınmaz.

Ölçek alt puanları olan duygusal işlevsellik puanı (DİP) duygusal işlevsellik bölümündeki beş maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına (hepsi doldurulunca beş) bölünmesi ile hesaplandı. Sosyal işlevsellik puanı (SİP) sosyal işlevsellik bölümündeki beş maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına (hepsi doldurulunca beş) bölünmesi ile hesaplandı. Okul işlevselliği puanı (OİP) çocuk okula devam ediyorsa doldurulur ve okul ile ilgili sorunlar bölümündeki beş maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına (hepsi doldurulunca beş) bölünmesi ile hesaplanmıştır. Eğer çocuk okula gitmiyorsa PSTP hesaplanırken okul işlevselliği doldurulmadığı için sosyal işlevsellik ve duygusal işlevsellik puanları çevrilerek toplanır ve her iki alandaki doldurulan madde sayısına (en çok 10) bölünür. Bu durumda ÖTP'da aynı şekilde okul işlevselliği dikkate alınmadan hesaplanmıştır. Ölçekten alınan toplam puanın yüksekliği yaşam kalitesinin yüksekliğini göstermektedir.

3.2.1.9. Günlük yaşam aktivitelerinin değerlendirilmesi

Olguların günlük yaşam aktiviteleri 'Barthel İndeksi' kullanılarak değerlendirilmiştir. Barthel indeksi (Bİ), kişinin kendi mobilite ve bakım alanlarındaki fonksiyonel bağımsızlığı ölçen 10 maddeli bir skaladır. Her madde için; eğer aktiviteyi gerçekleştiremiyorsa 0 puanını işaretler, eğer aktiviteyi bağımsız olarak gerçekleştiriyorsa maksimum skor işaretlenir, ve eğer aktiviteyi belirtilen

şekildeki yardımla gerçekleştirme yeteneğine sahipse ara skorlar işaretlenir. Olası değerler 5 ile çarpılarak belirlenir. Toplam puan 0 ile 100 arasındadır. Sözlü görüşme, gözlem ya da telefonla görüşme yoluyla uygulanan Bİ'nin geçerlilik ve güvenilirlik çalışmaları mevcuttur. Toplam skorlar puan aralıklarına göre belirtilen kategorilere ayrılmıştır: 0-20 tamamen bağımsız, 21-61 ciddi derecede bağımlı, 62-90 kısmen bağımlı, 91-99 hafif derecede bağımlı, 11 tamamen bağımlılık durumunu yansıtır (151-153).

3.3. İSTATİSTİKSEL YÖNTEM

Çalışmanın istatistiksel analizlerinde SPSS 13.0 paket programı kullanılmıştır. Veri setinde yer alan kategorik değişkenler frekans ve yüzde ile sürekli değer alan ölçüm değişkenleri ortalama, standart sapma değerleriyle birlikte verilmiştir. Ölçümle belirtilen sürekli değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu ShapiroWilk testi ile test edilmiştir. Normal dağılım gösteren sürekli değişkenlerin 2 grup karşılaştırmalarında iki ortalama arasındaki farkın önemlilik testi, normal dağılım göstermeyen değişkenlerin 2 grup karşılaştırmalarında ise Mann Whitney U testi kullanılmıştır. Değişkenlerin test öncesi ve sonrası değerleri arasındaki değişimlerin anlamlılığına Wilcoxon testi ile bakılmıştır. Normal dağılım göstermeyen değişkenlerin birbirleriyle ilişkisi için Spearman Korelasyon Analizi kullanılmıştır. Normal dağılım gösteren değişkenlerin birbirleriyle ilişkisi için Pearson Korelasyon Analizi kullanılmıştır. Korelasyonların kuvveti, r değeri 0,8'den fazla ise mükemmel, 0,6 ve 0,8 arasında ise iyi, 0,4 ve 0,6 arasında ise orta, 0,2 ve 0,4 arasında ise zayıf, 0,2'den küçük ise yok olarak tanımlanmıştır. Çalışmanın tüm istatistiksel analizlerinde p değeri 0,05'in altındaki karşılaştırmalar istatistiksel olarak anlamlı kabul edilmiştir.

4. BULGULAR

4.1. BİREYLERE AİT BULGULAR

Çalışmamızda kas zayıflıklarının alansal dağılımına göre olgular proksimal ve distal bölgeler olmak üzere iki grupta incelendi. Proksimal tutulumu olan grupta 20 DMD tanılı çocuk, distal tutulumu olan grupta ise 20 Nöropati tanılı çocuk yer aldı. Çocukların teşhislerine göre dağılımı Tablo 4.1’de gösterildi.

Tablo 4.1. Kas zayıflığı bölgesine göre olguların dağılımı (N=40)

Kas zayıflığı bölgesi	Teşhis	N	%
Proksimal	DMD	20	50
	HMSN	13	65
Distal	Motor Nöropati	5	25
	Polinöropati	2	10

Çalışmamızda yer alan olguların yaş ve fiziksel özellikleri Tablo 4.2.’de verildi. Proksimal ve distal kas zayıflığı olan gruplar arasında yaş, boy ve kilo parametreleri arasında fark vardı ($p < 0,05$), (Tablo 4.2). Yaş, boy ve kilo ortalamaları açısından distal grubun değerlerinin proksimal gruptan daha fazla olduğu görüldü.

Tablo 4.2. Olguların yaş ve fiziksel özellikleri (N=40)

	Proksimal(N=20)	Distal(N=20)	p	z
	X±SS	X±SS		
Yaş (yıl)	9,05±3,1	12,95±3,3	0,000**	-3,687
Boy (cm)	122,85±7,67	147±19,16	0,000**	-3,939
Vücut ağırlığı (kg)	28,5±4,93	38,02±11,65	0,01*	-2,765
VKİ	18,91±3,1	17,42±3,81	0,3	-1,556

**: $p < 0,01$, *: $p < 0,05$

4.2. KAS İSKELET SİSTEMİNE AİT BULGULAR

4.2.1. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi

Çalışmamızda olguların eklem hareket açıklığı değerlendirilmesinde sadece ayak bileği ekleminde limitasyonlara rastlandı. Gruplar arasında ayak bileği eklem hareket limitasyonu açısından fark bulunmadı ($p > 0,05$), (Tablo 4.3).

Tablo 4.3. Gruplar arasında ayak bileği eklem hareket limitasyonu değerlerinin karşılaştırması (N=40)

Ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu (°)	Proksimal (N =20)		Distal (N=20)		z	p
	X±SS	X±SS	X±SS	X±SS		
Sağ	20,45±10,28	17,55±8,73	-0,834	0,41		
Sol	18,6±7,82	20,94±8,48	-1,487	0,137		

4.2.2. Kas Kısılıklarının Değerlendirmesi

Kas kısılıkları değerlendirmesinde gruplar arasında fark olmadığı belirlendi ($p > 0,05$), (Tablo 4.4).

Tablo 4.4. Gruplar arasında kas kısılıkları değerlendirilme sonuçlarının karşılaştırılması (N=40)

	Proksimal (N=20)				Distal (N=20)				p
	Var		Yok		Var		Yok		
	N	%	N	%	N	%	N	%	
Kalça fleksörleri	8	40	12	60	6	30	14	70	0,741
Hamstringler	14	70	6	30	15	75	5	25	1,000
Gastrosoleus	15	75	5	25	16	80	4	20	0,705
LumbalEkstansörler	1	5	19	95	3	15	17	85	0,282
TensorFasciaeLatae	5	26,3	14	73,7	1	5	19	95	0,056

4.2.3. Kas Kuvveti Değerlendirmesi

Kas kuvveti değerlendirmesinde kalça, diz çevresi, alt ekstremitte toplam kas kuvveti, omuz, dirsek çevresi, üst ekstremitte toplam kas kuvveti ve gövde kas kuvveti açısından proksimal grubun daha zayıf olduğu ve gruplar arasındaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu görüldü ($p < 0,05$), (Tablo 4.5).

Tablo 4.5. Kas kuvveti değerlendirme sonuçları ve gruplar arasındaki karşılaştırması (N=40)

Kas Kuvveti	Proksimal	Distal	z	p
	(N =20)	(N =20)		
	X±SS	X±SS		
Alt Ekstremitte Kas Kuvveti				
Kalça (0-60)	34,15±10,12	48,84±8,48	-3,873	0,000**
Diz (0-20)	15,3±3,32	17,85±2,18	-2,459	0,014*
Ayak bileği (0-40)	33,7±6,24	31,05±8,49	-0,462	0,659
Alt Ekstremitte Toplam (0-120)	81,5±18,75	98,7±16,59	-2,764	0,005**
Üst Ekstremitte Kas Kuvveti				
Omuz (0-80)	65,25±11,95	77,65±10,25	-3,033	0,002**
Dirsek (0-40)	31,7±6,5	37,45±2,85	-2,851	0,004**
El bileği (0-20)	16,6±2,85	17,45±3,17	-1,005	0,341
Üst Ekstremitte Toplam (0-140)	113,8±18,38	132,55±13,99	-3,086	0,002**
Gövde Kas Kuvveti (0-40)	15,15±2,71	17,55±1,9	-2,786	0,005**

**: $p < 0,01$, *: $p < 0,05$

4.3. FONKSİYONEL DURUMUN DEĞERLENDİRMESİ

Gruplarda olguların fonksiyonel durumlarına bakıldığında Brooke Üst Ekstremitte Sınıflandırması'nda her iki grupta da tüm hastaların 1. Seviyede olduğu bulundu. Olguların alt ekstremitte fonksiyonel seviyelerine göre dağılımları Tablo 4.6'da verildi.

Tablo 4.6. Gruplarda olguların alt ekstremite fonksiyonel seviyelerine göre dağılımları(N=40)

Brooke Alt Ekstremitte Sınıflandırması	Proksimal (N=20)		Distal (N=20)	
	N	%	N	%
1	10	50	14	70
2	7	35	5	25
3	3	15	1	5
Total	20	100	20	100

4.4. SÜRELİ PERFORMANS TESTLERİ

Gruplarda olguların süreli performans testleri olarak on metre yürüme, beş basamak merdiven inme, beş basamak merdiven çıkma, yüzüstü yatış pozisyonundan ayağa kalkma, uzun oturma pozisyonundan ayağa kalkma süreleri değerlendirildi ve gruplar arasında fark olmadığı gözlemlendi ($p > 0,05$), (Tablo 4.7).

Tablo 4.7. Gruplarda süreli performans testleri sonuçları ve karşılaştırması (N=40)

Süreli Performans Testleri Parametreleri (sn)	Proksimal (N=20)X±SS	Distal (N=20)X±SS	z	p
10 metre yürüme süresi	8,90±2,87	8,48±2,03	-0,122	0,903
5 basamak merdiven çıkma süresi	5,99±4,90	3,9±1,73	-1,434	0,157
5 basamak merdiven inme süresi	5,07±3,27	3,71±1,93	-1,042	0,301
Yüzüstü yatıştan ayağa kalkma süresi	3,15±2,84	3,93±2,24	-1,098	0,277
Uzun oturmadan ayağa kalkma süresi	6,43±9,82	3,17±1,38	-0,433	0,678

4.5. DENGE DEĞERLENDİRMESİ

Gruplarda olguların denge değerlendirmeleri olarak Pediatrik Fonksiyonel Uzanma, Süreli Kalk ve Yürü testi ve Stabilometrik Platform kullanıldı.

Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testinin oturma pozisyonunda ileri doğru uzanma, sağa doğru uzanma ve toplam skor parametreleri açısından proksimal grupta daha düşük sonuçlar elde edildi ve gruplar arasındaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu görüldü ($p < 0,05$), (Tablo 4.8).

Tablo 4.8. Gruplarda Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi parametrelerinin sonuçları ve karşılaştırması (N=40)

Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi Parametreleri (cm)	Proksimal (N=20)X±SS	Distal (N=20)X±SS	z	p
Oturmada ileri uzanma mesafesi	23,27±6,02	33,70±7,44	-3,999	0,000**
Oturmada sağa uzanma	16,90±4,56	22±4,47	-3,460	0,000**
Oturmada sola uzanma	19,55±5,78	23,1±3,94	-1,603	0,114
Ayakta durmada ileri uzanma	21,40±5,55	20,8±7,66	-0,298	0,779
Ayakta durmada sağa uzanma	17,05±3,17	17,4±3,06	-0,424	0,678
Ayakta durmada sola uzanma	19,2±3,73	20,62±7,16	-1,045	0,301
Toplam skor	117,37±15,68	137,57±19,83	-2,896	0,003**

**: $p < 0,01$

Süreli Kalk ve Yürü Testi proksimal grupta daha kısa sürede tamamlandı ve gruplar arasındaki farkın istatistiksel açıdan anlamlı olduğu görüldü ($p < 0,05$), (Tablo 4.9).

Tablo 4.9. Süreli Kalk ve Yürü Testi sonuçları ve karşılaştırması (N=40)

Süreli Kalk ve Yürü Testi (sn)	Proksimal (N=20)	Distal (N=20)	z	p
	X±SS	X±SS		
Süreli Kalk ve Yürü Testi	7,79±1,54	10,13±2,63	-2,950	0,003**

**: $p < 0,01$

Stabilometre ile yapılan statik denge değerlendirmesinde gravite merkezinin antero-posterior ve mediolateral yöndeki salınımları ve sağa sola lateral dengeler arasında fark bulunmazken ($p>0,05$), anterior ve posterior vücut dengeleri sonuçlarında gruplar arasında fark olduğu gözlemlendi ($p<0,05$), (Tablo 4.10).

Tablo 4.10. Stabilometre salınımlarının sonuçları ve karşılaştırması (N=40)

Stabilometre Parametreleri-Salınımlar ve Denge	Proksimal	Distal	z	p
	X±SS	X±SS		
Antero-posteriorsalınım (mm)	11±14,16	15,5±14,63	-0,244	0,820
Mediolateral salınım (mm)	21±25,5	44±28,72	-1,665	0,096
Anterior denge (%)	53,95±5,55	57,5±4,72	-2,002	0,046*
Posterior denge (%)	47,5±5,2	43,15±5,25	-2,097	0,035*
Sağa lateral denge (%)	48,4±2,86	49,3±2,89	-1,042	0,301
Sola lateral denge (%)	51,5±3,01	49,7±4,44	-1,678	0,096

*: $p<0,05$

4.6. FONKSİYONEL KAPASİTE DEĞERLENDİRMESİ

Gruplarda olguların fonksiyonel kapasitesi 6 Dakika Yürüme Testi ile değerlendirildi. Gruplar arasında test öncesi hemodinamik yanıtlar açısından fark bulunamadı ($p>0,05$), (Tablo 4.11).

Tablo 4.11. 6 dakika yürüme testi öncesi ve sonrası her iki grubun hemodinamik yanıtlarının sonuçları ve karşılaştırılması (N=40)

Hemodinamik yanıtlar	Test Öncesi				Test Sonrası	
	Proksimal	Distal	z	p	Proksimal	Distal
Sistolik kan basıncı	100,25±13,81	104,5±9,44	-1,051	0,314	105,35±16,06	115,50±11,90
Diastolik kan basıncı	69,5±14,22	68,5±7,45	0,141	0,904	67,33±19,03	75,5±11,45
Kalp hızı	94,4±8,93	89,85±10,13	-1,587	0,114	106,80±10,57	110,75±14,25
Oksijen saturasyonu	96,65±1,81	97,75±0,78	-2,344	0,052	96,85±2	97,45±0,83
Yorgunluk	1,65±1,69	1,35±1,87	-0,932	0,383	5,7±2,31	6,15±1,18

Hemodinamik yanıtların test sonrası değerlerinin, test önceki değerlere göre %değişimi arasında fark gözlemlenmedi ($p>0,05$) (Tablo 4.12).

Tablo 4.12. Hemodinamik yanıtların test sonrası değerlerinin test öncesi değerlerine göre %artış değişimleri

Hemodinamik yanıtlarının yüzde artış değişimleri	Proksimal	Distal	z	p
Sistolik kan basıncı	0,083±0,13	0,1±0,07	-1,521	0,134
Diastolik kan basıncı	0,031±0,17	0,000±0,17	-0,984	0,341
Kalp hızı	0,12±0,12	0,15±0,22	-1,867	0,063
Oksijen saturasyonu	0,000±0,19	0,000±0,08	-1,260	0,253
Yorgunluk	4± 1,82	5± 1,73	-1,346	0,192

Gruplar arasında performans parametreleri açısından, test sırasındaki adım uzunluklarının distal zayıflığı olan grupta daha fazla olduğu gözlemlendi ($p< 0,05$), (Tablo 4.13).

Tablo 4.13. 6 dakika yürüme testi performans parametreleri sonuçları ve karşılaştırılması

6 dakikada yürüme testi performans parametreleri	Proksimal X±SS	Distal X±SS	z	p
6 dakikada atılan tur sayısı	17,30±3,85	17,97±3,8	-0,582	0,565
6 dakikada yürünen toplam mesafe	349,70±77,18	358,85±75,07	-0,609	0,547
6 dakikadaki ortalama yürüyüş hızı	58,77±12,53	59,8±12,51	-0,446	0,659
6 dakikada atılan toplam adım sayısı	735,65±102,95	664,85±115,49	-1,718	0,086
Adım uzunluğu	0,94±0,13	1,07±0,133	-2,734	0,006**
Kadans	122,60±16,27	110,80±19,24	-1,718	0,086

**: $p<0,01$

4.7. YÜRÜME YETERLİLİĞİ DEĞERLENDİRMESİ

Yürüme yeterliliklerinin karşılaştırılmasında proksimal ($X \pm SS = 0,22 \pm 0,19$) ve distal ($X \pm SS = 0,23 \pm 0,32$) gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı ($z = -1,353$, $p = 0,183$).

4.8. YAŞAM KALİTESİ DEĞERLENDİRMESİ

Gruplarda yaşam kalitesi, çocuklar için yaşam kalitesi (ÇİYKO) anketinin parametrelerinden fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) ve psikososyal (duygusal, sosyal ve okul işlevselliği) sağlık toplam puanı (PSTP), ölçek toplam puanı (ÖTP) ve duygusal, sosyal ve okul işlevselliği bölümlerinin de ayrı ayrı puanları hesaplanarak belirlendi.

Tüm parametreler açısından anne ve çocuğun puan ortalamaları tablo 4.14'de gösterildi. Gruplar arasında anne ve çocuk fiziksel sağlık toplam puanı, çocuk psikososyal sağlık toplam puanı, anne ve çocuk okul işlevselliği puanı ve ölçek toplam puanı açısından distal grubun lehine anlamlı fark gözlemlendi ($p < 0,05$), (Tablo 4.14).

Çocuğun bakış açısıyla fiziksel ve psikososyal sağlık durumu ve okul işlevselliği açısından distal tutulumu olan grubun yaşam kalitesinin daha iyi durumda olduğu belirlendi. Annenin bakış açısıyla ise çocuğun fiziksel sağlık ve okul işlevselliği durumunun distal tutulumu olan grupta daha iyi olduğu gözlemlendi ($p < 0,05$), (Tablo 4.14).

Proksimal ve distal grupların kendi içerisinde anne ve çocuğun cevap puanlarının ortalama değerleri ve karşılaştırması tablo 4.15 ve tablo 4.16'da gösterildi. Proksimal grupta psikososyal sağlık toplam puanı ve ölçek toplam puanı açısından anne ve çocuk cevaplarının puanları arasındaki fark anlamlı bulundu; anne formlarındaki bu parametrelerin ortalama puanları, çocuk formlarındaki puanlardan daha yüksek değerde bulundu ($p < 0,05$), (Tablo 4.15). Distal gruptaki tüm

parametrelerde anne ve çocuk cevaplarının puanları arasında fark gözlemlenmedi ($p>0,05$), (Tablo 4.16).

Tablo 4.14. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin ortalamaları ve karşılaştırılması

	Proksimal (N=20, Anne) (N=16, Çocuk) X±SS	Distal (N=20, Anne) (N=18, Çocuk) X±SS	z	P
FSTP Anne	44,38±13,36	58,79±5,81	-3,394	0,001**
FSTP Çocuk	31,12±13,02	57,52±6,16	-4,136	0,000**
PSTP Anne	65,8±7,8	67,48±13,81	-1,459	0,149
PSTP Çocuk	58,68±7,38	69,62±15,41	-2,843	0,004**
ÖTP Anne	59,75±9,08	63,04±7,40	-1,217	0,231
ÖTP Çocuk	54,43±7,58	61,58±10,26	-2,724	0,006**
DİP Anne	63,5±18,14	59±16,9	-0,812	0,429
DİP Çocuk	62,81±7,95	63,61±15,22	-0,474	0,646
SİP Anne	68,5 ±11,82	62±18,38	-0,886	0,398
SİP Çocuk	70.31±12,31	55±27,7	-1,482	0,164
OİP Anne	63±25,66	83±13,21	-2,517	0,012*
OİP Çocuk	51.87±19,13	84.4±14,74	-4.050	0,000**

**p<0,01, *p<0,05

Tablo4.15. Proksimal grupta Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin anne ve çocuk formlarının skorları açısından karşılaştırılması

Proksimal	Anne (N=20) X±SS	Çocuk (N=16) X±SS	z	p
FSTP	44,38±13,36	40,5±13,85	-1,734	0,083
PSTP	65,8±7,8	59,2±8,45	-2,855	0,004**
ÖTP	59,75±9,08	54,8±8,86	-2,110	0,035*
DİP	63,5±18,14	63,25±8,15	-0,131	0,896
SİP	68,5 ±11,82	71±12,31	-0,773	0,439
OİP	63±25,66	54±19,7	-1,536	0,125

**p<0,01, *p<0,05

Tablo 4.16. Distal grupta Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği parametrelerinin anne ve çocuk formlarının skorları açısından karşılaştırılması

Distal	Anne	Çocuk	z	p
	(N=20)	(N=18)		
	X±SS	X±SS		
FSTP	58,79±5,81	57,02±6,08	-1,023	0,307
PSTP	67,48±13,81	69,91±14,81	-1,302	0,193
ÖTP	63,04±7,40	60,92±11,04	-0,952	0,341
DİP	59±16,9	65,25±15,25	-1,695	0,090
SİP	62±18,38	57,5±27,31	-0,567	0,571
OİP	83±13,21	83±14,72	0,000	1,000

4.7. GÜNLÜK YAŞAM AKTİVİTELERİ DEĞERLENDİRMESİ

Gruplarda olguların günlük yaşam aktiviteleri değerlendirmeleri olarak Barthel Bağımsızlık Ölçeği kullanıldı. Gruplar arasında günlük yaşam aktiviteleri açısından fark bulunamadı ($p > 0,05$), (Tablo 4.17).

Tablo 4.17. Günlük Yaşam Aktivitesi Değerlendirme Sonuçları ve Karşılaştırılması

Günlük Yaşam Aktivitelerinin Değerlendirilmesi	Distal	Proksimal	z	p
	X±SS	X±SS		
Barthel Bağımsızlık Ölçeği (0-100)	85±11,75	95±4,12	-1,845	0,065

4.8. DEĞERLENDİRİLEN PARAMETRELERİN BİRBİRİYLE OLAN İLİŞKİLERİ

Çalışmamızda gruplarda yaş, boy, vücut ağırlığı ve VKİ ölçümleri ile 6DYT parametre ölçümleri arasındaki ilişkilere bakıldı. Yaş, vücut ağırlığı ve VKİ ile 6DYM ve kadans arasında proksimal grupta anlamlı bir ilişki saptandı ve Tablo 4.18'de gösterildi.

Tablo 4.18. Proksimal grupta yaş, vücut ağırlığı ve VKİ ile 6 dakika yürüme mesafesi, kadans ölçüm sonuçları arasındaki ilişki

		6DYM (m)	Kadans
Yaş	R	-0,575**	-0,687**
	P	0,008	0,001
Vücut ağırlığı	R	-0,463	-0,484
	P	0,040	0,031
VKİ	R	-0,493*	-0,344
	P	0,027	0,138

r: Pearson korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

Bölgesel kas kuvveti skorları ile 6DYM parametreleri ile on metre yürüme süresi ölçüm sonuçları arasındaki ilişkiye bakıldı ve Tablo 4.19 ve Tablo 4.20’de gösterildi

Tablo 4.19. Bölgesel kas kuvveti skorları ile 6DYM parametreleri ölçüm sonuçları arasındaki ilişki

		6DYM (m)		Adım Uzunluğu (m)		Kadans	
		Proksimal	Distal	Proksimal	Distal	Proksimal	Distal
Kalça bölgesi	r	0,709**	0,284	0,418	0,372	0,732**	0,004
Skoru	p	0,000	0,225	0,067	0,107	0,000	0,987
Diz bölgesi	r	0,652**	0,018	0,387	0,142	0,684**	-0,097
Skoru	p	0,002	0,940	0,092	0,549	0,001	0,720
Ayak bileği bölgesi	r	0,338	0,400	0,198	0,475*	0,370	0,098
Skoru	p	0,145	0,080	0,404	0,034	0,108	0,718
Alt ekstremitte toplam kas kuvveti	r	0,642**	0,311	0,307	0,407	0,730**	-0,71
Skoru	p	0,002	0,181	0,188	0,076	0,000	0,795
Gövde bölgesi	r	0,643**	-229	0,589**	0,110	0,431	0,344
Skoru	p	0,002	0,332	0,006	0,644	0,058	0,192

r: Pearson korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

Tablo 4.20. Bölgesel kas kuvveti skorları metre yürüme süresi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki

10 m Yürüme (sn)		Proksimal	Distal
Kalça bölgesi	r	-0,495*	-0,269
Skoru	p	0,027	0,252
Diz bölgesi	r	-0,745**	-0,201
Skoru	p	0,000	0,396
Ayak bileği bölgesi	r	-0,652**	-0,264
Skoru	p	0,002	0,261
Alt ekstremitte toplam kas kuvveti	r	-0,596**	-0,397
Skoru	p	0,006	0,083
Gövde bölgesi	r	-0,615**	0,035
Skoru	p	0,004	0,884

r: Spearman korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

Denge testleri ile 6DYM parametreleri ve on metre yürüme süresi arasındaki ilişkiye bakıldı. Distal grupta SKYT ile 6DYM ile on metre yürüme süresi arasında anlamlı bir ilişki bulundu ve Tablo 4.21’de gösterildi.

Tablo 4.21. SKYT ile 6DYM ve on metre yürüme ölçüm sonuçları ilişkisi

		6DYM		10 metre yürüme süresi	
		Proksimal	Distal	Proksimal	Distal
SKYT	r	-0,206	-0,544*	0,971	0,747**
	p	0,384	0,013	0,106	0,000

r: Spearman korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

Ayak bileği limitasyonları ile 6DYM ölçüm sonuçları arasındaki ilişkilere bakıldı.

Proksimal grupta sağ ve sol ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu ile 6DYM ölçüm sonuçları arasında anlamlı ilişki gözlemlendi, Tablo 4.22’de gösterildi.

Tablo 4.22. Ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonları ile 6 dakika yürüme mesafesi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki

		6DYM (m)	
		Proksimal	Distal
Sağ ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu	r	-0,579**	-0,260
	p	0,007	0,267
Sol ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu	r	-0,445*	-0,257
	p	0,049	0,274

r: Spearman korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

Çalışmamızda kadans ve adım uzunluğu ile 6DYM arasında ilişkiye bakıldı. Proksimal grupta kadans ve adım uzunluğu ile 6DYM arasında anlamlı bir ilişki bulundu ve Tablo 4.23’de gösterildi.

Tablo 4.23. Gruplarda kadans ve adım uzunluğu ile 6 dakika yürüme mesafesi ölçüm sonuçları arasındaki ilişki

		6DYM	
		Proksimal	Distal
Kadans	r	0,827**	0,711**
	p	0,000	0,001
Adım Uzunluğu	r	0,840**	0,600*
	p	0,000	0,011

r: Pearson korelasyon analizi, **p<0,01, *p<0,05

5. TARTIŞMA

Zayıflığın alansal dağılımındaki farklılıklar hastaların fonksiyonlarına ve dengelerine yansımaktadır (16, 17). Literatüre bakıldığında proksimal ve distal tutulum gösteren hastalıkların ayrı ayrı ele alındığı, ancak iki ayrı zayıflık paterni arasındaki farklılara yönelik karşılaştırmalı çalışmaların sınırlı olduğu görülmektedir. Sınırlı sayıdaki çalışmalar arasında kas zayıflığının alansal dağılımının fonksiyona ve denge üzerine etkilerini araştıran çalışmalar mevcuttur (25,32). Çalışmamız proksimal ve distal kas zayıflığı paternlerine sahip iki grup arasında fonksiyonel kapasite ve bağımsızlık düzeyi arasındaki farklılıkları karşılaştırmak üzere planlandı. Proksimal grupta 20 DMD'li, distal grupta ise Nöropatinin çeşitli sınıflarına sahip tanımlarla takip edilen 20 çocuk çalışmamızda yer aldı.

Nöromusküler hastalıklarda tedavideki asıl amaç uygun egzersiz eğitimi protokolü oluşturarak; kuvveti, fonksiyonu, bağımsızlığı ve yaşam kalitesini arttırmaktır (156). Çeşitli nöromusküler hastalıklarda yapılan birçok çalışmada, egzersiz eğitiminin sonucu olarak özellikle yavaş ilerleyen nöromusküler hastalığa sahip hastalarda kuvvet kazanımı meydana geldiği gösterilmiş ve bu grupta “**Kuvvet kazanımı**” ifadesi yerine “**fonksiyonel yarar**” ifadesinin kullanılmasının daha doğru olduğu söylenmektedir (157).

NMH'da egzersiz eğitiminin yararlarını değerlendirmek amacıyla egzersiz öncesi ve sonrasında hastaların fonksiyonel yeteneklerini değerlendirilirken çok yönlü analiz yapılmalı ve pek çok faktör bir arada düşünülmelidir. Hastalığın tanısı, ilerleme hızı ve sahip olunan fonksiyonel seviye egzersize cevabı etkileyecektir. Nöropatik ve miyopatik hastalıklarda egzersiz eğitimine verilen cevapların farklı olması beklenen bir durumdur. Hızlı ilerleyen DMD gibi nöromusküler hastalıklarda egzersiz eğitimi ile hastalığın ilerleme sürecini yavaşlatmak pozitif bir sonuç olurken; yavaş ilerleyen Nöropati gibi nöromusküler hastalıklarda kuvvet kazanımı ve aerobik egzersiz kapasitesinde kazanım pozitif sonuç olabilmektedir (157).

Beslenme durumu genellikle hastanın ağırlığının, boyunun karesine bölünmesi ile hesaplanan vücut kütle indeksi (VKİ) ile değerlendirilmektedir. Birçok beslenme araştırmalarında ve yetişkinlerde epidemiyolojik çalışmalarda çabuk, kolay ve noninvaziv olması sebebi ile kullanılmıştır. Obezite ile yüksek korelasyon ilişkisi olduğu düşünülmektedir (161).

Nöromusküler hastalığa sahip olan kişilerde beslenme durumunun değerlendirilmesi, yetersiz beslenmenin fonksiyon, yaşam kalitesi ve ortalama yaşam süresi üzerindeki etkisi sebebi ile önemlidir. Hem yetersiz beslenme hem de aşırı beslenme nöromusküler hastalıklarda ortak olarak görülmektedir, her iki durum da kötü sonuçlara sebebiyet vermektedir, bu sebeplerle beslenmenin değerlendirilmesi bu hastalarda müdahale ve rehabilitasyon açısından gerekli bir komponenttir. Ayrıca bu hastalarda beslenme yetersizliği ve obezite gibi durumlar respiratuar fonksiyonları ve günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme yeteneklerini direkt olarak etkilemektedir (159, 160).

Kilo alımı ya da kaybına yönelik müdahaleler ambulasyon gibi spesifik aktiviteler ya da vital kapasite gibi fizyolojik değişiklikler üzerinde etkili olacaktır. Kilo kontrolü ile özellikle DMD'li çocuklarda tekerlekli sandalyeye bağımlılığın başlangıcını geciktirebilmek mümkündür (158).

Nöromusküler hastalıklarda hastalar primer hastalık sürecinde kas atrofisine bağlı olarak, ikincil olarak disfajiye bağlı olarak azalmış besin alımı sonucu normalden zayıf olabilmektedirler. Yapılan çalışmalarda bu tip durumlarda VKİ'nin kas ve yağ dokusunun yer değişimindeki bozulmaları yansıtamayacağı söylenmektedir. İlerleyici kas zayıflığı olan DMD'li hastalar, kaşektik görünüme rağmen yoğun yumuşak doku vücut ağırlığına sahip olabilmektedirler. Normal vücut ağırlığına sahip bir DMD'li hastada da yağsız kas kütlesi önemli ölçüde kaybedilmiş ve yerine yoğun yağ kütlesi yerleşmiş olabilir. Bu durumda kilo vermeye yönelik bir beslenme müdahalesi, klinik durumu geliştirecektir. Bu sebeplerle bir çok çalışmada VKİ'nin yanı sıra kas kütlesi ve adipoz doku hakkında daha bilgiler veren farklı hassas değerlendirme yöntemleri kullanılmaya devam edilmektedir (161, 162).

Çalışmamızda kolay, çabuk ve noninvaziv olması sebebi ile farklı nöromusküler hastalık gruplarındaki çocukların beslenme durumları VKİ ile değerlendirildi ve iki grubun ortalama değerleri arasında istatistiksel açıdan fark bulunmadı. Bu durum nöromusküler grupta fonksiyonel seviyelerine göre erken devrede yer alan proksimal ve distal olmak üzere iki farklı kas zayıflığı paternine sahip hasta grubu üzerinde planlanan bu çalışmada performans parametrelerinin karşılaştırılması açısından uygun bir zemin oluşturmuştur.

6 dakika yürüme testi kolay uygulanabilen, kolay tolere edilebilen ve diğer yürüme testlerine göre günlük yaşam aktivitelerini daha iyi yansıtabilme özelliğine sahip bir fonksiyonel yürüme testidir. Belirlenen bir mesafeyi yürüme yeteneği, fiziksel fonksiyonu değerlendirmek için çabuk, basit ve ucuz bir yoldur. Ayrıca günlük yaşam aktivitelerinin gerçekleştirilmesi için oldukça gerekli olması ve kişinin kapasitesini yansıtmaması sebebiyle, yaşam kalitesinin çok önemli bir komponentidir. Son zamanlarda 6DYT'nin çeşitli nöromusküler hastalıklarda ve özellikle DMD'de terapötik tedaviler ve hastalık süreci açısından primer bir sonuç ölçümü olarak kullanılması önerilmektedir (60, 61).

Lammers ve diğ. (64) yaşları 4-11 arasında değişen 328(%54'ü erkek) sağlıklı çocukta 6 dakika yürüme testi uygulamış ve normal değerleri; başlangıç oksijen saturasyonu 97-98% ve yürüyüş sırasındaki maksimum oksijen saturasyonu 95-96%, başlangıç kalp hızı 102 ± 19 , her 3 dakikada bir ölçtüğü kalp hızı değerini maksimum 136 ± 12 bulunmuştur. 6 dakika süresince yürüme mesafesi 470 ± 59 m bulunmuştur ve 7 yaş sonrasında çocuklarda önemli artış gözlemlenmiştir. Bu çalışmada 6 DKYT'nin uygulaması çocuklar için güvenilir ve pratik olduğunu söylemiştir. Li ve diğ. (63) yaşları 12-16 (14.2 ± 1.2) arasında değişen VKİ'leri 19.1 ± 2.6 olan 78 sağlıklı çocukta, kalp hızı 6DKYT sonunda 147.8 ± 18.7 , toplam yürüme mesafesi 659.8 ± 58.1 olarak bulmuştur.

Li ve diğ. nin yaptığı diğer bir çalışmada (61) 7-16 (12 ± 2.6) yaşları arasında değişen VKİ'leri 18.4 ± 3.4 olan sağlıklı çocukta, istirahatteki kalp hızı 83.7 ± 11.7 , 6DKYT sonundaki kalp hızı değeri 154.1 ± 21.4 , test sonrası ve test öncesi kalp hızı değerleri arasındaki değişim 70.5 ± 21.4 , test öncesi oksijen saturasyonu 98.2 ± 1.1 , test

sonrası oksijen saturasyonu $97,7\pm 1,4$ ve test sonrası değeri ile test öncesi oksijen saturasyonu arasındaki değişim $-0,1\pm 1,6$ olarak bulunmuştur. Test süresince toplam yürüme mesafesi $664.0\pm 65,3$ m olarak bulunmuştur.

Pediyatrik hasta grubunda yapılan çalışmalara bakıldığında Thompson ve diğ. (163) yaşları 4-18 arasında değişen CP tanılı, GMFCS seviyesi 1, 2, 3 olan 31 ambulatuar çocukta 6DKYT süresince toplam yürüme mesafesini 333.5 ± 340.8 m olarak bulunmuştur.

McDonald ve diğ. (70) yaşları 4 ve 12 arasında değişen benzer kilo ve boy ortalamasında sahip 21 DMD tanılı ve 34 sağlıklı çocuğu karşılaştırdığında 6DKYT süresince DMD'li çocuklar kontrol grubundaki çocuklara göre daha az mesafe yürümüşlerdir (DMD'li çocuklar 366 ± 83 m, sağlıklı çocuklar 621 ± 68 m). Bu çalışmada bir hafta aralıkla test tekrarlanmış ve testin DMD'li çocuklarda geçerli ve güvenilir bir test olduğu, DMD'nin süreci ve terapatik yaklaşımları açısından yeni bir sonuç ölçümü olabileceği ortaya konmuştur. Aynı çalışmada kalp hızlarına bakıldığında test öncesi DMD'li çocukların sağlıklı gruba göre hafif derecede istirahatte taşikardik olduklarını bulmuştur. Aynı çalışmada hemodinamik yanıtlara bakıldığında sistolik kan basıncı değerleri DMD'li grupta test öncesi 111 mmHg, test sonrası 120 mmHg, sağlıklı grupta test öncesi 112 mmHg test sonrası 130 mmHg olarak bulunmuştur. Diastolik kan basıncı değerleri DMD'li grupta test öncesi 67 mmHg test sonrası 71 mmHg, sağlıklı grupta test öncesi 66 mmHg test sonrası 74 mmHg olarak bulunmuştur. Yapılan çalışmada DMD'li çocukların sağlıklı gruba göre daha düşük hemodinamik cevapları olmasına rağmen, testi tamamlamışlar ve egzersiz intoleransına yönelik hiçbir dış belirti sergilememişlerdir.

Aynı çalışmada DMD'li grupta yapılan ilk testte yürüyüş hızı 61 ± 14 m/dk, sağlıklı grupta 103 ± 11 m/dk; adım uzunluğu DMD'li grupta ilk testte 0.9 ± 0.16 m, sağlıklı grupta 1.5 ± 0.24 m; kadans DMD'li grupta ilk testte 130 ± 20 adım say/dk, sağlıklı grupta 142 ± 10 adım say/dk olarak bulunmuştur. DMD'li çocuklarda toplam yürüyüş mesafesi, yürüyüş hızı ve adım uzunluğu sağlıklı gruba göre oldukça düşük değerlerde iken, kadansın hafif derecede düşük olduğu gösterilmiştir.

Nöromusküler hastalıklarda kardiyopulmoner bozukluklarla birlikte sağlıklı kişilere göre daha sedanter ve yetersiz fiziksel uygunluğa sahip olmaları sebebi ile genellikle yapılan kardiyopulmoner egzersiz testlerine cevaplarında; iş kapasitesinde azalma ve istirahatteki kalp hızının elevasyonunu (azalmış kardiyak atım volümünün kompensasyonu sonucu) maksimal oksijen tüketiminde azalma, egzersize karşı oluşabilecek ventilatuar limitasyonla birlikte pulmoner ventilasyonda azalma gözlemlenmektedir (1, 86) Yapılan çalışmalarda DMD'li ambulatuar çocukların egzersize karşı cevaplarında istirahat kalp hızının elevasyonu ve azalmış hemodinamik cevapların verileri ortaya konulmuştur (164, 165). Çalışmamızdaki veriler yapılan çalışmalardaki verileri destekleyecek nitelikte olmuştur; istirahatteyken her 2 gruptaki çocukların kalp hızlarına bakıldığında, sağlıklı kişilerdeki kalp hızı değerlerine göre hafif derecede taşikardik oldukları gözlemlenmiştir. Çalışmamızda yer alan her 2 gruptaki olgular hemodinamik yanıtlar açısından hem test öncesinde hem de test sonrasında sağlıklı çocuklara göre daha düşük değerlere sahip olmuşlardır. Çalışmamızda yer alan çocukların sağlıklı gruba göre daha düşük hemodinamik cevapları olmasına rağmen, literatüre paralel olarak testi tamamlamışlar ve egzersiz intoleransına yönelik hiçbir dış belirti sergilememişlerdir.

Çalışmamızda iki grup arasında hemodinamik yanıtlar; sistolik kan basıncı, diastolik kan basıncı, kalp hızı ve oksijen saturasyonunun istirahat değerleri, bunların test öncesi-sonrası %değişimleri açısından fark gözlemlenmedi.

Çalışmamızda fonksiyonel seviyeleri yüksek (erken devrede) olan proksimal ve distal tutulumlu hastalarda 6DYT sonrasında benzer ancak sağlıklı yaşlılarından düşük düzeyde hemodinamik değişiklikler olduğu gözlemlendi. Ancak NMH'da ilerleyen devrelerde kas kuvvetindeki azalma ve fonksiyonel yeteneklerdeki kayıpların artışıyla beraber egzersize hemodinamik yanıtların değişebileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bu yönüyle çalışmamızın sonuçlarının NMH'da egzersiz programlarının planlanması ve uygulanması aşamasında klinisyenlere rehber olabileceği düşünülmüştür. Ayrıca DMD gibi hızlı ilerleyen hastalıklarda veya kalp tutulumu gösteren diğer hastalıklarda yavaş seyirli hastalık gruplarından farklı yanıtlarla karşılaşılabileceği göz önünde bulundurularak egzersiz protokollerinin

oluşturulması ve uygulanmasında başlangıç egzersiz düzeyi, şiddet ve yoğunluk parametreleri konusunda daha dikkatli olunması gerekliliği akıldan çıkarılmamalıdır. Bu noktada emniyetli egzersiz uygulamalarının gerçekleştirilmesi için düzenli nöroloji ve kardiyopulmoner kontrollerin yanısıra ihtiyaca göre diğer disiplinlerin de düzenli kontrollerinin önemi hastaya anlatılmalıdır.

Erken devrede yer alan bu iki grupta distal tutulumlu olan gruptaki çocukların proksimal gruptan daha uzun mesafeyi daha yüksek yorgunlukla yürüdüğü belirlendi. Bu sonuçlar erken devrede proksimal tutulumlu olan grubun performansının distal gruptan daha fazla etkilendiğini ortaya koyarken, distal grupta yorgunluğun daha fazla oluşunun yürünen mesafenin uzunluğu dışında duyu faktöründen de etkilenmiş olabileceği düşünülmüştür.

İki grup arasında 6 dakika yürüme mesafesi (6DYM), tur sayısı, yürüme hızı, toplam adım sayısı ve kadans açısından benzer veriler elde edilmiştir. 6DYM süresince gruplar arasında adım uzunlukları açısından ise anlamlı fark bulunmuştur. Distal grupta proksimal gruba göre daha yüksek değerlerde adım uzunluğu belirlenmiştir. Her iki grupta da adım uzunluğu ve kadans ile toplam yürünen mesafe arasında pozitif yönde anlamlı bir ilişki saptanmış olup, adım uzunluğu ve kadans arttıkça yürünen toplam mesafede de artış olmuştur.

McDonald ve diğ. (70) sağlıklı gruptaki çocuklarda adım uzunluğunun yaş ve boyla birlikte artış gösterdiğini ve bu artışla 6DYM'nin de artışını göstermiştir. Çalışmamızda yer alan olgularda adım uzunluğu ile yaş, boy, VKİ arasında anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Kadans ise proksimal grupta yaş ile birlikte negatif yönde anlamlı bir ilişki göstermiştir. Beklenildiği gibi, yaş arttıkça kadansta azalma meydana gelmiştir.

6DKYT sağlıklı çocuklarda uygulandığında, beklenildiği gibi yaşla birlikte yürünen toplam mesafe artmıştır (61, 63, 64). Bizim çalışmamızda ise distal grupta böyle bir durum gözlemlenmezken, proksimal gruptaki çocuklarda 6DKY performans parametreleri ile yaş, kilo ve VKİ arasında ters yönde anlamlı bir ilişki olmuştur. Yaş arttıkça 6DYM, hız, atılan tur sayısı ve kadans verilerinde anlamlı bir azalma olmuştur. VKİ'nin ve kilonun da artmasıyla 6DYM, tur sayısı ve hız

azalmıştır. Bu durum proksimal grupta erken devrede bile, hastalığın progresyonunun performansı etkilediğini gösterirken, distal grupta böyle bir durumdan söz edilememektedir. Bu sonuçlar tedavi programlarında yürüme ile ilgili yapılacak müdahalelerde proksimal ve distal grup arasında farklılıklar olması gerektiğini ortaya koymaktadır. Proksimal grupta saptanan ilişkiler çocuğun vücut ağırlığı ve performans arasındaki etkileşimi gösterirken, alanda çalışan sağlık profesyonelleri için performansın artışı/azalmasındaki etkisi nedeniyle vücut ağırlığının kontrolü hakkında önemli bir veri oluşturmaktadır.

Alt ekstremitte kas kuvveti, NMH'larda fonksiyonel ambulasyonun kazanılmasında ve kaybedilmesinde daima etkili olan en önemli faktörlerden biridir. Yapılan bir çalışmada DMD'de izole diz ekstansör kuvveti ve mobilite durumunun çok yakından ilişkili olduğu, antigraviteye karşı kuadriseps kuvveti daha az olan çocuklarda ambulasyon kaybının ortaya çıktığı bulunmuştur (93). DMD'de kas kuvvetinin 3'ün altında olması durumunda bile çocukların postüral adaptasyonlar oluşturarak ambulasyonlarını devam ettirdikleri, ancak tüm bu postüral adaptasyonlar sonucu oluşan anormal postür ve yürüyüş bozukluğunun aşırı enerji tüketimiyle birlikte fiziksel kapasitede azalmaya sebep olabileceği söylenmektedir (94).

Montes ve diğ. (74) SMA'lı çocuklarda diz fleksör kuvveti ile 6DYM arasında orta dereceli bir ilişkiden bahsetmiştir. Daha önce SMA'lı çocuklarda yapılan çalışmalarda ise diz fleksör ve ekstansör kuvvetleri ile on metre yürüme testi ve yerden ayağa kalkma, merdiven çıkma gibi süreli performans testleri arasında ilişki bulunmuştur (166). Ancak bu testler egzersiz kapasitesi ya da endüransı değerlendirmemektedir. Farklı nöromusküler hastalıklarda da kuadriseps kuvveti ve fonksiyonel ölçümler arasında benzer bulgulardan bahsedilmektedir (167). Normal yürüme birkaç önemli kas grubuna bağlıdır; kalça ve diz ekstansörleri, ayak bileği plantar fleksörleri ve kalça abdükörleri (168). Yapılan bir çalışmada HMSN'de kuvvetlendirme eğitiminin yürüyüş hızında artış gibi fonksiyonel gelişmelere sebep olduğu bulunmuştur (169).

Çalışmamızda erken devrede yer alan proksimal ve distal olmak üzere 2 farklı zayıflık paternine sahip nöromusküler hasta grubunda kas kuvveti

değerlendirmesinde; kalça, diz çevresi, alt ekstremitte toplam kas kuvveti, omuz, dirsek çevresi, üst ekstremitte toplam kas kuvveti ve gövde kas kuvveti açısından proksimal grubun daha zayıf olduğu belirlendi.

Çalışmamızda proksimal grupta; kalça çevresi, diz çevresi ve alt ekstremitte toplam kas kuvveti ve gövde kas kuvveti ile 6DYM, kadans ve on metre yürüme süresi arasında anlamlı ve pozitif yönde ilişki bulunmuştur. Distal grupta ise sadece ayak bileği çevresi kas kuvveti ile adım uzunluğu arasında anlamlı, pozitif yönde ve zayıf bir ilişki bulundu. Bu çalışmada spesifik bölgesel kas zayıflığına sahip nöromusküler hastalıklarda ambulatuvar kapasiteyi arttırmada hastalığa spesifik kas zayıflıklarının olduğu bölgelere yönelik kuvvetlendirme programlarının fayda sağlayabileceğine yönelik sonuçlar elde edilmiştir.

Ayrıca proksimal grupta gövde kas kuvveti ile 6DYM ve on metre yürüme süresi arasında ilişki saptanmışken, distal grupta böyle bir ilişkinin gözlemlenmemesi proksimal grupta gövde kas kuvvetinin performans üzerindeki etkisini, gövdenin oldukça önemli bir stabilite kaynağı olduğunu ortaya koymuştur.

Çalışmamızda her iki grupta da adım uzunluğu ile 6DYM arasındaki pozitif yönde ilişki belirlendi. Proksimal grupta adım uzunluğu gövde kas kuvvetinden etkilenirken distal grupta sadece ayak bileği çevresi kas kuvveti adım uzunluğunu etkilemiştir. Ayrıca çalışmamızda her iki grubun adım uzunluğunun sağlıklı yaşlılarına oranla (70) düşük olduğu belirlendi. Distal grupta boy ortalamaları sağlıklı gruba göre daha yüksek olmasına rağmen, adım uzunluklarının sağlıklı çocuklara oranla daha düşüktü ve her iki grupta adım uzunluğu ve kadans ile yürüme mesafesi arasındaki doğru orantılı ilişki vardı. Bu sonuçlar performansı etkileyen önemli bir parametre olan adım uzunluğunun iki grup arasında farklı kas gruplarından daha çok etkilendiğini ortaya koymaktadır. Bu bilgiler ışığında, NMH'da tedavi programlarında performansı arttırmaya yönelik yaklaşımlar açısından spesifik kas kuvvetlendirme çalışmalarına ek olarak proksimal grupta gövde kaslarının performansı etkileyen önemli bir faktör olduğu unutulmamalıdır.

Kas zayıflığından sonra, eklem kontraktürleri, DMD'li çocuklarda lokomotor sistemi en çok etkileyen ikinci önemli klinik bozukluktur (93). Alt ekstremitte

kontraktürleri ayakta duruş dengesini bozarak yürüme yeteneğinin kaybını hızlandırır; ayak bileği ekini olarak da bilinen azalmış ayak bileği eklem hareketi açıklığı DMD ve CMT gibi nöromusküler hastalığa sahip bireylerde sıklıkla gözlemlenir ve birtakım aktif ve pasif nörofizyolojik mekanizmalara bağlı olarak meydana gelir (126).

Ayak bileği ekini insidansı nöromusküler hastalığın tipine göre değişiklik gösterir. CMT ve DMD gibi durumlarda ayak bileği ekini öngörülebilir ve ortak olan önemli bir klinik problem olarak tanımlanmıştır. CMT tip 1 ve 2 tanılarında sahip 16 vakada, 10'unun fizyoterapi ya da cerrahi gibi müdahaleler gerektirdiği 12 ayak bileği dorsifleksiyonlimitasyonu saptanmıştır (106). DMD'de, önemli ve dikkate alınması gereken ayak bileği dorsifleksiyon hareket açıklığındaki limitasyonu, 13 yaşından büyük neredeyse tüm çocuklarda beklenmektedir (107). Çalışmamıza katılan her iki gruptaki tüm çocuklarda belirgin ayak bileği limitasyonu gözlemlenmiştir.

Yapılan bir çalışmada 20 DMD'li olgunun ayak bileklerinde ortalama $19,2 \pm 7,8$ derece dorsifleksiyon limitasyonu olduğu saptanmıştır (150). Başka bir çalışmada, yaş ortalaması $8,03 \pm 2,52$ olan 30 DMD'li çocukta ortalama $16,66 \pm 12,54$ derece dorsi fleksiyon limitasyonu belirlenmiştir (137). Çalışmamızda yer alan çocuklarda ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonunda, literatürle uyumlu sonuçlar elde edilmiş olmakla birlikte, gruplar arasında fark gözlemlenmemiştir.

Nöromusküler hastalıklı bireylerde ayak bileği ekini sıklıkla arka bacak kaslarındaki kazanılmış kısalma (gastroknemius ve soleus) sonucu olarak meydana gelir. Bu kısaltmalar DMD (109) ve CMT (108) gibi durumlarda postüral kompensasyonlar ve kas zayıflığı ve denge bozukluğunun karakteristik paternlerine bağlı olarak vücut ağırlık merkezini pozisyonlanması ve süregelen postüral kompensasyonların sonucu olarak meydana gelmektedir.

Yetersiz ayak bileği dorsifleksiyonu, kas zayıflığıyla birlikte bireylerde dengeyi bozarak yürüyüş güvenliğini riske atabilir. Takılma ve düşmeler nöromusküler hastalığa sahip bireylerde günlük yaşamlarında karşılaştıkları önemli bir sorun olarak belirlenmiştir, ev ve toplum alanlarında güvenli ve verimli bir

şekilde fonksiyonlarını gerçekleştirme yeteneklerinde limitasyonlara sebep olurlar. Azalmış ambulasyon güvenliği de, aktivite seviyelerinde azalma; kemik mineral yoğunluğu, fiziksel uygunluk ve kardiyorespiratuar fonksiyon üzerinde istenmeyen etkilere sebep olabilir. Nöromusküler hastalıklarda, özellikle musküler distrofilerde ayak bileği ekinine sekonder olarak gelişen bir diğer sıklıkla ortaya çıkan komplikasyon erken ambulasyon kaybıdır (124, 125). Çalışmamızda proksimal grupta ayak bileği eklem hareket açıklığı ile 6 dakika yürüme mesafesi arasında doğrusal ve anlamlı ilişki saptanmıştır. Distal grupta böyle bir ilişki gözlemlenmemiştir. Elde edilen bu sonuçlar erken devredeki ve benzer ayak bileği eklem limitasyonuna sahip iki gruptan proksimal zayıflığı olan çocuklarda ayak bileği limitasyonunun performans üzerindeki olumsuz etkisini ortaya koymuştur.

Musküler distrofilerde fonksiyonel kayıplara neden olabilecek kontraktürlerin önlenmesi büyük önem taşımaktadır. Düzenli olarak uygulanan germe ve kuvvetlendirme egzersizleri, pozisyonlama-ortez kullanımı, ayakta durma ve yürüme süresini uzatmayı hedefleyen fizyoterapi yaklaşımları ile kontraktür oluşumu erken dönemden itibaren önlenmeye ve geciktirilmeye çalışılmalıdır (126, 170).

Patolojik yürüyüş sıklıkla artmış enerji tüketimi ile ilişkilidir. Bu da nöromusküler hastalığı olan bireyin toplum içindeki fonksiyon yeteneğini limitleyebilir (171). Enerji tüketiminin, yüksek teknolojik yöntemlerle ölçülmesinin yanı sıra sıklıkla daha pratik ve düşük teknoloji gerektiren bir enerji ölçümü yaklaşımı olan Fizyolojik Değer İndeksi (FDİ) ile de ölçülmektedir (172). FDİ; oksijen harcanımı ile kalp hızının birbiri ile olan doğrusal ilişkisi temeline dayanmaktadır. Kendi hızlarında yürüyen disabiliteye sahip çocuklarda enerji harcanımının ölçülmesinde geçerli olduğuna dair çalışmalar mevcuttur (172, 173). Yapılan bir çalışmada 10 m yürüme süresi içerisinde 9 yaşındaki sağlıklı bir çocukta FDİ değeri 0.40; 6 yaşındaki sağlıklı bir çocukta 0.20 bulunmuştur. Çalışmamızda yer alan çocuklarda gruplar arasında FDİ değerleri açısından fark bulunmamış olup, gruplardaki çocuklarda sağlıklı çocuklara benzer değerler elde edilmiştir (171). Bu durumun, çocukların istirahatte taşikardik olmaları, kendi hızlarında yürüdükleri submaksimal bir testi gerçekleştiriyor olmaları ve erken devrede yer almalarının enerji tüketimleri ile ilgili sonuçlarda etkili olduğunu düşündürmüştür.

Yapılan çalışmalarda, efferent postüral kontrol sistemin periferik sinir sistemi komponentleri üzerinde daha az durulmaktadır. Denge reaksiyonlarının üretilmesinde temel bir efektör olarak, sağlam bir kassal sistem, denge kontrolü açısından önemlidir ve postüral kontrolün devam ettirilmesinde sağlam bir merkezi sinir sisteminin yanı sıra uygun kas iskelet sistemi fonksiyonu da gereklidir (32). Baret ve diğ. DMD'li olgularda gravite merkezinin pozisyonu ile toplam kas kuvveti ve yürüme süresi arasında doğrusal ancak anlamsız bir ilişki bulmuştur(37). Klipyte ve diğ. inmeli hastalarda alt ekstremité kas kuvveti ile FUT ve SKYT arasında zayıf bir korelasyon belirlemiştir(174). Çalışmamızda yer alan gruplardaki çocuklarda, kas kuvveti ile PUT ve SKY arasında anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Yapılan çalışmalarda kas tutulum paterninin özellikle dengeye etkileri üzerinde durulduğu gözlemlenmektedir ve kas zayıflığının alansal dağılımının denge üzerine etkilerinin belirlenmesinde, özellikle kas kuvvetinin dengeyi koruma üzerindeki önemi vurgulanmalıdır (25).

NMH'ı olan kişilerde postüral insitabilitenin altında yatan mekanizmaları üzerinde detaylı patofizyolojik çalışmalar da oldukça sınırlıdır. Ek olarak, NMH'ların çeşitli spesifik paternler içermesi sebebiyle, denge kontrol mekanizmaları üzerine spesifik çalışmalar gerekecektir ki spesifik kas zayıflığı paternlerinin yalnız başına dengeyi nasıl etkilediğine dair çalışmaların az olması, daha etkili düşmeyi önleme amaçlı stratejilerinin geliştirilmesini etkilemektedir. Dengeyi kontrol etme amaçlı kuvvetlendirme eğitimi egzersizleri de spesifik kas paternleri ve zayıflığın ilerleyişinin spesifik olması sebebi ile farklı müdahale stratejileri gerektirecektir (25, 32).

Tüm bu postüral kontrolü koruma yeteneği günlük yaşamda yer alan pek çok fonksiyonel aktivitenin gerçekleştirilmesi için hem statik hem de dinamik dengenin korunmasını gerektirmektedir. Süreli Kalk ve Yürü Testi ve Fonksiyonel Uzanma Testi çocuklarda dengeyi değerlendirmede kullanılan güvenilir ve geçerli yöntemlerdir (175). Bu testlerin nöromusküler hastalık grubuna ait olgularda kullanımı sınırlıdır.

Sürekli Kalk ve Yürü Testi fiziksel özürlü olan bireylerde de özür ölçütü olarak kullanılarak, klinikte fonksiyonel mobilite ve dinamik dengedeki değişikliklerin belirlenmesine ve ilerideki müdahalelerde; yürümenin, transfer durumlarındaki hızın ve dönme aktivitelerinin gözlemlenerek üzerinde durulması gereken fiziksel disabilitelere dikkat çekilmesine olanak sağlamaktadır (176).

SKYT 'nin çocuklardaki geçerlilik ve güvenilirliğini sorgulayan bir çalışmada yaş ortalaması 5.9 ± 1.8 yıl olan 176 sağlıklı çocuğun ortalama SKYT skoru 5.9 ± 1.3 sn olarak bulunmuştur, yaşları 4 ile 9 arasında değişen 501 Endonezyalı çocukta ise ortalama SKYT skoru 6.1 bulunmuştur ve 3-9 yaşları arasında kullanılabilir güvenilir bir yöntem olduğu bildirilmiştir (176). Yaş ortalaması 8.11 ± 4.3 yıl olan 4 spastik hemiplejik çocukta ortalama SKYT değerini 8.4 ± 1.3 sn, 22 spastik diplejik çocukta 10.1 ± 2.4 sn ve 6 spastik diplejik çocukta 28.0 ± 26.0 sn, 7 myelomeningoselli çocukta bu değer 8.0 ± 1.5 sn bulunmuştur, fiziksel özürlü olan çocuklarda 3-19 yaşları arasında kullanılabilir geçerli bir yöntem olduğu bildirilmiştir (176). Gan ve diğ. (177), yaşları 60 ve 142 aya kadar değişen farklı CP tiplerinde 30 çocukta SKYT skorunu 25.9 ± 30.4 bulmuştur.

Çalışmamızda her iki grupta çocukların sağlıklı yaşlarına göre SKYT testini daha uzun sürede tamamladığı belirlenmiştir. Bu durumun, her iki gruptaki çocukların dinamik dengelerindeki yetersizliğin göstergesi olabileceği düşünüldü. Testin distal grupta proksimal gruptan daha uzun sürede tamamlanması, aynı fonksiyonel seviyede yer alan iki farklı kas zayıflığı paternine sahip nöromusküler hastalığı olan çocuklarda distal grupta, proksimal gruba göre dinamik stabilitenin daha çok etkilendiğini düşündürmüştür.

SKYT ile distal grupta 6DYM arasında ters yönde, 10 metre yürüme süresi arasında doğrusal yönde anlamlı ilişki bulunmuştur. Bu durum SKYT'nin distal grupta yürüyüş performansını gösteren önemli bir değerlendirme yöntemi olduğunu, ayrıca zayıflığın alansal dağılımının fonksiyonel yetenekler/kapasite üzerinde etkili olduğunu düşündürmüştür.

Çalışmamızda Pediatrik Uzanma Testinin oturma pozisyonunda ileri doğru uzanma, sağa doğru uzanma ve toplam skor parametreleri açısından proksimal grupta

daha düşük sonuçlar elde edildi. PUT 'da, sabit destek yüzeyinde, öne doğru olan hareket stabilitenin öne olan limitini zorlamaktadır. Bu aktivite sırasında alt ekstremitte eklemlerinde en fazla hareket açıklığı kalça ekleminde meydana gelmektedir. Bu hareketin kontrolü için özellikle kalça ve gövde posterior kaslarının eksentrik kasılarak hareketi kontrol etmesi, anteriorda yer alan kaslarında konsentrik kasılarak hareketi gerçekleştirmesi gerekmektedir. Bu durum göz önüne alındığında bu test sırasında kalça çevresi ve gövde kas kuvveti stabilitenin devam etmesi açısından önemlidir (150). Bu sonuç günlük yaşam aktiviteleri sırasında uzanma gerektiren dinamik aktiviteler açısından her iki grupta da kalça ve gövde kas kuvvetini arttırmak ve korumaya yönelik egzersiz programlarına önem verilmesi gerektiğini göstermektedir. Kas zayıflığının alansal dağılımı açısından proksimal grupta bu kasların spesifik olarak zayıflaması bu grubun en önemli dezavantajı olarak düşünülebilir. Ancak distal tutulumlu grupta da erken dönemden itibaren tedavi programlarında proksimal ve gövde kasları üzerinde özellikle çalışılmasının hastanın performansının korunması/arttırılmasında faydalı olacağı göz önünde bulundurulmalıdır.

Bu çalışmada SKYT ve PUT'a ait elde edilen sonuçlar erken devrede olmasına rağmen distal grupta dinamik stabilitenin, proksimal grupta ise dinamik aktiviteler sırasında proksimal stabilizasyonun sağlanmasında kas kuvvetinin önemini ortaya koymaktadır.

Laboratuvar ortamında denge değerlendirmesinde en sık kullanılan yöntem kuvvet platformu ile gravite merkezindeki değişikliklerin belirlenmesidir (150). Kuvvet platformu, vücuda etki eden eksternal kuvvetleri ve vücut segmentlerinin hareketleri ile oluşan akselerasyon kuvvetlerini hesaplayarak gravite merkezinin anterior-posterior ve mediolateral yöndeki hareketleri hakkında bilgi sağlamaktadır. (145, 150) Stabilometre gravite merkezinin salınımlarının yanı sıra, vücut dengesi hakkında nicel ve objektif veri sağlamaktadır. Klinikte vücut dengesine çoğunlukla postür analizi başlığı altında gözlem yoluyla karar verilmektedir (136). Denge kontrolünün ayarlanmasını incelemek için postürografi kullanımının düşme mekanizmalarını araştırmak açısından olası bir yaklaşım olduğu; farklı koşullar altında statik duruş pozisyonunda ya da destek yüzeyinin bozulması sonrası gibi

durumlarda, statik ya da dinamik durumlarda değerlendirme yapılabildiği söylenmektedir (32).

Baret ve arkadaşları, yaşları 8-9 arasında değişen 13 sağlıklı çocuktaki ortalama anterior-posterior yöndeki salınımı $23,3 \pm 12,3$ mm ve lateral yöndeki salınımı $16,8 \pm 10,9$ olarak bulmuştur. Aynı çalışmada 10 yaşındaki DMD'li bir çocukta ortalama ön-arka yöndeki salınım miktarı $21,8 \pm 5,8$ mm olarak bulunmuştur (37). Wolff ve arkadaşları, yaşları 7-14 arasında değişen sağlıklı çocukların anterior-posterior ve mediolateral yöndeki salınım miktarının sırasıyla 18-20 mm ve 12-16 mm arasında olduğunu belirlemiştir (178). Çalışmamızda yer alan çocuklarda her iki gruptaki çocukların sağlıklı çocuklarla karşılaştırıldığında, mediolateral yöndeki salınım miktarının önemli derecede arttığı sağlanmıştır.

Kas zayıflığı sonucunda DMD'li çocukların, yürüyüş sırasında karakteristik, kinematik ve kinetik modifikasyonlara adapte oldukları bilinmektedir. Gravite hattının vücuttaki geçiş yerlerini değiştirerek ayakta duruş için biyomekanik bir avantaj sağlamak amacıyla bu modifikasyonların gerçekleştirilmesiyle, çocuğun postür ve yürüyüşünde değişiklikler oluşarak ambulasyon yeteneklerini devam ettirmeye çalışırlar. Kas zayıflığını kompanse etmek amaçlı; ekin pozisyonu, lumbal lordozda artış, anterior pelvik tilt, başta anterior tilt gibi sagittal düzlemde meydana gelen değişiklikler oluşur ve vücut dengesi olumsuz yönde etkilenir (94, 150, 179, 180).

Duchenne musküler distrofili ve alt ekstremiteleri önemli derecede etkilenmiş çocuklarda denge kontrolünü değerlendirmek amaçlı statik postürografi kullanılarak sağlıklı kişilerle karşılaştırıldığında, artmış lateral ve anterior-posterior denge salınımları ve ağırlık merkezinin de öne doğru yer değiştirdiği gözlemlenmiştir (arkaya doğru düşmelere karşı koruma amaçlı kompensatuar bir duruş postürü olduğu düşünülmüştür) Lateral salınımlar tüm yaş gruplarında (5-6 yaş, 8-9 yaş, 10-13 yaş), anterior-posterior salınımlar ise daha çok küçük yaş grubunda gözlemlenmekle birlikte ağırlık merkezini normalize eden ortez kullanımı sırasında gözlemlenmemiştir (37).

Çalışmamızda proksimal gruptaki çocukların anterior-posterior yöndeki salınımlarının sağlıklı çocuklara yakın sonuçlar elde edilmesi, çocukların sagittal düzlemde gerçekleştirdiği postüral adaptasyonlardaki başarısı ile ilişkisi olduğunu düşündürmektedir.

Yapılan çalışmalarda; sağlıklı bireylerde, anterior posterior yöndeki salınımlar lateral salınımlardan daha büyük olduğu, DMD'li çocuklarda ise bu durumun tam tersi olduğu görülmüştür (37). Sağlıklı bireylerde vücudun gravite merkezinin mediolateral yöndeki salınımlarının, kalça abdüktör ve addüktör kasları ile kontrol edilmektedir. Musküler distrofilere ayakta duruş ve ambulasyon için önem taşıyan kaslardan biri glutesu maksimus kasıdır. Çocuk yürüyüş sırasında bu kasın zayıflığını, frontal düzlemde, lateral kol salınımları ve gövdenin lateral fleksiyon ile kontrol etmeye çalışır. Ancak statik duruşta mediolateral salınımları arttırmasının kompensasyonu başaramamsından kaynaklandığı düşünülmektedir (150). Bizim çalışmamızda da özellikle distal grupta mediolateral salınımlardaki iki kat fazla artış dikkat çekicidir. Bu durumun her iki grupta statik pozisyonlardaki kompensatuar paternleri kullanmadaki sınırlılığın bir yansıması olduğu, ancak distal gruptaki durumun bunu etkileyecek diğer parametrelerin de göz önünde bulundurulması gerektiğini ortaya koymaktadır. Sagittal düzlemde anteroposterior salınımların daha düşük olması ise çocukların sagittal düzlemde gluteus maksimus zayıflığını daha iyi kompanse edebildiklerini, ancak ayakta duruş için önemli olan gluteus medius ve addüktörler gibi kasları kompanse edebilmede yetersiz olmalarından kaynaklandığını düşündürmüştür.

Kalça hareketleri lateral dengenin düzeltilmesi açısından gerekli önemli bir faktördür, bu sebeple teorik olarak, proksimal kas zayıflığı, eksternal yüzeyden uygulanan sarsılmalar sırasında dengeyi sağlama yeteneğini bozabilmektedir. Diğer taraftan distal kas zayıflığı çok farklı yollardan düşmelere neden olabilir; uygun engelsiz ortamlarda, tehlikeli gözükmeyen engeller, düşük ayağı mevcut olan hastaların tökezleyerek dengesini kaybetmelerine neden olur ve düşme riskini arttırır (33-36).

Daha önceki çalışmalara bakıldığında ‘dinamik postürografi’, denge düzeltme stratejilerinin kas zayıflığının mevcut olduğu vücut bölümlerine bağlı olarak özellikle değişebildiğine dair teorik bir yapı oluşturmuştur. Bazı kas cevaplarının özellikle sagittal (anterior-posterior) düzlemdeki denge pertürbasyonlarına duyarlıyken, bazılarının da frontal düzlem ya da bu iki düzlemin kombinasyonuna duyarlı olduğu ortaya konulmuştur. Bu kas cevapları duyarlılıklarında, proksimalden distale doğru olan bozulmaları takiben, proksimal ve aksiyal kasların (paraspinal ya da gluteus medius gibi) daha frontal odaklı, alt ekstremite kaslarının daha sagittal odaklı duyarlılıkta olduğunu, ve diz kaslarının her iki yönde de duyarlı rol oynadığını ortaya koymaktadır (50, 51).

Horlings ve arkadaşları distal kas zayıflığına sahip olguların daha çok anterior posterior yöndeki pertürbasyonlara karşı duyarlı olduklarını saptamıştır. Proksimal kas zayıflığına sahip olguların ise daha düşük instabiliteye sahip olduklarını belirlemiştir (25). Çalışmamızda yer alan her iki gruptaki çocukların da artmış anterior dengeye sahip oldukları, ağırlık merkezinin öne doğru yer değiştirdiği gözlemlenmiştir. Bu da her iki gruptaki çocukların arkaya doğru düşmelere korumla amaçlı kompensatuar bir duruş postürü geliştirdiklerini düşündürmüştür. Distal grubun proksimal gruba göre daha çok anterior denge geliştirdikleri belirlenmiştir. Tüm bu bilgilerin sonucunda çalışmamızda yer alan distal gruptaki çocukların daha iyi proksimal kas kuvvetine sahip olmalarına rağmen proksimal gruba göre daha yetersiz statik dengeye sahip oldukları görülmüştür.

Yaşam kalitesi kişinin kendi durumunu kültür ve değerler sistemi içinde algılayış biçimi olarak tanımlamıştır. Bireyin yaşam kalitesini psikolojik testlerle ölçmek; hastaların tedavi öncesi ve sonrası yaşam kalitelerini belirleyebilmek, tıbbi girişimlerin etkinliğini ve yan etkilerini değerlendirebilmek, sağlık politikalarına yön verebilmek ve tıbbi araştırmaların yapılabilmesi için önemlidir (182). Bu nedenle yetişkinlerde WHOQOL-100, WOQOL-BREF, SF-36 gibi çok sayıda sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ölçeği geliştirilmiş olup bir kısmının da Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır (183-186).

Bedensel, ruhsal, sosyal ve kişisel inançlar açısından iyilik hali kişiler tarafından farklı şekillerde tanımlanabilmekte ve hastalık süreci de farklı yaşanabilmektedir. Bu sebeple yaşam kalitesi değerlendirilmesinde nesnel ve öznel alanlar mevcuttur. Bazı araştırmalar kişinin durumu ile ilgili kendi algısını yansıtmakta olduğu için, öznel değerlendirmenin daha değerli olduğunu, bazıları da nesnel sonuçlar doğurduğu için ebeveyn formlarının geçerliliğinin daha fazla olduğunu düşünmektedir (187).

Çalışmamızda yer alan çocukların yaşam kalitesi Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKO) ile değerlendirilmiştir. Ülkemizde yapılan geçerlilik ve güvenilirlik çalışmasında ergen formunda ölçek toplam ortalaması 77,3, ebeveyn formunda 77,12 olarak saptanmıştır (182). Orijinal ölçek geçerlilik ve güvenilirlik çalışmasında 2-18 yaş grubu için ölçek toplam puan ortalaması çocuk ve ergen formunda 79,62, ebeveyn formunda ise 80.87 bulunmuştur (188). Varni ve arkadaşlarının yaptıkları diğer bir çalışmada ölçek toplam puan ortalaması 83,65 ebeveyn formunda 79,45 bulunmuştur (189).

Son zamanlardaki bakış açısına göre, pediatrik kronik sağlık durumlarında, hastanın yaşam kalitesi hakkında daha kapsamlı bir değerlendirme yapabilmek açısından hem genel hem de hastalığa özel sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ölçümleri uygulanması gerektiği düşünülmektedir (192). Genel yaşam kalitesi ölçümlerinin duyarlılıklarının düşük olması, çoğunlukla uzun olmaları ve çocuk ve ergendeki küçük değişiklikleri hastalığa özgü YKÖ'ne oranla daha az göstermeleri gibi olumsuz yönleri mevcuttur (184). Bu sebeple nöromusküler hastalıklarda ÇİYKÖ genel skalası ile birlikte ÇİYKÖ nöromusküler modülünün uygulanması gerektiği söylenmektedir. Yapılacak çalışmalarda, müdahalelerin amaçlarına göre hem genel sağlıkla ilgili yaşam kalitesini arttırmanın hem de nöromusküler hastalığın semptomları iyileştirmenin gözlemlenmesi açısından iki skalanın birleştirilerek uygulanması ya da içlerinden ilgili bölümlerin seçilerek birleştirilmesi ile daha iyi bir sonuç ölçeği elde edileceği söylenmektedir (190, 191).

ÇİYKO'nun Nöromusküler Modülü, DMD ve spinal musküler distrofi ve diğer kronik durumlar gibi nöromusküler hastalıklarla ilgili klinik deneyimler ve

araştırmalardan yola çıkılarak geliştirilmiş olup, astım, artritler, diabet, kanser, serebral palsi ve kalp hastalıkları (191, 193, 194) için hastalıklarda da kullanılmış olan Varni (147) tarafından geliştirilen metod kullanılarak oluşturulmuştur. DMD'li çocuklarda geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır (190), spinal musküler atrofiler üzerinde çalışma devam etmektedir.

Davis ve diğ. (190) 8-18 yaşları arasında yaş ortalamaları $12,85 \pm 3,05$ olan 44 DMD'li ve $13,07 \pm 2,02$ olan 275 sağlıklı çocuğun yer aldığı, nöromusküler grupta ÇİYKÖ geçerlilik, güvenilebilirlik ve uygulanabilirlik çalışmasında; ÇİYKÖ'nün nöromusküler modülünün, ÇİYKÖ genel kullanım parametrelerine uyumunu değerlendirmiştir. DMD'li çocukların ÇİYKÖ genel kullanım parametrelerine göre aldıkları puan ortalamaları ebeveyn ve ergen puanları olarak sırayla; ölçek toplam puanı $52,88 \pm 14,63$ ve $60,37 \pm 11,82$ fiziksel sağlık toplam puanı $39,64 \pm 28,93$ ve $44,06 \pm 21,83$ psikososyal sağlık toplam puanı $59,82 \pm 15,76$ ve $69,04 \pm 12,33$ duygusal işlevsellik puanı $63,18 \pm 16,03$ ve $70,28 \pm 15,94$ sosyal işlevsellik puanı $53,98 \pm 22,38$ ve $72,98 \pm 15,97$ okul işlevselliği puanı $62,05 \pm 19,41$ ve $63,98 \pm 15,16$ olarak belirlenmiştir. Yapılan çalışmada sağlıklı çocuklarda ölçek toplam puanı ergen formlarında $86,93 \pm 11,03$, ebeveyn formlarında ise $85,23 \pm 12,02$ bulunmuştur. Bu çalışmadaki DMD'li çocukların ÇİYKÖ genel skala verileri, kronik ve klinik olarak önemli fiziksel bozukluğa sahip Serebral Palsili çocukların genel skala skorlarıyla benzerlik göstermişlerdir (191). Varni ve diğ. (191)'nin, CP'li çocuklarda ÇİYKÖ CP modülünün geçerlilik ve güvenilirlik çalışmasında ölçek toplam puanı ergen formlarında $51,28 \pm 18,00$, çocuk formlarında $66,85 \pm 16,70$ olarak saptanmıştır.

Nöromusküler gruplarda yapılan her iki çalışmada da çocukların puanları, ebeveyn puanlarına göre yüksek olduğu gözlemlenmiştir. Ancak çalışmalardaki sağlıklı gruplarda böyle bir fark gözlemlenmemiştir. Çalışmamızda proksimal grupta, psikososyal sağlık toplam puanı, ölçek toplam puanı açısından anne cevaplarının çocuk cevaplarından daha yüksek değerde olduğu belirlendi. Distal grupta ise bir fark gözlemlenmemiştir.

Çalışmamızda tüm parametreler her iki grup arasında karşılaştırıldığında çocuğun bakış açısıyla fiziksel ve psikososyal sağlık durumu ve okul işlevselliği

açısından distal tutulumu olan grubun yaşam kalitesinin daha iyi durumda olduğu belirlenmiştir. Annenin bakış açısıyla ise çocuğun fiziksel sağlık durumunun ve okul işlevselliğinin distal tutulumu olan grupta daha iyi olduğu gözlenmiştir. Bu durum yaşam kalitesinin fiziksel sağlık, psikososyal sağlık ve okul işlevselliği parametrelerinin proksimal grupta daha fazla etkilendiğini göstermiştir.

Literatürde nöromusküler hastalıklarda alt ekstremitte fonksiyonel kapasitesi ve mobilitayı değerlendirmek amacıyla yapılan çalışmalara sıkça rastlanmakta ancak aynı öneme sahip olduğu düşünülen üst ekstremitte fonksiyonel düzeyini belirlemek amacıyla yapılan çalışmalar ve bunun yaşam kalitesine yansımaları konusundaki araştırmalar oldukça sınırlıdır (195, 196). Lord ve diğ. (197) nöromusküler hastalıklarda alt ve üst ekstremitelerdeki kaybı araştırmak amacıyla 27 DMD, 10 FSHMD, 24 MD ve 29 diğer tiplerde nöromusküler hasta üzerinde yaptığı çalışmada üst ve alt ekstremitede gözlenen kuvvet kaybının genel fonksiyonel kapasite üzerinde aynı oranda önemli derecede etkili olduğunu belirlemişlerdir.

Yaşam kalitesindeki gelişmeler kuvvetlendirme gibi müdahalelerin faydalarından bağımsız olarak etkilendiği söylenmektedir. Lindeman ve diğ. (169), kuvvetlendirme eğitiminin yaşam kalitesine etkisi üzerine yaptığı bir çalışmada Miyotonik Distrofi'li kişilerde objektif olarak önemli kuvvet değişiklikleri olmamasına rağmen, global bir kendi sağlığını değerlendirme ölçeğinde yaşam kalitesinde gelişmeler gözlemlenmiştir. Aynı çalışmada HMSN'li olgularda objektif olarak kuvvet açısından daha fazla gelişme gözlemlenirken, global kendi sağlığını değerlendirme ölçeğinde anlamlı bir değişiklik saptanmamıştır. Çalışmamızda her iki grupta da kas kuvveti ile ÇİYKÖ parametreleri arasındaki anlamlı ilişki bulunamamıştır. Bu durum, uygulanan ÇİYKÖ genel skalasının çalışmamızda yer alan nöromusküler gruptaki çocukların hastalıklarına özel parametreler içermemesi açısından da yetersiz olduğunu göstermiştir. Nöromusküler hastalıklarda uygulanacak yaşam kalitesi anketinin hem hastalığa uygun hem de genel parametreler içermesi gerekliliği düşüncesini desteklemektedir. Bu nedenle sonraki çalışmalarda ÇİYKÖ nöromusküler modülünün kullanıldığı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Nöromusküler hastalıklarda hastalık süreci ilerledikçe hastalar günlük yaşam aktivitelerinde daha bağımlı hale gelirler ve bakıma ihtiyaç artar. Fonksiyonu ve yaşam kalitesini en iyi düzeyde tutmak, kapsamlı bir rehabilitasyon müdahalesi oluşturmak açısından, hastanın yetersizliklerini ve ilgili faktörleri objektif olarak belirlemek gereklidir (198, 199).

Literatürde GYA'nin değerlendirilmesi standart ölçeklerin kullanımı ile ilgili limitli çalışmalar mevcuttur. Lue ve diğ., 35 DMD'li çocukta GYA'daki yetersizlikleri Barthel İndeksi (201) ile değerlendirdiği çalışmada en çok banyo, en az ise beslenme aktivitelerinde yardıma gereksinim duyulduğunu belirlemiştir. Yapılan analizlerle kalça kontraktürü ve statik oturma dengesi aktivitelerinin GYA'yi etkileyen önemli faktörler olduğu ortaya konulmuştur (200, 202).

Barthel indeksi de Brooke skalası gibi bir fonksiyonel durum ölçütüdür, kişinin günlük yaşam aktivitelerindeki fonksiyonlarını değerlendirir (153). Lue ve arkadaşları, yavaş ilerleyen musküler distrofilerde Barthel İndeks sonuçlarını çok yüksek değerlerde, hızlı ilerleyen musküler distrofilerde ise düşük değerlerde bulmuştur.

DMD'deki düşük değerler, hastalığın ilerleyen dönemlerinde kas zayıflığının fazla olması, dönme ve sırtüstünden oturma pozisyona gelme gibi basit aktivitelerde bile zorluk çekmeleri nedeniyle alınmaktadır. Ancak Barthel İndeksi düşük seviye mobilite maddelerini içermemektedir. Bu sebeple hızlı ilerleyen musküler distrofilerde bazı basit mobilite maddelerinin kullanımı ve yavaş ilerleyen musküler distrofilerde bazı zor seviyede fonksiyonel maddelerin kullanımına ihtiyaç duyulabilir.

Yapılan çalışmada Brooke skalası ve Barthel indeksinin yavaş ilerleyen musküler distrofilerdeki fonksiyonel değişiklikleri belirlemek açısından oldukça basit olduğu, DMD'de ise düşük değerdeki barthel indeks sonuçlarına bağlı olarak, fonksiyonlarını değerlendirmek için basit mobilite maddelerinin eklenmesine ihtiyaç duyulabileceğini belirlenmiştir. Sonuç olarak Barthel İndeksinin yavaş ilerleyen musküler distrofiye sahip bireylerde yetenekleri değerlendirmede limitli olduğu söylenmiştir (153).

Çalışmamızda distal ve proksimal gruplar arasında Barthel İndeksi puanı açısından fark olmamakla birlikte, distal grupta çocukların GYA'da daha başarılı olduğu belirlendi. Bu sonuç çalışmamızda Brooke skalasının çocukların fonksiyonelliğini kabaca sınıflamasına rağmen fonksiyonel yetersizlikleri hakkında verdiği bilginin limitli olduğunu düşündürmüştür. Literatürde hastalıkların ilerleyiş hızına göre GYA'daki yetersizliklerin belirlenmesinde değerlendirme parametrelerinin farklı olması gerektiği bildirilmiştir. Buna ek olarak kas zayıflığının alansal dağılımının da bu parametreleri etkileyeceği ve yaşam kalitesinde olduğu gibi hastalıklara spesifik GYA değerlendirmelerine ihtiyaç olduğu dikkate alınmalıdır.

Limitasyonlar

Bir diğer konu çalışmamızda kullandığımız GYA değerlendirmesinin erken devredeki bu hasta gruplarında yetersiz kalmış olmasıdır. Sonraki dönemde planlanacak çalışmalarda hastaların ilerleme hızı ve kas zayıflıklarının alansal dağılımına göre ortaya çıkabilecek yetersizliklerini ölçmeye hassas değerlendirme bataryalarının oluşturulması ve kullanılmasının bu sorunu ortadan kaldıracabileceği düşünüldü. Ayrıca çalışmamızın planlanması aşamasında ÇİYKÖ nöromusküler modülün türkçe güvenilirlik çalışmasının henüz olmayışı nedeniyle ÇİYKÖ genel skalası kullanılmıştır. Proksimal ve distal tutulumu olan NMH'da ÇİYKÖ nöromusküler modülünün kullanıldığı sonraki çalışmaların sonuçları aradaki benzerlik ve farklılıkları ortaya koyma açısından yardımcı olabilecektir.

Gözden kaçmaması gereken diğer bir konu ise distal tutulumlu grupta duyunun değerlendirilmemiş olmasıdır. Nöropatilerde duyunun performansa olan etkisinin araştırılacağı ileriki çalışmalara ihtiyaç olduğu bilinmektedir.

6. SONUÇLAR ve ÖNERİLER

Çalışma sonucunda ulaşılan sonuçlar şunlardır:

1. NMH'da erken devreden itibaren dengenin etkilendiği belirlendi. Özellikle distal grubun hem statik denge hem de dinamik denge parametreleri açısından proksimal gruba göre daha fazla etkilendiği gözlemlendi. Hastalıkların ilerleme sürecinde denge parametreleri açısından belirlenen farklılıkların distal ve proksimal gruplarda tedavi yaklaşımlarının planlanması ve uygulanmasında dikkate alınmasının fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarının başarısının artırılmasında önemli anahtar noktalar olduğu düşünüldü.
2. Proksimal ve distal zayıflığı olan NMH'da dinamik testlerin, statik testlere göre fonksiyonel kapasitedeki değişikliklerin gözlemlenmesi açısından daha iyi bir belirteç olduğu gözlemlendi.
3. Çalışmamızda yer alan distal gruptaki çocukların daha iyi proksimal kas kuvvetine sahip olmalarına rağmen proksimal gruba göre daha yetersiz statik dengeye sahip oldukları görüldü.
4. Erken devrede yer alan distal ve proksimal gruplar arasında fonksiyonel kapasite açısından istatistiksel olarak fark belirlenmemesine rağmen, farklı bölgelerdeki kas zayıflığının yürüyüş mesafesini ve yürüyüş parametrelerini etkilediği belirlendi.
5. 6 dakika yürüme testi ve 10 metre yürüme testlerinin özellikle proksimal grupta distale göre performansı değerlendirmede daha hassas olduğu görüldü.
6. NMH'da hastalığın seyrinin; yavaş ya da hızlı ilerliyor olmasının fonksiyonel kapasiteyi etkileyen önemli bir faktör olduğu belirlendi. Özellikle proksimal grupta yaş ortalamalarının distal gruba göre düşük olmasına rağmen benzer fonksiyonel kapasiteye sahip olmaları ve yaş ile yürüme mesafesi ve önemli yürüyüş parametrelerinin ilişkili olması göz

önünde bulundurulduğunda, tedaviye en erken dönemde başlamanın önemi bir kez daha ortaya kondu.

7. Özellikle proksimal grupta vücut ağırlığı ve VKİ'nin fonksiyonel kapasiteyi etkileyen parametreler olduğu, rehabilitasyon sürecinde fonksiyonel kapasiteyi koruma/arttırma amaçlanırken, bu parametrelere yönelik önlemlerin alınması ve müdahalelerde bulunulmasının fayda sağlanabileceği düşünüldü.
8. İki grup arasında proksimal grupta ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonunun, yürüyüş performansını etkileyen bir parametre olduğu görüldü. Yürüyüş kapasitesini arttırma/korumada eklem limitasyonlarının önlenmesinin tedavide üzerinde durulması gereken önemli bir konu olduğu düşünüldü.

Erken dönem nöromusküler hastalıklarda proksimal ve distal kas zayıflığına sahip iki farklı grubun yer aldığı bu çalışmada,

- Farklı kas tutulum paternlerinin denge, yürüyüş, performans parametrelerini farklı yönlerden etkileyebileceği,
- Fizik tedavi ve rehabilitasyon programlarının planlanması ve başarısının arttırılmasında, tutulum alanlarına öncelik verilmesi gerektiği,
- Hastalığın şiddetinin fazla olduğu ve fonksiyonel seviyeleri daha kötü olan gruplarda sonuçların farklılık gösterebileceğinin göz önünde bulundurulması gerekliliği sonuçlarına varıldı.

7. KAYNAKLAR

1. McDonald, C. M. (2002). Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil.*, 81, 108–120.
2. Özsarlak, Ö., Schepens, E., Parizel, P. M., Van Goethem, J. W., Vanhoenacker, F., De Scheppe, A. M., Martin, J. J. (2001). Hereditary neuromuscular diseases. *European Journal of Radiology*, 40, 184–197.
3. www.mdausa.org/disease
4. Andersson, P. B., Rando, T. A. (1999). Neuromuscular disorders of childhood. *Curr Opin Pediatr.*, 11, 497-503.
5. Dubowitz, V. (1995). *Muscle Disorders in Childhood*. Philadelphia: W. B. Saunders.
6. Lunn, M. R., Wang, C. H. (2008). Spinal muscular atrophy. *Lancet*, 21, 2120-33.
7. Casasnovas, C., Cano, L. M., Albertí, A., Céspedes, M., Rigo, G. (2008). Charcot-Marie-tooth disease. *Foot Ankle Spec.*, 1, 350-4.
8. Pareyson, D., Marchesi, C., Salsano, E. (2009). Hereditary predominantly motor neuropathies. *Curr Opin Neurol.*, 22, 451-9.
9. Wilmshurst, J. M., Ouvrier, R. (2011). Hereditary peripheral neuropathies of childhood: An overview for clinicians. *Neuromuscul Disord.*, 21, 763-75.
10. Parman, Y. (2007). Hereditary neuropathies. *Curr Opin Neurol.*, 20, 542-7.
11. Berciano, J., Combarros, O. (2003). Hereditary neuropathies. *Curr Opin Neurol.*, 16, 613-622.
12. Dick, P. J., Chance, P., Lebo, R., et al. (1993). Hereditary motor and sensory neuropathies. *Peripheral Neuropathy*, 1094-1136.

13. Flanigan, K. M. (2012). The muscular dystrophies. *Semin Neurol.*, 32, 255-63.
14. Verma, S., Anziska, Y., Cracco, J. (2010). Review of Duchennemusculardystrophy (DMD) for the pediatricians in the community. *Clin Pediatr.*, 49, 1011-7.
15. Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D.J., et al. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*, 9, 77-93.
16. Saguil, A. (2005). Evaluation of the patient with muscle weakness. *American Family Physician*, 71, 1327-36.
17. Mastaglia, F. L., Laing, N. G. (1999). Distal myopathies: clinical and molecular diagnosis and classification. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 67, 703-7
18. Jackson, C. E. (2008). A Clinical Approach to Muscle Diseases. *Semin Neurol*, 28, 228–240
19. Barohn, R. J. (2000). General approach to muscle diseases. In: Goldman L, Bennett JC, eds. Cecil Textbook of Medicine. 21st ed. London: Goldman & Bennett, 2201- 2206
20. Wicklund, M. P., Mendell, J. R. (2003). The limb girdle muscular dystrophies: our ever-expanding knowledge. *J Clin Neuromusc Dis.*, 5, 12–28
21. Saperstein, D. S., Amato, A. A., Barohn, R. J. (2001). Clinical and genetic aspects of distal myopathies. *Muscle Nerve*, 24, 1440–1450
22. Illa, I.(2000). Distal myopathies. *J Neurol*, 247, 169–174
23. Reeves, A. G., Swenson,R.S. (2008). Disorders of the Nervous System Reeves& Swenson Chapter 12 - Evaluation of the Patient with Weakness.
24. LoVecchio, F., Jacobson, S. (1997). Approach to generalized weakness and peripheral neuromuscular disease. *Emergency Medicine Clinics of North America*, 15, 605-23.
25. Horlings, C. G., Küng, U. M, van Engelen, B. G., Voermans, N. C., Hengstman, G. J., van der Kooi, A. J., Bloem, B. R., Allum, J. H. (2009) Balance control in patients with distal versus proximal muscle weakness. *Neuroscience*, 164, 1876-86

26. Creath, R., Kiemel, T., Horak, F., Jeka, J. J. (2002). Limited control strategies with the loss of vestibular function. *Exp Brain Res.*, 145, 323-33.
27. Nardone, A., Galante, M., Pareyson, D., Schieppati, M. (2007). Balance control in Sensory Neuron Disease. *Clin Neurophysiol.*, 118, 538-50.
28. Van de Warrenburg, B. P., Bakker, M., Kremer, B. P., Bloem, B. R., Allum, J. H. (2005). Trunk sway in patients with spinocerebellar ataxia. *Mov Disord.*, 20, 1006-13.
29. Bloem, B. R., Grimbergen, Y. A., Cramer, M., Willemsen, M., Zwinderman, A. H. (2001). Prospective assessment of falls in Parkinson's disease. *J Neurol.*, 248, 950-8.
30. Moreland, J. D., Richardson, J. A., Goldsmith, C. H., Clase, C. M. (2004). Muscle weakness and falls in older adults: a systematic review and metaanalysis. *J Am Geriatr Soc.*, 52, 1121-1129.
31. Pieterse, A. J., Luttikhoud, T. B., de Laat, K., Bloem, B. R., van Engelen, B. G., Munneke, M. (2006). Falls in patients with neuromuscular disorders. *J Neurol Sci.*, 251, 87-90.
32. Horlings, C. G., van Engelen, B.G, Allum, J. H., Bloem, B. R. (2008). A weak balance: the contribution of muscle weakness to postural instability and falls. *Nat Clin Pract Neurol.*, 4, 504-15.
33. Grüneberg, C., Bloem, B. R., Honegger, F., Allum, J. H. (2004). The influence of artificially increased hip and trunk stiffness on balance control in man. *Exp Brain Res.*, 157, 472-85.
34. Bloem, B. R., Allum, J. H., Carpenter, M. G., Honegger, F. (2000). Is lower leg proprioception essential for triggering human automatic postural responses. *Exp Brain Res.*, 130, 375-91.
35. Edwards, W. T. (2007). Effect of joint stiffness on standing stability. *Gait Posture*, 25, 432-439.
36. Hsu, W. L., Scholz, J. P., Schöner, G., Jeka, J. J., Kiemel, T. (2007). Control and estimation of posture during quiet stance depends on multijoint coordination. *J Neurophysiol.* 97, 3024-35.

37. Barrett, R., Hyde, S. A., Scott, O. M., Dubowitz, V. (1988). Changes in center of gravity in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 11, 1157-63.
38. Nardone, A., Grasso, M., Schieppati, M. (2006). Balance control in peripheral neuropathy: Are patients equally unstable under static and dynamic conditions. *Gait Posture*, 23, 364-73.
39. Fitzpatrick, R., McCloskey, D. I. (1994). Proprioceptive, visual and vestibular thresholds for the perception of sway during standing in humans. *J Physiol.*, 478, 173–86
40. Ledin, T., Odkvist, L. M., Vrethem, M., Moller, C. (1990–1991) Dynamic posturography in assessment of polyneuropathic disease. *J Vestib Res.*, 1, 123–8.
41. Nardone, A, Godi, M., Artuso, A., Schieppati, M. (2010). Balance Rehabilitation by Moving Platform and Exercises in Patients With Neuropathy or Vestibular Deficit. *Arch Phys Med Rehabil.*, 91, 1869-77.
42. McDonald, D. G. M., Kinali, M., Gallagher, A. C., Mercuri, E., Muntoni, F., Roper, H., Jardine, P., Jones, D. H., Pike, M. G. (2002). Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev. Med. Child. Neurol.*, 44, 695-698.
43. Murphy, S. L., Williams, C. S., Gill, T. M. (2002). Characteristics associated with fear of falling and activity restriction in community-living older persons. *J. Am. Geriatr. Soc.*, 50, 516-520.
44. Aras, B., Aras O., Karaduman, A. (2011). Reliability of balance tests in children with Duchenne muscular dystrophy. *Scientific Research and Essays Vol.*, 6, 4428-4431
45. DeMott, T. K., Richardson, J. K., Thies, S. B., Ashton-Miller, J. A. (2007). Falls and gait characteristics among older persons with peripheral neuropathy. *Am J Phys Med Rehabil*, 86, 125-32.
46. Manor, B., Li, L. (2009). Characteristics of functional gait among people with and without peripheral neuropathy. *Gait Posture*, 30, 253-6.

47. Lord, S. R., Allen, G. M., Williams, P., Gandevia, S. C. (2002). Risk of falling: predictors based on reduced strength in persons previously affected by polio. *Arch Phys Med Rehabil.*, 83, 757–763.
48. Pieterse, A. J., Luttikhoud, T. B., de Laat, K., Blom, B. R., van Engelen, B. G., Munneke, M. (2006). Falls in patients with neuromuscular disorders. *J Neurol Sci.*, 251, 87–90.
49. Wiles, C. M., Busse, M. E., Sampson, C. M., Rogers, M. T., Fenton-May, J., vanDeursen, R. (2006). Falls and stumbles in myotonic dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 77, 393–396.
50. Carpenter, M. G., Allum, J. H. J., Honegger, F. (1999). Directional sensitivity of stretch reflexes and balance corrections for normal subjects in the roll and pitch planes. *Exp Brain Res.*, 129, 93–113.
51. K ung, U. M., Horlings, C. G., Honegger, F., Allum, J. H. (2009). Incorporating voluntary unilateral knee flexion into balance corrections elicited by multi-directional perturbations to stance. *Neuroscience*, 163, 466 – 481.
52. Arena, R., Myers, J., Williams, M. A., Gulati, M., Kligfield, P., Balady, G. J., Collins, E., Fletcher, G. (2007). Assessment of functional capacity in clinical and research settings: a scientific statement from the American Heart Association Committee on Exercise, Rehabilitation, and Prevention of the Council on Clinical Cardiology and the Council on Cardiovascular Nursing. *Circulation.*, 116, 329-43.
53. Gibbons, R. J., Balady, G. J., Beasley, J. W., Bricker, J. T., Duvernoy, et al. (1997). ACC/AHA guidelines for exercise testing: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Committee on Exercise Testing). *J Am Coll Cardiol.*, 30, 260–311.
54. Am, J. (2002). ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories. *Respir Crit Care Med.*, 166, 111-7.
55. Solway, S., Brooks, D., Lacasse, Y., Thomas, S. (2001). A qualitative systematic overview of the measurement properties of functional walk tests used in the cardiorespiratory domain. *Chest*, 119, 256–270.

56. Balke, B. (1963). A simple field test for the assessment of physical fitness. *CARI Report*, 63, 18.
57. Cooper, K. H. (1968). A means of assessing maximal oxygen intake: correlation between field and treadmill testing. *JAMA*, 203, 201–204.
58. McGavin, C. R., Gupta, S. P., McHardy, G. J. R. (1976). Twelve-minute walking test for assessing disability in chronic bronchitis. *BMJ*, 1, 822–823.
59. Butland, R. J. A., Pang, J., Gross, E. R., Woodcock, A. A., Geddes, D. M. (1982). Two-, six-, and 12-minute walking tests in respiratory disease. *BMJ*, 284, 1607–1608.
60. Eng, J. J., Chu, K. S., Dawson, A. S., Kim, C. M., Hepburn, K. E. (2002) Functional walk tests in individuals with stroke: relation to perceived exertion and myocardial exertion. *Stroke*, 33, 756-61.
61. Li, A. M., Yin, J., Au, J. T., So, H. K., Tsang, T., Wong, E., Fok, T. F., Ng, P. C. (2007). Standard reference for the six-minute-walk test in healthy children aged 7 to 16 years. *Am J Respir Crit Care Med.*, 176, 174-80
62. Geiger, R., Strasak, A., Treml, B., Gasser, K., Kleinsasser, A., Fischer, V., Geiger, H., Loeckinger, A., Stein, J. I. (2007). Six-minute walk test in children and adolescents. *J Pediatr.*, 150, 395-9
63. Li, A. M., Yin, J., Yu, C. C., Tsang, T., So, H. K., Wong, E., et al. (2005). The six-minute walk test in healthy children: reliability and validity. *Eur Respir.*, 25, 1057-60.
64. Lammers, A. E., Hislop, A. A., Flynn, Y., Haworth, S. G. (2008). The 6-minute walk test: normal values for children of 4-11 years of age. *Arch Dis Child.*, 93, 464-8.
65. Nixon, P. A., Joswiak, M. L., Fricker, F. J. (1996). A six-minute walk test for assessing exercise tolerance in severely ill children. *J Pediatr*, 129, 362-6.
66. Gulmans, V. A., van Veldhoven, N. H., de Meer, K., Helder, P. J. (1996). The six-minute walking distance in children with cystic fibrosis: reliability and validity. *Pediatr Pulmonol.*, 22, 85-9.

67. Cunha, M. T., Rozov, T., de Oliveira, R. C., Jardim, J. R. (2006). Six-minute walk test in children and adolescents with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol.*, 41, 618-22.
68. Paap, E., van der Net, J., Helders, P. J., Takken, T. (2005). Physiologic response of the six-minute walk test in children with juvenile idiopathic arthritis. *Arthritis Rheum.*, 53, 351-6.
69. Moalla, W., Gauthier, R., Maingourd, Y., Ahmaidi, S. (2005). Six-minute walking test to assess exercise tolerance and cardiorespiratory responses during training program in children with congenital heart disease. *Int J Sports Med.*, 26, 756-62.
70. McDonald, C. M., Henricson, E. K., Han, J. J., et al. (2010). The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 41, 500-10
71. Kierkegaard, M., Tollback, A. (2007). Reliability and feasibility of the six minute walk test in subjects with myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord.*, 17, 94-9.
72. Wokke, J. H., Escolar, D. M., Pestronk, A., et al. (2008). Clinical features of late-onset Pompe disease: a prospective cohort study. *Muscle Nerve*, 38, 1236-45.
73. Takeuchi, Y., Katsuno, M., Banno, H., et al. (2008). Walking capacity evaluated by the 6-minute walk test in spinal and bulbar muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 38, 964-71.
74. King, W., Kissel, J. T., Montes, J., De Vivo, D. C., Finkel, R. S. (2010). Six-minute walk test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology.*, 75, 1121-2
75. Novak, P., Burger, H., Marincek, C., Meh, D. (2004). Influence of foot pain on walking ability of diabetic patients. *J Rehabil Med.*, 36, 249-52.
76. Flansbjerg, U. B., Lexell, J. (2010). Reliability of gait performance tests in individuals with late effects of polio. *PMR.*, 2, 125-31.

77. Flansbjer, U. B., Holmback, A. M., Downham, D., Patten, C., Lexell, J. (2005). Reliability of gait performance tests in men and women with hemiparesis after stroke. *J Rehabil Med.*, 37, 75–82.
78. Paltamaa, J., West, H., Sarasoja, T., Wikstrom, J., Malkia, E. (2005). Reliability of physical functioning measures in ambulatory subjects with MS. *Physiother Res Int.*, 10, 93–109.
79. Andersson, C., Asztalos, L., Mattsson, E. (2006). Six-minute walk test in adults with cerebral palsy. A study of reliability. *Clin Rehabil*, 20, 488–95.
80. Mannerkorpi, K., Svantesson, U., Carlsson, J., Ekdahl, C. (1999). Tests of functional limitations in fibromyalgia syndrome: a reliability study. *Arthritis Care Res.*, 12, 193–9
81. Pankoff, B. A., Overend, T. J., Lucy, S. D., White, K. P. (2000). Reliability of the six minute walk test in people with fibromyalgia. *Arthritis Care Res.*, 13, 291–5.
82. Savci, S., Inal-Ince, D. Arikan, H., Guclu-Gunduz, A., Cetisli-Korkmaz, N., Armutlu, K., Karabudak, R. (2005). Six-minute walk distance as a measure of functional exercise capacity in multiple sclerosis. *Disabil Rehabil.*, 27, 1365–71
83. Kilmer, D. D. (2002). Response to resistive strengthening exercise training in humans with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*, 81, 121–S126.
84. Belanger, A. Y., Noel, G, Cote, C. (1991). A comparison of contractile properties in the preferred and nonpreferred leg in a mixed sample of dystrophic patients. *Am J Phys Med Rehabil*, 70, 201–205.
85. Aboussouan, L. S. (2009). Mechanisms of exercise limitation and pulmonary rehabilitation for patients with neuromuscular disease. *Chronic Respiratory Disease*, 6, 231
86. Kilmer, D. D. (2002). Response to aerobic exercise training in humans with neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil*, 81, 148–150.

87. Pérez, M., Maté-Muñoz, J. L., Foster, C., Rubio, J. C., Andreu, A. L., Martín, M. A., Arenas, J., Lucia, A. (2007). Exercise Capacity in a Child With McArdle Disease. *J Child Neurol*, 22, 880–882.
88. Sander, M., Chavoshan, B., Harris, S. A. et al. (2000). Functional muscle ischemia in neuronal nitric oxide synthase deficient skeletal muscle of children with Duchenne muscular dystrophy. *Proc Natl Acad Sci*, 97, 13818–13823
89. Kasai, T., Abeyama, K., Hashiguchi, T., Fukunaga, H., Osame, M., Maruyama, I. (2004). Decreased total nitric oxide production in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Biomed Sci.*, 11, 534–537
90. Taivassalo, T., Jensen, T. D., Kennaway, N., DiMauro, S., Vissing, J., Haller, R. G. (2003). The spectrum of exercise tolerance in mitochondrial myopathies: a study of 40 patients. *Brain*, 126, 413–423.
91. Appell, H. J. (1990). Muscular atrophy following immobilisation. A review. *Sports Med.*, 10, 42-58.
92. McCrory, M. A., Kim, H. R., Wright, N. C., et al. (1998). Energy expenditure, physical activity, and body composition of ambulatory adults with hereditary neuromuscular disease. *Am J Clin Nutr.*, 67, 1162–9.
93. McDonald, C. M., Abresch, R. T., Carter, G. T., et al (1995). Profiles of neuromuscular diseases. Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil.*, 74, 70–92.
94. Gaudreault, N., Gravel, D., Nadeau, S. (2009) Evaluation of plantarflexion contracture contribution during the gait of children with Duchenne muscular dystrophy. *J Electromyogr Kinesiol.*, 19, 180-6, 31
95. Kalkman, J. S., Zwarts, M. J., Schillings, M. L., van Engelen, B. G., Bleijenberg, G. (2008). Different types of fatigue in patients with facio scapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy and HMSNI. Experienced fatigue and physiological fatigue. *Neurol Sci.*, 29, 238-40.
96. de Vries, J. M., Hagemans, M. L., Bussmann, J. B., van der Ploeg, A. T., van Doorn, P. A. (2010). Fatigue in neuromuscular disorders: focus on Guillain-Barré syndrome and Pompe disease. *Cell Mol Life Sci.*, 67, 701-13.

97. Schillings, M. L., Kalkman, J. S., Janssen HM, van Engelen, B. G., Bleijenberg, G., Zwarts, M. J., (2007). Experienced and physiological fatigue in neuromuscular disorders. *Clin Neurophysiol.*, 118, 292-300
98. Kalkman, J. S., Schillings, M. L., van der Werf, S. P., Padberg, G. W., Zwarts, M. J., van Engelen, B. G., Bleijenberg, G. (2005). Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.*, 76, 1406-9.
99. Zwarts, M. J., Bleijenberg, G., van Engelen, B. G., (2008) Clinical neurophysiology of fatigue. *Clin Neurophysiol.*, 119, 2-10
100. Chaudhuri, A., Behan, P. O., (2004). Fatigue in neurological disorders. *Lancet*, 363, 978-988
101. Chaudhuri, A., Behan, P. O. (2004). Fatigue in neurological disorders. *Lancet.*, 20, 978-88.
102. Kalkman, J. S., Schillings, M. L., Zwarts, M. J., van Engelen, B. G., Bleijenberg, G. (2007). The development of a model of fatigue in neuromuscular disorders: a longitudinal study. *J Psychosom Res.*, 62, 571-9.
103. Alemdaroğlu, İ. (2010). Erken dönem duchenne musküler distrofi çocuklarda alt ekstremitte yorgunluğunun yürüyüş üzerine etkisi. Hacettepe Üniversitesi. Yüksek Lisans Tezi. Ankara.
104. Hsu, J. D., Furumasu, J. (1993). Gait and posture changes in the Duchenne muscular dystrophy child. *Clin Orthopedics Related Res.*, 228, 122-125.
105. Hyde, S. A., Filytrup I., Glent, S., Kroksmark, A. K., Salling, B., Steffensen, B. F., Werlauff, U., Erlandsen, M. (2000). A randomized comparative study of two methods for controlling Tendo Achillescontracture in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.*, 10, 257-63.
106. Newman, C. J., Walsh, M., O'Sullivan, R., Jenkinson, A., Bennett, D., Lynch, B., et al. (2007). The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait and Posture*, 26, 120-7

107. McDonald, C. M. (1998). Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics and surgery. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*, 9, 187–211.
108. Guyton, G. P., (2006). Current concepts review: orthopaedic aspects of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot & Ankle International*, 27, 1003–10.
109. Vignos, P. J., Wagner, M. B., Karlinchak, B., Katirji, B. (1996). Evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. Experience at the University Hospitals of Cleveland. *The Journal of Bone and Joint Surgery*, 78, 1844–52.
110. Eagle, M. (2002). Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases, Newcastle. *Neuromuscular Disorders*, 12, 975–83.
111. Kristy, J., Rose, M. H., North, K. N., (2010). Factors Associated With Foot and Ankle Strength in Healthy Preschool-Age Children and Age-Matched Cases of Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A. *J Child Neurol*, 25, 463-8
112. Burns, J., Ryan, M. M., Ouvrier, R. A. (2010). Quality of life in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Child Neurology*, 25, 323–327.
113. Burns, J., Ryan, M. M., Ouvrier, R. (2009a). Evolution of foot and ankle manifestations in children with CMT type 1A. *Muscle and Nerve*, 39, 158–166.
114. Rose, K. J., Raymond, J., Refshauge, K., North, K. N., Burns, J. (2010). Serial night casting increases ankle dorsiflexion range in children and young adults with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised trial. *J Physiother*, 56, 113-9.
115. Gazendam, M. G., Hof, A. L. (2007). Averaged EMG profiles in jogging and running at different speeds. *Gait Posture*, 25, 604-614.
116. Sutherland, D. H., Cooper, L., Daniel, D. (1980). The role of the ankle plantar flexors in normal walking. *J Bone Joint Surg Am*, 62, 354-363.
117. Rose, K. J., Burns, J., North, K.N. (2009). Relationship between foot strength and motor function in preschool-age children. *Neuromuscul Disord*, 9, 104-107.

118. Carter, G. T., Abresch, R. T., Fowler, W. M. Jr, Johnson, E. R., Kilmer, D. D., McDonald, C. M. (1995). Profiles of neuromuscular diseases. Hereditary motor and sensory neuropathy, types I and II. *Am J Phys Med Rehabil*, 74, 140-149.
119. Burns, J., Crosbie, J., Hunt, A., Ouvrier, R. (2005). The effect of pes cavus on foot pain and plantar pressure. *Clin Biomech*, 20, 877-882.
120. Refshauge, K. M., Raymond, J, Nicholson, G., van den Dolder, P. A. (2006). Night splinting does not increase ankle range of motion in people with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised, cross-over trial. *Aust J Physiother.*, 52, 193-9
121. Burns, J., Redmond, A., Ouvrier, R., Crosbie, J. (2005). Quantification of muscle strength and imbalance in neurogenic pes cavus, compared to health controls, using hand-held dynamometry. *Foot & Ankle International*, 26, 540-544.
122. Padua, L., Shy, M. E., Aprile, I., Cavallaro, T., Pareyson, D., Quattrone, A., et al. (2008). Correlation between clinical/neurophysiological findings and quality of life in Charcot-Marie-Tooth type 1A. *J Peripher Nerv Syst.*, 13,64 – 70.
123. Pfeiffer, G., Wicklein, E. M., Ratusinski, T., Schmitt, L., Kunzei,K. (2001). Disability and quality of life in Charcot-Marie-Toothdisease type 1. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 70, 548-50.
124. Vignos, P. J., Spencer, G. E., Archbald, K. C. (1963). Management of progressive muscular dystrophy of childhood. *Journal of the American Medical Association*, 184, 89-96.
125. Farmer, S. E., Pearce, G., Whittall, J., Quinlivan, R. C., Patrick, J. H. (2006). The use of stock orthoses to assist gait in neuromuscular disorders: a pilot study. *Prosthetics and Orthotics International*, 30, 145-54.
126. Rose, K. J., Burns, J., Wheeler, D. M., North, K. N. (2010). Interventions for increasing ankle range of motion in patients with neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev.*, 17.
127. Willig, T. N., Carlier, L., Legrand, M., et al. (1993). Nutritional assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*, 35, 1074-82

128. McDonald, C. M., Walsh, S. A, Widman, L., et al. (2001). Energy expenditure during ambulation and quantitative daily activity levels in non-obese and obese school age children. *Gait Posture*, 13, 289
129. Griggs, R. C., Moxley, R. T., Mendell, J. R., Fenichel, G. M., Brooke, M. H., Pestronk, A., et al. (1991) Prednisone in Duchenne dystrophy. A randomized controlled trial defining the course and dose response. Clinical Investigation of Duchenne Dystrophy Group. *Archives of Neurology*, 48, 383–8.
130. Rahman, M. M., Hannan, M. M, Mondol, B. A., Bhoumick, N. B., Haque, A. (2001). Prednisolone in Duchenne muscular dystrophy. *Bangladesh Medical Research Council Bulletin*, 27, 38–42.
131. Manzur, A. Y., Kuntzer, T., Pike, M., Swan, A. (2008). Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev.*, 23,1
132. US Department of Health and Human Services: *Plan for the National Center for Medical Rehabilitation Research*. Washington DC, US Department of Health and Human Services, Public Health Service. (1993)., *NIH Publication*, 23–59. <http://www.nichd.nih.gov/about/ncmrr/pubs.htm>
133. Abresch, R. T., Jensen, M. P., Carter, G. T., et al (2002). Assessment of pain and health-related quality of life in slowly progressive neuromuscular disease. *Am J Hospice Palliative Care*, 19, 39–48
134. Olle, M. M., Pivarnik, J. M., Klish, W. J., et al. (1993). Body composition of sedentary and physically active spinal cord injured individuals estimated from total body electrical conductivity. *Arch Phys Med Rehabil.*, 74, 706–10
135. Rowland, T. W. (1991). Influence of physical activity and fitness on coronary risk factors in children: How strong an argument?. *Pediatr Exerc Sci*, 3, 189–91
136. Saadet, O. Demirel, H. Sade, A. (2003). *Tedavi Hareketlerinde Temel Değerlendirme Prensipleri*. Ankara: H.Ü. Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu Yayınları
137. Aras Ö. (1997). DMD’li çocuklarda kas kuvveti değerlendirmelerinin karşılaştırılması. Hacettepe Üniversitesi Yüksek Lisans Tezi. Ankara.

138. Brooke, M. H., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Fenichel, G. M., Shumate, J. B., Pellegrino, R. J. (1981). Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve*, 4, 186-97.
139. Mayhew, J. E., Florence, J. M., Mayhew, T. P., Henricson, E. K., Leshner, R. T., McCarter, R. J., Escolar, D. M. (2007). Reliable surrogate outcome measures in multicenter clinical trials of Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 35, 36-42
140. Merkies, I. S., Faber, C. G. (2009). Outcome measures in Duchenne muscular dystrophy: are we ready for the new therapeutic era. *Neuromuscul Disord.*, 19, 447.
141. McDonald, C. M., McDonald, D. A., Bagley, A., Sienko Thomas, S., Buckon, C. E., Henricson, E., Nicorici, A., Sussman, M. D. (2010). Relationship between clinical outcome measures and parent proxy reports of health-related quality of life in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *J Child Neurol.*, 25, 1130-44.
142. Bartlett, D., Birmingham, T. (2003). Validity and reliability of a pediatric reach test. *Pediatr Phys Ther.*, 15, 84-92.
143. Duncan, P. W., Weiner, D. K., Chandler, J., Studenski, S. (1990). Functional reach: a new clinical measure of balance. *J Gerontol.*, 45, 192-7.
144. Wall, J. C., Bell, C., Campbell, S., Davis, J. (2000). The Timed Get-up-and-Go test revisited: measurement of the component tasks. *J Rehabil Res Dev.*, 37, 109-13.
145. Posturology and Stabilometry. Postural Equilibrium System kullanma kılavuzu. 2003.
146. Elettronica Pagani. 12 Mayıs 2007. [http:// www.elettronicapagani.it](http://www.elettronicapagani.it).
147. Varni, J. W., Seid, M., Rode, C. A. (1999). The PedQL: measurement model for the Pediatric Quality of Life Inventory. *Medical Care*, 37, 126-139
148. Üneri, Ö. Ş. (2005). Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeğinin 2-7 yaşlarındaki Türk çocuklarında geçerlik ve güvenilirliği. Yayınlanmamış uzmanlık tezi. Kocaeli Üniv.Tıp Fak. Çocuk Psikiyatrisi AD, Kocaeli

149. Memik, Çakın, N. (2005). Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği geçerlik ve güvenilirlik çalışması. Yayınlanmamış uzmanlık tezi. Kocaeli Üniv. Tıp Fak. Çocuk psikiyatrisi AD, Kocaeli
150. Aras, B. (2007). Musküler distrofi olgularda motor fonksiyon ve dengedeki değişikliklerin incelenmesi. Hacettepe Üniversitesi. Doktora Tezi. Ankara.
151. Jacelon, C. S. (1986). The Barthel Index and other indices of functional ability. *Rehabil Nurs.*, 11, 9–11.
152. Shinar, D., Gross, C. R., Bronstein, K. S., et al. (1987). Reliability of the activity of daily living scale and its use in telephone interview. *Arch Phys Med Rehabil.*, 68, 723–8.
153. Lue, Y. J., Lin, R. F., Chen, S. S., Lu, Y. M. (2009). Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kao hsiung J Med Sci.*, 25, 325-33.
154. Butler, P., Engelbrecht, M., Major, R. E., Tait, J. H., Stallard, J., Patrick, J. H. (1984). Physiological cost index of walking for normal children and its use as an indicator of physical handicap. *Dev Med Child Neurol.*, 26, 607-12.
155. Danielsson, A., Willén, C., Sunnerhagen, K. S. (2007). Measurement of energy cost by the physiological cost index in walking after stroke. *Arch Phys Med Rehabil.*, 88, 1298-303
156. Abresch, R. T., Han, J. J., Carter, G. T. (2009). Rehabilitation management of neuromuscular disease: the role of exercise training. *J Clin Neuromuscul Dis.*, 11, 7-21
157. Krivickas, L. S. (2003). Exercise in neuromuscular disease. *J Clin Neuromuscul Dis.*, 5, 29-39.
158. Mok, E., Béghin, L., Gachon, P., Daubrosse, C., Fontan, J. E., Cuisset, J. M., Gottrand, F., Hankard, R. (2006). Estimating body composition in children with Duchenne muscular dystrophy: comparison of bioelectrical impedance analysis and skinfold-thickness measurement. *Am J Clin Nutr.*, 83, 65-9.

159. Bach, J. R. (1999). General diagnostic and management considerations, Guide to the Evaluation and Management of Neuromuscular Diseases. Philadelphia, Hanley and Belfus, 23–34.
160. Pessolano, F. A., Su'arez, A. A., Monteiro, S. G., Mesa, L., Dubrovsky, A., Roncoroni, A. J., De Vito, E. L. (2003). Nutritional assessment of patients with neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil.*, 82, 182–185.
161. Kyle, U. G., Piccoli, A., Pichard, C. (2003). Body composition measurements: interpretation finally made easy for clinical use. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care.*, 6, 387-93.
162. Pruna, L., Chatelin, J., Pascal-Vigneron V, Kaminsky P.(2011). Regional body composition and functional impairment in patients with myotonic dystrophy. *Muscle Nerve.*, 44, 503-8.
163. Thompson, P., Beath, T., Bell, J., Jacobson, G., Phair, T., Salbach, N. M., Wright, F. V. (2008) Test-retest reliability of the 10-metre fast walk test and 6-minute walk test in ambulatory school-aged children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.*, 50, 370-6.
164. McDonald, C. M., Widman, L. M., Walsh, D. D., Walsh, S. A., Abresch, R. T. (2005). Use of step activity monitoring for continuous physical activity assessment in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.*, 86, 802–808.
165. Sockolov, R., Irwin, B., Dressendorfer, R. H., Bernauer, E. M. (1977). Exercise performance in 6-to-11-year old boys with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.*, 58, 195–201.
166. Merlini, L., Bertini, E., Minetti, C., et al. (2004). Motor function muscle strength relationship in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 29, 548 –552.
167. Lindeman, E., Leffers, P, Reulen, J, Spaans, F., Drukker, J. (1998). Quadriceps strength and timed motor performances in myotonic dystrophy, Charcot-Marie-Tooth disease, and healthy subjects. *Clin Rehabil.*, 12, 127–135.
168. Anderson, F. C., Pandy, M. G. (2003). Individual muscle contributions to support in normal walking. *Gait Posture*, 17, 159–169.

169. Lindeman, E., Leffers, P., Spaans, F., Drukker, J., Reulen, J., Kerckhoffs, M., Köke, A. (1995) Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil.*, 76, 612-20.
170. Sackley, C., Disler, P. B., Turner-Stokes, L., Wade, D. T., Brittle, N., Hoppitt, T. (2009). Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease *Cochrane Database Syst Rev.*, 8, 3.
171. Boyd, R., Fatone, S., Rodda, J., Olesch, C., Starr, R., Cullis, E., Gallagher, D., Carlin, J. B., Natrass, G. R., Graham, K. 1999 High- or low- technology measurements of energy expenditure in clinical gait analysis. *Dev Med Child Neurol.*, 41, 676-82.
172. Ijzerman, M. J., Nene, A. V. (2002). Feasibility of the physiological cost index as an outcome measure for the assessment of energy expenditure during walking. *Arch Phys Med Rehabil.*, 83, 1777-82.
173. Keefer, D. J., Tseh, W., Caputo, J. L., Apperson, K., McGreal, S., Morgan, D. W. (2004). Comparison of direct and indirect measures of walking energy expenditure in children with hemiplegic cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.*, 46, 320-4.
174. Kligyte, I., Lundy-Ekman, L., Medeiros, J. M. (2003). Relationship between lower extremity muscle strength and dynamic balance in people post-stroke. *Medicina*, 39, 122-8.
175. Westcott, S. L., Lowes, L. P., Richardson, P. K. (1997). Evaluation of postural stability in children: current theories and assessment tools. *Phys Ther.*, 77, 629-45.
176. Williams, E. N., Carroll, S. G., Reddihough, D. S., Phillips, B. A., Galea, M. P. (2005). Investigation of the timed 'up & go' test in children. *Dev Med Child Neurol.*, 47, 518-24.
177. Gan, S. M., Tung, L. C., Tang, Y. H., Wang, C. H. (2008). Psychometric properties of functional balance assessment in children with cerebral palsy. *Neurorehabil Neural Repair.*, 22, 745-53.

178. Wolff, D. R., Rose, J., Jones, V. K., Bloch, D. A., Oehlert, J. W., Gamble, J. G. (1998). Postural balance measurements for children and adolescents. *J Orthop Res.*, 16, 271-5.
179. Tunca Ö. Duchenne Musküler Distrofi’de Postüral Özellikler ve Kas İskelet Sistemindeki Değişikliklerin İncelenmesi. Hacettepe Üniversitesi. Doktora Tezi. Ankara. 1998.
180. Tunca, Ö., Karaduman, A., Yakut, Y. (1999). An investigation of postüre and musculoskeletal differences in DMD. *Neuromuscular Disorders*, 9, 487
181. Prince, F., Frank, J. S., Powell, C., Zabjek, K. F. (1996). Unified theory regarding A/P and M/L balance in quiet stance. *J Neurophysiol.*, 75, 2334-43.
182. Çakın, Memik, N., Ağaoğlu, B., Coşkun A., Üneri Ö., Karakaya, I. (2007). Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinin 13-18 Yaş Ergen Formunun Geçerlik ve Güvenilirliği. *Türk Psikiyatri Dergisi*, 18, 353-363
183. Tazaki, M., Nakane, Y., Endo, T., ve ark. (1998). Results of a qualitative and field study using WOQOL instrument for cancer. *Jpn J Clin Oncol.*, 28, 134-141.
184. Eiser, C., Morse, R. (2001a). Quality-of-life measures in chronic diseases of childhood. *Health Technol Assess.*, 5, 1-156.
185. Fidaner, H., Elbi, H., Fidaner, C., ve ark. (1999). Yaşam kalitesinin ölçülmesi, WHOQOL-100 ve WHOQOL-BREF. *Psikiyatri PsikolojiPsikofarmakoloji Dergisi*, 7, 5-13.
186. Koçyiğit, H., Aydemir, Ö., Ölmez, N., ve ark. (1999). SF36’nın Türkçe için güvenilirliği ve geçerliliği. *Ege Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Dergisi*.
187. Testa, M. A., Simonson, D. C. (1996). Assesment of quality of lifeoutcomes. *N Engl J Med*, 334, 835-340.
188. Varni, J. W., Seid, M., Kurtin, P. S. (2001) The PedsQLTM 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory TM version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. *Med Care*, 39, 800-812.

189. Varni, J. W., Bruwinkle, T. M., Seid, M., ve ark. (2003a). The PedsQLTM 4.0 as a pediatric population health measure: feasibility, reliability and validity. *Ambul Pediatr*, 3, 329-341.
190. Davis, S. E., Hynan, L. S., Limbers, C. A., Andersen, C. M., Greene, M. C., Varni, J. W., Iannaccone, S. T. (2010). The PedsQL in pediatric patients with Duchenne muscular dystrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Neuromuscular Module and Generic Core Scales. *J Clin Neuromuscul Dis.*, 11, 97-109.
191. Varni, J. W., Burwinkle, T. M., Berrin, S. J., et al. (2006). The PedsQL_ in pediatric cerebral palsy: Reliability, validity, and sensitivity of the Generic Core Scales and Cerebral Palsy Module. *Dev Med Child Neurol*.
192. Palermo, T. M., Long, A. C., Lewandowski, A. S., et al. (2008). Evidence-based assessment of health-related quality of life and functional impairment in pediatric psychology. *J Pediatr Psychol.*, 33, 983–896;48, 442–449.
193. Varni, J. W., Seid, M., Knight, T. S., et al. (2002). The PedsQL in pediatric rheumatology: Reliability, validity, and responsiveness of the Pediatric Quality of Life Inventory_ Generic Core Scales and Rheumatology Module. *Arthritis Rheum.*, 46, 714–725.
194. Uzark, K., Jones, K., Burwinkle, T. M., et al. (2003). The Pediatric Quality of Life Inventory in children with heart disease. *Prog Pediatr Cardiol.*, 18, 141–148.
195. Atay, S., (2003). Nöromusküler hastalıklarda farklı mobilite ve ambulasyon değerlendirme yöntemlerinin karşılaştırılması, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Bilim Uzmanlığı Tezi, Ankara.
196. Kılınç, M. (2005). Nöromusküler Hastalıklarda Üst Ekstremitte Fonksiyonlarını Değerlendiren Yöntemlerin Karşılaştırılması, Hacettepe Üniversitesi, Yüksek Lisans Tezi.
197. Lord, J. P., Portwood, M. M., Fowler, W. M., Lieberman, J. S., Carson, R. (1987). Upper vs lower extremity functional loss in neuromuscular disease. *Arch Phys Med Rehabil.*, 68, 8-9.

198. Uchikawa, K., Liu, M., Hanayama, K., Tsuji, T., Fujiwara, T., Chino, N. (2004). Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med.*, 36, 124-9.
199. Ozer S., Yildirim Atay S, Tunca O., Düger T., Yilmaz Atay S. (2010). Assessment of health-related quality of life, depression, and anxiety in slowly and rapidly progressive neuromuscular disorders. *Neurosciences*, 15, 177-83.
200. Lue, Y. J., Chen, S. S., Jong, Y. J., Lin, Y. T. (1993). Investigation of activity of daily living performance in patients with Duchenne muscular dystrophy. 9, 351-60.
201. Mahoney, F. I., Barthel, D. W. (1965). Functional evaluation. The Barthel index. *Md State Med J*, 14, 61–65.
202. Nair, K. P., Vasanth, A., Gourie-Devi, M, Taly AB, Rao S, Gayathri N, et (2001) al. Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *J Rehabil Med.*, 33: 147–149.