

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

**DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'Lİ ÇOCUKLARDA BAŞ-BOYUN KAS
KUVVETİNİN FONKSİYONEL BAĞIMSIZLIK SEVİYESİNE ETKİSİ**

Fzt. SİBEL BOZGEYİK

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı

YÜKSEK LİSANS TEZİ

ANKARA

2015

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİ'Lİ ÇOCUKLARDA BAŞ-BOYUN KAS
KUVVETİNİN FONKSİYONEL BAĞIMSIZLIK SEVİYESİNE ETKİSİ

Fzt. SİBEL BOZGEYİK

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı

YÜKSEK LİSANS TEZİ

TEZ DANIŞMANI

Prof. Dr. A. Ayşe KARADUMAN

ANKARA

2015

Anabilim Dalı : **Fizyoterapi ve Rehabilitasyon**
Program : **Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon**
Tez Başlığı : **Duchenne Musküler Distrofi'li Çocuklarda Baş-Boyun Kas Kuvvetinin Fonksiyonel Bağımsızlık Seviyesine Etkisi**

Öğrenci Adı-Soyadı : **Sibel Bozgeyik**
Savunma Sınavı Tarihi : **10.08.2015**

Bu çalışma jürimiz tarafından yüksek lisans/doktora tezi olarak kabul edilmiştir.

Jüri Başkanı ve Tez Danışmanı : **Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman**

Hacettepe Üniversitesi

(İmza)

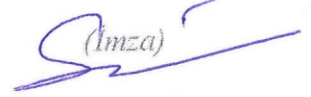

Üye: **Prof. Dr. Fatih Erbahçeci**

Hacettepe Üniversitesi

(İmza)


Üye: **Doç. Dr. Deran Oskay**

Gazi Üniversitesi

(İmza)


Üye: **Doç. Dr. Bülent Elbasan**

Gazi Üniversitesi

(İmza)


Üye: **Yrd. Doç. Dr. İpek Alemdaroğlu**

Hacettepe Üniversitesi

(İmza)


ONAY

Bu tez Hacettepe Üniversitesi Lisansüstü Eğitim-Öğretim ve Sınav Yönetmeliğinin ilgili maddeleri uyarınca yukarıdaki jüri tarafından uygun görülmüş ve Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim Kurulu kararıyla kabul edilmiştir.

(İmza)

Prof. Dr. Ersin FADILIOĞLU
Müdür

TEŞEKKÜR

Yazar, bu çalışmanın gerçekleştirilmesine katkılarından dolayı, aşağıda adı geçen kişilere içtenlikle teşekkür eder.

Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Bölüm Başkanı aynı zamanda tez danışmanım olan çok değerli hocam Sayın Prof. Dr. Aynur Ayşe KARADUMAN'a çalışmanın oluşmasında, içeriğinin düzenlenmesinde ve tez sonuçlarının yorumlanmasında akademik bilgi ve deneyimleri ile katkıda bulunduğu, çalışma boyunca iş bilmezliklerime ve acemiliklerime hiç kızmadan sabrederek bana her daim doğru olanı gösterdiği için tüm samimiyetimle teşekkürlerimi sunarım.

Tez konumu belirlemede ve tezimle ilgili her sorunumda yardımını esirgemeyen sayın hocam Prof. Dr. Öznur YILMAZ'a ve çeşitli konularda yardımına ihtiyaç duyduğum sayın hocam Aydın MERİÇ'e yardımlarından dolayı teşekkür ederim.

Akademik hayata adım atmamda beni destekleyen ve cesaretlendiren, aldığım her kararda arkamda duran en doğru kararı vereceğim konusunda her zaman bana güvenen canım babam Cevdet BOZGEYİK'e, yanımda olmasa da beni her daim koruduğuna inandığım annem Pakize BOZGEYİK'e, hayata karşı duruşumda olduğu gibi akademik çalışmalarım da beni yalnız bırakmayan ablam Hülya BOYLUĞ ve eniştem Cesur BOYLUĞ'a ve tüm aileme manevi destekleriyle beni güçlendirdikleri için sonsuz teşekkür ediyorum.

Tezimin istatistik bulgularında ve yorumlamada yardımını esirgemeyen asistan arkadaşlarım Uzm. Fzt. Gökçe Yağmur GÜNEŞ, Uzm. Fzt. Esra NUMANOĞLU ve Uzm. Fzt. Hasan Erkan KILINÇ'a teşekkürlerimi sunarım.

Çalışmalarımı yürütürken hiçbir yardımı esirgemeyen Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi Araştırma Görevlileri ve stajyer arkadaşlara içtenlikle teşekkürlerimi sunarım.

ÖZET

Bozgeyik, S., Duchenne Musküler Distrofli Çocuklarda Baş-Boyun Kas Kuvvetinin Fonksiyonel Bağımsızlık Seviyesine Etkisi , Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Programı, Yüksek Lisans Tezi, Ankara, 2015. Çalışmanın amacı, Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'li çocuklarda baş-boyun kas kuvvetinin fonksiyonel bağımsızlık seviyesine etkisini incelemektir. Çalışmaya Brooke Fonksiyonel sınıflamasına göre 1-3 seviyedeki yaş ortalaması 89,3±18 ay olan 40 DMD'li çocuk dahil edildi. Kontrol grubunda boyun fleksiyon kas kuvveti 3 ve 3'ün üstü değerde olan 20, çalışma grubunda ise boyun fleksiyon kas kuvveti 3'ün altında değer alan 20 DMD'li çocuk yer aldı. Olguların demografik bilgileri kaydedildi. Olguların fonksiyonel durumlarının değerlendirilmesinde manuel kas testi, ayak bileği eklem hareket açıklığı, düşme sıklığı, 6 dakika yürüyüş testi (6DYT), Northstar Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAA), Brooke fonksiyonel sınıflaması, süreli performans testleri (SPT), Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi (PFUT), PedsQL yaşam kalitesi ölçeği (*Pediatric Quality of Life Inventory-Neuromuscular Module*), New York Postür Değerlendirmesi (NYPR) kullanıldı. Çalışmanın sonucunda kontrol grubunda çalışma grubuna göre 6DYT'de yürüme mesafesinin daha uzun ($p \leq 0.001$), NSAA'nın daha yüksek ($p \leq 0.001$), NYPR sonuçlarının daha iyi ($p \leq 0.001$), Booke klinik değerlendirmesinden aldığı değerlerin daha yüksek ($p \leq 0.001$), SPT'nin sırtüstü yatıştan ayağa kalkma süresinin daha kısa ($p \leq 0.004$), düşme sıklığının daha az ($p \leq 0.001$) olduğu sonuçlarına varıldı. Bu çalışma, boyun fleksör kas kuvvetinin DMD' li çocukların fonksiyonel düzeyinin belirlenmesinde klinik olarak önemli olduğunu göstermiştir.

Anahtar kelimeler: Duchenne Musküler Distrofi, kas kuvveti, boyun fleksiyonu, fonksiyonel bağımsızlık, 6DYT, NSAA, süreli performans testleri.

ABSTRACT

Bozgeyik, S., Effects of Head and Neck muscle strenght on functional independence Level in Children with Duchenne Muscular Dystrophy , Hacettepe University Institute of Health Sciences, Master Thesis in Physical Therapy and Rehabilitation, Ankara, 2015. The aim of this study is to investigate the effects of head and neck muscle strenght on functional independence level in children with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). Fourty children with DMD whose mean age were $89,3 \pm 18$ month and functional levels were between 1-3 according to Brooke Functional Classification were included in the study. Twenty children whose neck muscle strength was equal of 3 and more than 3 were included in the control group and twenty children whose neck muscle strength was equal of less than 3 were included in the study group. Demographic characteristics were recorded. Manuel muscle testing, Range of motion of ankle joint, 6 Minute Walk Test (6MWT), Northstar Ambulatory Assessment Scale (NSAA), Brooke functional classification, Timed performance tests (TPT), Pediatric Functional Reach test (PFRT), Frequency of falling , PedsQL (*Pediatric Quality of Life Inventory*), New York Posture Rating Scale (NYPR) were used to assess functional status of DMD children. In the end of the study, 6MWT distances were longer ($p \leq 0.001$), score of NSAA was higher ($p \leq 0.001$), Score of NYPR was higher ($p \leq 0.001$), Level of Brooke Functional classification was better ($p \leq 0.001$), Time of rising from floor was less ($p \leq 0.004$), frequency of falling was less ($p \leq 0.001$) than the study group in control group. This study results showed that the strength of neck flexors could be a clinically important determinant for functional level of children with DMD.

Key words: Duchenne Muscular Dystrophy, muscle strength, neck flexion, functional independence, 6MWT, NSAA, timed performance tests,

İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	i
TEŞEKKÜR	ii
ÖZET	iii
ABSTRACT	iv
İÇİNDEKİLER	v
9.EKLER.....	vi
SİMGELER VE KISALTMALAR	vii
TABLolar DİZİNİ.....	viii
1.GİRİŞ.....	1
2.GENEL BİLGİLER.....	5
2.1.Klinik Özellikler	5
2.1.1. İlerleyici Kas Zayıflığı	6
2.1.2. Ortopedik Komplikasyonlar ve Yürüyüş Bozukluğu	6
2.1.3. Pulmoner Problemler	8
2.1.4. Kardiyak Problemler.....	8
2.1.5. Entellektüel Engel	9
2.2. Değerlendirme	9
2.2.1. Fiziksel Değerlendirme.....	10
2.2.2 Fonksiyonel Değerlendirme	10
2.2.3. Yaşam Kalitesi Değerlendirme	11
2.3. Tedavi Yaklaşımları.....	11
2.3.1. İlaç Tedavisi.....	12
2.3.2. Fizyoterapi Uygulamaları	13
2.3.3. Gen Tedavisi.....	14
3. BİREYLER VE YÖNTEM	16
3.1. Bireyler.....	16
3.2. Yöntem.....	17
3.2.1.Değerlendirme Yöntemleri	17
3.2.2. Demografik Bilgiler.....	17
3.2.3. Fonksiyonel Durum	17
3.2.4. Kas Kuvveti Değerlendirmesi	18

3.2.5. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi	19
3.2.6. Süreli Performans Testleri.....	19
3.2.7. 6 Dakika Yürüme Testi.....	19
3.2.8. Northstar Ambulasyon Değerlendirmesi	20
3.2.9. Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi	20
3.2.10. Postür Değerlendirmesi	21
3.2.11. Yaşam Kalitesi Değerlendirme	22
3.3. İstatistiksel Analiz.....	22
4.BULGULAR.....	24
4.1. Demografik Bilgiler.....	24
4.2. Kas İskelet Sistemine Ait Bulgular	24
4.3. Fonksiyonel Değerlendirmelere Ait Bulgular	27
4.4. Süreli Performans Testlerine Ait Bulgular.....	28
4.5. Denge Değerlendirmesine Ait Bulgular.....	29
4.6. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesine Ait Bulgular	30
4.7. Korelasyon Bulguları	31
5.TARTIŞMA.....	34
6. LİMİTASYONLAR	52
7. SONUÇLAR VE ÖNERİLER.....	53
KAYNAKLAR	55
EKLER	

SİMGELER VE KISALTMALAR

AFO:	Ayak-Ayak bileđi Ortezi
BAEFS:	Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflaması
CK:	Kreatin Fosfokinaz
cm:	Santimetre
dk:	Dakika
DMD:	Duchenne Musculer Distrofi
EMG:	Elektromyografi
FVC:	Zorlu Vital Kapasite
IQ:	Zeka Katsayısı
KAFO:	Diz-Ayak-Ayak bileđi Ortezi
kg:	Kilogram
m:	Metre
N:	Olgu Sayısı
NMH:	Nöromüsküler Hastalık
NSAA:	Northstar Ambulasyon Deđerlendirmesi
NYPR:	New York Postür deđerlendirmesi
p:	Standart Hata
SCM:	Sternocleidomastoid Kası
sn:	Saniye
SPT:	Sürelili Performans Testleri
SS:	Standart Sapma
VKİ:	Vücut Kütle İndeksi
YK:	Yaşam Kalitesi
6DYT:	6 Dakika Yürüyüş Testi

TABLOLAR DİZİNİ

	Sayfa
3.1. Kas Kesti Derecelendirmelerinin İstatistiksel Kullanım Değerleri.....	18
4.1. Demografik bilgileri Karşılaştırması.....	24
4.2. Ayak bileği dorsifleksiyon limitasyon (DFlim) dereceleri Karşılaştırması.	25
4.3. Boyun ve gövde kas kuvvetleri Karşılaştırması.....	25
4.4. Alt ekstremite kas kuvvetleri Karşılaştırması.	26
4.5. Üst ekstremite kas kuvvetleri Karşılaştırması.	26
4.6. Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması Karşılaştırması.....	27
4.7. New York Postür Değerlendirmesi Karşılaştırması.....	27
4.8. Northstar Ambulasyon Ölçeği karşılaştırması	28
4.9. Düşme sıklığı karşılaştırması	28
4.10. Süreli Performans Testleri karşılaştırması	29
4.11. 6DYT karşılaştırması	29
4.12. Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi Karşılaştırması.....	30
4.13. PedsQL Yaşam Kalitesi Ölçeği Karşılaştırması	30
4.14. Çalışma Grubunda Boyun Fleksiyon Kas Kuvveti İle Diğer Parametreler Arasındaki İlişki.....	31
4.15. Kontrol Grubunda Boyun Fleksiyon Kas Kuvveti İle Diğer Parametreler Arasındaki İlişki	32
4.16. Boyun Fleksiyon Kas Kuvveti ile Fonksiyonel Değerlendirme Parametreleri Arasındaki İlişki	33

1.GİRİŞ

Duchenne mskler distrofi (DMD) 3500 canlı erkek doęumda 1 grlen en yaygın ilerleyici mskler bozukluktur (1-5). X kromozomunun kısa kolunda distrofin sentezleyen Xp21 geninde delesyon, dublikasyon veya nokta mutasyonu vardır (2,6). Klinik olarak distrofin defisiti veya eksiklięinden kaynaklanan ilerleyici ve geri dnşm olmayan kas zayıflığı ile karakterizedir . Distrofin kas lifinin anahtar elementlerinden biridir. Distrofin baęlantılı protein kompleksinin birincil grevi hcre zarınının btnlęn saęlamaktır (7). Distrofin eksiklięinde kas kontraksiyonu sırasında kas lifleri dejenerasyona uęrar rejenerasyon kapasitesi dşk olduęu iin kas lifleri nekroza gider ve kas liflerinin yerini non-kontraktil yapı olan konnektif doku ve yaę dokusu alır (6,8).

DMD'de semptomlar genellikle 3-5 yaş civarında başlar . Olguların %25'ine 2 yaşın altında %50'sine 2-4 yaşlarında, %99-100 'ne 7-9 yaşlarında tanı konulabilmektedir (9-11). Erken dnem belirtileri genellikle gecikmiş ve anormal motor aktivitedir (1). Dolayısıyla erken semptomlar tipik olarak yryşle ilgilidir ve yrmede gecikme; yaklaşık %50'si 18 aya kadar baęımsız yryemiyor; parmak ucunda yrme ve rdekvari yryş şeklinde ortaya ıkar. Etkilenen ocuklar normal koşamaz, merdiven ıkmada zorlanır ve sadece yaklaşık %10'u iki ayağı stnde zıplayabilir (1,12). Baldır kaslarında yalancı hipertrofi denilen aşırı genişleme, kas hipertrofisi olmadan meydana gelir, yerden kalkmada zorluk Gowers belirtisi denilen ocuęun kendi zerinde tırmanır tarzda ayaęa kalkması grlr , (12-14). Hastaların az bir blmnde konuşma ve mental problemler primer problemlere eşlik edebilir (15). Yaklaşık hastaların te birinde eşitli derecelerde mental gerilik grlr (16).

12 yaş civarında alt ekstremitte ve kala evresi kaslarındaki gszlęn artması nedeniyle hastalar tekerlekli sandalyeye baęlı hale gelmektedir. 20'li yaşlara gelindięinde hastaların biroęu solunum sorunları ve kardiyak hastalıklar nedeniyle kaybedilmektedir. Olguların %75'i solunum yetmezlięinden, %20'si kalp yetmezlięinden, geri kalanı da pnmoni, pulmoner emboli, ani lm nedeniyle kaybedilmektedir (1,5).

DMD'li hastalar, kortikosteroidler, respiratuar, kardiyak, ortopedik ve rehabilitasyon yaklaşımları ile fonksiyon, yaşam kalitesi, sağlık ve yaşam süresinde gelişmeler kaydetmekte ve günümüzde kırklı yaşlara kadar uzamış yaşam süresi olasılığına sahiptirler (11,17).

Günümüzde hastalığı ortadan kaldıran bir tedavi yöntemi olmamakla birlikte, steroid kullanımı, egzersiz ve ortez uygulamalarını içeren fizyoterapi rehabilitasyon yaklaşımları ile çocukların yürüme ve yaşam süreleri uzayabilmekte ve yaşam kaliteleri önemli ölçüde yükselmektedir. Ancak hastalığın ilerleyiş sürecinde kas zayıflığının progresyonu, 13 yaş civarında tekerlekli sandalye bağımlılığını, bunu takiben skolyoz gelişimini, solunum yetmezliğini ve kardiyomyopatiyi beraberinde getirmektedir (18).

DMD'de fonksiyonel aktivitelerdeki performans ile kas kuvveti arasındaki ilişkiler bilinmektedir. Örneğin sırtüstünden ayağa kalkma aktivitesindeki yetersizlik, gluteus maksimus kasındaki zayıflık nedeniyledir. Yine merdiven çıkma kuadriseps femoris, merdiven çıkarken trabzandan tutma latissimus dorsi, sırtüstünden ayağa kalkma sırasında triseps braki kasının kuvveti arasında ilişki bulunmuştur (19).

Boyun fleksiyonu sırtüstü yatıştan oturmaya gelme ve ayağa kalkmada hareketi başlatmak açısından çok önemlidir. Boyun fleksörlerinde zayıflık olduğunda bu aktiviteler sırasında baş geride kalacağı için hareket tam paterninde gerçekleşmeyecek ancak kompensasyonlarla başarılabilecektir. Kuwabara ve arkadaşları (20) erken çocukluk döneminde kas kuvvet gelişimi tamamlanmadığı için aslında simetrik olarak gerçekleştirilmesi gereken bir hareket olan sırtüstü yatıştan ayağa kalkma aktivitesinin kompensasyonlar kullanılarak asimetric gerçekleştirildiğini belirtmiştir. Boyun fleksiyonu zayıf olan bireyler sırtüstü yatıştan ayağa kalkma veya oturmaya gelme aktivitelerini yaparken öncelikle yüzüstü pozisyona dönüp kuadripedal pozisyona gelmekte ve boyun ekstansiyonunu kullanarak hareketi tamamlayabilmektedirler (21). Boyun fleksörlerinin zayıflığında baş oturma ve hatta ayakta durma pozisyonunda graviteye göre ayarlandığında mekanik kilitlemeden yararlanılarak kontrol edilebilir. Ancak vücudun yer değiştirmesi gereken durumlarda bu mekanik kilitlemeden yararlanılamaz ve kas aktivitesi ve kuvvetine ihtiyaç duyulur. Literatürde en önemli boyun fleksörü olan

sternocleidomastoid kasının (SCM) baş pozisyonu ve postür ile ilişkisini konu alan çalışmalara rastlamak mümkündür (19,22,23).

Boyun fleksör kas kuvveti gövde fleksiyonunu da yakından ilgilendirmektedir. DMD'li hastalarda gövde fleksiyonu, SCM kas zayıflığı nedeni ile başlayamamakta veya SCM kuvvetinin yetersizliği nedeni ile başın geride kalması biyomekanik bir dezavantaj oluşturmakta ve abdominal kaslar daha fazla zorlanabilmektedir. Sonuçta SCM'nin zayıflığı gövde hareketlerinde yetersizliğe ve fonksiyonda kısıtlanmaya neden olmaktadır (19).

Günlük yaşam aktivitelerindeki fonksiyonlarımız göz önüne alındığında boyun fleksiyonu kas kuvvetinin fonksiyonel becerimizi yakından ilgilendirdiği düşünülebilir. Baş, vücut hareketleri için proksimalde hareketin başlangıç noktasını oluşturur ve genel olarak vücut hareketleri baş, omuz ve kalça çevresinde gerçekleşir. Boyun kaslarının zayıf olduğu durumlarda dönme, yatmadan oturmaya gelme, ayağa kalkma gibi dinamik aktiviteleri aktif olarak gerçekleştirmek zordur ve destek gerekir. Çocukların fonksiyonel değerlendirmesinde sırtüstü yatıştan oturmaya gelme önemli bir aktivitedir (19,23). Yılmaz ve arkadaşları (19) DMD'li çocuklarda sternokleidomasteideus kasının rectus abdominis kası ile ilişkisini incelemek amacıyla yaptıkları çalışmada DMD'li çocuklarda aktif olarak oturmaya gelebilen ve gelemeyen gruplar arasında yapılan karşılaştırmada aktif oturmaya gelebilen çocukların SCM ve abdominal kaslarının daha kuvvetli olduğunu bildirmişler. Nöromüsküler grup hastaların klinik değerlendirmesinde de bunu gözlemlemek mümkündür. Klinik çalışmalarımızda boyun fleksörlerinin kuvveti DMD'li çocukların fonksiyonel kapasitelerini belirlemede önemli bir unsur olarak karşımıza çıkmaktadır.

DMD klinik seyir bakımından farklılıklar göstermektedir. Aynı yaştaki iki çocuğun hatta kardeşlerin bile hastalığın şiddeti ile ilgili farklılıklar gösterdikleri bilinmektedir. Klinikte fonksiyonel analizlerde en çok dikkati çeken unsurlardan biri bazı hastalarda boyun fleksör zayıflığının diğerlerinden daha fazla olduğudur. DMD konusunda yapılan prognostik çalışmalarda fonksiyonel yetersizliklere ilişkin çeşitli verilere ve klinik farklılıklara değinilmekle birlikte boyun fleksör zayıflığının fonksiyona etkisi konusunda çalışmaya rastlanmamıştır. Boyun fleksiyon kas

kuvvetinin bazı DMD'lilerde iyi iken bazılarında kötü olması boyun fleksiyon kas kuvvetinin bu hastalarda prognozu göstermek açısından önemli olabileceğini düşündürdü ve bu çalışmayı planlamamızda yol gösterici oldu.

Bu çalışmada DMD 'li olgularda baş boyun kas kuvvetinin fonksiyonel kapasiteye etkisinin incelenmesi planlanmıştır ve aşağıdaki hipotezler belirlenmiştir.

Hipotez 1 : DMD'li bireylerde baş boyun kas kuvveti fonksiyonel kapasite üzerinde etkilidir. Fonksiyonel kapasite göstergesi olabilir?

Hipotez 0 : DMD'li bireylerde baş boyun kas kuvvetinin fonksiyonel kapasiteye etkisi yoktur.

2.GENEL BİLGİLER

DMD 1868 yılında Duchenne tarafından tanımlanan X'e bağılı resesif geçiş gösteren en yaygın musküler distrofi tipidir (5,10,24). 3500-6000 canlı erkek doğumda bir görülür (5). Geridönüşümü olmayan ilerleyici kas zayıflığı ile karakterizedir. Semptomlar genellikle 3-5 yaşlarında görülmeye başlar. Erken bulgular tipik olarak yürüyüşle alakalıdır ve yürümede gecikme, parmak ucunda yürüme ve ördekvari yürüyüş şeklini içerir. Erken ortaya çıkan semptomlar arasında koşmada ve merdiven çıkmada zorluk vardır. Ayrıca yerden kalkarken çocuk kollarını kullanarak kendi üzerinde tırmanır tarzda doğrulur bu da tipik Gowers manevrasıdır (5,25,26). Genellikle baldır kaslarında pseudohipertrofi denilen kasın aşırı genişlemesi görülür (3,10,27). Dubowitz (1978) hastaların %20'sine 2 yaşından önce %72'sine 4 yaşından önce tanı konulabildiğini bildirmiştir (24). 7-12 yaş civarında alt ekstremitte ve kalça çevresi kaslarındaki zayıflığın artması nedeniyle hastalar ambulasyon yeteneklerini kaybetmekte ve tekerlekli sandalyeye mahkum olmaktadır. 20'li yaşlara gelindiğinde ise hastaların birçoğu solunum ve kardiyak problemlerden dolayı kaybedilmektedir (7,28). Hastalığı ortadan kaldıracı herhangi bir tedavi henüz bilinmemektedir (29).

2.1.Klinik Özellikler

DMD 3500 canlı erkek doğumda 1 insidansla en yaygın kalıtsal ve dejeneratif nöromusküler hastalıktır. İlerleyici iskelet kası zayıflığı ile karakterizedir (2). Kaslar doğumdan itibaren etkilenmeye başlar fakat proksimal kas zayıflığının klinik semptomları genellikle 3-5 yaşları arasında görülmeye başlar (30). Çoğu hastanın teşhisi yaklaşık 5 yaş civarında fiziksel yetenekleri yaşlılarından önemli derecede farklılık göstermeye başlayınca konur (5). Erken dönem semptomlar genellikle yürüyüşle alakalıdır. Yürümede gecikme, parmak ucunda yürüme, ördekvari yürüyüş şeklinde normalden sapmalar görülür daha sonraki aşamada takılmalar ve düşmeler görülmeye başlanır. Bu çocuklar genellikle normal çocuklar gibi koşmayı, merdiven çıkmayı, tek ayak ve çift ayak üzerinde zıplamayı başaramazlar (8,12,24).

Proksimal kas gruplarındaki zayıflık ilerledikçe (özellikle kalça çevresi kaslarında) yerden kalkmalarda zorlanmaya başlarlar ve yerden kalkarken bacaklarını aşırı abduksiyona alarak kollarıyla bacaklarından destek alıp kendi

vücutları üzerinde tırmanır tarzda doğrulmaya çalışırlar buna Gowers manevrası denir (7,8). Yürüme zorlaştıkça postüral adaptasyonlar geliştirerek yürümeye çalışırlar bu adaptasyonların en belirgin şekli karni öne iterek beli çukurlaştırma yani lordozu aşırı artırarak ve parmak ucunda yürüme şeklindedir.

2.1.1. İlerleyici Kas Zayıflığı

Kas zayıflığı genellikle simetriktir. Ancak bazen dominant taraf daha fazla tutulum gösterebilir. İlerleyici proksimal kas zayıflığı ile karakterizedir. Pelvis çevresi kaslar omuz kuşağı kaslarına göre daha erken tutulur. Aynı zamanda alt ekstremité distalindeki tutulum da üst ekstremité distalinden önce görülür. Bazılarında kas zayıflığı bebeklikte başını tutmada güçlüklerle başlayıp hızlı bir şekilde ilerlerken bazılarında daha geç ortaya çıkabilir ve daha ılımlı seyir gösterebilir (10). DMD'ye ait ilk semptomlar 3 yaşından önce (2-5 yaş civarı olarak da geçer) proksimal bacak ve pelvis kaslarında zayıflıkla görülmeye başlar sonra buna proksimal kol (omuz kuşağı) ve boyun kaslarındaki zayıflık da eklenir, ayrıca diyafram ve kalp kası da zayıflar (31). Bacak ve kalça ekstansörlerinin zayıflaması karakteristik Gowers manevrasına neden olur (32). Gowers manevrası çocuğun yerden kalkarken bacaklarını aşırı abduksiyona alarak kollarıyla bacaklarından destek alıp kendi vücudu üzerinde tırmanır tarzda doğrulmaya çalışmasıdır (7,10). Gluteus medius kasındaki zayıflık tipik trendelenburg yürüyüşüne neden olur (33). İlerleyici kas zayıflığı ambulasyonun devamlılığı ve fonksiyonel aktivitelerin yerine getirilebilmesi için postüral adaptasyonların geliştirilmesine neden olur bu adaptasyonların en tipik olanları yürürken bel çukurunu aşırı artırma ve parmak ucunda yürümedir.

2.1.2. Ortopedik Komplikasyonlar ve Yürüyüş Bozukluğu

DMD'de yürüyüş bozuklukları sadece kas zayıflığından kaynaklanmaz aşil tendonu büyük olasılıkla tibialis anterior kasının zayıflamasından kaynaklı kısalır ve gastrocnemius kasında kontraktür meydana gelir. Ayak bileği dorsifleksiyon yönünde limitlenir ve çocuk parmak ucunda yürür (24). Kaslardaki ilerleyici parçalanma bacak ve kol kaslarında kontraktürlere neden olur (32). Dirsek fleksörlerinde, önkol pronatörlerinde ve kalça ve diz fleksörlerinde kontraktürler gelişebilir (24). Hasta yaklaşık 7-12 yaş civarında ambulasyonunu kaybeder ve

tekerlekli sandalyeye bağımlı olur. Ambulasyon kaybedildikten sonra omurgada vertabraların eğrilmesi sonucu skolyoz gelişebilir. Skolyoz gelişimi ortopedik bir problem olmasının yanında solunumun düzgün yapılmasına izin vermez ve kalbi sıkıştırır, hasta yirmili yaşlarının başlarında bu komplikasyonlardan dolayı kaybedilir (10). Son zamanlarda yapılan çalışmalarda deflazacort ve prednisolone gibi glukokortikosteroid kullanan DMD'li hastalarda ambulasyon kaybının 1-3 yıl geciktirilebildiği ve skolyoz oluşma riskinin azaltıldığı gösterilmiştir (2,7). DMD'li hastaların %22-44'ünde düşmeye bağlı uzun kemik kırıkları görülür. Kemik kırıklarının yarısı ambule olabilen çocuklarda görülür ve bunun sonucunda çocukların %20-40'ı ambulasyonunu kaybeder (33,34).

DMD'de yürüme yeteneğini korumak; hastalığın ilerlemesini yavaşlatmak, yaşamsal fonksiyonları en iyi düzeyde tutabilmek için temel hedeflerdendir (33). Çünkü yürüme yeteneğini kaybeden DMD'li çocuk tamamen inaktif hale gelmektedir. Tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelen hastada ilerleyici spinal deformiteler, kas kontraktürleri, eklem limitasyonları, solunumsal problemler ve kardiyak problemlerde artış olmaktadır.

D'angelo ve arkadaşları (29)'nın yaş ortalaması 8 olan 21 DMD'li ve 10 sağlıklı çocukla yaptığı yürüyüş analizinde sağlıklı kontrol grubuna oranla DMD'li çocuklarda adım uzunluğunun önemli derecede azaldığı gösterilmiştir. Adım genişliği kontrol grubuyla karşılaştırıldığında anlamlı bir artış bulunmuştur. Tüm yürüyüş paterni boyunca kontrol grubuyla karşılaştırıldığında DMD'li çocuklarda anterior pelvik tilt artmış ve tipik bir çift destek periyoduna rastlanmıştır. Terminal sallanma fazında kalçanın normalden daha fazla fleksiyonda olduğu ve orta duruş fazında yüklenme cevabı sırasında dizlerdeki sapma gösterilmiştir. DMD'li hastaların yeterli diz fleksiyonunu gerçekleştiremedikleri; bazılarında ise dizlerin hiperekstansiyonda kaldığı gözlemlenmiştir. Ayakların taban teması sırasında aşırı plantar fleksiyonda kaldığı belirtilmiştir. Frontal düzlemde sallanma fazında kalça seviyesinde artmış kalça abduksiyonuna rastlanmıştır. Kontrol grubuyla karşılaştırıldığında DMD'li çocukların kalça ve ayak bileği kas kuvvetinin anlamlı derecede azaldığı bulunmuştur. DMD'li hastalarda gluteus maksimus kasındaki zayıflığın ve kalça fleksör kaslarındaki kısalığın yürüyüş sırasında lumbar lordoz ve

anterior pelvik tilt artışına neden olduğu; sagittal düzlemde pelvik paternde rektus femoris kasının kalçayı anterior tilte çektiği gösterilmiştir. Kuadriseps kasının zayıflığının, yükleme cevabında hastaların diz fleksiyonundan kaçınmasına yol açarak diz paternini etkilediği bulunmuştur. Duruş fazında dizde görülen hiperekstansiyonun, hastaların kuadriseps kas zayıflığını kompanse ederken vücut stabilitesini devam ettirmek amacıyla gerçekleştirdikleri düşünülmektedir. DMD hastalarında sallanma fazında aşırı artmış plantar fleksiyon ve abduksiyon ile kompanse edildiği görülmüştür. DMD hastalarında hız ve dakikadaki adım sayısının sağlıklı grup ile benzer olduğu bulunmuştur. Adım uzunluğundaki azalma ve adım genişliğindeki artışın dengeyi korumak için DMD'li çocuklarda geliştirilen adaptasyonlar olduğu düşünülmektedir.

2.1.3. Pulmoner Problemler

Restriktif akciğer hastalığına bağlı kronik respiratuar yetmezlik hemen hemen tüm hastalarda görülmektedir. Ambulatuvar dönemde hastaların solunum fonksiyonları genellikle normaldir. Daha çok tekerlekli sandalyeye bağımlı hale geldiklerinde etkilenir. Değerlendirmede en çok kullanılan zorlu vital kapasite (FVC) 5 yaş üzeri ve koopere olabilen hastalarda değerlendirilebilmektedir (1,35). FVC yılda ortalama %5-10 arasında düşmeye başlar, öksürme kuvveti yetersizdir ve zayıf öksürüğe bağlı havayollarından sekresyonun uzaklaştırılmasındaki bozukluk ilerleyen dönemde sık görülen bulgular arasındadır. Bunun sonucunda pnömoni sık görülmektedir. Zorlu vital kapasitedeki ilerleyici düşüş, gece hiperkapnisinin gündüzleri de görülmesi şeklinde ilerleyerek ciddi solunum yetmezliğinin gelişmesine zemin hazırlamaktadır (13). DMD'li hastaların çoğu 20'li yaşlarının ortalarında solunum veya kalp problemlerinden dolayı kaybedilmektedir (31). Glukokortikosteroid kullanımına ambulasyon kaybından sonra da devam edildiğinde skolyoz oluşma riskinin azalmasını ve ventilasyonun korunmasını sağlayabildiği düşünülmektedir (7).

2.1.4. Kardiyak Problemler

Distrofin eksikliği kalp kasını da etkilemektedir (36). DMD'de kardiyak tutulum en yaygın olarak dilate kardiyomyopati (Elektrokardiyografide dilate sol ventrikül ve ejeksiyon fraksiyonu) şeklinde görülmektedir. Aynı zamanda hipertrofik

kardiyomiyopati ve iletim anormallikleri de görülebilmektedir (37). Q dalgasındaki ve R dalgasındaki anormallikler öne çıkan özelliklerdir fakat bazı durumlarda taşikardi ve kardiyak yetersizlikler de görülebilir (24). Birçok çalışmada görülme yaşı farklılık gösterse de DMD'li bireylerin neredeyse hepsinde kardiyomiyopati geliştiği gösterilmiştir (37). Klinik olarak kardiyomiyopati ilk olarak 10 yaşından sonra görülmeye başlar, 14 yaş civarında hastaların 1/3'ünü etkiler, 18 yaş üstü hemen hemen tüm hastalarda görülür. Kardiyomiyopatide yapısal belirtiler yıllar içinde semptomlardan daha önce ortaya çıkmaktadır fakat solunumsal komplikasyonlar DMD'li bireylerde aktivite seviyelerini çok kısıtladığı için kalp yetmezliği semptomlarının anlaşılması zorlaşmaktadır (33,37,38).

2.1.5. Entellektüel Engel

Distrofin iskelet ve kalp kaslarının yanında beyin ve retinada da bulunmaktadır ve eksikliğinde DMD hastalarının bazılarında mental reterdasyon görülmektedir. DMD'li hastalarda ortalama zeka katsayısında (IQ) yaklaşık 1 standart sapma (80-85) ile azalma ve hastaların 3'te 1'inde mental reterdasyon ile DMD'nin entelektüel özürle alakalı olduğu bulunmuştur (16). Entelektüel özür ile kas zayıflığının şiddeti arasında ilişki yoktur (39). Cyrulnik ve arkadaşları bazı DMD'li çocukların ebeveynlerinin çocuklarında net bir şekilde kognitif gecikme olduğunu söylediklerini rapor etmiştir (40). Distrofinopati tanısı alan kişilerde entelektüel performansta geniş çeşitlilik olduğu saptanmıştır. Son zamanlardaki çalışmalar erken dönemde kognitif testlerin bariz şekilde düşük skorlarda olduğunu göstermiştir. Distrofinopatili infantlar arasında standardize testler üzerinde geliştirilmiş oranlar beklenenden daha düşük çıkmıştır. Kognitif performans, dil ve motor görevlerdeki bu düşüş yaklaşık 1 standart sapmadır (41).

2.2. Değerlendirme

DMD'nin klinik değerlendirmesi standart medikal değerlendirmeye ek olarak aile hikayesi, kas iskelet sistemi ve fonksiyonel gereksinimlerine odaklanan yüklemeli bir fiziksel değerlendirmeyi içerir. Kas kuvveti, eklem hareket açıklığı, postür analizi, yürüyüş analizi ve süreli testler gibi değerlendirmeler, günlük yaşam aktiviteleri ve motor fonksiyon skalaları ile yetenekleri kaydedilmelidir. Bu bilgiler

aynı zamanda terapatik yaklaşımlara karar vermede ve tedavinin gereksinimlerini belirlemede kullanılacaktır (5).

2.2.1. Fiziksel Değerlendirme

DMD’de klinik değerlendirme, hastanın standart bir tıbbi ve aile hikayesinin alınmasını; kas-iskelet sistemine odaklanılarak, ilişkili fonksiyonel bozuklukların tanımlanmasına yönelik fiziksel değerlendirmesini içermektedir. Bu değerlendirmeler;

- * Manuel kas testi ya da miyometre yardımıyla kas kuvveti değerlendirmesi,
- * Kas kısalıklarının değerlendirilmesi,
- * Gonyometre ile eklem hareket açıklığı ölçümleri,
- * Postüral değerlendirme,
- * Yürüyüş değerlendirmeleri (6DYT ile yürüme mesafesinin belirlenmesi, gözlemsel yürüyüş analizi),
- * Performans değerlendirmesi (SPT, Barthel testi),
- * Düşme sıklığı, adım sayısı takibi, bakım becerileri, yazma, bilgisayar kullanma, okuldaki fonksiyonellik, toplumsal katılım gibi günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme becerisinin değerlendirilmesi,

Şeklindedir.

2.2.2 Fonksiyonel Değerlendirme

Nöromusküler hastalığı (NMH) olan bireylerde 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 birçok faktör fiziksel aktivitede azalmaya sebep olur. Bu hastalarda fonksiyonel kapasiteyi etkileyen 3 ana komponent vardır. Bunlar; kas zayıflığı, egzersiz yapmada zorluk ve yorgunluktur. Bu problemler fiziksel aktivitede azalma ve sedanter bir yaşam tarzı ile sonuçlanır (42).

Terapist tarafından yapılan fonksiyonel değerlendirme hastaların standart yeteneklerini belirli bir zaman içinde yapılmasına göre değerlendirir. Bu tip değerlendirmeler küçük yaştaki çocuklara dahi uygulanabilir. Klinikte fonksiyonel değerlendirmede en sık kullanılan testlerden biri 6DYT. Fonksiyonel yürüme testleri üzerine yayımlanan son bir araştırmada ‘6DYT kolay uygulanabilir, kolay tolere edilebilir ve diğer yürüme testlerine göre günlük yaşam aktivitelerini daha iyi yansıtılma özelliğine sahiptir’ sonucuna varılmıştır (43). Son zamanlarda 6DYT’nin, DMD’de terapatik tedaviler ve hastalık süreci açısından primer bir sonuç ölçümü olarak kullanılması önerilmektedir (44).

2.2.3. Yaşam Kalitesi Değerlendirme

Musküler distrofilerin kronik ve ilerleyici karakteri, aktivite ve katılımda düşüşe neden olmaktadır. Hastaların, yaşam kalitelerini (YK) etkileyen, azalan motor beceriler ile baş etmeyi öğrenmeleri önemlidir. YK, çok yönlü bir yapıdır ve genel olarak 3 bölüm içermektedir: hastanın fiziksel, psikolojik ve sosyal fonksiyonları (45). Bothwell ve diğ. (46)’nin yaptıkları bir çalışmaya göre, DMD’li bir çocuğa sahip aileler için YK’nin fiziksel fonksiyonlardan daha fazla öneme sahip olduğu bulunmuştur.

2.3. Tedavi Yaklaşımları

DMD için henüz tam anlamıyla etkili bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Farmakolojik tedavi, fizyoterapi ve diğer bazı metodları içeren geniş varyasyonları olan multidisipliner bir yaklaşım uygulanmaktadır fakat; hiçbiri hastalığın sonuçlarını ortadan kaldıramamaktadır. Ancak koruyucu ve destekleyici yaklaşımların tedavide önemli yeri vardır. Kapsamlı tedavi uygulamaları hastalığın doğal seyrini etkileyip fonksiyon, yaşam kalitesi ve süresini olumlu şekilde değiştirebilmektedir (7). Mesela aktif yürüme periyodu fizyoterapi, cihaz kullanımı ve kontraktürleri azaltmak için uygulanan tenotomi gibi ortopedik yaklaşımlar kullanılarak uzatılabilmektedir (24). Dolayısıyla DMD’nin tedavisinde temel amaç, fonksiyonel becerileri mümkün olduğunca korumaktır. Fonksiyonel becerilerin kaybının geciktirilmesi, DMD’li çocukların günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlıklarını korumak ve optimize etmek için önemlidir.

2.3.1. İlaç Tedavisi

Günümüzde, DMD’de kas kuvvet ve fonksiyon kaybını yavaşlatan, böylece skolyoz riskini azaltan ve pulmoner fonksiyonları stabilize eden tek ilaç prednisone/prednisolone veya deflazacort gibi glukokortikoidlerdir (steroid) (5). Bu ilaçlar üzerinde yapılan uzun süreli çalışmalar, ilaçların kas kuvvetinde gelişmeyi içeren kısa süreli etkilerinden çok, ambulasyonu uzatmak gibi uzun süreli etkileri üzerinde durmaktadır. Son çalışmalarda, hasta nonambulatuar döneme geçtikten sonra da devam eden ilaç tedavisinin ilerleyici skolyoz riskini azalttığını ve pulmoner fonksiyon test parametrelerinde stabilizasyonu sağladığı gösterilmiştir (5,30).

Prednisolone/prednisone üzerine yapılan klinik çalışmalar bu ilaçların DMD’li hastalarda 10 gün içerisinde kas kuvvetinde bir artışa neden olduğunu, 3 ayda bu artışın en yüksek seviyesine ulaştığını ve daha sonraki 18 ay boyunca kas kuvvetini koruduğunu göstermiştir. Kas kuvvetindeki artış fonksiyonel testler (sırtüstü yatıştan ayağa kalkma ve 9 metre yürüme süreleri) ve kas kütlesindeki gelişmeler ile paralellik göstermiştir (47).

Literatürde, DMD’li çocuklarda ambulatuar dönemde steroide başlama yaşını net olarak bildiren kabul görmüş bir rehber bulunmamaktadır. Fakat, henüz motor becerilerini kazanma aşamasında olan, özellikle 2 yaşın altındaki çocuklarda steroide başlanması önerilmemektedir. DMD’li bir çocuk, yaklaşık 4-6 yaşlarına kadar motor becerilerde ilerleme kaydeder. Bu dönemde aile ile görüşülerek ilaç kullanımı ve dozuna karar verilebilmektedir (5).

Ambulasyon döneminde steroide başlayan hastalar için uzmanlar, ambulasyon kaybindan sonra da üst ekstremitte kuvvet ve fonksiyonlarını korumak, skolyoz progresyonunu azaltmak, respiratuar ve kardiyak fonksiyonlarındaki düşüşü geciktirmek hedefleriyle steroide devam edilmesini önermektedir (5,30).

Glukokortikoidlerin günlük 1,5 mg/kg’dan yüksek dozda ve 0,3 mg/kg’dan az dozda kullanımı çok etkili değil. En iyi dozun günlük 0,75mg/kg olduğu belirlenmiştir (48).

2.3.2. Fizyoterapi Uygulamaları

Destekleyici tedavilerden fizyoterapi rehabilitasyon uygulamalarının amacı; mümkün olduğu kadar uzun süre maksimum fonksiyonun korunması, komplikasyonların önlenmesi ve yaşam kalitesinin yükseltilmesidir. Rehabilitasyon hastanın ihtiyaçlarına göre ve bireysel olarak planlanır ve uygulanır. Bu hastalıkların rehabilitasyonu çoklu sistem etkileşimleri ve hastalığın yarattığı psikososyal sorunlar nedeniyle multidisipliner olarak ele alınmalıdır.

DMD'li bireylerde; eklemin tam hareket açıklığı boyunca hareket yeteneğinin kaybedilmesi, kas kuvvet dengesizliklerinin oluşması ve kastaki fibrotik değişiklikler gibi çeşitli faktörlerden dolayı kasın uzayabilirliği azalmakta ve eklem kontraktürleri oluşmaktadır. Ambulasyonun sürdürülmesi ve eklemlerde kalıcı deformitelerin önlenmesi, optimal eklem hareketi ve fonksiyonellik için eklem hareket açıklığını korumak ve bilateral simetrik hareketi sürdürebilmek önemlidir. Eklem kontraktürlerinin tedavisinde nöromusküler alanda uzmanlaşmış bir hekim, fizyoterapistler, rehabilitasyon uzmanları ve ortopedik cerrahların görüş ve müdahaleleri önemlidir. Kontraktürleri önleme ve müdahale programını, hastaların ihtiyaçlarını, hastalığın evresini, tedaviye cevabı ve toleransı göz önüne alarak genellikle bir fizyoterapist yürütmektedir. Bir standart olarak tedavinin ilerleyişi 4 ayda bir, bir uzman tarafından kontrol edilmelidir.

Kontraktürlerin önlenmesi ve oluşmuşsa düzeltilmesi için muskulotendinöz yapıya etkili bir şekilde germe uygulamak gereklidir. Germeler aktif, aktif-yardımlı ve pasif yapılabilir aynı zamanda uzun süreli germe için pozisyonlama yapılabilir splint veya ortez kullanılabilir. Ayakta durma ve yürüme zorlaşmaya başladığında ayakta durma çalışmalarıyla kombinelebilir.

Kontraktürleri önlemek ve minimale indirmek için aktif, aktif-yardımlı ve pasif germeler özel kas grubuna ve ekleme haftada 4-6 gün uygulanmalıdır. Germeler klinikte yapılabileceği gibi evde ve okulda da yapılabilir.

Hem ambulatuar hem de non-ambulatuar dönemlerde ayak bileği diz ve kalça eklemlerine düzenli bir şekilde germe yapılması gereklidir. Non-ambulatuar dönemde germeler üst ekstremit eklemleri için de gerekli hale gelmektedir.

Kontraktürleri ve eklem limitasyonlarını önlemek için ayak-ayak bileği ortezleri (AFO) gibi gece kullanılan ortezler kontraktür ve limitasyonların ilerleyişini önlemek için gereklidir. Ambulatuvar dönemin son zamanlarında ve non-ambulatuvar dönemin başlarında ayakta durmak için kullanılan ayak-ayak bileği-diz ortezleri (KAFO) kontraktürleri ve eklem deformitelerini önlemede değerlidir.

Pasif ayakta durma yardımcıları orta derece kalça diz veya ayak bileği kontraktürleri için geç ambulatuvar dönemde ve non-ambulatuvar dönemin başlarında gereklidir.

DMD'de optimum egzersiz şiddeti, sıklığı, yoğunluğu ve tipi üzerinde bugüne kadar kısıtlı çalışmalar yapılmıştır. Distrofinopatilerde birçok egzersiz önerisi, kontraksiyon-ilişkili kas hasarını gösteren hayvan çalışmaları ve bilinen patofizyoloji temel alınarak yapılmıştır.

DMD'de kas fibrilleri, sarkolemmal membranın mekanik desteğindeki yetersizlik nedeniyle kontraksiyona bağlı yaralanmalara yatkındır (49). Kontraksiyon-bağımlı kas fibril dejenerasyonu endişeleri nedeniyle, eksentrik egzersiz ve yüksek-dirençli kuvvet eğitimlerinin yaşam boyu kaçınılması gereken egzersiz tipleri olduğu belirlenmiştir (50). Diğer yandan düşük stresli egzersizler, miyofibril kontraktilesinde ve enerji etkinliğinde, DMD'de yararlı etkiler göstermektedir (49). Kullanmama atrofisinin ve inaktivitenin yol açtığı diğer sekonder komplikasyonların önlenmesi için, ambulatuvar ve erken non-ambulatuvar dönemdeki tüm çocukların yüzme egzersizleri ve toplum içinde reaksiyon-temelli egzersizlerin bir kombinasyonunu içeren düzenli, hafif, submaksimal fonksiyonel kuvvetlendirme/aktivite egzersizlerini yapması önerilmektedir (7).

2.3.3. Gen Tedavisi

Viral Vektörler

DMD tedavisinde diğer bir yaklaşım da viral vektör aracılı fonksiyonel distrofin restorasyonudur. En yaygın kullanılan viral vektörler ise adeno-ilişkili viral vektörlerdir (31). Viral vektörler içerisine sadece küçük bir yazılım boyutu yerleştirilerek fare modelleri üzerinde distrofin restorasyonu ile mikro distrofin ve

mini distrofin genleri üretilmiştir. İmmün sistemi baskı altına alma ihtiyacı ve vektörlerin birçok kas grubuna en iyi şekilde nakledilmesi ve bu gen tedavisindeki zorlukları oluşturmaktadır (51).

Antisense Oligonucleotide Exon Skipping

Antisense oligonükleotidleri okuma yolunu restore etme ve kısmen fonksiyonel distrofin üretme amacıyla splicing'i (bağlanma) yönetme ve ekzon atlamasına neden olmak için kullanılabilirler. Bazı delesyonlar veya duplikasyonlar haricinde DMD mutasyonlarının çoğu için bu yöntem idealdir (52).

Oligonükleotidlerin beklenen, güvenli ve yararlı etkilerini açığa çıkarmak ve yaşam boyunca faaliyetlerini devam ettirmelerini sağlamak bu tedavi şeklinin limitasyonlarını oluşturmaktadır. Ek olarak, farklı delesyonlar için farklı antisense oligonükleotidler gerekmektedir. Bu yüzden bu tedavi geniş oranda distrofin üretimi için zor ve maliyetlidir (53).

Read-Through Stop Codon Stratejileri

Gentamicin gibi bazı aminoglikozit antibiyotikler kodon tanımlamasında nonsense mutasyonların okunması için tüm DMD hastalarının yaklaşık %7'sinde bir kolaylığa sebep olmaktadır (54).

PTC124, stop kodonların ribozomal okunmasını geliştiren, fonksiyonel protein üretimine izin veren ve ağızdan alımı önerilen araştırma amaçlı üretilen yeni bir ilaçtır (55). PTC124'ün müsküler distrofil farelerde kas kuvvetinde artış ve CK seviyelerinde azalma ile distrofin seviyelerini restore ettiği gösterilmiştir (56). Sağlıklı yetişkin gönüllüler üzerinde yapılan Faz 1 çalışmalarında ilacın oral alımının uygun ve iyi tolere edilebilir olduğu gösterilmiştir. 26 çocuk üzerinde yapılan Faz 2 çalışmalarında süreli fonksiyonlar ve kas kuvvetinde anlamlı bir gelişme görülmeksizin PTC124 ile artmış tam uzunluklu distrofin üretimi ve azalmış CK seviyeleri gösterilmiştir (57). Read through stop codon ilaçlarının kullanımındaki asıl endişeyi teorik olarak fizyolojik stop kodonların da bir bütün halinde okunması riskidir (58).

3. BİREYLER VE YÖNTEM

Fonksiyonel olarak belirli seviyede bulunan Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklarda baş boyun kas kuvvetinin fonksiyonel seviye üzerindeki etkisini araştırmak üzere planlanan bu çalışma Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Bölümü, Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi’nde düzenli olarak değerlendirmeye alınan ve ev programıyla takip edilen Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklar üzerinde gerçekleştirildi.

3.1. Bireyler

Çalışmamızda, bir nörolog tarafından DMD tanısı almış olan ve Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi’nde düzenli aralıklarla değerlendirmeye alınan ve ev programı ile takip edilen hastalar yer aldı.

DMD tanısı almış, Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması (BAEFS)’na göre ilk üç seviyede yer alan ambule çocuklardan ve ailelerinden yazılı onam alınarak çocuklar çalışmamıza katıldı.

Dahil etme kriterleri:

- 1-DMD tanısı almış olmak,
- 2-Brooke’a göre ilk üç seviyede olmak,
- 3-Gönüllü olmak,
- 4-Steroid tedavisi alıyor olmak,
- 5-Kooperasyon güçlüğünün olmaması.

Dışlama kriterleri:

- 1-Gönüllü olmamak,

- 2-Kooperasyon güçlüğünün olması,
- 3-Herhangi bir cerrahi geçirmiş olmak,
- 4-Steroid tedavisi almıyor olmak,
- 5-Testleri tolere edemeyecek fiziksel yetersizliği olmak.

Hacettepe üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı'na GO 15/38 kayıt numarası ile izlenen çalışmamız 21.01.2015 tarihinde değerlendirilmiş olup, tıbbi etik açısından uygun bulundu.

3.2. Yöntem

Çalışmamıza alınan Duchenne musküler distrofili çocuklar manuel kas kuvveti değerlendirmesine göre boyun fleksiyon kuvveti 3 ve üstü değer alanlar kontrol grubunda; 3⁻ ve altı değer alanlar çalışma grubunda olacak şekilde gruplandırıldı.

3.2.1.Değerlendirme Yöntemleri

Ailelerinden ve çocuklardan onam alındıktan sonra çocuklar aşağıdaki değerlendirme parametrelerine uygun olarak değerlendirildi ve sonuçlar kaydedildi.

3.2.2. Demografik Bilgiler

Çocukların yaş, boy, vücut ağırlığı ve vücut kütle indeksi (VKİ) gibi demografik bilgileri kaydedildi.

3.2.3. Fonksiyonel Durum

BAEFS'na göre olguların fonksiyonel seviyeleri belirlendi.

BAEFS'na (59) göre ilk 3 seviye;

Seviye 1: Çocuk yardımsız yürür ve merdiven çıkar.

Seviye 2: Yürür ve trambandan tutunarak merdiven çıkar (12sn den az sürede).

Seviye 3: Merdivenleri yavaşça çıkar (12 sn den uzun sürede), şeklindedir.

Bu sınıflandırma 1981 yılında Duchenne Musküler Distrofi'nin klinik değerlendirmesinde alt ve üst ekstremitenin fonksiyonel durumunu belirlemek için Vignos ve diğ. (60)'nin belirlediği sınıflandırma temel alınarak düzenlenmiştir.

Bu sınıflandırma kullanılarak seviye 1, seviye 2 ve seviye 3'de bulunan çocuklar çalışmaya dahil edilerek diğer parametrelerde değerlendirildi ve sonuçlar kaydedildi.

3.2.4. Kas Kuvveti Değerlendirmesi

Baş-boyun, gövde, alt ve üst ekstremitte kas kuvvetleri Dr. Lovett'in manuel kas testi (61) kullanılarak değerlendirildi. Kaslar 0 (tam paralizi)-5 (normal) değerleri arasında derecelendirildi.

Kas testi derecelendirmelerinin istatistiksel kullanım değerleri aşağıdaki tabloda gösterildiği gibidir (62).

Tablo 3.1. Kas Kesti Derecelendirmelerinin İstatistiksel Kullanım Değerleri

Derece	İstatistiksel değer
0	0
1	1
2 ⁻	1,50
2	2
2 ⁺	2,33
3 ⁻	2,66
3	3
3 ⁺	3,33
4 ⁻	3,66
4	4
4 ⁺	4,33
5	5

Değerlendirilen kas ve kas grupları aşağıdaki gibidir:

- ✓ Baş-boyun kasları: Boyun fleksörleri ve boyun ekstansörleri.
- ✓ Gövde kasları: Gövde fleksörleri (abdominaller) ve sırt ekstansörleri.
- ✓ Alt ekstremitte kasları: Kalça fleksörleri , ekstansörleri ve abdükörleri, diz fleksör ve ekstansörleri.

- ✓ Üst ekstremitte kasları: Omuz fleksörleri, ekstansörleri ve abdükörleri, dirsek fleksör ve ekstansörleri.

3.2.5. Eklem Hareket Açıklığı Değerlendirmesi

Üst ve alt ekstremitelerdeki eklem hareket açıklığına bakılarak limitasyon saptanan eklemelere gonyometrik ölçüm yapıldı ve limitasyon açıları derece cinsinden kaydedildi (61). Kas zayıflığı olan olgularda, zayıflığa bağlı olarak aktif eklem hareket açıklığı her zaman tamamlanamayacağından istatistiksel analizde pasif ölçüm sonuçları kullanıldı (63).

3.2.6. Süreli Performans Testleri

Çocukların zamana karşı fonksiyonel performanslarını değerlendirmek amacıyla kullanıldı. Aşağıdaki parametreler değerlendirildi ve sonuçlar kaydedildi.

- ✓ Met üzerinde sırtüstü yatıştan ayağa kalkma süresi. Çocukların met üzerinde sırtüstü yatış pozisyonundan ayağa kalkmaları istendi ve süre kaydedildi.
- ✓ 4 basamaklı merdiveni çıkma süresi. 4 basamaklı bir merdiven platformunu günlük hayatta çıktıkları şekilde çıkmaları istendi ve çıkış süreleri kaydedildi.
- ✓ 4 basamaklı merdiveni inme 4 basamaklı bir merdiven platformunu günlük hayatta indikleri şekilde inmeleri istendi ve inme süreleri kaydedildi.
- ✓ 10 m'lik mesafeyi yürüme süresi. Çocuklardan önceden belirlenmiş olan 10 metrelik bir mesafeyi günlük hayatlarında yürüdükleri hızda yürümeleri istendi ve yürüme süresi kaydedildi.

3.2.7. 6 Dakika Yürüme Testi

Çocuklarda da rahatlıkla kullanılabildiği için hastaların 6 dk boyunca yürüdüğü mesafeyi ölçebilen 6DYT ile değerlendirme yapıldı ve sonuçlar kaydedildi.

6DYT nöromüsküler ve nörometabolik hastalıklarda fiziksel fonksiyonel kapasite ve endurans değerlendirmesinde kabul görmüş yaygın olarak kullanılan bir değerlendirme testidir. Sert bir yüzeyde 6 dk boyunca hastaların yürüme mesafesini ölçen submaksimal bir yürüyüş testidir. Yüksek teknoloji araçlara gerek duymadan

kişinin kendi yürüyüş temposunda yapılan basit bir değerlendirme yöntemidir (13,17,25).

3.2.8. Northstar Ambulasyon Değerlendirmesi

NSAA testi ile ambulasyon değerlendirmesi yapıldı ve sonuçlar puan cinsinden kaydedildi.

DMD'li bireyler ilerleyici kas zayıflığına bağlı olarak aktiviteleri yerine getirmede hareketi değiştirme yöntemine başvurumaktadırlar NSAA olguların ambulasyonlarını normal yapması, değiştirerek yapması ve aktiviteyi bağımsız yapamamasına göre derecelendirmektedir. Ayakta durmadan (madde 1) koşmaya (madde 17) kadar, fonksiyonel olarak ambulasyonu devam ettirmek için gerekli becerileri değerlendiren ve en fazla 15 dakikada tamamlanabilen 17 maddelik bir ölçektir.

NSAA'daki her madde 3 puanlık bir ölçek kullanılarak puanlanmaktadır. Bir olgunun, ölçekteki herhangi bir maddeden 2 puan alması hareketi hiç yardım almadan normal yaptığını ifade ederken, 1 puan alması hareketi bir başka kişinin fiziksel yardımına ihtiyaç duymadan fakat değiştirerek tamamlamasını, 0 puan ise bağımsız olarak hareketi yapamamasını ifade etmektedir. Toplam skor, olgunun tüm maddelerden aldığı puanların toplanması ile belirlenmektedir ve 0 (hiçbir aktivite başarılmaz) ile 34 (tüm aktiviteler yardımsız başarılı) arasında değişmektedir. Tüm maddeler, çocuğun günlük hayatında kullandığı korse veya ortezler kullanılmadan değerlendirilmektedir (64).

3.2.9. Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi

PFUT ile bireylerin denge değerlendirmesi yapıldı. Bu test 'Fonksiyonel Uzanma Testi' nin çocuklar için yeniden düzenlenip, çocuklarda geçerliliği ve güvenilirliği kanıtlanmış bir şeklidir (65). Bu test; fonksiyonel uzanma testinde oturma ve ayakta durma pozisyonlarındaki ileriye doğru uzanma alt başlıklarına, yine aynı pozisyonlarda yanlara (sağa ve sola) uzanma parametrelerinin eklenmesi ile oluşturulmuştur. Test parametreleri aşağıdaki şekildedir;

Sandalyede oturma (sırt desteği olmadan):

Çocuk bağımsız olarak 15 sn oturabiliyor mu? Oturabiliyorsa ;

1. Oturur pozisyonda ileriye doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu ileriye doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

2. Oturur pozisyonda sağa doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu sağa doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

3. Oturur pozisyonda sağa doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu sola doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

Ayakta durma:

Çocuk 15 sn boyunca bağımsız ya da yürüme yardımcıları olmadan ayakta durabiliyor mu? Durabiliyorsa:

4. Ayakta durma pozisyonunda ileriye doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu ileriye doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

5. Ayakta durma pozisyonunda sağa doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu sağa doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

6. Ayakta durma pozisyonunda sola doğru uzanma:

Sözel uyarı: ‘kolunu sola doğru 90 derece kaldır ve uzanabildiğin kadar uzağa uzan.’

3.2.10. Postür Değerlendirmesi

New York Postür Değerlendirmesi ile postür analizi yapıldı. Bu değerlendirme posterior ve lateralde çeşitli vücut kısımlarının doğru ve yanlış pozisyonunu değerlendirmek için kullanılan nicel bir yaklaşımdır. *New York Posture Rating Scale* (NYPR) orijinali 1958 yılında yayınlanmıştır New York'ta okul çocuklarının fonksiyonel durumunu değerlendirmek için tasarlanmış sonra 1992 yılında *Howley* ve *Franks* tarafından modifiye hali yayınlanmıştır. NYPR ölçeği

kişinin anatomik pozisyonda duruşundaki çeşitli vücut segmentlerinin doğru ve yanlış yerleşimlerini nicel bir yaklaşımla değerlendirmeyi sağlar. Orijinal halinde posteriyordan baş, omuzlar, gövde, kalça, ayak ve arklar; lateralden ise boyun, çene, omuzlar, üst sırt, gövde, abdomen ve bel şeklinde 13 vücut segmentine dair postüral çizim içermektedir. Modifiye şeklinde ise toplam skorun kolay hesaplanması için posteriyordan arklar; lateralden ise çene ve gövde çizimleri çıkarılmıştır. Orijinal halinin puanlaması “1” belirgin deviasyon, “3” hafif deviasyon ve “5” standart postür şeklindeki modifiye halinde “0” kötü postür, “5” zayıf postür ve “10” doğru postür şeklindedir (66).

3.2.11. Yaşam Kalitesi Değerlendirme

Hastaların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerinin değerlendirilmesinde, *The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)-Neuromuscular Module* Türkçe versiyonu PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül kullanıldı. Bu ölçek, 2-18 yaş arasında, nöromusküler hastalığa sahip çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerini hastalığa-özel değerlendirmede geçerli ve güvenilir bulunmuştur (67). Ölçek, 3 kategori altında toplam 25 maddeden oluşmaktadır. Bu maddeler; 1) Benim/Çocuğumun Nöromusküler Hastalığı ile ilgili (hastalık süreci ve ilişkili semptomlara yönelik 17 madde içermektedir), 2) İletişim (hastanın sağlık bakım verenleri ve hastalığı ile ilgili diğer kişilerle iletişim becerisine yönelik 3 madde içermektedir), 3) Aile Kaynaklarımız ile ilgili (ailenin finansal ve sosyal destek sistemleri ile ilgili 5 madde içermektedir) olmak üzere 3 başlık altında toplanmıştır. PedsQL 3.0 Nöromusküler Modül ölçeği, 5-18 yaş arasındaki çocuklar için çocuk kişisel raporu ve ebeveyn raporu formatlarında, 2-4 yaş arası çocuklar için ebeveyn raporu formatında hazırlanmıştır. Maddeler 0 (asla problem teşkil etmez) – 4 (her zaman problem teşkil eder) arasında Likert tipi puanlanmaktadır. Puanlama, testin sonunda 0-100 arası (0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0) puanlamaya dönüştürülmektedir. PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül’den alınan yüksek puanlar, daha iyi sağlıkla ilişkili yaşam kalitesini göstermektedir (67).

3.3. İstatistiksel Analiz

Çalışmanın sonunda elde edilen bulgular, istatistik programı SPSS (Version 21, Chicago IL, USA) kullanılarak analiz edildi. Çalışmada kesikli ve sürekli

değişkenler için tanımlayıcı istatistikler (ortalama±standart sapma, minimum, maksimum, sayı) verildi. Bağımsız iki grup arasındaki farklılıklar değerlendirildiğinde parametrik test ön şartlarının sağladığı durumda “Bağımsız Gruplarda t Testi”; sağlamadığında ise ”Mann Whitney-U Testi” kullanıldı. Değişkenler parametrik ön koşulları sağladığı zaman korelasyon katsayıları ve istatistiksel anlamlılıklar “Pearson Testi” ile hesaplandı. Değişkenler parametrik önkoşulları sağlamadığında, değişkenler arası ilişkiler için korelasyon katsayıları ve istatistiksel anlamlılıklar “Spearman Testi” ile hesaplandı. Değişkenlerden birinin sürekli ya da kesikli diğerinin niteliksel olduğu durumlarda ise korelasyon katsayıları ve anlamlılıklar “Eta Analizi” ile hesaplandı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0.05$ olarak belirlendi.

4.BULGULAR

4.1. Demografik Bilgiler

Her iki grubun yaş ve fiziksel özellikleri Tablo 4.1.'de gösterilmektedir.

Tablo 4.1. Demografik bilgileri Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama ±SS	Max	Min	Ortalama ±SS	Max	Min	
Yaş (ay)	87,0±17,6	129,0	64,0	91,7±19,2	117,0	51,0	0,466
Boy (cm)	118,1±9,2	138,0	105,0	121,3±9,5	140,0	103,0	0,289
Kilo (kg)	23,1±6,5	45,0	17,0	25,3±6,3	45,0	17,0	0,288
VKI (kg/m ²)	16,4±2,9	25,8	12,8	17,1±2,5	23,0	13,4	0,436

(* = p < 0,05; ** = p < 0,01) Mann-Whitney U Testi

(VKI: Vücut Kütle İndeksi)

Kontrol ve çalışma grubundaki çocuklar yaş, boy, kilo ve vücut kütle indeksi açısından karşılaştırıldığında istatistiksel olarak aralarında anlamlı bir fark bulunmadı.

4.2. Kas İskelet Sistemine Ait Bulgular

İki grup arasında ayak bileği eklemi dorsifleksiyon limitasyon ölçümleri karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunamadı.

Tablo 4.2. Ayak Bileği Dorsifleksiyon Limitasyon Dereceleri Karşılaştırması.

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Sağ ayak DFlim	18,7±8,7	30	0	22,9±10,8	40	0	0,191
Sol ayak DFlim	16,6±9,4	30	0	21,7±10,6	45	0	0,131

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

(DFlim: Dorsifleksiyon limitasyonu)

Boyun ve gövde kas kuvvetleri iki grup arasında karşılaştırıldığında boyun fleksiyonu ve gövde fleksiyonu arasında istatistiksel anlamda önemli farklar bulunurken; gövde ekstansiyonu ve boyun ekstansiyonları arasında önemli bir fark bulunamadı.

Tablo 4.3. Boyun ve Gövde Kas Kuvvetleri Karşılaştırması.

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Boyun fleksiyonu	3,52±0,7	5,00	3,00	2,35±0,3	2,66	2,00	0,01**
Boyun ekstansiyon	4,32±0,9	5,00	3,00	4,14±1,0	5,00	1,50	0,57
Gövde fleksiyon	3,18±0,7	5,00	2,00	2,11±0,3	2,66	1,50	0,01**
Gövde ekstansiyon	4,42±0,7	5,00	3,00	3,64±1,1	5,00	1,50	0,12

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

İki grup arasında alt ekstremite kas kuvvetlerine bakıldığında kalça fleksör ve abduktör kuvvetlerinde hem sağ hem de sol tarafta istatistiksel olarak anlamlı sonuçlar bulundu, sağ kalça ekstansör, sağ diz fleksör ve sol diz ekstansör kuvvetleri arasında da istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunurken; diğer kas kuvvetlerinde anlamlı bir fark bulunmadı.

Tablo 4.4. Alt ekstremite Kas Kuvvetleri Karşılaştırması.

	Grup						
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	p
Sağ kalça fleksiyon	3,72±0,73	5,00	2,66	3,10±0,79	5,00	2,00	0,01**
Sol kalça fleksiyon	3,72±0,69	5,00	2,66	3,01±0,82	5,00	2,00	0,01**
Sağ kalça ekstansiyon	3,58±0,76	5,00	2,66	3,01±0,98	5,00	1,50	0,03*
Sol kalça ekstansiyon	3,58±0,74	5,00	2,66	3,04±0,74	5,00	1,50	0,06
Sağ kalça abduksiyon	3,72±0,76	5,00	3,00	3,21±0,98	5,00	1,50	0,03*
Sol kalça abduksiyon	3,82±0,76	5,00	3,00	3,09±0,67	5,00	1,50	0,01**
Sağ diz fleksiyon	4,27±0,71	5,00	3,00	3,82±0,66	5,00	3,00	0,04*
Sol diz fleksiyon	4,23±0,69	5,00	3,00	3,82±0,68	5,00	3,00	0,07
Sağ diz ekstansiyon	4,24±0,93	5,00	2,66	3,63±1,19	5,00	2,00	0,08
Sol diz ekstansiyon	4,24±0,93	5,00	2,66	3,72±1,21	5,00	2,00	0,01**

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

Üst ekstremite kas kuvvetleri iki grup arasında karşılaştırıldığında sağ ve sol omuz fleksör kas kuvvetlerinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunurken diğer kas kuvvetlerinde anlamlı bir fark bulunamadı.

Tablo 4.5. Üst Ekstremitte Kas Kuvvetleri Karşılaştırması.

	Grup						
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	p
Sağ omuz fleksiyon	3,74±0,6	5,00	3,00	3,33±0,4	5,00	3,00	0,03*
Sol omuz fleksiyon	3,79±0,7	5,00	3,00	3,35±0,4	5,00	3,00	0,03*
Sağ omuz abduksiyon	3,80±0,6	5,00	3,00	3,50±0,5	5,00	3,00	0,11
Sol omuz abduksiyon	3,78±0,6	5,00	3,00	3,47±0,5	5,00	3,00	0,08
Sağ dirsek fleksiyon	3,77±0,6	5,00	3,00	3,50±0,6	5,00	2,66	0,18
Sol dirsek fleksiyon	3,82±0,7	5,00	3,00	3,43±0,4	5,00	3,00	0,05
Sağ dirsek ekstansiyon	4,43±0,7	5,00	3,00	4,57±0,7	5,00	3,00	0,57
Sol dirsek ekstansiyon	4,43±0,7	5,00	3,00	4,53±0,6	5,00	3,00	0,66

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

4.3. Fonksiyonel Değerlendirmelere Ait Bulgular

Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre iki grubun aldığı değerler karşılaştırıldığında boyun fleksör kas kuvveti iyi olan grup zayıf olan gruba göre daha iyi değerler almıştır. İki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulundu.

Tablo 4.6. Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Brooke	1,15±0.36	2,00	1,00	1,80±0.76	3,00	1,00	0,02*

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

İki grup arasında yapılan postür skorları karşılaştırması istatistiksel olarak anlamlı bir fark olduğu bulundu.

Tablo 4.7. New York Postür Değerlendirmesi Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Postür	86,5±13,8	100,0	60,0	71,0±22,6	100,0	35,0	0,01**

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

Northstar ambulasyon ölçeği skorlaması iki grup arasında karşılaştırıldığında istatistiksel olarak gruplar arasında anlamlı bir fark bulundu.

Tablo 4.8. Northstar Ambulasyon Ölçeği Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
NSAA	25,20±5,4	34,00	13,00	17,05±6,8	28,00	5,00	0,01**

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

Gruplar arasında düşme sıklığı karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulundu.

Tablo 4.9. Düşme Sıklığı Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Düşme sıklığı	6,5±8,5	33,0	0	18,5±19,3	70,0	1,0	0,01**

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

4.4. Süreli Performans Testlerine Ait Bulgular

Süreli performans testleri ile değerlendirilen iki grubun sonuçları karşılaştırıldığında istatistiksel olarak bazı testlerde gruplar arasında anlamlı fark bulunurken bazı testlerde gruplar arasında anlamlı sayılabilecek fark bulunamadı. Sırtüstü yatıştan ayağa kalkma süreleri iki grup arasında karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı farklar bulundu; fakat diğer parametrelerde istatistiksel olarak anlamlı sayılabilecek fark bulunmadı.

Tablo 4.10. Süreli Performans Testleri Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
10 metre yürüme (sn)	7,93±1,25	9,90	6,20	8,81±1,84	13,80	5,90	0,08
Sırtüstünden ayağa kalkma (sn)	5,52±2,17	11,70	1,50	19,58±29,63	125,00	3,20	0,04*
4 basamak merdiven çıkma (sn)	2,80±1,51	7,24	1,20	7,17±10,21	48,00	1,65	0,06
4 basamak merdiven inme (sn)	2,33±1,01	5,42	,96	5,63±9,13	43,00	1,08	0,11

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

Altı dakika yürüyüş testi değerlendirmesinde kaydedilen sonuçlar iki grup arasında karşılaştırıldığında gruplar arasında anlamlı bir fark bulundu.

Tablo 4.11. 6DYT Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
6DYT (sn)	426,26±50,29	533,5	319,0	351,27±76,59	444,0	184,0	0,01**

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

4.5. Denge Değerlendirmesine Ait Bulgular

Pediyatrik Fonksiyonel Uzanma testi hem otururken hem ayakta duruş pozisyonunda, ileriye, sağa ve sola doğru uzanma mesafeleri ölçülerek kaydedildi.

Elde edilen sonuçların toplamı iki grup arasında karşılaştırıldığında gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı.

Tablo 4.12. Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi Karşılaştırması

	Grup						p
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
Fonksiyonel uzanma Ayakta	45,08±11,12	69,00	28,0	44,38±6,73	58,0	35,0	0,71
Fonksiyonel uzanma otururken	46,82±12,52	79,00	31,0	46,80±9,23	64,0	28,0	0,85

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

4.6. Yaşam Kalitesi Değerlendirmesine Ait Bulgular

PedsQL yaşam kalitesi ölçeği ile yapılan değerlendirmelerin skorları iki grup arasında karşılaştırıldığında gruplar arasında hem çocuk, hem de ebeveyn modüllerinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı.

Tablo 4.13. PedsQL Yaşam Kalitesi Ölçeği Karşılaştırması

	Grup						P
	Kontrol (N=20)			Çalışma (N=20)			
	Ortalama±SS	Max	Min	Ortalama±SS	Max	Min	
PedsQL ebeveyn	1985,0±1400,0	2325,0	1400,0	1805,0±875,0	2300,0	875,0	0,12
PedsQ çocuk	1636,1±330,9	2372,0	1150,0	1723,7±362,1	2350,0	1100,0	0,78

(* = $p < 0,05$; ** = $p \leq 0,01$) Mann-Whitney U Testi

4.7. Korelasyon Bulguları

Çalışma Grubunda;

Boyun fleksör kas kuvveti ile PedsQL çocuk modülü arasında istatistiksel olarak pozitif yönde orta kuvvette bir ilişki bulunurken; boyun fleksör kas kuvveti ile 6DYT, postür değerlendirme, yerden kalkma süresi, NSAA, PedsQL ebeveyn modülü ve Brooke değerlendirme gibi parametrelerde istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmadı.

Tablo 4.14. Çalışma Grubunda Boyun Fleksör Kas Kuvveti İle Diğer Parametreler Arasındaki İlişki

Boyun fleksör kas kuvveti (N=20)		
	r	p
6 DAKİKA YÜRÜYÜŞ TESTİ	0.07	0.74
POSTÜR	0.11	0.64
NORTHSTAR	0.24	0.28
YERDEN KALKMA SÜRESİ	0.06	0.98
PedsQL EBEVEYN	0.03	0.88
PedsQL ÇOCUK	0.46	0.03*
BROOKE	0.22	0.62

(r=Spearman korelasyon katsayısı) Spearman Korelasyon Analizi

Kontrol grubunda;

Boyun fleksör kas kuvveti ile yerden kalkma süresi arasında istatistiksel olarak negatif yönde kuvvetli bir ilişki; boyun fleksör kas kuvveti ile PedsQL ebeveyn modülü arasında istatistiksel olarak pozitif yönde orta kuvvette bir ilişki bulunurken; boyun fleksör kas kuvveti ile 6DYT, postür, Northstar, PedsQL çocuk modülü ve Brooke parametreleri arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmadı.

Tablo 4.15. Kontrol Grubunda Boyun Fleksör Kas Kuvveti İle Diğer Parametreler Arasındaki İlişki

Boyun fleksör kas kuvveti (N=20)		
	r	p
6 DAKİKA YÜRÜYÜŞ TESTİ	0.35	0.13
POSTÜR	0.22	0.11
NORTHSTAR	0.41	0.06
YERDEN KALKMA SÜRESİ	-0.65	0.01
PedsQL EBEVEYN	0.53	0.01
PedsQL ÇOCUK	0.04	0.84
BROOKE	-11.8	0.62

(r=Spearman korelasyon katsayısı) Spearman Korelasyon Analizi

Boyun fleksör kas kuvveti ile fonksiyonel parametreler arasındaki ilişkiye bakıldığında; 6DYT, NSAA, Brooke fonksiyonel sınıflaması, yerden kalkma aktivitesini gerçekleştirme süresi, postür değerlendirmesi, gövde fleksör kas kuvveti, düşme sıklığı ve PedsQL ebeveyn modülü gibi fonksiyonel değerlendirme testlerinin boyun fleksör kas kuvveti ile istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkisi olduğu bulunurken; fonksiyonel uzanma ve PedsQL çocuk modülünün boyun fleksör kas kuvveti ile istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkisi olmadığı sonuçlarına varıldı.

Tablo 4.16. Boyun Fleksör Kas Kuvveti ile Fonksiyonel Değerlendirme Parametreleri Arasındaki İlişki

Boyun fleksör kas kuvveti (N=40)		
	r	p
6 DAKİKA YÜRÜYÜŞ TESTİ	0,532	<0,01
NORTHSTAR	0,624	<0,01
BROOKE	-0,508	<0,01
YERDEN KALKMA SÜRESİ	-0,461	0,03
POSTÜR	0,371	0,01
GÖVDE FLEKSÖR KAS KUVVETİ	0,875	<0,01
DÜŞME SIKLIĞI	0.220	0.620
FONKSİYONEL UZANMA	-0,094	0,56
PedsQL EBEVEYN	0,332	0,04
PedsQL ÇOCUK	0,140	0,93

(r=Spearman korelasyon katsayısı) Spearman Korelasyon Analizi

5.TARTIŞMA

DMD'li bireylerde baş-boyun kas kuvvetinin fonksiyonel kapasite üzerine etkisini incelemek amacıyla planladığımız çalışmamızda boyun fleksör kas kuvveti zayıf ve kuvvetli olan DMD'li hastalarda kas kuvvetinin nöromusküler hastalıklarda kullanılan bazı fonksiyonel değerlendirme testleri ile arasındaki ilişki araştırıldı. Boyun fleksör kas kuvveti daha iyi olan DMD'lilerde fonksiyonel değerlendirme test sonuç skorlarının da daha iyi olduğu, bir başka deyişle boyun fleksörlerinde zayıflığı olan DMD'li olguların fonksiyonel düzeylerinin daha düşük olduğu sonucuna ulaşıldı. Bu sonuç hipotezimizi desteklemektedir.

Boyun fleksiyon kas kuvveti daha iyi olan grupta 6DYT yürüme mesafesinin daha uzun, Northstar ambulasyon değerlendirme puanının daha yüksek, postürlerinin daha iyi olduğu; Brooke klinik değerlendirmesinden aldığı değerin daha yüksek olduğu, süreli performans testlerinin sırtüstü yatıştan ayağa kalkma parametresinin de daha kısa sürede tamamlandığı ve düşme sıklıklarının daha az olduğu sonuçlarına ulaşıldı.

DMD'nin standart bir klinik seyri henüz tanımlanamamakla birlikte distrofin proteininin yetersizliğinden veya tamamen yokluğundan kaynaklanan nöromusküler bir hastalık olduğu bilinmektedir. Distrofin seviyesi DMD'nin progresyonunu belirlemede zayıf bir rol oynayabilir. DNA'daki exon atlamaların veya nokta mutasyonların hangi exonda meydana geldiğinin de klinik seyirde önemli olduğunu bildiren çalışmalara rastlanmaktadır. Pane ve arkadaşları (68) 44. Exonda delesyonu olan DMD'lilerin 53. exonda delesyonu olanlara göre 6DYT'den daha iyi sonuçlar aldığını yaptıkları 1 yıllık çalışmada bildirmişler, fakat istatistiksel olarak önemli sayılabilecek bir sonuç bulamamışlar. Öte yandan Ricotti ve diğ. (69) yaptıkları çalışmanın sonucunda bu klinik farklılıkların gözlenebilmesi için 12 aylık sürenin yeterli olmayacağını 24 aylık bir süre gerekeceğini bildirmişler. Farklı genotiplere sahip DMD'lilerde motor fonksiyonu değerlendirmek amacıyla yaptıkları çalışmada çocukların fonksiyonlarını NSAA ile değerlendirmişler ve 44 ve 46 eksonlarında delesyonu olan çocukların 2 yıl içindeki etkileniminin daha yavaş olduğunu ($p<0,001$); 53 ve 51 eksonlarında delesyonu olanlardaki NSAA skorlarındaki azalmanın daha hızlı olduğunu bulmuşlar ($p<0,001$).

Benzer şekilde Servais ve diğ. (70) 14 DMD'liyi değerlendirdikleri bir kohort çalışmada 53. eksonda bir atlaması olan DMD'lilerin üst ekstremitte fonksiyonlarında daha şiddetli fenotipe sahip olduklarını bildirmişler (71). Klinik çalışmalarımızda karşılaştığımız DMD'li olgularda klinik seyrin kardeşler arasında bile önemli derecede farklılık gösterebildiğini gözlemlemekteyiz. Bu alanda yapılan çalışmalar yetersiz olduğu için klinik farklılıkların nedenlerinin daha iyi ortaya konulabileceği çalışmalara ihtiyaç vardır.

Literatürdeki çalışmaların çoğunda hastalıklarının erken dönemlerinde yer alan DMD'li çocukların fonksiyonları; 6DYT, alt ekstremitere yönelik SPT (basamak inip çıkma testi, 10 metre yürüme testi vb.), endurans testleri gibi daha çok alt ekstremitte fonksiyonlarını ilgilendiren testlerin kullanıldığı çalışmalar ile belirlenmiştir (72,73). Kas kuvveti ile fonksiyon arasındaki ilişkiye bakan çalışmalar da daha çok alt ekstremitte kas kuvvetine odaklanmaktadır (74,75). Klinikte üst ekstremitte ve boyun kaslarının da fonksiyonellik açısından önemi bilinmektedir (76). Boyun fleksiyonu sırtüstü yatıştan oturmaya gelme ve ayağa kalkmada hareketi başlatmak açısından çok önemlidir. Boyun fleksörlerinde zayıflık olduğunda bu aktiviteler sırasında baş geride kalacağı için hareket tam paterninde gerçekleşemeyecek ancak kompensasyonlarla başarılabilecektir. Kuwabara ve arkadaşları (20) erken çocukluk döneminde kas kuvvet gelişimi tamamlanmadığı için aslında simetrik olarak gerçekleştirilmesi gereken bir hareket olan sırtüstü yatıştan ayağa kalkma aktivitesinin kompensasyonlar kullanılarak asimetric gerçekleştirildiğini belirtmiştir. Boyun fleksörleri zayıf olan bireyler sırtüstü yatıştan ayağa kalkma veya oturmaya gelme aktivitelerini yaparken öncelikle yüzüstü pozisyona dönüp kuadripedal pozisyona gelmekte ve boyun ekstansörlerini kullanarak hareketi tamamlayabilmektedirler (21). Boyun fleksörlerinin zayıflığında baş oturma ve hatta ayakta durma pozisyonunda graviteye göre ayarlandığında mekanik kilitlemeden yararlanılarak kontrol edilebilir. Ancak vücudun yer değiştirmesi gereken durumlarda bu mekanik kilitlemeden yararlanılamaz ve kas aktivitesi ve kuvvetine ihtiyaç duyulur. Literatürde en önemli boyun fleksörü olan sternocleidomastoid kasının (SCM) baş pozisyonu ve postür ile ilişkisini konu alan çalışmalara rastlamak mümkündür (19,22,23). Sato (23), çene disfonksiyonu olmayan 7 erkek hasta üzerinde bir çalışma yapmış ve SCM kas aktivitesinin vücut

ve baş pozisyonu üzerine olan etkisini araştırmıştır. Çalışmada başın tam rotasyon pozisyonunda kontralateral SCM'nin EMG aktivitesinin normal baş pozisyonuna göre 2 kat, yarım rotasyon pozisyonunda 1,20 kez fazla olduğu gözlenmiştir. Rotasyon pozisyonunda ipsilateral SCM'nin EMG aktivitesinin normalden 0,81-1,21 kez fazla olduğu, sırtüstü normal baş pozisyonunda ise oturma pozisyonuna göre 0.86 kez yüksek olduğu gözlenmiş ve sonuçta baş pozisyonunun SCM kas aktivitesinden çok fazla etkilendiği belirtilmiştir.

Boyun fleksör kas kuvveti gövde fleksiyonunu da yakından ilgilendirmektedir. DMD'li hastalarda gövde fleksiyonu, SCM kas zayıflığı nedeni ile başlayamamakta veya SCM kuvvetinin yetersizliği nedeni ile başın geride kalması biyomekanik bir dezavantaj oluşturmakta ve abdominal kaslar daha fazla zorlanabilmektedir. Sonuçta SCM'nin zayıflığı gövde hareketlerinde yetersizliğe ve fonksiyonda kısıtlanmaya neden olmaktadır (19).

Temel sorunun ilerleyici kas zayıflığı olması nedeniyle, kas kuvveti ölçümü motor yetersizliğin ve prognozun izlenmesinde klinikte en sık kullanılan yöntemdir. Bununla birlikte hastalığın progresyonunu ve günlük yaşam üzerindeki etkisini yansıtmadaki hassasiyeti hala tartışma konusudur. Bir grup araştırmacı kas kuvveti ile fonksiyonel kapasite arasında doğrusal bir ilişki olduğunu, kas kuvvetinde meydana gelen değişimlerin direkt olarak fonksiyonel seviyeyi etkilediğini ileri sürerken, diğerleri nöromusküler hastalığa sahip kişilerde postüral adaptasyonlar, kompensatuar mekanizmalar ve bireysel farklılıklar gibi sıklıkla görülen faktörler nedeniyle fonksiyonel seviyenin kas kuvvetindeki değişimlerin dışında da değişkenlik gösterebileceğini ileri sürmektedir. Aynı kas kuvvetine sahip olan hastalar bile hedefleri, öncelikleri ve hayattan beklentileri doğrultusunda farklı fonksiyonel kapasiteye sahip olabilirler (77-80). Son zamanlarda yapılan klinik çalışmalar DMD'li çocukların fonksiyonel durumunu kaydetmek için tek bir değerlendirme yönteminden ziyade NSAA, 6DYT, SPT gibi fonksiyonel değerlendirmelerin kombine kullanımının daha etkili sonuçlar vereceğini göstermektedir (71).

Kas kuvveti değerlendirmesi sonuçları ile fonksiyonel değerlendirme sonuçları arasındaki ilişkiyi belirlemek için yapılan çalışmalar klinik değerlendirmelerimizde daha çok hangi kasların kuvvetinin fonksiyonellik açısından

önemli olduğunu bize göstermektedir. Günlük yaşam aktivitelerindeki fonksiyonlarımız göz önüne alındığında boyun fleksiyonu kas kuvvetinin fonksiyonel becerimizi yakından ilgilendirdiği düşünülebilir. Baş, vücut hareketleri için proksimalde hareketin başlangıç noktasını oluşturur ve genel olarak vücut hareketleri baş, omuz ve kalça çevresinde gerçekleşir. Boyun kaslarının zayıf olduğu durumlarda dönme, yatmadan oturmaya gelme, ayağa kalkma gibi dinamik aktiviteleri aktif olarak gerçekleştirmek zordur ve destek gerekir. Çocukların fonksiyonel değerlendirmesinde sırtüstü yatıştan oturmaya gelme önemli bir aktivitedir (19,23). Yılmaz ve arkadaşları (19) DMD'li çocuklarda sternokleidomasteideus kasının rectus abdominis kası ile ilişkisini incelemek amacıyla yaptıkları çalışmada DMD'li çocuklarda aktif olarak oturmaya gelebilen ve gelemeyen gruplar arasında yapılan karşılaştırmada aktif oturmaya gelebilen çocukların SCM ve abdominal kaslarının daha kuvvetli olduğunu bildirmişler. Nöromusküler grup hastaların klinik değerlendirmesinde de bunu gözlemlemek mümkündür. Klinik çalışmalarımızda boyun fleksörlerinin kuvveti DMD'li çocukların fonksiyonel kapasitelerini belirlemede önemli bir unsur olarak karşımıza çıkmaktadır. Çalışmamız literatürde bu konuya eğilen çalışmaların yetersizliği göz önüne alınarak planlanmıştır.

Son zamanlarda kas kuvvet değerlendirmesine ek olarak hastalığın seyrinin takibinde ve tedavi yaklaşımlarının etkinliğinin belirlenmesinde fonksiyonel görevleri içeren testlerin de yapılması gerektiği düşünülmeye başlanmıştır. Nöromusküler hastalıklardan özellikle DMD'de; son yıllarda geliştirilen genetik yapıyı değiştirmeye yönelik ilaç çalışmalarını kapsayan terapatik yaklaşımların etkinliğinin belirlenmesi için de, klinik sonuç ölçümlerinin tanımlanması ihtiyacı ortaya çıkmıştır. Objektif değerlendirme sonuçları daha çok önem kazandığı için klinik değerlendirmelerde 6DYT gibi objektif sonuç veren testler daha çok kullanılmaya başlanmıştır (81-84).

6DYT kişinin özel bir zaman diliminde yürüyebildiği mesafeyi ölçtüğü için fonksiyonel kapasite hakkında objektif bilgi veren güvenilirliği yüksek bir testtir. Fonksiyonel hareketlilik, endurans ve yürüme yeteneği hakkında genel değerlendirme sağlayan bir değerlendirme yöntemidir (80,82,85). Çalışmamızın sonuçlarında boyun fleksör kas kuvveti daha iyi olan gruptaki DMD'li çocukların

6DYT'nde yürüyebildiği mesafe boyun fleksör kas kuvveti zayıf olan grubun sonuçlarıyla karşılaştırıldığında tahmin ettiğimiz gibi kas kuvveti daha iyi olan gruptaki çocukların yürüme mesafesi diğer gruba göre daha uzun bulundu. Bu sonuç bize boyun fleksiyon kas kuvveti daha iyi olan DMD'li çocukların ambulatuvar kapasitesinin ve fonksiyonel kapasitesinin daha iyi olduğunu göstermiştir.

Konuyla ilgili literatüre baktığımızda Alemdaroğlu ve arkadaşları (85)'nin proksimal ve distal kas zayıflığı olan nöromusküler hastalıklarda kas kuvveti ile fonksiyonel performansları karşılaştırmak amacıyla yaptıkları bir çalışmada 20 proksimal kas zayıflığı; 20 distal kas zayıflığı olan toplam 40 pediatrik nöromusküler hastalığı olan hastayı manuel kas testi ve bazı fonksiyonel testlerle değerlendirmişlerdir. Proksimal kas zayıflığı olan grupta 6DYT mesafesi ile ayak bileği çevresi kasları hariç alt ekstremitte kas kuvveti arasında pozitif yönde bir ilişki bulmuşlardır. Çalışmamızda boyun fleksör kas kuvveti daha iyi olan grupta 6DYT mesafesinin daha iyi olduğu bulundu ($p \leq 0,01$). Yine bu çalışmadaki sonuçlara paralel olarak boyun fleksör kas kuvveti iyi olan gruptaki alt ekstremitte kas kuvvetleri de diğer gruba göre daha iyi olduğu belirlendi.

Klinik değerlendirmeler DMD'li çocukların fonksiyonel kapasitelerinin 7 yaşına kadar hafif de olsa arttığını veya stabil kaldığını göstermektedir (86,87). Mazzone ve diğerleri (88) ambule olabilen 113 DMD'li bireyde 24 aylık fonksiyonel değişimi izlemek için yaptıkları çalışmada hastaları 6DYT ile değerlendirmişler ve yürüme mesafelerini ilk yılın sonunda ve ikinci yılın sonunda kaydetmişler. Çocuklar 7 yaşından küçük ve 7 yaşından büyük çocuklar olarak iki temel gruba ayrılmış ve sonuçlara göre 7 yaşın altındaki çocuklarda ilk yılda ve ikinci yılda yürüme mesafelerinde hafif bir artış bulmuşlar; 7 yaşın üstündeki çocukların yürüme mesafesinde ise ilk yıl yaklaşık 42 metre azalma bulunurken ikinci yıl 80 metre azalma bulunmuş. Bu sonuçlar çalışmamızın sonuçları ile paralellik göstermektedir. Çalışmaya dahil ettiğimiz çocukların yaş ortalaması $89,3 \pm 18$ aydır. Kontrol grubu ve çalışma grubundaki olgular yaşları açısından değerlendirildiğinde istatistiksel olarak önemli bir fark bulunamamasına rağmen 6DYT'de yürüdükleri mesafe kontrol grubunda çalışma grubuna göre daha uzun bulunmuştur.

Mazzone ve arkadaşları (88)'nin yaptığı başka bir çalışmada 4-17 yaşlar arasında ambule olabilen 112 DMD'li çocuk, fonksiyonel testler arasındaki

korelasyona bakmak amacıyla 6DYT, NSAA ve SPT ile değerlendirilmiştir. Çalışmamızdaki sonuçlarımıza benzer sonuçlar bulunmuşlardır. 6DYT ile NSAA arasında orta derecede iyi bir korelasyon bulunmuş. NSAA'ndan aldığı skor 16 ve 16 dan düşük olanların 6DYT'de yürüdükleri mesafenin 300 metreden daha az olduğu bulunurken; NSAA'dan aldığı skor 30 ve 30'dan büyük olanların yürüdüğü mesafenin 400 metre civarında olduğu bulunmuş. Çalışmamızda ise kuvvetli olan grubun NSAA'dan aldığı ortalama puan $25,2 \pm 5,6$ iken 6DYT'de yürünen ortalama mesafe $426,26 \pm 50$ metre bulunmuştur. Zayıf olan grubun skorlarına baktığımızda NSAA'dan aldıkları ortalama puan $17,0 \pm 6,8$ ve 6DYT'de yürünen ortalama mesafe $351,27 \pm 76,59$ metredir. Bu sonuçlarla DMD'li hastalarda boyun fleksörlerinin kas kuvveti arttıkça NSAA ve 6DYT gibi fonksiyonel değerlendirmede altın standart sayılan değerlendirme ölçeklerinden daha iyi skorlar alındığı gösterildi. Klinik değerlendirmede boyun fleksör kas kuvvetinin fonksiyonel bir değerlendirme kriteri olarak kullanılabilmesi sonucuna varıldı. Kontrol ve çalışma gruplarında boyun fleksör kas kuvveti ile fonksiyonel parametreler arasındaki ilişkiye ayrı ayrı bakıldığında çok anlamlı korelasyonlar bulunamamasının yanında tüm olgularda bakılan korelasyon sonuçlarımız fonksiyonel değerlendirme açısından altın standart sayılan 6DYT, NSAA ve Brooke fonksiyonel sınıflaması gibi ölçeklerle boyun fleksör kas kuvveti arasında orta düzeyde anlamlı ilişkiler olduğunu gösterdi. Aynı zamanda yerden kalkma süresi, postür değerlendirmesi ve PedsQL ebeveyn modülü ile boyun fleksör kas kuvveti arasında da anlamlı ilişkiler bulundu. Gövde fleksör kas kuvveti ile boyun fleksör kas kuvveti arasında ise çok kuvvetli ilişki bulundu.

Pane ve arkadaşları (89) 164 ambule olabilen DMD'li çocukla üst ekstremitte fonksiyonel performansı ile 6DYT arasındaki ilişkiye bakmak üzere yaptıkları çalışmada üst ekstremitte fonksiyonel performansını değerlendirmek için özel geliştirilen bir yöntem kullanmışlar fakat 6DYT ile üst ekstremitte fonksiyonu arasında doğrusal bir ilişki bulamamışlardır. Çalışmamızda da üst ekstremitte kas kuvveti incelendi ve ölçüm sonuçları kontrol ve çalışma gruplarıyla karşılaştırıldı. Kontrol ve çalışma grubunun üst ekstremitte kas kuvveti skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı sonuçlar bulunmadı. Üst ekstremitte kas kuvveti daha geç dönemlerde etkilenmektedir. Çalışmaya alınan bireylerin erken devrede olması üst ekstremitte kas kuvvetinin etkilenmemesinin sebebi olarak düşünülmektedir.

DMD’de kullanılan tedavi yaklaşımlarının etkinliğini belirleyebilmek için kesin nicel sonuçlar veren değerlendirme yöntemlerine ihtiyaç duyulmasıyla önem kazanan bir diğer değerlendirme yöntemi de Northstar ambulasyon değerlendirmesi’dir. NSAA ambule olabilen DMD’li çocuklara özel geliştirilmiş, *Hammersmith* motor beceri ölçeğini temel alan, uygulanması kolay ve diğer nöromusküler ölçeklerden daha kısa sürede tamamlanabilen basit ve ucuz bir değerlendirme yöntemidir (90). Mazzone ve arkadaşları (91) yaptıkları bir çalışmada NSAA’nın çok merkezli klinik çalışmalarda güvenilirliği test etmişler ve çok merkezli çalışmalarda da kolaylıkla uygulanabilen 10 dk da tamamlanabilen kolay bir yöntem olduğu sonucuna varmışlardır.

Çalışmamızda boyun fleksör kas kuvveti ile DMD’li çocuklarda fonksiyonel seviyeyi belirlemede kullanılan NSAA skorlarını kontrol ve çalışma grubunda karşılaştırılması sonucunda boyun fleksörleri daha kuvvetli olan grubun NSAA skorlarının da daha iyi olduğu sonucuna ulaşıldı. Boyun fleksör kas kuvveti daha iyi olan DMD’li çocukların NSAA gibi DMD’li hastaların fonksiyonel olarak değerlendirilmesinde altın standart sayılan değerlendirme ölçeğinden daha iyi skorlar aldığı gösterildi. Bu sonuçlar hipotezimizi desteklenmektedir ve boyun fleksör kas kuvvetinin DMD’nin klinik değerlendirmesinde belirleyici bir kriter olduğu sonucuna varılmaktadır.

Mazzone ve diğ. (92)’nin yaptığı prospektif çok merkezli bir çalışmada, NSAA, 6DYT ve SPT arasındaki ilişki incelenmiştir. Yaşları 4 ile 17 arasında değişen 112 DMD’li birey yukarıda bahsedilen testler ile değerlendirilmişlerdir. NSAA skorlarının 6/34 ve 34/34 arasında değiştiği, 6DYT sonuçlarının 127 ile 560 metre arasında değiştiği, oturmadan ayağa kalkma süresinin (Gowers) 1 ile 27,5 saniye arasında değiştiği bulunmuştur. Sonuçta, NSAA’nın 6DYT ve Gowers süresi ile orta kuvvette korelasyon gösterdiği bildirilmiştir (92). Çalışmamızda da boyun fleksör kas kuvveti ile 6DYT, NSAA, Gowers süresi arasında ilişki olduğu belirlendi. Elde ettiğimiz bu sonuçlar boyun fleksiyonunun doğrudan fonksiyonel değerlendirme parametrelerine etki ettiğini göstermiş ve hipotezimizi doğrulamıştır.

Lerario ve diğ. (87)’nin nicel kas testi ölçümü ile 6DYT ve NSAA gibi fonksiyonel testler arasındaki ilişkiye bakmak için planladıkları çalışmaya 5-12 yaşları arasında 28 DMD’li çocuğu dahil etmişler. 12 ayda 3 aylık aralıklarla

değerlendirmeler yapılmış. 7,5 yaşından küçük çocukların kas kuvvetinde 1 yıl içerisinde bir artış bulunurken 7,5 yaşından büyük çocukların kas kuvvetinde önemli bir azalma kaydedilmiştir. Kas kuvveti ile NSAA ve 6DYT arasında yüksek korelasyon bulunmuş. 3 aylık değişimde izometrik diz ekstansör kas kuvveti ile NSAA skoru arasında ($r=0,32$ $p=0,09$) ve Gowers değeri arasında ($r=-0,40$ $p=0,04$) korelasyon bulunurken izometrik diz fleksör kas kuvveti ile 6DYT arasında ($r=0,50$ $p=0,01$) ilişki bulunmuştur. Ayrıca izokinetik diz fleksör kas kuvveti ile 6DYT arasında bir ilişki ($r=0,51$ $p=0,01$) bulunmuştur. Çalışmamızın sonuçlarında da boyun fleksör kas kuvveti ile 6DYT arasında orta düzeyde bir korelasyon olduğu sonucuna varıldı.

Sanctis ve diğ. (90) NSAA'nın küçük yaştaki DMD'lilerde kullanımının uygun olup olmadığını belirlemek amacıyla 3-5 yaş arası 147 sağlıklı ve 144 DMD'li çocukla çalışmışlar. Çalışma sonucunda NSAA'nın en az 4 yaşındaki çocuklarda kullanımının güvenilir olduğunu rapor etmişler. Sırtüstünden ayağa kalkma ve hoplama gibi aktivitelerin 4 yaşından küçük sağlıklı çocuklarda bile gerçekleştirilebilmesinin zor olduğunu bildirmişlerdir. Çalışmamıza dahil edilen en küçük çocuğun 4 yaş 3 aylık olması NSAA ölçeğini güvenilir bir şekilde uyguluyabileceğimizi göstermektedir.

DMD'li bireylerin fonksiyonel olarak sınıflandırılması hastalardaki değişikliklerin değerlendirilmesine olanak verdiği için ve klinik çalışmalarda hastaları ayırt etmek için önemlidir. DMD'li bireylerde klinikte en sık kullanılan sınıflama yöntemleri Brooke ve Vignos sınıflamasıdır. Hastaların seviyeleri konusunda sıralamalı bir bilgi sağlar. Testlerde yürüme, merdiven çıkma oturmadan ayağa kalkma gibi aktivitelerin kombinasyonu kullanılır. Hareketlerin hepsinin aynı yönde olmaması klinisyenlerin fonksiyondaki değişiklikleri eksik yorumlamasına neden olabilir (92). Brooke üst ekstremite fonksiyonel derecelendirme ölçeği hastaları altı (1-6) fonksiyonel düzeye ayıran, tüm nöromusküler hastalıklarda kullanılan ancak daha çok pediatrik grupta (DMD) tercih edilen bir yöntemdir (93).

Çalışmamıza dahil edeceğimiz çocukları belirlerken Brooke fonksiyonel sınıflamasını kullandık ve ilk üç seviyedeki çocukları çalışmamıza dahil ettik. Kontrol grubu ile çalışma grubundaki olguların seviyelerin karşılaştırıldığında sonuçların kontrol grubunda daha iyi olduğu bulundu. Brooke sınıflaması ile boyun

flexör kas kuvveti arasındaki korelasyona bakıldığında ise sonuçların anlamlı olduğu gösterildi.

Sonuçlarımız literatürdeki çalışmalarla desteklenmektedir. Lord ve diğerleri (93) 28 DMD'li çocukta Brooke üst ekstremite fonksiyonel seviye skorlamasının kas kuvveti ile ilişkisini araştıran bir çalışma yapmışlar ve hastaların kas kuvveti ile fonksiyonel düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki olduğunu belirtmişlerdir.

Jung ve diğerleri (94)'nin DMD'de kullanılan klinik değerlendirme yöntemlerinin kas kuvveti, ayak bileği pasif dorsifleksiyon eklem hareket açıklığı ve genetik anormalliklerle ilişkisini belirlemek için yaptıkları çalışmada yaş ortalaması $9,9 \pm 3,4$ yaş olan 121 DMD'li çocuğu çalışmaya dahil etmişlerdir. Çalışmanın sonucunda çocukların Brooke ve Vignos skalalarından aldıkları değerlerin yaşla arttığı ve yine ayak bileği pasif dorsifleksiyon eklem hareket açıklığının yaşla doğrusal olarak azaldığı sonucuna varmışlardır. Aynı zamanda genetik anormalliklerle fonksiyonel skalalar arasında bir ilişki bulunmadığını bildirmişlerdir. Bu değerlendirmeden çalışmamızda olgularımızın fonksiyonel sınıflamasında yararlanıldı. Broke skalası ile boyun flexör kas kuvveti arasındaki negatif yönde orta düzeydeki ilişki boyun flexörlerinin klinik değerlendirmelerde dikkate alınabilecek uygulaması kolay bir test olmaya aday olduğunu düşündürmüştür.

Sürelili performans testleri hastalığın doğal seyrinin belirlenmesinde, aynı hastada farklı zamanlarda yapılan ölçümler arasındaki değişikliklerin gösterilmesinde ve uygulanan tedavi yaklaşımlarının etkinliğinin değerlendirilmesinde kullanılan uygulanması kolay, ucuz ve standart yöntemlerdir (95). Günümüzde yapılan pek çok çalışmada 10 metre yürüme, sırtüstü yatıştan ayağa kalkma ve merdiven çıkma aktiviteleri standardize testler olarak kabul edilmektedir (63).

Aras (96), yaşları 8,3 ile 11,5 yıl arasında değişen 20 DMD'li çocuğun, merdiven çıkma aktivitesini $8,6 \pm 3,3$ sn'de, merdiven inme aktivitesini $4,7 \pm 1,3$ sn'de ve 10 m yürüme aktivitesini $9,8 \pm 1,6$ sn'de gerçekleştirdiğini rapor etmiştir.

Moxley (97), SPT'nin aynı zamanda manuel kas testi sonuçları ile ilişkili olduğunu ve hastalığın seyrinde bir sonraki fonksiyonel düzey için tanımlayıcı olabileceğini bildirmiştir. Benzer şekilde Carter ve diğ. (98) spinal müsküler distrofi hastalarda yaptıkları çalışmada 10 m yürüme süresi ile alt ekstremite kas kuvveti arasında anlamlı bir ilişki bulmuşlar. Nair (77) yaş ortalaması $8,1 \pm 2,1$ yıl olan DMD'li

çocuklarda yaptığı çalışmanın sonucunda 10 m yürüme süresi, merdiven çıkma ve inme aktiviteleri ile kas kuvveti arasında kuvvetli bir korelasyon bildirmiştir. Çalışmamızda ise SPT'den sadece sırtüstünden ayağa kalkma süresi ile boyun fleksör kas kuvveti arasında negatif yönlü zayıf düzeyde bir korelasyon bulundu.

Çalışmamızda gruplar karşılaştırıldığında sırtüstünden ayağa kalkma süreleri bakımından aralarında fark olduğu bulunurken diğer parametrelerde bir fark bulunmadı. Kas kuvvetleri zayıf bulunsa bile DMD'li çocukların aktiviteler sırasında geliştirdikleri adaptasyonlar kısa süreli aktivitelerde (4 basamak merdiven çıkma gibi) başarılı olmalarına olanak verdiği için diğer parametreler arasında anlamlı bir fark bulunamadığını düşünmekteyiz. Buna karşılık sırtüstünden ayağa kalkma aktivitesi baş ile gövde arasındaki ilişkiyi gerektiren özellikle hareketin başlatılmasında abdominallere mekanik avantaj sağlayan boyun fleksörleri ile antigravite kaslarına olan gereksinim duyulan bir aktivitedir.

Literatürde prednisolone tedavisi ile ilgili yapılan bir çalışmada steroid alan ve almayan DMD'li çocuklar kas kuvvetleri ve SPT ile değerlendirilmiştir. Tedaviye alınan çocukların hepsinin alt ekstremitte kas kuvvetinde artış bulunurken şaşırtıcı bir şekilde iki grubun aktiviteleri gerçekleştirme süreleri arasında beklenen sonuç elde edilememiştir. Özellikle merdiven çıkma (4 basamak) aktivitesinin süreleri benzer bulunmuş (99). Yine DMD'li çocukların SPT ile değerlendirildiği bir çalışmada aktivite süreleri ile kullanılan kompensatuar hareketler arasındaki ilişkiye bakılmış. Yerden kalkma, basamak çıkma ve inme aktivitelerinde kullanılan kompensatuar hareketler oldukça değişken ve aktivite süresiyle ilişkili bulunmuştur. Oturmaya gelme aktivitesini çocukların hızlı yapabilmek için kendilerini yere hızlıca bıraktıkları kaydedilmiş ve yine aktivite süresi ile kompensatuar hareketler ilişkili bulunmuştur (100).

Yetersiz ayak bileği dorsi fleksiyonu, kas zayıflığıyla birlikte, NMH'li bireylerde dengeyi bozarak yürüyüş güvenliğini de riske atmaktadır. Takılma ve düşmeler, bu bireylerin günlük yaşamlarında karşılaştıkları önemli bir sorun olarak belirlenmiştir. Sık düşme ve bunun sonucunda oluşan düşme korkusu, immobiliteye yol açarak kas kuvvetinin azalmasında, kilo artışında, aşıl, hamstring ve iliotal banttaki kontraktürlerin artmasında rol oynamaktadır (101). DMD'li çocuklarda steroid tedavisinin etkilerinin araştırıldığı bir çalışmada, kontrol grubunda yer alan ve

yaş ortalaması 8.1 ± 0.6 yıl olan 19 olgudaki düşme frekansı ilk değerlendirmede 4.0 ± 2.5 /gün, 6 ay sonraki takipte 5.6 ± 3.6 /gün ve 1 yıl sonunda 8.4 ± 4.5 /gün olarak belirlenmiştir. Aynı çalışmada steroid tedavisi alan, yaş ortalaması 8.8 ± 1.2 yıl olan 15 çocukta düşme frekansı ilk değerlendirmede 10.2 ± 11.7 /gün, ilaç tedavisinden iki ve altı ay sonra ise sırasıyla 3.2 ± 4.4 /gün ve 0.2 ± 0.7 /gün olarak belirlenmiştir (102).

Çalışmamızda kontrol ve çalışma grubundaki çocukların düşme sıklığı karşılaştırıldı. Gruplar arasında önemli farklılıklar olduğu kaydedildi. Düşme frekansının artması çocukların ambulasyon kaybına yakın olduğu devrede olduğu konusunda da bilgi vermektedir. Fonksiyonel kapasitelerinin azaldığının da bir göstergesidir. Elde ettiğimiz sonuçlarda boyun fleksör kas kuvvetinin düşme sıklığını etkilediği bulundu aynı zamanda boyun fleksör kas kuvveti ile düşme sıklığı arasında negatif yönde bir ilişki olduğu da gösterilmiştir.

İyi postür vücudun her bir segmentinin kendisine ve bitişik segmente ve bütün vücuda oranla en uygun pozisyonda yerleşmesidir. Eklem kas ve bağlar dinamik postürü oluşturan temel bileşenlerdir bunlardan herhangi birinde meydana gelecek bir anormallik bulunduğu segmentte ve bitişik segmentte postüral anormalliklerin meydana gelmesine neden olacaktır (103). DMD gibi nöromusküler hastalıklarda postüral bozukluklar iskelet kaslarının patolojik seyrinin sonucudur ve genellikle kemiklerde eklemlerde ve santral sinir sistemindeki değişikliklerle ilişkilidir. Nöromusküler hastalıklarda postüral bozukluğa ve fonksiyonel yetersizliğe sebep olan temel özellik kas zayıflığıdır. DMD'li bireylerde özellikle proksimal ve ekstansör kaslarda meydana gelen kas zayıflığı 13 yaş civarında kasların kılmasına neden olur. 8 yaş civarında çocuk parmak ucunda yürümeye başlar ve bu da aşil tendonunda ve iliotibial bantta kısalmaya neden olur. Yürüme ve diğer fonksiyonların bozulması skolyoz ve hiperlordoz gibi spinal deformitelere neden olur. Tüm bunların sonucunda da DMD'li çocuk fonksiyonel olarak bağımlı hale gelir (104,105). DMD'li çocuklar tekerlekli sandalyeye bağımlı hale geldikten sonra sürekli oturmaktan ve kas zayıflığından kaynaklı olarak özellikle skolyoz oluşması kaçınılmaz olmaktadır. Nöromusküler ve nöropatik hastalarda bu risk %90 bulunmuştur (106). Son zamanlarda yapılan çalışmalarda steroid kullanımına ambulasyon kaybından sonra da devam edildiğinde skolyoz oluşma riskinin azalmasının beklendiği düşünülmektedir (21).

Çalışmamızda DMD'li çocukların postüründe meydana gelen sapmaları New York postür skalası ile değerlendirdik. NYPR skalası kişinin anatomik pozisyonda duruşundaki çeşitli vücut segmentlerinin doğru ve yanlış yerleşimlerini nicel bir yaklaşımla değerlendirmeyi sağlar. Literatüre baktığımızda DMD'li bireylerde kullanıldığı çalışmalara pek rastlanmamaktadır çalışmalarda daha çok fotoğraflama ve gözlem yöntemiyle postür değerlendirmeleri bulunmaktadır (103,105).

Gruplar postür skorları açısından karşılaştırıldığında aralarında anlamlı bir fark bulunmuştur. Boyun fleksör kas kuvveti ile postür skorları arasındaki ilişkiye bakıldığında ise aralarında ilişki bulunmuştur. Boyun fleksiyonunun postürle ilişkili olması çalışmamız için beklenen bir sonuçtur. Literatürde de kaba motor fonksiyonlarla postüral stabilite arasında ilişki olduğunu bildiren çalışmalara rastlanmaktadır (106,107).

NYPR skalası postürü destekleyen korse yada benzeri giysilerin etkinliğini değerlendirmek için bir çalışmada kullanılmış (66) ve bu skalanın postüral duruşun spesifik bölümlerini test etmede kullanılabileceği rapor edilmiştir.

Klinikte prognoz takibinde en çok tercih edilen yöntem kas kuvvetinin değerlendirilmesi olmakla birlikte son yıllarda yapılan çalışmalarda hastalarda kompensatuar cevaplar nedeniyle kas kuvveti ile fonksiyonel kapasite arasındaki ilişkinin değişik derecelerde etkilendiği, aynı düzeyde kas zayıflığına sahip hastaların bile farklı fonksiyonel kapasiteye sahip olabileceği belirtilmektedir (80,108). Bu durum 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 enerji tüketiminde artmayla birlikte fiziksel kapasitede azalma şeklinde karşımıza çıkmaktadır (109). Klinik çalışmalarda ve hasta takibinde fizyoterapistler tarafından sıklıkla kullanılan kas testi manuel kas testidir. Wright tarafından 1912'de tanımlanmış ve Lovett tarafından geliştirilmiştir (110). Florence ve diğ. (110) yaptıkları bir çalışmada manuel kas testinin DMD'li çocuklarda güvenilir bir yöntem olduğunu bildirmişlerdir.

162 DMD'linin 10 yıldan fazla süreyle takip edildiği bir çalışmada hastalar düzenli olarak manuel kas testiyle değerlendirilmiş ve kas kuvvetinde her yıl 0,25 birim azalma kaydedilmiş. Aynı çalışmada alt ekstremitte kas kuvvetinin üst

ekstremiteden proksimal grup kasların distal grup kaslardan; fleksör kasların ekstansör kaslardan daha zayıf olduğu bildirilmiştir (104).

Lindeman ve diğ. (111)'nin kas kuvveti ile fonksiyonel yetenekler arasındaki ilişkiyi araştırmak için 33 myotonik distrofi hastası, 29 Charcot-Marie-Tooth hastası ve 20 sağlıklı birey üzerinde yaptıkları çalışmada, izometrik ve izotonik diz momentumları izokinetik dinamometre ile ölçülmüş; merdiven çıkıp inme, sandalyeden ayağa kalkma, sırtüstü yatıştan ayağa kalkma, normal ve maksimum hızlarda yürüme süreleri kaydedilmiştir. Çalışmanın sonucunda sağlıklı grubun diz momentumunun en yüksek ve aktiviteleri gerçekleştirme sürelerinin en kısa olduğu bulunurken; Myotonik distrofilili çocukların en düşük diz momentumuna sahip olduğu bulunmuştur. Aynı zamanda çalışmada kuadriseps kas kuvveti ile SPT arasında kuvvetli bir ilişki olduğu bildirilmiştir. Kas kuvveti iyi olan grubun motor performansının da daha iyi olacağı gösterilmiştir.

Çalışmamızın sonuçlarında da alt ekstremitte kas kuvvetleri karşılaştırıldığında kontrol grubundaki bireylerin sağ-sol kalça fleksör, sağ kalça ekstansör, sağ-sol kalça abduktör, sağ diz fleksör ve sol diz ekstansör kas kuvvetleri daha iyi bulundu ve yine bu çalışma sonuçlarına paralel olarak kontrol grubundaki bireylerin sırtüstünden ayağa kalkma süreleri çalışma grubundakilere oranla daha kısa bulundu. Boyun fleksörleri daha kuvvetli olan grubun diğer alt ekstremitte kas kuvvetlerinin de daha iyi olduğu ve yine fonksiyonel becerilerinin de daha iyi olduğu bulundu. Boyun fleksörlerindeki kas kuvvet kaybının alt ekstremitte kas kuvvetinin de azalmış olduğunun bir göstergesi olduğu ve motor aktiviteleri gerçekleştirme yeteneğinde dolayısıyla fonksiyonel seviyede bir azalma olduğu sonucuna varıldı.

Yılmaz ve diğ. (19) Sternocleidomastoid kası ile gövde fleksiyonu arasındaki ilişkiye bakmak için yaptıkları çalışmada bireylerin tümünde (N=59) yapılan analizde, SCM ve rektus abdominus kas kuvveti arasında ilişki olduğu gözlemlenmiştir ($r=0.33$, $p=0.01$). Bizim sonuçlarımız da literatürle paralellik göstermektedir. Gruplar arasında rectus abdominus kas kuvvetleri karşılaştırıldığında sonuçların kontrol grubunda daha iyi olduğu bulundu. Aynı zamanda boyun fleksörleri ile gövde fleksörleri arasındaki ilişkiye bakıldığında aralarında kuvvetli bir ilişki olduğu bulundu. Bu sonuçlar bize boyun fleksiyonunun gövde fleksiyonunu etkilediğini göstermektedir. Yine literatürde başı kaldırmanın oturmaya gelmede çok

önemli olduğu ve bunun da boyun fleksiyonu ile başarıldığı bildirilmiştir (112). Boyun fleksörlerinin etkilenmesi ile abdominalleri etkin kullanamama çalışma grubunda abdominallerin daha çabuk zayıflamasına neden olabileceği kanısındayız.

Mazzone ve diğ. (91)'nin derlemesinde, DMD'li bireylerin üst ekstremitte kas zayıflıklarının henüz ambulatuvar dönemlerden itibaren, büyük ölçüde proksimal kaslarda artan zorluk ile başladığı ve proksimalden distale progresyon gösteren şekilde ilerlediği vurgulanmıştır. Aynı derlemede, ambulasyon kaybından hemen birkaç yıl sonra, antigravite hareketlerinin genellikle önkol ve eller ile sınırlandığı, omuz abduksiyon ve fleksiyonunda kayıpların görülmeye başladığı belirtilmiştir. Sonuçta hareketlerin el, el bileği ve parmaklarla sınırlandığından bahsedilmiştir (91). Bu çalışmanın tersine çalışmamızda üst ekstremitte kas kuvvetlerinin gruplar arasında farklı olmadığı bulundu. Sağlıklı çocuklarda kas kuvveti yaşla artarken DMD'li çocuklarda özellikle 7 yaşından sonra kas kuvveti yaşla azalmaktadır (75,86). Sonuçlarımızın çalışmaya dahil ettiğimiz çocukların yaş ortalamalarının kontrol ve çalışma grubunda benzer olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir. Üst ekstremiteler alt ekstremitelere göre daha geç etkilenmektedir. Çalışmamıza katılan çocukların henüz erken ambulatuvar dönemdedir bu nedenle üst ekstremiteye yönelik fonksiyonel değerlendirme yöntemlerine çalışmada yer verilmemiştir.

Nöromusküler hastalıklarda eklem deformiteleri kas zayıflığından sonra lokomotor sistemi en çok etkileyen ikinci önemli klinik bozukluktur (104). Özellikle alt ekstremitte kontraktürleri ayakta duruş dengesini bozarak yürüme yeteneğinin kaybını hızlandırır. DMD'li bireylerde sıklıkla ayak bileğinde ekin deformitesi ile ayak bileği eklem hareket açıklığında azalmaya rastlanır ve bu deformite bir takım aktif ve pasif nörofizyolojik mekanizmalara bağlı olarak meydana gelir (113). Nöromusküler hastalığa sahip bireylerde ayak bileği ekini sıklıkla arka bacak kaslarında (gastroknemius ve soleus) kas zayıflığına sekonder gelişen kısılma sonucu meydana gelir. Bu kısılıklar DMD'de kas zayıflığı ve denge bozukluğunun karakteristik paternlerine bağlı olarak vücut ağırlık merkezindeki değişimlerin ve bunu dengelemek amacıyla bireyin geliştirdiği postüral kompensasyonlar sonucunda meydana gelmektedir (34). DMD'de, önemli ve dikkate alınması gereken ayak bileği dorsifleksiyon hareket açıklığındaki azalma, 13 yaşından büyük neredeyse tüm

çocuklarda beklenmektedir (115). DMD'li çocuklarda ayakbileği pasif dorsifleksiyon hareketi yaşla doğrusal olarak azalmaktadır (94).

Farklı kas kuvveti değerlendirme yöntemlerinin karşılaştırıldığı bir çalışmada incelenen 20 DMD'li olgunun ayak bileklerinde ortalama 19.2 ± 7.8 derece dorsifleksiyon limitasyonu olduğunu saptanmıştır (63). Dubowitz (114), progresif musküler distrofi 65 olguyu incelediği çalışmasında yürüme yeteneği olan, 7 ve 11 yaşlarındaki iki olguda parmak ucunda yürüme ve ayak bileği ekleminde 20 derece dorsifleksiyon limitasyonu, 9 yaşındaki bir olguda parmak ucunda yürüme olmaksızın 20 derecelik dorsifleksiyon limitasyonu olduğunu saptamıştır. Yürüme yeteneği olmayan 50 olguda ise kalça, diz ve dirsek eklemlerinde fleksiyon kontraktürleri ile ayak bileği ekleminde ekinovarus deformitesi olduğunu belirlemiştir.

Gruplar ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonu açısından karşılaştırıldığında aralarında anlamlı fark bulunmadı. Ayak bileği dorsifleksiyon limitasyonunun daha çok yaşla ilişkili olması ve çalışmamızda grupların yaş dağılımlarının benzer olması gruplar arasında fark oluşmamasının temel nedeni olarak düşünülmektedir. Yapılan 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 (115). Bizim sonuçlarımızla benzerlik göstermektedir.

Musküler distrofi hastalarda özellikle erken dönemde kas kuvvet kaybının, eklem deformitelerinin ve kontraktürlerin fonksiyonları etkileyecek düzeyde olmaması, dolayısıyla postüral adaptasyonların henüz geliştirilmemiş olması nedeniyle denge hastalığın geç dönemlerine kadar primer bir problem teşkil etmemektedir (63,116). Denge problemleri hastalığın ilerleyen dönemlerinde büyüme ile kas kuvvet kaybı, eklem deformiteleri, kontraktürler ve postüral adaptasyonlara bağlı olarak ciddi bir soruna dönüşebilmektedir (63). Fonksiyonel değerlendirmede günlük yaşam aktivitelerini başarabilme çok önemlidir. Nöromusküler hastalıklarda dengedeki bozulmaların günlük yaşam aktivitelerini zorlaştırdığı bilinmektedir. Bu nedenle denge değerlendirmesi nöromusküler hastalıklarda fonksiyonel değerlendirmenin önemli bir unsuru olarak karşımıza çıkmaktadır (63). Sabit bir destek yüzeyinde, kişinin dengesini kaybetmeden uzanabileceği maksimum mesafeyi ölçen fonksiyonel uzanma testi çocuklar için

2003 yılında Barlett ve diğ. tarafından pediatrik fonksiyonel uzanma testi olarak modifiye edilmiştir (65).

Barlett ve diğ. (65) ileriye doğru ve yana doğru uzanma dengesini oturma ve ayakta durma pozisyonlarında değerlendiren PFUT'nin geçerlilik ve güvenilirliğini incelemek amacıyla yaptıkları bir çalışmaya yaşları 3 ile 12,5 arasında sağlıklı çocuklar ve yaşları 2,6 ile 14,1 arasında Cerebral Palsili çocukları dahil etmişlerdir. PFUT'nin çocuklarda basit, güvenilir ve geçerli bir test olduğunu bildirmişlerdir. Yine Volkman ve diğ. (117) fonksiyonel uzanma testinin geçerlilik ve güvenilirliğini incelemek için yaptıkları çalışmada, 7-8 yaşlarındaki 29 sağlıklı çocukta fonksiyonel uzanma miktarı 24.3 ± 4.1 cm ve 11-12 yaşlarındaki 26 çocukta 33.9 ± 4.2 cm olarak rapor etmişlerdir.

Sous ve Sampaio (118) yetişkin sağlıklı erkeklerde kas kuvveti ile fonksiyonel uzanma testi ve günlük yaşam aktivitesi arasındaki ilişkiye bakmak için yaptıkları bir çalışmaya yaşları 65-85 arasında olan düzenli egzersiz yapmayan 20 erkek katılmıştır. Katılımcılar çalışma öncesinde kas kuvveti, fonksiyonel uzanma testi ve süreli kalk yürü testi (günlük yaşam aktivitesi için) ile değerlendirilmiştir. 14 hafta boyunca haftada 3 kez olmak üzere kas kuvvetlendirme programına dahil edilmişlerdir ve 14 haftanın sonunda tekrar değerlendirilmişlerdir. Çalışma öncesi ve sonrası sonuçlar kas kuvveti açısından ($p < 0.001$) önemli farklılıklar göstermiştir ve kas kuvveti ile fonksiyonel uzanma karşılaştırıldığında önemli farklılıklar ($p < 0.05$) rapor edilmiştir.

Çalışmamızda DMD'li çocuklarda boyun fleksör kas kuvveti ile denge arasındaki ilişkiye bakmak için PFUT kullanıldı. Kontrol ve çalışma grubundaki çocukların oturma ve ayakta durma pozisyonlarındaki uzanma mesafeleri kaydedildi. Gruplar arasında uzanma mesafeleri karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı fark olmadığı bulundu. Sonuçlarımıza göre DMD'li çocuklarda boyun fleksör kas kuvveti ile fonksiyonel uzanmalar arasında bir ilişki bulunmamaktadır. Nöromüsküler grupta denge değerlendirmesi için altın standart olan Fonksiyonel Uzanma Testi tercih edildi. Fonksiyonel uzanma testinin nöromüsküler grupta standart sayılabilecek bir yöntem bulunmadığı için denge değerlendirmesinde geçerlilik güvenilirlik çalışmasının yapılmamış olması ve çalışmamızda sağlıklı kontrol grubunun bulunmamasının sonuçlarımızı etkilediği düşünülmektedir.

Literatürdeki geçerlilik güvenilirlik çalışmalarına bakıldığında çalışmaların daha çok sağlıklı çocuklarda yapıldığı da açıkça görülmektedir (65,119,120). Yine DMD'li çocuklardaki test sırasındaki düşme korkusunun sonuçlarımızı etkilediği düşünülebilir ancak; her iki grupta benzer şekilde puan almışlardır.

DMD gibi ciddi kronik bir hastalığın varlığı, aile, bakım verenler ve hastalığı yaşayan bireyler üzerinde önemli etkiler oluşturmaktadır. Bu etkiler hastalığı taşıyan bireyler ve yakın çevresi tarafından kişisel raporlama ile belirlenerek, hastanın ve ailesinin gözünden hastalığın etkilerinin daha iyi anlaşılmasını sağlamaktadır (121). Günlük yaşamda hastalığın tedavisi ile başa çıkmanın yanında, DMD'nin klinik özellikleri ve progresyon hızı aileler üzerinde de önemli emosyonel yıkıma yol açmaktadır. Kaybetme korkusu ve ölüm düşünceleri bu ailelerde sık görülen ve acı veren deneyimleri oluşturmaktadır (121). Diğer kronik hastalıklarda olduğu gibi DMD'li bir çocuğa sahip olmak, beraberinde stres, anksiyete ve ciddi depresyonu getirmektedir (122-124).

Son yıllarda DMD'li çocukların yaşam kaliteleri ile ilgili yayınlanan iki önemli makalenin ilkinde, *The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)-Generic Core Scales* (PedsQL-Genel Skala) kullanılarak 35 DMD'li çocuk ve ailesinin cevapları karşılaştırılmış, cevaplarda çocuklar ve aileleri arasında orta-zayıf uyum tespit edilmiştir (125). İkinci yayında, 44 DMD'li çocuk ve ailesi üzerinde *The Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)-Neuromuscular Module* (PedsQL-3.0 Nöromusküler Modül)'ün geçerlilik çalışması yapılmış ve bu ölçümün klinik çalışmalarda geçerli bir sonuç ölçümü olarak kullanılabilceği sonucuna varılmıştır (126).

Bendixen ve diğ. (127) yaşları 5-15 arasında olan 50 DMD'li ve 25 sağlıklı çocukla yaptığı çalışmada gruplar arasında fonksiyonel aktivite ve yaşam kalitesini karşılaştırmıştır. Aynı zamanda her iki grubu da yaşları 10'dan küçük ve 10'dan büyük olacak şekilde iki alt gruba ayırarak yaşa göre yaşam kalitesi ve fonksiyonel aktiviteyi de değerlendirmişlerdir. Çalışma sonucunda fonksiyonel aktivitenin DMD'li çocuklarda önemli derecede düşük olduğunu ($p<0.01$) ve yaşam kalitesinin sağlıklı çocuklarda daha iyi olduğunu rapor etmişlerdir. Aynı zamanda DMD'li çocukların fonksiyonel aktiviteleri yaşa göre ayrılan gruplar arasında farklılık

gösterirken yaşam kaliteleri arasında fark bulunamamıştır. Sağlıklı çocukların yaşa göre ayrılan gruplarında ise her iki açıdan bir fark bulunamamış.

Çalışmamızda DMD'li çocukların ve ailelerinin yaşam kaliteleri PedsQL yaşam kalitesi ölçeğinin nöromüsküler modülü ile değerlendirildi. Çalışma ve kontrol grubundaki olguların ve ailelerinin yaşam kalitesi anketinin 3 başlıktan oluşan alt parametrelerinin skorları ve toplam skorları karşılaştırıldığında yaşam kalitesi açısından gruplar arasında fark bulunmamıştır. Korelasyon sonuçlarına bakıldığında çalışma grubunda PedsQL çocuk modülü ile boyun fleksör kas kuvveti arasında ilişki bulunurken; kontrol grubunda PedsQL ebeveyn modülü ile boyun fleksör kas kuvveti arasında ilişki bulundu. Toplam olgu sayısında bakılan korelasyonda ise PedsQL ebeveyn modülü ile boyun fleksör kas kuvveti arasında ilişki olduğu sonucuna varıldı. Bu sonuçlar çocukların yaşam kalitelerini yorumlamada aileleri kadar hassas davranamadıklarını düşündürdü. Aynı zamanda daha fazla katılımcı sayısının olmasının ve sosyokültürel açıdan benzer gruplar arasında değerlendirme yapılmasının daha anlamlı sonuçlar elde etmemize yardımcı olabileceği düşünüldü. Boyun fleksiyonu özellikle ayağa kalkma, dönme vb. gibi postür değiştirirken önemi olan ve baş-gövde ilişkisini başlatan bir unsurdur. Dolayısı ile boyun fleksör zayıflığı günlük yaşam aktivitelerini de etkileyebilir. Sonuçlarımız boyun fleksör zayıflığı ile aile yaşam kalitesi değerlendirmelerinde bir ilişkiye işaret etmektedir. İleriki çalışmalarda konu bu yönü ile de ele alınmalıdır.

6. LİMİTASYONLAR

Çalışmamıza dahil edilen olgu sayısının, PedsQL yaşam kalitesi ölçeği ve fonksiyonel uzanma gibi değerlendirmelerin etkinliğini göstermede yetersiz kaldığı düşünülmektedir.

Bir diğer çalışma limitasyonunun da postürü değerlendirmek için kullandığımız NYPR skalasının nöromüsküler grup hastalarda geçerlilik güvenilirlik çalışmasının yapılmamış olmasıdır.

İki gruptaki DMD'li çocukların yaş ortalamalarının benzer olması, yaşlara göre alt grupların bulunmaması çalışmamızın limitasyonlarından biri olarak görülmektedir. Farklı fonksiyonel seviyeler farklı yaş grupları açısından önemli sonuçlar sağlayabilirdi.

Sağlıklı kontrol grubumuzun bulunmaması da çalışmamızın limitasyonları arasında sayılabilir. Sağlıklı kontrol grubu bulunması nöromüsküler grup hastalarda altın standart sayılmayan bazı ölçeklerde daha objektif sonuçlar elde etmemize yardımcı olabilirdi.

Yaşam kalitesi değerlendirme skorlarının çalışmaya katılan çocukların ve ailelerinin sosyokültürel seviyesinden etkilenmektedir. Çalışmamızda bu konu değerlendirme dışı bırakılmıştır. Bu konuya da dikkat edilen bir çalışma yapılmasının literatüre faydalı bilgiler sağlayacağı düşünülmektedir. Çalışmamıza dahil edilen çocukların sosyokültürel seviye açısından homojen olmaması çalışmamızın bir diğer limitasyonu olarak görülmektedir.

7. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

DMD'li bireylerde baş-boyun kas kuvvetinin fonksiyonel kapasite üzerine etkisini incelemek amacıyla planladığımız çalışmamızda aşağıdaki sonuçlar elde edilmiştir.

1. Boyun fleksör kas kuvvetinin DMD'li çocuklarda fonksiyonel kapasiteyi etkilediği bulunmuştur.
2. Çalışmamızda kontrol grubundaki DMD'li çocukların Brooke fonksiyonel sınıflandırmasından daha iyi değerler aldığı bulunmuştur. Bu sonuç boyun fleksör kas kuvveti daha iyi olan DMD'li çocukların daha iyi fonksiyonel seviyelere sahip olduğunu göstermektedir.
3. Boyun fleksör kas kuvvetinin iyi olduğu çocukların nöromüsküler grupta fonksiyonel değerlendirme için altın standart sayılan 6DYT ve NSAA gibi ölçeklerden daha iyi skorlar alması boyun fleksör kas kuvveti değerlendirmesinin de DMD'li çocuklarda fonksiyonel değerlendirme için önemli bir unsur olarak kullanılabileceğini göstermiştir.
4. Çalışmamızda boyun ve gövde kas kuvvetleri iki grup arasında karşılaştırıldığında boyun fleksörleri ve gövde fleksörleri arasında önemli farklar bulunurken; gövde ekstansörleri ve boyun ekstansörleri arasında önemli bir fark bulunamamıştır. Gövde fleksiyonunun yapılabilmesi için boyun fleksörlerinin kuvvetinin iyi olması gerektiği sonucuna ulaşılmaktadır.
5. Çalışmamızda boyun fleksör kas kuvveti ile fonksiyonel parametreler arasındaki ilişkiye bakıldığında; 6DYT, NSAA, Brooke fonksiyonel sınıflaması, yerden kalkma aktivitesini gerçekleştirme süresi, postür değerlendirmesi, gövde fleksör kas kuvveti ve PedsQL ebeveyn modülü gibi fonksiyonel değerlendirme testlerinin boyun fleksör kas kuvveti ile ilişkili olduğu bulunurken; fonksiyonel uzanma ve PedsQL çocuk modülünün boyun fleksör kas kuvveti ile ilişkili olmadığı sonuçlarına varılmıştır.
6. Çalışmamızda gruplar arasında boyun fleksör kas kuvveti ile diğer fonksiyonel parametreler arasındaki ilişkiye bakıldığında; kontrol grubunda boyun fleksör kas kuvveti ile yerden kalkma süresi arasında kuvvetli bir ilişki; boyun fleksör kas kuvveti ile PedsQL ebeveyn modülü arasında orta

kuvvette bir ilişki bulunurken; boyun fleksör kas kuvveti ile 6DYT, postür, NSAA, PedsQL çocuk modülü ve Brooke parametreleri ile ilişkili olmadığı bulunmuştur.

7. PedsQL yaşam kalitesi skorlarının çocukların ve ebeveynlerinin sosyo-ekonomik durumlarından etkilendiğini bildiren çalışmaların varlığı ve çalışmamızda PedsQL skorlarının gruplar arasında farklılık göstermemesinin sebebi olduğu düşünülmektedir. Sosyo-ekonomik ve kültürel açıdan daha homojen gruplarla çalışılmasının yaşam kalitesi değerlendirmesinde daha objektif sonuçlar elde edilmesini sağlayacağı düşünülmektedir.
8. Çalışmamızda ayak bileği dorsifleksiyon limitasyon derecesinin gruplar arasında farklı bulunmaması gruplardaki çocukların yaş dağılımlarının homojen olmasından kaynaklanmaktadır ve beklenen bir sonuçtur. Yaşlara göre farklı gruplar içeren çalışmalarla farklı sonuçlar elde edilebilir.

Sonuç olarak; çalışmamızda DMD'li çocukların boyun fleksör kas kuvvetinin fonksiyonel seviyesini yansıttığını destekleyen yönde bulduğumuz sonuçlar DMD'li çocukların fonksiyonel değerlendirmesinde boyun fleksör kas kuvvetinin önemli olduğunu ve klinik değerlendirmede fonksiyonelliğin bir göstergesi olarak kullanılabileceğini göstermektedir.

KAYNAKLAR

1. Bushby, K., Bourke, J., Bullock, R., Eagle, M., Gibson, M.,Quinby, J. (2005) The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 15 (4), 292-300.
2. Akima, H., Lott, D., Senesac, C., Deol, J., Germain, S., Arpan, I. ve diğerleri. (2012) Relationships of thigh muscle contractile and non-contractile tissue with function, strength, and age in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 22 (1), 16-25.
3. Fernandes, L.A., Caromano, F.A., Hukuda, M.E., Escorcio, R.,Carvalho, E.V. (2010) Elaboration and reliability of functional evaluation on going up and downstairs scale for Duchenne Muscular Dystrophy. *Rev Bras Fisioter*, 14 (6), 518-526.
4. Bendixen, R.M., Lott, D.J., Senesac, C., Mathur, S.,Vandenborne, K. (2014) Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil*, 36 (22), 1918-1923.
5. Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D.J., Case, L.E., Clemens, P.R., Cripe, L. ve diğerleri. (2010) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*, 9 (1), 77-93.
6. Kocaman, A. (2011). **Duchenne Tipi Kas Distrofisi (DMD)/ Becker Tipi kas Distrofisi (BMD) Hastalarında Genotip-Fenotip İlişkisi**. İstanbul Üniversitesi, İstanbul.
7. Deconinck, N.,Dan, B. (2007) Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: current hypotheses. *Pediatr Neurol*, 36 (1), 1-7.
8. Kaya, P. (2013). **Proksimal ve Distal Tutulumlu Nöromusküler Hastalıklarda Fonksiyonel Düzey, Fonksiyonel Kaapasite ve Yaşam Kalitesinin Karşılaştırılması** Yüksek Lisans Hacettepe Üniversitesi, Ankara
9. Emery., A.E.H. (1998). *Neuromuscular Disorders: Clinical and Molecular Genetics*. Chichester.
10. Tunçbay&Tunçbay. (2000). *Nöromusküler Hastalıklar*. İzmir.
11. 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 (1), 256-270.
12. Flanigan, K.M. (2012) The Muscular Dystrophies. *Semin Neurol*, 32, 255-263.
13. Alemdaroğlu, İ. (2013). **Duchenne Musküler Distrofi'li Hastalarda Dinamik Kol Egzersizinin Üst Ekstremitte Fonksiyonlarına ve Genel Fonksiyonlara Etkisi**.Doktora Tezi, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
14. Emery, A.E. (2002) The muscular dystrophies. *Lancet*, 359 (9307), 687-695.
15. Emery, A.E., Muntoni, F.,Quinlivan, R.C. (2015). *Duchenne muscular dystrophy*: OUP Oxford.
16. Sarrazin, E., von der Hagen, M., Schara, U., von Au, K.,Kaindl, A.M. (2014) Growth and psychomotor development of patients with Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 18 (1), 38-44.
17. Du, H., Newton, P.J., Salamonson, Y., Carrieri-Kohlman, V.L.,Davidson, P.M. (2009) A review of the six-minute walk test: its implication as a self-administered assessment tool. *Eur J Cardiovasc Nurs*, 8 (1), 2-8.

18. Kaya, P., Alemdaroğlu, İ., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., Topaloğlu, H. (2014) Farklı Nöromusküler Hastalıklarda Ayak Bileği Limitasyonunun Yürüme Becerisi Üzerine Etkisi. *Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi*, 72-77.
19. Yılmaz, Ö., Karaduman, A., Aras, Ö., Yakut, Y. Duchenne musküler distrofide sternocleidomastoideus kas kuvvetinin gövde fleksiyonu üzerine etkisi.
20. Kuwabara, C., Shiba, Y., Sakamoto, M., Sato, H. (2013) The Relationship between the Movement Patterns of Rising from a Supine Position to an Erect Stance and Physical Functions in Healthy Children. *Advances in Physical Education*, 3 (02), 92.
21. Hsue, B.-J., Chen, Y.-J., Wang, Y.-E. (2014) The intra-and inter-rater reliability of component analysis of rise from supine in the children with typical development and developmental delay. *Res Dev Disabil*, 35 (1), 162-170.
22. Palazzi, C., Miralles, R., Soto, M.A., Santander, H., Zuñiga, C., Moya, H. (1996) Body position effects on EMG activity of sternocleidomastoid and masseter muscles in patients with myogenic cranio-cervical-mandibular dysfunction. *Cranio: the journal of craniomandibular practice*, 14 (3), 200-209.
23. Sato, Y. (1995) [Influence of posture on the sternocleidomastoid muscle activity in occlusal function]. *Kokubyo Gakkai zasshi. The Journal of the Stomatological Society, Japan*, 62 (1), 29-47.
24. Swash, M., Schwartz, S.M. (1981). *Muscular Dystrophies. Neuromuscular Disease* (S. 163-178). New York
25. Goemans, N., Van den Hauwe, M., Wilson, R., Van Impe, A., Klingels, K., Buyse, G. (2013) Ambulatory capacity and disease progression as measured by the 6-minute-walk-distance in Duchenne muscular dystrophy subjects on daily corticosteroids. *Neuromuscular Disorders*, 23 (8), 618-623.
26. Karaduman, A., Yılmaz, Ö., Alemdaroğlu, İ. (2014). *Pediyatrik Nöromusküler Hastalıklarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*. Ankara.
27. West, N.A., Yang, M.L., Weitzenkamp, D.A., Andrews, J., Meaney, F.J., Oleszek, J. ve diğerleri. (2013) Patterns of growth in ambulatory males with Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr*, 163 (6), 1759-1763 e1751.
22. Nudel U., Y.D. (2001). The Duchenne muscular dystrophy gene: Structure, evolution, expression and function of products. *Molecular Basis of Disease* (S. 194-195). Department of Molecular Cell Biology
29. D'Angelo, M.G., Berti, M., Piccinini, L., Romei, M., Guglieri, M., Bonato, S. ve diğerleri. (2009) Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait & posture*, 29 (1), 36-41.
30. Biggar, W., Harris, V., Eliasoph, L., Alman, B. (2006) Long-term benefits of deflazacort treatment for boys with Duchenne muscular dystrophy in their second decade. *Neuromuscular Disorders*, 16 (4), 249-255.
31. Wicki, J., Seto, J.T., Chamberlain, J.S. (2013) Duchenne Muscular Dystrophy. *Brenner's Encyclopedia of Genetics*.(2), 421-424
32. Emery, A.E. (Feb 23, 2002) The Muscular Dystrophies *The Lancet*, 359 (9307), 687-695.
33. Alemdaroğlu, İ. (2010). **Erken Dönem Duchenne Musküler Distrofi'li Çocuklarda Alt Ekstremité Kas Yorgunluğunun Yürüyüş Üzerine Etkisi**. Yüksek Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
34. Martini, J., Voos, M.C., Hukuda, M.E., Resende, M.B.D.d., Caromano, F.A. (2014) Compensatory movements during functional activities in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 72 (1), 5-11.

35. Kinali, M., Manzur, A.Y., Muntoni, F. (2008) Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health*, 18 (1), 22-26.
36. Guglieri, M., Bushby, K. (2011) Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health*, 21 (11), 501-509.
37. O'Brien, L., Varadi, R., Goldstein, R.S., Evans, R.A. (2014) Cardiac Management of Ventilator-Assisted Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy. *Chronic respiratory disease*, 11 (2), 103-110.
38. Mosqueira, M., Zeiger, U., Förderer, M., Brinkmeier, H., Fink, R.H. (2013) Cardiac and respiratory dysfunction in Duchenne muscular dystrophy and the role of second messengers. *Medicinal research reviews*, 33 (5), 1174-1213.
39. Leibowitz, D., Dubowitz, V. (1981) Intellect and behaviour in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 23 (6), 577-590.
40. Cyrulnik, S.E., Fee, R.J., Darryl, C., Goldstein, E., Hinton, V.J. (2007) Delayed developmental language milestones in children with Duchenne's muscular dystrophy. *J Pediatr*, 150 (5), 474-478.
41. Engel, A., Yamamoto, M., Fischbeck, K. (1994) Dystrophinopathies. *Myology*, 2, 1133-1187.
42. Laboratories, A.T.S.C.o.P.S.f.C.P.F. (2002) ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *Am J Respir Crit Care Med*, 166 (1), 111-117.
43. 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 Journal*, 119 (1), 256-270.
44. McDonald, C.M., Henricson, E.K., Han, J.J., Abresch, R.T., Nicorici, A., Elfring, G.L. ve diğ erleri. (2010) The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 41 (4), 500-510.
45. Eiser, C., Morse, R. (2001) A review of measures of quality of life for children with chronic illness. *Archives of disease in childhood*, 84 (3), 205-211.
46. Bothwell, J., Dooley, J., Gordon, K., MacAuley, A., Camfield, P., MacSween, J. (2002) Duchenne muscular dystrophy—Parental perceptions. *Clinical Pediatrics*, 41 (2), 105-109.
47. Mendell, J.R., Moxley, R., Griggs, R., Brooke, M., Fenichel, G., Miller, J. ve diğ erleri. (1989) Randomized, double-blind six-month trial of prednisone in Duchenne's muscular dystrophy. *New England Journal of Medicine*, 320 (24), 1592-1597.
48. Manzur, A.Y., Kuntzer, T., Pike, M., Swan, A.V. (2008) Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *The Cochrane Library*.
49. Petrof, B.J. (1998) The molecular basis of activity-induced muscle injury in Duchenne muscular dystrophy. *Molecular and cellular biochemistry*, 179 (1-2), 111-124.
50. Lim, J.H., Kim, D.Y., Bang, M.S. (2004) Effects of exercise and steroid on skeletal muscle apoptosis in the mdx mouse. *Muscle & nerve*, 30 (4), 456-462.
51. Rodino-Klapac, L.R., Chicoine, L.G., Kaspar, B.K., Mendell, J.R. (2007) Gene therapy for duchenne muscular dystrophy: expectations and challenges. *Archives of neurology*, 64 (9), 1236-1241.
52. Wilton, S., Fletcher, S. (2005) Antisense oligonucleotides, exon skipping and the dystrophin gene transcript. *Acta Myologica: Myopathies and cardiomyopathies: official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 24 (3), 222-229.
53. Bertoni, C. (2007) Clinical approaches in the treatment of Duchenne muscular dystrophy (DMD) using oligonucleotides. *Frontiers in bioscience: a journal and virtual library*, 13, 517-527.
54. Muntoni, F., Wells, D. (2007) Genetic treatments in muscular dystrophies. *Current opinion in neurology*, 20 (5), 590-594.

55. Hamed, S.A. (2006) Drug evaluation: PTC-124--a potential treatment of cystic fibrosis and Duchenne muscular dystrophy. *IDrugs: the investigational drugs journal*, 9 (11), 783-789.
56. Welch, E.M., Barton, E.R., Zhuo, J., Tomizawa, Y., Friesen, W.J., Trifillis, P. ve diğerleri. (2007) PTC124 targets genetic disorders caused by nonsense mutations. *Nature*, 447 (7140), 87-91.
57. Wong, C.K.,Wade, C.K. (1995) Reducing iliotibial band contractures in patients with muscular dystrophy using custom dry floatation cushions. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 76 (7), 695-700.
58. Yiu, E.M.,Kornberg, A.J. (2008) Duchenne muscular dystrophy.
59. Brooke, M.H., Griggs, R.C., Mendell, J.R., Fenichel, G.M., Shumate, J.B.,Pellegrino, R.J. (1981) Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle & nerve*, 4 (3), 186-197.
60. Vignos, P.J., Spencer, G.E.,Archibald, K.C. (1963) Management of progressive muscular dystrophy of childhood. *Jama*, 184 (2), 89-96.
61. Otman, A., Demirel, H.,Sade, A. (2003). Tedavi Hareketlerinde Temel Değerlendirme Prensipleri (c. 16). Ankara.
62. Otman, A., Demirel, H.,Sade, A. (1995). Tedavi hareketlerinde temel değerlendirme prensipleri (c. 16).
63. Aras, B. (2007). **Duchenne Müsküler Distrofi'li Olgularda Motor Fonksiyon ve Denedeki Değişikliklerin İncelenmesi**.Yüksek Lisans, Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
64. Mazzone, E., Messina, S., Vasco, G., Main, M., Eagle, M., D'Amico, A. ve diğerleri. (2009) Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscular Disorders*, 19 (7), 458-461.
65. Bartlett, D.,Birmingham, T. (2003) Validity and reliability of a pediatric reach test. *Pediatric physical therapy*, 15 (2), 84-92.
66. McRoberts, L.B., Cloud, R.M.,Black, C.M. (2013) Evaluation of the New York Posture Rating Chart for Assessing Changes in Postural Alignment in a Garment Study. *Clothing and Textiles Research Journal*, 0887302X13480558.
67. Davis, S.E., Hynan, L.S., Limbers, C.A., Andersen, C.M., Greene, M.C., Varni, J.W. ve diğerleri. (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. *Journal of clinical neuromuscular disease*, 11 (3), 97-109.
68. Pane, M., Mazzone, E.S., Sivo, S., Fanelli, L., De Sanctis, R., D'Amico, A. ve diğerleri. (2014) The 6 minute walk test and performance of upper limb in ambulant duchenne muscular dystrophy boys. *PLoS Curr*, 6.
69. Ricotti, V., Ridout, D.A., Pane, M., Main, M., Mayhew, A., Mercuri, E. ve diğerleri. (2015) The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, jnnp-2014-309405.
70. Servais, L. (2013) Non ambulant patients with deletion treatable by exon skipping 53 present amore severe phenotype than the general Duchenne population. *Neuromuscular Disorders*, 23 (9-10), 843.
71. Lachmann, R.,Schoser, B. (2013) The clinical relevance of outcomes used in late-onset Pompe disease: can we do better. *Orphanet J Rare Dis*, 8, 160.

72. Hsue, B.J., Wang, Y.E., Chen, Y.J. (2014) The movement patterns used to rise from a supine position by children with developmental delay and age-related differences in these. *Res Dev Disabil*, 35 (9), 2205-2214.
73. McDonald, C.M., Henricson, E.K., Han, J.J., Abresch, R.T., Nicorici, A., Atkinson, L. ve diğerleri. (2010) The 6-minute walk test in Duchenne/Becker muscular dystrophy: Longitudinal observations. *Muscle & nerve*, 42 (6), 966-974.
74. McDonald, C.M., Henricson, E.K., Abresch, R.T., Florence, J.M., Eagle, M., Gappmaier, E. ve diğerleri. (2013) THE 6-minute walk test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: Longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. *Muscle & nerve*, 48 (3), 343-356.
75. Beenakker, E.A., Maurits, N.M., Fock, J.M., Brouwer, O.F., van der Hoeven, J.H. (2005) Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *European Journal of Paediatric Neurology*, 9 (6), 387-393.
76. Ormeño, G., Miralles, R., Santander, H., Casassus, R., Ferrer, P., Palazzi, C. ve diğerleri. (1997) Body position effects on sternocleidomastoid and masseter EMG pattern activity in patients undergoing occlusal splint therapy. *Cranio: the journal of craniomandibular practice*, 15 (4), 300-309.
77. Nair, K.S., Vasanth, A., Gourie-Devi, M., Taly, A.B., Rao, S., Gayathri, N. ve diğerleri. (2001) Disabilities in children with Duchenne muscular dystrophy: a profile. *Journal of rehabilitation medicine*, 33 (4), 147-149.
78. Merlini, L., Bertini, E., Minetti, C., Mongini, T., Morandi, L., Angelini, C. ve diğerleri. (2004) Motor function-muscle strength relationship in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 29 (4), 548-552.
79. Stubgen, J.P., Stipp, A. (1997) Limb girdle muscular dystrophy: a prospective follow-up study of functional impairment. *Muscle Nerve*, 20 (4), 453-460.
80. Zupan, A. (1996) Assessment of the functional abilities of the upper limbs in patients with neuromuscular diseases. *Disabil Rehabil*, 18 (2), 69-75.
81. 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. *Journal of rehabilitation medicine*, 36 (3), 124-129.
82. Davidson, Z.E., Ryan, M.M., Kornberg, A.J., Walker, K.Z., Truby, H. (2015) Strong correlation between the 6-Minute walk test and accelerometry functional outcomes in boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of child neurology*, 30 (3), 357-363.
83. Kempen, J., Harlaar, J., van der Kooij, A., de Groot, I., van den Bergen, J., Niks, E. ve diğerleri. (2014) Reliability of the walking energy cost test and the six-minute walk test in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 24 (3), 216-221.
84. Mazzone, E.S., Vasco, G., Palermo, C., Bianco, F., Galluccio, C., Ricotti, V. ve diğerleri. (2012) A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54 (10), 879-885.
85. Kaya, P., Alemdaroglu, I., Yilmaz, O., Karaduman, A., Topaloglu, H. (2015) Effect of muscle weakness distribution on balance in neuromuscular disease. *Pediatr Int*, 57 (1), 92-97.
86. Mazzone, E.S., Pane, M., Sormani, M.P., Scalise, R., Berardinelli, A., Messina, S. ve diğerleri. (2013) 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*, 8 (1), e52512.
87. Lerario, A., Bonfiglio, S., Sormani, M., Tettamanti, A., Markteli, S., Napolitano, S. ve diğerleri. (2012) Quantitative muscle strength assessment in duchenne muscular

- dystrophy: longitudinal study and correlation with functional measures. *BMC Neurol*, 12, 91.
88. Mazzone, E., Martinelli, D., Berardinelli, A., Messina, S., D'Amico, A., Vasco, G. ve diğerleri. (2010) North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 20 (11), 712-716.
 89. Pane, M., Mazzone, E.S., Sormani, M.P., Messina, S., Vita, G.L., Fanelli, L. ve diğerleri. (2014) 6 Minute walk test in Duchenne MD patients with different mutations: 12 month changes. *PLoS One*, 9 (1), e83400.
 90. De Sanctis, R., Pane, M., Sivo, S., Ricotti, V., Baranello, G., Frosini, S. ve diğerleri. (2015) Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 25 (1), 14-18.
 91. Mazzone, E.S., Messina, S., Vasco, G., Main, M., Eagle, M., D'Amico, A. ve diğerleri. (2009) Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord*, 19 (7), 458-461.
 92. Scott, E., Mawson, S.J. (2006) Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Dev Med Child Neurol*, 48 (6), 540-544.
 93. Lord, J.P., Portwood, M.M., Lieberman, J.S., Fowler, W.M., Jr., Berck, P. (1987) Upper extremity functional rating for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil*, 68 (3), 151-154.
 94. Jung, I.Y., Chae, J.H., Park, S.K., Kim, J.H., Kim, J.Y., Kim, S.J. ve diğerleri. (2012) The correlation analysis of functional factors and age with duchenne muscular dystrophy. *Ann Rehabil Med*, 36 (1), 22-32.
 95. Finison, L.J. (1990) Modeling of time-strength relationships. *Muscle Nerve*, 13 Suppl, S49-52.
 96. Aras, Ö. (2003). **Nöromusküler hastalıklarda spinal eğriliğlerin fonksiyona etkisi.** Doktora tezi, Hacettepe üniversitesi, Ankara.
 97. Moxley, R.T., 3rd. (1990) Functional testing. *Muscle Nerve*, 13 Suppl, S26-29.
 98. Carter, G.T., Abresch, R.T., Fowler, W.M., Jr., Johnson, E.R., Kilmer, D.D., McDonald, C.M. (1995) Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil*, 74 (5 Suppl), S150-159.
 99. Connolly, A.M., Schierbecker, J., Renna, R., Florence, J. (2002) High dose weekly oral prednisone improves strength in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 12 (10), 917-925.
 100. Martini, J., Hukuda, M.E., Caromano, F.A., Favero, F.M., Fu, C., Voos, M.C. (2015) The clinical relevance of timed motor performance in children with Duchenne muscular dystrophy. *Physiother Theory Pract*, 31 (3), 173-181.
 101. Manzur, A.Y., Muntoni, F. (2002) The management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 12 (4), 261-268.
 102. Pradhan, S., Ghosh, D., Srivastava, N.K., Kumar, A., Mittal, B., Pandey, C.M. ve diğerleri. (2006) Prednisolone in Duchenne muscular dystrophy with imminent loss of ambulation. *J Neurol*, 253 (10), 1309-1316.
 103. Watson, A.W., Mac Donncha, C. (2000) A reliable technique for the assessment of posture: assessment criteria for aspects of posture. *J Sports Med Phys Fitness*, 40 (3), 260-270.
 104. McDonald, C.M., Abresch, R.T., Carter, G.T., Fowler Jr, W.M., Johnson, E.R., Kilmer, D.D. ve diğerleri. (1995) Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 74 (5), S93.

105. Baptista, C.R., Costa, A.A., Pizzato, T.M., Souza, F.B., Mattiello-Sverzut, A.C. (2014) Postural alignment in children with Duchenne muscular dystrophy and its relationship with balance. *Brazilian journal of physical therapy*, 18 (2), 119-126.
106. Murans, G., Gutierrez-Farewik, E.M., Saraste, H. (2011) Kinematic and kinetic analysis of static sitting of patients with neuropathic spine deformity. *Gait Posture*, 34 (4), 533-538.
107. Westcott, S.L., Lowes, L.P., Richardson, P.K. (1997) Evaluation of postural stability in children: current theories and assessment tools. *Phys Ther*, 77 (6), 629-645.
108. Cook, J.D., Glass, D.S. (1987) Strength evaluation in neuromuscular disease. *Neurol Clin*, 5 (1), 101-123.
109. Gaudreault, N., Gravel, D., Nadeau, S. (2009) Evaluation of plantar flexion contracture contribution during the gait of children with Duchenne muscular dystrophy. *J Electromyogr Kinesiol*, 19 (3), e180-186.
110. Florence, J.M., Pandya, S., King, W.M., Robison, J.D., Baty, J., Miller, J.P. ve diğerleri. (1992) Intrarater reliability of manual muscle test (Medical Research Council scale) grades in Duchenne's muscular dystrophy. *Phys Ther*, 72 (2), 115-122.
111. 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. *Clinical rehabilitation*, 12 (2), 127-135.
112. Yılmaz, Ö., Karaduman, A., Topaloğlu, H. (2004) Prednisolone therapy in Duchenne muscular dystrophy prolongs ambulation and prevents scoliosis. *European Journal of Neurology*, 11 (8), 541-544.
113. McDonald, C.M. (1998) Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics, and surgery. *Phys Med Rehabil Clin N Am*, 9 (1), 187-211.
114. Dubowitz, V. (1964) Progressive Muscular Dystrophy Prevention of Deformities. *Clinical Pediatrics*, 3 (5), 323-328.
115. Aras, Ö. (1997). DMD'li Çocuklarda Kas Kuvveti Değerlendirmelerinin Karşılaştırılması. Yüksek Lisans Tezi., Hacettepe Üniversitesi, Ankara.
116. Aras, B., Aras, O., Karaduman, A. (2011) Reliability of balance tests in children with Duchenne muscular dystrophy. *Sci Res Essays*, 6, 4428-4431.
117. Volkman, K.G., Stergiou, N., Stuberger, W., Blanke, D., Stoner, J. (2007) Methods to improve the reliability of the functional reach test in children and adolescents with typical development. *Pediatric physical therapy*, 19 (1), 20-27.
118. Sousa, N., Sampaio, J. (2005) Effects of progressive strength training on the performance of the Functional Reach Test and the Timed Get-Up-and-Go Test in an elderly population from the rural north of Portugal. *American Journal of Human Biology*, 17 (6), 746-751.
119. Norris, R.A., Wilder, E., Norton, J. (2008) The functional reach test in 3-to 5-year-old children without disabilities. *Pediatric physical therapy*, 20 (1), 47-52.
120. Donahoe, B., Turner, D., Worrell, T. (1994) The Use of Functional Reach as a Measurement of Balance in Boys and Girls Without Disabilities Ages 5 to 15 Years. *Pediatric physical therapy*, 6 (4), 189-193.
121. Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P. ve diğerleri. (2011) Quality of life in Duchenne muscular dystrophy: the subjective impact on children and parents. *J Child Neurol*, 26 (6), 707-713.
122. Buchanan, D.C., LaBarbera, C.J., Roelofs, R., Olson, W. (1979) Reactions of families to children with Duchenne muscular dystrophy. *Gen Hosp Psychiatry*, 1 (3), 262-269.
123. Abi Daoud, M.S., Dooley, J.M., Gordon, K.E. (2004) Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Neurol*, 31 (1), 16-19.

124. Nereo, N.E., Fee, R.J., Hinton, V.J. (2003) Parental stress in mothers of boys with duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Psychol*, 28 (7), 473-484.
125. Bray, P., Bundy, A.C., Ryan, M.M., North, K.N., Everett, A. (2010) Health-related quality of life in boys with Duchenne muscular dystrophy: agreement between parents and their sons. *J Child Neurol*, 25 (10), 1188-1194.
126. Davis, S.E., Hynan, L.S., Limbers, C.A., Andersen, C.M., Greene, M.C., Varni, J.W. ve diğeri. (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 (3), 97-109.
127. Bendixen, R.M., Senesac, C., Lott, D.J., Vandeborne, K. (2012) Participation and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy using the International Classification of Functioning, Disability, and Health. *Health Qual Life Outcomes*, 10, 43.



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

Sayı : 16969557 – 110

ARAŞTIRMA PROJESİ DEĞERLENDİRME RAPORU

Toplantı Tarihi : 21.01.2015 ÇARŞAMBA
Toplantı No : 2015/02
Proje No : GO 15/38 (Değerlendirme Tarihi: 21.01.2015)
Karar No : GO 15/38 – 26

Üniversitemiz Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü öğretim üyelerinden Prof.Dr.A.Ayşe KARADUMAN'ın sorumlu araştırmacısı olduğu, Fzt.Sibel BOZGEYİK'in tezi olan GO 15/38 kayıt numaralı ve "Duchenne Musküler Distrofili Çocuklarda Baş-Boyun Kas Kuvvetinin Fonksiyonel Bağımsızlık Seviyesine Etkisi" başlıklı proje önerisi araştırmının gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş olup, tıbbi etik açıdan uygun bulunmuştur.

- | | |
|---|--|
| 1. Prof. Dr. Nurten Akarsu (Başkan) | 9 Prof. Dr. Rahime Nohutçu (Üye) |
| 2. Prof. Dr. Nüket Örnek Buken (Üye) | 10. Prof. Dr. R. Köksal Özgül (Üye) |
| 3. Prof. Dr. M. Yıldırım Sara (Üye) | 11. Prof. Dr. Ayşe Lale Doğan (Üye) |
| 4. Prof. Dr. Sevda F. Muftuoğlu (Üye) | 12. Doç. Dr. S. Kutay Demirkan (Üye) |
| 5. Prof. Dr. Cenk Sökmensüer (Üye) | 13 Prof. Dr Leyla Dinç (Üye) |
| İZİNLI | 14. Prof. Dr. Hatice Doğan Buzoğlu (Üye) |
| 6. Prof. Dr. Volga Bayrakçı Tunay (Üye) | 15. Av. Meltem Onurlu (Üye) |
| 7. Prof. Dr. Ali Düzova (Üye) | |
| 8. Yrd. Doç. Dr. H. Hüsrev Turnagöl (Üye) | |

HASTA BİLGİLERİ

Ad-Soyad:.....

Yaş:.....

Boy: Kilo:..... Vki:.....

Telefon:.....

DNA analiz sonucu:

DÜŞME DEĞERLENDİRMESİ

Düşme Sıklığı:.....kez/hafta

Düşme şekli:.....

Düşme nedeni:.....

Nerede düşüyor?.....

MOTOR MATÜRASYON DEĞERLENDİRMESİ

Baş kontrolü:.....(ay).

Oturma zamanı:.....

Dönme zamanı:.....

Yürüme zamanı:.....

BROOKE ALT EKSTREMİTE FONKSİYONEL SINIFLANDIRMASI

1. Çocuk yardımsız yürür ve merdiven çıkar.
2. Yürür ve trabzandan tutunarak merdiven çıkar(12 sn den az sürede)
3. Merdivenleri yavaş çıkar(12 sn den uzun sürede)
4. Yardımsız yürür ve sandalyeden kalkabilir, fakat merdiven çıkamaz.
5. Yardımsız yürür fakat sandalyeden kalkamaz ve merdiven çıkamaz.
6. Sadece yardımla yürür veya uzun yürüme cihazı(UYC) ile yardımsız yürür.

6. Sadece yardımla yürür veya uzun yürüme cihazı(UYC) ile yardımsız yürür.
7. UYC ile yürür fakat denge için yardımcıya ihtiyaç duyar.
8. UYC ile ayakta durabilir fakat yardım da olsa yürüyemez.
9. Tekerlekli sandalyededir.
10. Yatağa bağımlıdır.

BROOKE ÜST EKSTREMİTE FONKSİYONEL SINIFLANDIRMASI

1. Kollar yandayken harekete başlar ve ellerini başının üzerinde tam olarak birleştirir.
2. Ancak dirseklerini fleksiyona getirerek kollarını başının üzerine getirebilir veya yardımcı kaslarını kullanır.
3. Ellerini başının üzerine kaldıramaz, fakat bardağı ağzına götürebilir(gerekirse iki elini birden kullanır).
4. Ellerini ağzına kadar kaldıracaktır, fakat bir bardak suyu ağzına götüremez.
5. ellerini ağzına kadar kaldıramaz, fakat kalem tutmak için veya masadan bozuk para almak için ellerini kullanabilir.
6. Ellerini ağzına kadar kaldıramaz ve ellerini fonksiyonel kullanamaz.

KAS TESTİ

Gövde fleksiyon	
Gövde ekstansiyon	
Diz fleksiyon	
Diz ekstansiyon	
Kalça fleksiyon	
Kalça ekstansiyon	
Boyun fleksiyon	
Boyun ekstansiyon	
Omuz fleksiyon	
Omuz ekstansiyon	
Omuz abduksiyon	

EKLEM HAREKETİ DEĞERLENDİRMESİ

Ayak bileği limitasyonu: Var		Yok	
	Sağ	Sol	
Dorsifleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Plantar fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Diz limitasyonu: Var		Yok	
Ekstansiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Kalça limitasyonu: Var		Yok	
Ekstansiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Abduksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Adduksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
El bileği limitasyonu Var		Yok	
Fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Ekstansiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Dirsek limitasyonu: Var		Yok	
Fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Ekstansiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Omuz limitasyonu: Var		Yok	
Fleksiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim
Ekstansiyon	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim	A:.....lim P:.....lim

SÜRELİ PERFORMANS TESTİ

TESTLER	SÜRE(sn)
10 metre yürüme	
Sırtüstünden ayağa kalkma-Gowers	
4 basamak çıkma	
4 basamak inme	

NORTH STAR AMBULASYON DEĞERLENDİRMESİ(NSAA)

Puanlama:		
2=Normal yardımsız yapar		
1=Modifiye (başkasından yardım almadan ama modifiye ederek yapar)		
0=Bağımsız olarak yapamaz		
NSAA		SKOR
1-	Ayakta durma	
2-	10 metre yürüme	
3-	Sandalyeden ayağa kalkma	
4-	Sağ ayak üzerinde durma	
5-	Sol ayak üzerinde durma	
6-	Sağ ayakla basamak çıkma	
7-	Sol ayakla basamak çıkma	
8-	Sağ ayakla basamak inme	
9-	Sol ayakla basamak inme	
10-	Oturmaya gelme	
11-	Yerden kalkma	
12-	Başını kaldırma	
13-	Topuklar üzerinde durma	
14-	Zıplama	
15-	Sağ ayak üzerinde hoplama	
16-	Sol ayak üzerinde hoplama	
17-	Koşma	
	Toplam/34

6 DAKİKA YÜRÜME TESTİ

Mesafe	Zaman	Mesafe	Zaman
20m-1.tur		400m-20.tur	
40m-2.tur		420m-21.tur	
60m-3.tur		440m-22.tur	
80m-4.tur		460m-23.tur	
100m-5.tur		480m-24.tur	
120m-6.tur		500m-25.tur	
140m-7.tur		520m-26.tur	
160m-8.tur		540m-27.tur	
180m-9.tur		560m-28.tur	
200m-10.tur		580m-29.tur	
220m-11.tur		600m-30.tur	
240m-12.tur		620m-31.tur	
260m-13.tur		640m-32.tur	
280m-14.tur		660m-33.tur	
300m-15.tur		680m-34.tur	
320m-16.tur		700m-35.tur	
340m-17.tur		720m-36.tur	
360m-18.tur		740m-37.tur	
380m-19.tur		760m-38.tur	

POSTÜR ANALİZİ

<p>Baş pozisyonu</p> <ul style="list-style-type: none"> • Baş önemli derecede bir tarafa dönmüş veya tilt yapmış • Baş hafifçe gravite hattından sapmış • Baş gravite hattı boyunca doğru yerleşmiştir 	
<p>Omuzlar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bir omuz diğerinden önemli derecede daha yüksektir • Bir omuz diğerinden hafifçe yüksektir • İki omuz horizontal seviyede eşit ve normal seviyededir 	
<p>Omurga</p> <ul style="list-style-type: none"> • Omurga şiddetle laterale eğilmiştir • Omurga hafifçe laterale eğilmiştir • Omurga düzgündür ve eğrilik yoktur 	
<p>Kalçalar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bir kalça diğerinden çok yukardadır • Bir kalça diğerinden hafifçe yukarıdadır • Kalça seviyeleri eşittir 	
<p>Ayaklar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ayaklar orta hattan çok uzaklaşmış ve pronasyondadır • Ayaklar orta hattan hafifçe uzaklaşmıştır • Ayaklar normal postürdedir 	
<p>Boyun</p> <ul style="list-style-type: none"> • Boyun belirgin şekilde öndedir ve çene ileridedir • Boyun ve çene hafifçe öndedir • Boyun dik çene içeride başın pozisyonu optimaldir 	
<p>Üst sırt bölgesi</p> <ul style="list-style-type: none"> • Üst sırt bölgesi belirgin şekilde kifotiktir • Üst sırt bölgesi hafifçe kifotiktir • Üst sırt bölgesi normal postürdedir 	
<p>Gövde</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gövde arkaya doğru belirgin şekilde yer değiştirmiştir • Gövde arkaya doğru hafifçe yer değiştirmiştir • Gövde diktir 	
<p>Karın bölgesi</p> <ul style="list-style-type: none"> • Belirgin anterior pelvik tilt • Hafif anterior pelvik tilt • Normal postürdedir 	
<p>Bel bölgesi</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lumbal lordozda aşırılaşma vardır • Lumbal lordozda hafif artış vardır • Normal lumbal lordoz 	

POSTURE SCORE SHEET	Name _____			SCORING DATES			
	GOOD - 10	FAIR - 5	POOR - 0				
	HEAD LEFT RIGHT	 HEAD TILTED STRAIGHT UP NECK STRAIGHT EARS LEVEL WITH SHOULDERS	 HEAD TILTED SLIGHTLY TO ONE SIDE	 HEAD TILTED FAR TO ONE SIDE			
SHOULDERS LEFT RIGHT	 SHOULDERS LEVEL HORIZONTALLY	 ONE SHOULDER SLIGHTLY HIGHER THAN OTHER	 ONE SHOULDER MARKEDLY HIGHER THAN OTHER				
SPINE LEFT RIGHT	 SPINE STRAIGHT	 SPINE SLIGHTLY CURVED	 SPINE MARKEDLY CURVED				
HIPS LEFT RIGHT	 HIPS LEVEL HORIZONTALLY	 ONE HIP SLIGHTLY HIGHER	 ONE HIP MARKEDLY HIGHER				
ANKLES	 FEET PARALLEL	 FEET SLIGHTLY OUT	 FEET FAR APART				
NECK	 NECK STRAIGHT HEAD IN BALANCE	 NECK SLIGHTLY FORWARD	 NECK MARKEDLY FORWARD				
UPPER BACK	 UPPER BACK STRAIGHT	 UPPER BACK SLIGHTLY ROUNDED	 UPPER BACK MARKEDLY ROUNDED				
TRUNK	 TRUNK LEVEL	 TRUNK INCLINED SLIGHTLY	 TRUNK INCLINED MARKEDLY				
ABDOMEN	 ABDOMEN FLAT	 ABDOMEN SLIGHTLY PROTRUDING	 ABDOMEN MARKEDLY PROTRUDING				
LOWER BACK	 LOWER BACK NORMALLY LAYERED	 LOWER BACK SLIGHTLY HOLLOW	 LOWER BACK MARKEDLY HOLLOW				
			TOTAL SCORES				

PEDİATRİK FONKSİYONEL UZANMA TESTİ

<u>Sandalyede oturma:</u> Çocuk bağımsız olarak(sırt desteği olmadan)15 sn oturabiliyor mu? Oturabiliyorsa:	
1-Oturur pozisyonda ileriye doğru uzanma:	
2-oturur pozisyonda sağa doğru uzanma:	
3-oturur pozisyonda sola doğru uzanma:	
<u>Ayakta durma:</u> Çocuk 15 sn boyunca bağımsız yada yürüme yardımcıları olmadan ayakta durabiliyor mu? Durabiliyorsa:	
Ayakta durma pozisyonunda ileriye doğru uzanma:	
Ayakta durma pozisyonunda sağa doğru uzanma:	
Ayakta durma pozisyonunda sola doğru uzanma:	

Hasta no: _____
Tarih: _____

PedsQLTM

Nöromusküler Modül

Sürüm 3.0

KÜÇÜK ÇOCUK RAPORU (5 - 7 yaş)

Görüşmeci için talimat:

Sana bazı çocuklar için sorun olabilecek bazı şeylerle ilgili bir kaç soru soracağım. Bunlardan herhangi birinin senin için ne ölçüde sorun oluşturduğunu öğrenmek istiyorum.




Çocuğa kalıbı gösterin ve okudukça parmağınızla cevapları işaret edin

Senin için hiç bir zaman sorun olmuyorsa gülen yüzü göster

Senin için bazen sorun oluyorsa ortadaki yüzü göster

Senin için çok sorun oluyorsa somurtkan yüzü göster

Şimdi sana soruları okuyacağım. Her birinin senin için ne kadar sorun olduğunu göstermek için resimleri işaret et. Önce bir deneme yapalım bakalım.

	Hiç bir zaman	Bazen	Hemen her zaman
Senin için parmak şıklatmak zor mudur?			

Çocuğun soruyu doğru cevaplayıp cevaplamadığını belirlemek için çocuktan parmaklarını şıklatmasını göstermesini isteyin. Çocuk yaptığandan farklı bir cevap gösterirse soruyu tekrar edin.

Son bir kaç hafta boyunca nasıl olduğunu bir düşün bakalım. Şimdi lütfen her bir cümleyi dikkatle dinle ve bunun senin için ne kadar sorun olduğunu bana söyle.

Soruyu okuduktan sonra cevap kalıbını parmağınızla gösterin. Eğer çocuk çekiniyorsa veya nasıl cevap vereceğini bilmiyor gibi duruyorsa bir taraftan parmağınızla resimleri gösterirken aynı zamanda cevap şıklarını da çocuğa okuyun.

NÖROMÜSKÜLER HASTALIĞIM HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Bazen	Hemen her zaman
1. Nefes almakta zorlanırım	0	2	4
2. Kolayca hastalanırım	0	2	4
3. Yaralarım ve/veya cildimde kızarıklıklar olur	0	2	4
4. Bacaklarım ağrır	0	2	4
5. Kendimi yorgun hissederim	0	2	4
6. Sırtım tutulur	0	2	4
7. Yorgun uyanırım	0	2	4
8. Ellerim zayıftır	0	2	4
9. Tuvaleti kullanırken zorlanırım	0	2	4
10. İstediğim zaman kilo almakta veya vermekte zorlanırım	0	2	4
11. Ellerimi kullanmakta zorlanırım	0	2	4
12. Yiyecekleri yutarken zorlanırım	0	2	4
13. Banyo yapmak veya duş almak uzun zamanımı alır	0	2	4
14. Kazayla yaralanırım	0	2	4
15. Yemek yemek uzun zamanımı alır	0	2	4
16. Geceleri yatağımda dönerken zorlanırım	0	2	4
17. Tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanırım	0	2	4

Hasta no: _____
Tarih: _____

PedsQL™

Nöromusküler Modül

Sürüm 3.0

KÜÇÜK ÇOCUKLAR için ANNE-BABA RAPORU (5 - 7 yaş)

TALİMAT

Nöromusküler düzensizliği olan çocukların bazen problemleri olabilir.
Lütfen, bunların her birinin geçen **BİR ay içinde** çocuğunuz için ne ölçüde sorun olduğunu,

Hemen hiç bir zaman sorun olmuyorsa 0'ı,
Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa 1'i,
Bazen sorun oluyorsa 2'yi,
Sıklıkla sorun oluyorsa 3'ü,
Hemen her zaman sorun oluyorsa 4'ü

daire içine alarak belirtir misin?
Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.
Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, çocuğunuz için ne kadar sorun oldu?

ÇOCUĞUMUN NÖROMÜSKÜLER HASTALIGI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum nefes almakta zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum kolayca hastalanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğumun yaraları ve/veya cilt kızarıklıkları olur	0	1	2	3	4
4. Çocuğumun bacakları ağrır	0	1	2	3	4
5. Çocuğum kendisini yorgun hisseder	0	1	2	3	4
6. Çocuğumun sırtı tutulur	0	1	2	3	4
7. Çocuğum yorgun uyanır	0	1	2	3	4
8. Çocuğumun elleri zayıftır	0	1	2	3	4
9. Çocuğum tuvaleti kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
10. Çocuğum istediği zaman kilo almakta veya vermekte zorlanır	0	1	2	3	4
11. Çocuğum ellerini kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
12. Çocuğum yiyecekleri yutarken zorlanır	0	1	2	3	4
13. Banyo yapmak veya duş almak çocuğumun uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
14. Çocuğum kazayla kendisini yaralar	0	1	2	3	4
15. Çocuğumun yemek yemesi uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
16. Çocuğum gece yatağında dönmekte zorlanır	0	1	2	3	4
17. Çocuğum tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanır	0	1	2	3	4

İLETİSİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğini anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğum başkalarına hastalığını anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailemiz tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailemiz yeterince dinlenmekte zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemizin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. Çocuğumun ihtiyacı olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanı yoktur	0	1	2	3	4

Hasta no: _____

Tarih: _____

PedsQLTM

Nöromusküler Modül

Sürüm 3.0

ÇOCUK RAPORU (8 - 12 yaş)

TALİMAT

Nöromusküler düzensizliği olan çocukların bazen özel problemleri olabilir. Lütfen, bunların her birinin geçen **BİR ay içinde** senin için ne ölçüde sorun olduğunu,

Hiç bir zaman sorun olmuyorsa 0'ı,
Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa 1'i,
Bazen sorun oluyorsa 2'yi,
Sıklıkla sorun oluyorsa 3'ü,
Hemen her zaman sorun oluyorsa 4'ü

daire içine alarak belirtir misin?

Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.

Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, senin için ne kadar sorun oldu?

NÖROMÜSKÜLER HASTALIĞIM HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Nefes almakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Kolaylıkla hastalanırım	0	1	2	3	4
3. Yaralarım ve/veya cildimde kızarıklıklar olur	0	1	2	3	4
4. Bacaklarım ağrır	0	1	2	3	4
5. Kendimi yorgun hissederim	0	1	2	3	4
6. Sırtım tutulur	0	1	2	3	4
7. Yorgun uyanırım	0	1	2	3	4
8. Ellerim zayıftır	0	1	2	3	4
9. Tuvaleti kullanırken zorlanırım	0	1	2	3	4
10. İstediğim zaman kilo almakta veya vermekte zorlanırım	0	1	2	3	4
11. Ellerimi kullanmakta zorlanırım	0	1	2	3	4
12. Yiyecekleri yutarken zorlanırım	0	1	2	3	4
13. Banyo yapmak veya duş almak uzun zamanımı alır	0	1	2	3	4
14. Kazayla yaralanırım	0	1	2	3	4
15. Yemek yemek uzun zamanımı alır	0	1	2	3	4
16. Geceleri yatağımda dönerken zorlanırım	0	1	2	3	4
17. Tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanımın bir yere giderken zorlanırım	0	1	2	3	4

İLETİŞİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğimi anlatırken zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanırım	0	1	2	3	4
3. Başkalarına hastalığımı anlatırken zorlanırım	0	1	2	3	4

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailem tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailem yeterince dinlenme imkanı bulmakta zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. İhtiyacım olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanım yoktur	0	1	2	3	4

Hasta no: _____

Tarih: _____

PedsQLTM

Nöromusküler Modül

Sürüm 3.0

ÇOCUKLAR için ANNE-BABA RAPORU (8 - 12 yaş)

TALİMAT

Nöromusküler düzensizliği olan çocukların bazen problemleri olabilir. Lütfen, bunların her birinin geçen **BİR ay içinde çocuğunuz için ne ölçüde sorun olduğunu,**

**Hemen hiç bir zaman sorun olmuyorsa 0'ı,
Hemen hemen hiç sorun olmuyorsa 1'i,
Bazen sorun oluyorsa 2'yi,
Sıklıkla sorun oluyorsa 3'ü,
Hemen her zaman sorun oluyorsa 4'ü**

daire içine alarak belirtir misin?
Yanıtların doğrusu veya yanlışı yoktur.
Eğer sorulardan birini anlamazsan lütfen yardım iste.

Geçtiğimiz **BİR** ay içinde, bu, çocuğunuz için ne kadar sorun oldu?

ÇOCUĞUMUN NÖROMÜSKÜLER HASTALIGI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum nefes almakta zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum kolayca hastalanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğumun yaraları ve/veya cilt kızarıklıkları olur	0	1	2	3	4
4. Çocuğumun bacakları ağrır	0	1	2	3	4
5. Çocuğum kendisini yorgun hisseder	0	1	2	3	4
6. Çocuğumun sırtı tutulur	0	1	2	3	4
7. Çocuğum yorgun uyanır	0	1	2	3	4
8. Çocuğumun elleri zayıftır	0	1	2	3	4
9. Çocuğum tuvaleti kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
10.Çocuğum istediği zaman kilo almakta veya vermekte zorlanır	0	1	2	3	4
11.Çocuğum ellerini kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
12.Çocuğum yiyecekleri yutarken zorlanır	0	1	2	3	4
13.Banyo yapmak veya duş almak çocuğumun uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
14.Çocuğum kazayla kendisini yaralar	0	1	2	3	4
15.Çocuğumun yemek yemesi uzun zamanını alır	0	1	2	3	4
16.Çocuğum gece yatağında dönmekte zorlanır	0	1	2	3	4
17.Çocuğum tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanıyla bir yere giderken zorlanır	0	1	2	3	4

İLETİSİM (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere nasıl hissettiğini anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğum başkalarına hastalığını anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4

AİLEMİZİN KAYNAKLARI HAKKINDA (... ile ilgili sorunlar)	Hiç bir zaman	Hemen hemen hiç	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Ailemiz tatil gibi faaliyetleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailemiz yeterince dinlenmekte zorlanır	0	1	2	3	4
3. Sanırım para ailemiz için bir problemdir	0	1	2	3	4
4. Sanırım ailemizin pek çok problemi vardır	0	1	2	3	4
5. Çocuğumun ihtiyacı olan tekerlekli sandalye veya oksijen maskesi veya yürüteç gibi ekipmanı yoktur	0	1	2	3	4