

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI

**ZİHİNSEL YETERSİZLİĞE EŞLİK EDEN GENETİK
SENDROMLARDA MENSTRUASYON SORUNLARI VE
MENSTRUASYON İLİŞKİLİ YAŞAM KALİTESİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Dr. Hande ÜÇLER ÇINAR

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
TIPTA UZMANLIK TEZİ

ANKARA

2022

T.C.
HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI

**ZİHİNSEL YETERSİZLİĞE EŞLİK EDEN GENETİK
SENDROMLARDA MENSTRUASYON SORUNLARI VE
MENSTRUASYON İLİŞKİLİ YAŞAM KALİTESİNİN
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Dr. Hande ÜÇLER ÇINAR

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
TIPTA UZMANLIK TEZİ

TEZ DANIŞMANI
Doç. Dr. Sinem AKGÜL

ANKARA
2022

BEYAN

Bu alıřmadaki bütn bilgi ve belgeleri akademik kurallar erevesinde elde ettiđimi, grsel, iřitsel ve yazılı tm bilgi ve sonuları bilimsel ahlak kurallarına uygun olarak sunduđumu, kullandıđım verilerde herhangi bir tahrifat yapmadıđımı, yararlandıđım kaynaklara bilimsel normlara uygun olarak atıfta bulunduđumu, tezimin kaynak gsterilen durumlar dıřında zgn olduđunu, Do. Dr. Sinem Akgl danıřmanlıđında tarafımdan retildiđini ve Hacettepe niversitesi Sađlık Bilimleri Enstits Tez Yazım Ynergesine gre yazıldıđımı beyan ederim.

Dr. Hande LER INAR

TEŞEKKÜR

Bu çalışmanın yürütülmesinde ve hazırlanmasında katkıları bulunan, başta paylaştığı bilgi ve tecrübeleriyle beni her zaman destekleyen, yol gösteren, bana her zaman vaktini ayıran çok değerli tez danışmanım Doç. Dr. Sinem Akgül olmak üzere, Prof. Dr. Gülen Eda Utine, Prof. Dr. Pelin Özlem Şimşek Kiper, Dr. Öğrt. Üyesi Melis Pehlivan Türk, Prof. Dr. Orhan Derman, Prof. Dr. Nuray Kanbur'a, Hayatımın her alanında her zaman desteklerini ve sevgilerini hissettiğim sevgili aileme çok teşekkür ederim.

Dr. Hande ÜÇLER ÇINAR

ÖZET

ÇINAR H. Zihinsel yetersizlikle eşlik eden genetik sendromlarda menstruasyon sorunları ve menstruasyon ilişkili yaşam kalitesinin değerlendirilmesi. Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanlık Tezi. Ankara, 2022. Menstruasyon hijyen, istismar riski, nöbet düzeni ve davranış değişiklikleri ile ilgili endişeler nedeniyle zihinsel yetersizliği (ZY) olan ergenler için daha zorlayıcı olabilir. Bu çalışmada, genetik sendroma eşlik eden ZY'li kadınlarda menstruasyon öyküsü, yaşanan zorluklar, ailenin menstruasyon konusundaki tutumları ve menstruasyonun yaşam kalitesi üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesi amaçlandı. Bu çalışma prospektif kesitsel bir çalışma olarak tasarlanmış ve Ocak 2020-Haziran 2021 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Ergen Sağlığı Bilim Dalı'nda yapılmıştır. Çalışma popülasyonu, Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Çocuk Genetik Bilim Dalı'nda Ocak 1997-Aralık 2020 tarihleri arasında ZY ile eşlik eden genetik sendrom tanısı ile klinik olarak takip edilen, yaşları 10-24 arasında olan 49 hasta (vaka grubu) ve yaş uyumlu 50 sağlıklı kontrolden (kontrol grup) oluşmaktadır. Hafif ZY'li vakaların hem ergenler (n=12) hem de bakım verenleri (n= 16) ölçekleri doldururken, orta-ağır derecede ZY'si olanların sadece bakım verenleri (n=33) sorgulandı. Demografik veriler ve yazarlar tarafından oluşturulmuş bir anketle menstrüel öykü sorgulandı. Fiziksel bozukluğu değerlendirmek için "Çocukluk Çağı Sağlık Değerlendirme Anketi" (CHAQ) kullanıldı. "Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği" (ÇİYKÖ) hem genel hem de menstruasyon için sorgulandı. Menstrüel özellikler gruplar arasında istatistiksel olarak farklı değildi. Menstruasyona bağlı okula devamsızlığı, ZY grubunda daha yüksekti (%8'e karşı %40,5, $p<0,001$). Tüm vakaların %73'ünün menstruasyon bakımında yardıma ihtiyacı olduğunu saptadık. ZY düzeyi, menstrüel hijyen konusunda yardıma ihtiyaç duyma ile anlamlı olarak ilişkiliydi ($p<0,001$). Vakaların menstruasyon sırasında sosyal, okul, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanları kontrol grubuna göre anlamlı derecede düşüktü. ZY düzeyi arttıkça, yaşam kalitesi puanlarının anlamlı olarak azaldığı görüldü ($p<0,001$). Kontrol grubunda menstruasyon ile fiziksel ve toplam yaşam kalitesi puanı anlamlı olarak düşerken, anneler ZY'li kızlarının fiziksel, duygusal, sosyal, psikososyal işlevselliklerinde ve toplam yaşam kalitesi puanlarında menstrüel dönemlerde önemli bir düşüş bildirdi. Çalışmamızdaki annelerin hiçbiri menarş öncesi danışmanlık hizmeti almamıştı, benzer şekilde annelerin hiçbiri menstrüel baskılama talep etmedi. Sonuç olarak ZY'si olan kızların menstrüel özellikleri sağlıklı ergenlerle benzer olsa da, vakaların menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi kontrollere göre önemli ölçüde düşüktü. Menstruasyon dışı ve menstrüel dönem karşılaştırıldığında, ZY'li hastalarda menstruasyon sırasında yaşam kalitesi önemli ölçüde azaldı. Düşük yaşam kalitesi, yüksek okul devamsızlığı, menstruasyon sırasındaki yüksek yardım ihtiyacına rağmen annelerin hiçbiri menstrüel baskılama istememiştir. Ailelerin menstruasyon ile ilgili bilgi düzeyinin artırılması ve menstruasyon sırasında ergenin kişisel bakımını sağlamaya yönelik becerilerinin geliştirilmesi konusunda yeterli desteğin sağlanması, ZY'li ergenlerin bağımsızlık ve fonksiyonelliğinde artma ile bu gruptaki aile ve ergen kaygısını azaltarak yüksek okul devamsızlığında azalmaya zemin hazırlayabilir.

Anahtar Sözcükler: Zihinsel yetersizlik, menstruasyon, yaşam kalitesi

ABSTRACT

ÇINAR H. Menstruation related quality of life in adolescents with genetic syndromes accompanying an intellectual disability. Hacettepe University Medical Faculty Department of Pediatrics, Thesis in Pediatrics, Ankara, 2022.

Menstruation can be more complicated for adolescents with intellectual disabilities (ID) due to concerns surrounding menstrual hygiene, abuse risk, changes in seizure patterns, and mood. This study aimed to assess the menstrual history, difficulties experienced, family attitudes about menstruation, and the effects of menstruation on quality of life (QoL) in females with a genetic syndrome accompanying ID. This study was designed as a prospective cross-sectional study and was conducted at Hacettepe University İhsan Doğramacı Children's Hospital, Division of Adolescent Medicine, between January 2020 and June 2021. The study population was comprised of 49 patients between the ages of between 10 and 24 who were clinically followed between January 1997-December 2020 at Hacettepe University Children's Hospital, Division of Pediatric Genetics with a genetic syndrome accompanied by ID (case group) and 50 age-matched healthy controls (control group). For patients with mild ID, both the adolescents (n=12) and the caregivers (n= 16) completed the scales, whereas, for those with moderate-severe ID, only the caregivers were questioned (n=33). Demographic data, a survey developed by the authors evaluating menstrual history were asked. "The Childhood health assessment questionnaire" (CHAQ) was used to evaluate physical impairment. "The Pediatric Quality of Life Inventory" (PedsQL), which was queried both generally and during menstruation, was collected. Menstrual history was not statistically different between the groups. Menstruation-related school absenteeism was higher among the ID group (8% vs. 40.5%, $p<0.001$). We found that 73% of the cases in the study needed help with menstruation care. The level of ID was significantly related to the need for help with menstrual hygiene ($p<0.001$). The patients' social, school, psychosocial functioning, and total QoL scores during the menstrual period were significantly lower than the control. As the ID levels increase, the QoL decreases significantly ($p<0.001$). While the physical and total QoL scores decreased significantly with menstruation in the control group, mothers reported a significant decrease in the physical, emotional, social, psychosocial functionality and total quality of life scores of their daughters with ID during menstrual periods. None of the participants receive pre-menarche counselling, similarly none of the mothers in our study requested menstrual suppression. In conclusion, although menstrual patterns in girls with ID are similar to those without disabilities, QoL while menstruation was significantly lower. When we compared QoL in the menstrual and non-menstrual period, QoL decreased significantly while menstruating in the patients with ID. Despite a decrease in QoL, an increase in school absenteeism, and a high percentage of patients needing assistance while menstruating, none of the mothers requested menstrual suppression. Increasing the knowledge level of the families concerning menstruation and providing adequate support for the development of the skills to accomplish personal care of the adolescent during menstruation can provide an increase in the independence and functionality of the adolescents with ID, and reduce anxiety for both the individual and patient and decrease school absenteeism.

Key Words: Intellectual disability, menstruation, quality of life

İÇİNDEKİLER

ONAY SAYFASI	iii
BEYAN SAYFASI	iv
TEŞEKKÜR	v
ÖZET	vi
ABSTRACT	vii
İÇİNDEKİLER	viii
SİMGELER VE KISALTMALAR	xi
ŞEKİLLER	xiii
TABLolar	xiv
1. GİRİŞ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. Zihinsel Yetersizlik	3
2.1.1. Tarihçe	3
2.1.2. Tanı Kriterleri	4
2.1.3. Sınıflandırma	5
2.1.4. Epidemiyoloji	6
2.1.5. Etiyoloji	6
2.1.5.1. Down Sendromu	8
2.1.5.2. Williams Sendromu	10
2.1.5.3. 22q11.2 Delesyon Sendromları	12
2.1.5.4. Angelman Sendromu	13
2.1.5.5. Rett Sendromu	14
2.2. Puberte	16
2.2.1. Zihinsel Yetersizlik ve Menstruasyon	18
2.2.1.1. Menstruasyon Sorunları	19
a. Hijyen ve Öz bakım	20
b. Ağrı	21
c. Kanama Miktarı, Uzunluğu ve Düzensizliği	22
d. Davranış ve Duygusal Sorunlar	23
e. Diğer Sorunlar	24

2.2.1.2.ZY'si Olan Ergenlerde Menstrüel Şikayetlerde Tedavi Yaklaşımları	25
2.2.1.2.1 Menstrüel baskılama	25
2.2.1.2.1.1. Tedavi Yöntemleri	26
a. Nonhormonal Yöntemler	26
b. Hormonal Yöntemler	27
b1.Östrojen İçeren Yöntemler	27
b2.Sadece Progestin İçeren Yöntemler	28
c. Cerrahi Yöntemler	30
c1. Endometrial Ablasyon	30
c2. Histerektomi	30
d. Eğitim ve Danışmanlık	30
2.2.1.2.2. Siklik Davranış Değişiklikleri	30
2.2.1.2.3. Nöbet	31
2.2.1.3. ZY'li Ergenlerde Menstrüel Tedavi Yöntemleri İle İlgili Yapılan Çalışmalar	31
2.2.2. Menstruasyon ve Yaşam Kalitesi	33
3. BİREYLER VE YÖNTEM	36
3.1. Vaka ve Kontrol Grubu	36
3.2. Yöntem	38
3.2.1 Demografik Bilgiler	38
3.2.2 Ergenin Fiziksel ve Zihinsel Yetersizliğinin Ölçümü	38
3.2.3 Menstruasyon Bilgisi Sorgulama	39
3.2.4 Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)	40
3.3. Verilerin İstatistiksel Değerlendirmesi	42
4. BULGULAR	43
4.1. Grupların Genel Özellikleri	43
4.2. Grupların Menstruasyon Özellikleri	46
4.3. Grupların Menstruasyon Dışı ve Sırasındaki Yaşam Kalitesi Karşılaştırması	55

4.4. Menstruasyonun Yaşam Kalitesine Etkisi	60
5. TARTIŞMA	65
6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER	81
7. KAYNAKLAR	84
8. EKLER	
Ek-1 Demografik Veri Formu	
Ek-2 Çocukluk Çağı Değerlendirme Anketi (Childhood Health Assessment Questionnaire- CHAQ)	
Ek-3 Menstruasyon Sorgulama Formu	
3.1. Ergen Formu	
3.2. Ebeveyn Formu	
Ek-4 Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)	
4.1. Ergen Formu	
4.2. Ebeveyn Formu	
Ek-5 Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği'nin Hak Sahibinden Alınmış İzin Kaydı	
Ek-6 Etik Kurul Onayı	

SİMGELER VE KISALTMALAR

AAMD	Amerikan Zeka Yetersizliği Birliği
ACOG	Amerikan Obstetrik ve Jinekoloji Birliği
CAKUT	Anormal nörolojik bulgular, böbrek ve idrar yolunun konjenital anomalileri
CHAQ	Çocukluk Çağı Sağlık Değerlendirme Anketi
ÇİYKÖ	Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği
DİP	Duygusal İşlevsellik Puanı
DMPA	Depo Medroksiprogesteron Asetat
DSM	Zihinsel Bozuklukların Tanısal ve İstatistiksel El Kitabı
DXA	Dual-energy X-ray absorbsiyometri
FSTP	Fiziksel Sağlık Toplam Puanı
GABA	Gama aminobütirik asit
GnRH	Gonadotropin salgılatıcı hormon
IQ	Zeka katsayısı
ICD-11	Hastalıkların Uluslararası Sınıflandırılması Onbirinci Revizyonu
kg	Kilogram
KMD	Kemik Mineral Dansitesi
KOK	Kombine Oral Kontraseptif
LN-IUS	Levonorgestrel rahim içi araç
ml	Mililitre
M.Ö.	Milattan önce
MR	Mental Retardasyon
NSAİİ	Steroid dışı anti inflamatuvar ilaç
OİP	Okul İşlevselliği Puanı
OUA	Obstrüktif uyku apnesi
ÖTP	Ölçek Toplam Puanı
PCOS	Polikistik Over Sendromu
PMDD	Premenstrüel disforik bozukluk
PMS	Premenstrüel sendrom
PP	Puberte Prekoks

PSTP	Psikososyal Saęlık Toplam Puanı
SİP	Sosyal İşlevsellik Puanı
SP	Serebral Palsi
TSH	Tiroid Stimulan Hormon
TÜİK	Türkiye İstatistik Kurumu
WISC-R	Wechsler Çocuklar için Zeka Ölçeęi-Revize edilmiş versiyonu
yy	Yüzyıl
ZY	Zihinsel Yetersizlik

ŞEKİLLER

Şekil	Sayfa
1. Hastaların çalışmaya dahil edilme süreci.	37
2. Vaka ve kontrol grubunun menarş yaşı dağılımı.	47
3. Zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyi ile annelerin kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak tanımlama düzeyleri arasındaki ilişki.	52
4. Menstruasyon dönemi ile fiziksel sağlık toplam puanı arasındaki ilişki.	62
5. Menstruasyon dönemi ile sosyal işlevsellik puanı arasındaki ilişki.	63
6. Menstruasyon dönemi ile okul işlevsellik puanı arasındaki ilişki.	63
7. Menstruasyon dönemi ile psikososyal toplam puan arasındaki ilişki.	64
8. Menstruasyon dönemi ile ölçek toplam puanı arasında ilişki.	64

TABLOLAR

Tablo

4.1.	Grupların demografik açıdan değerlendirmesi	43
4.2.	Vakaların genetik tanıları, zihinsel yetersizlik dereceleri	46
4.3.	Grupların menstruasyon özellikleri	46
4.4.	Kontrol ile vaka annelerinin cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkilerinin karşılaştırması	49
4.5.	Zihinsel yetersizlik derecesine göre menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyaç duyma ve yardım ihtiyacı olan vakaların öz bakım ile mahremiyet farkındalığı, menstruasyon sırasında okula devam edebilme ve okulun menstruasyon hijyenin ile ilişkili durumu	50
4.6.	Hafif zihinsel yetersizliği olan vakaların kendi ve annelerinin cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması	53
4.7.	Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması	54
4.8.	Kontrol ile vakaların annelerine göre vaka grubunun menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması	56
4.9.	Kontrol ile vaka grubunun zihinsel yetersizlik derecesine göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması	57
4.10.	Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması	58
4.11.	Hafif zihinsel yetersizliği olan vakaların kendi ve annelerinin cevaplarına göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması	59

- 4.12. Tüm vakaların menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında yaşam kalitesi karşılaştırması 60
- 4.13. Kontrol grubunda menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında yaşam kalitesi karşılaştırması 61
- 4.14. Tüm vakaların özellikleri, menstruasyon sorunları ve menstruasyon sorunlarının yaşam kalitesine etkisi 78

1. GİRİŞ

Zihinsel yetersizlik (ZY) kavramsal, sosyal ve pratik alanlarda hem entelektüel hem de uyumsal işlev eksikliklerini kapsayan, gelişimsel evre sırasında başlayan heterojen bir bozukluk grubudur (1, 2). Nüfus ve Konut Araştırması (2011) sonuçlarına göre herhangi bir engeli olan bireylerin toplumun %6,9'unu oluşturduğu, ZY prevalansının ise %2 olduğu, 10-14 yaşları arasındaki kadınların %1,8'inin , 15-19 yaş arasındaki kadınların %2'sinin en az bir engeli olduğu görülmüştür (3). Türkiye İstatistik Kurumu'nun (TÜİK) 2010 yılı Özürlülerin Sorun ve Beklentileri Araştırması'na göre tüm engelliler arasında zihinsel engellilerin oranı %29,2'dir ve tüm zihinsel engellilerin %38,9'u kadın olup, %63,6'sı 7-25 yaş arasındadır (4).

ZY günlük yaşam becerileri ve uyumsal işlevler dikkate alınarak hafif, orta, ağır ve çok ağır olarak dört sınıfta değerlendirilir (1). Günlük yaşam becerilerine göre; minimum düzeyde destekle bağımsız yaşayabilme "hafif", orta düzeyde destekle bağımsız yaşayabilme "orta", kişisel bakım faaliyetleri ve güvenlik gözetimi ile ilgili günlük yardım gerekliliği "ağır", 24 saat bakım gerekliliği "çok ağır" ZY'yi gösterir (5).

ZY etiyolojik faktörler zamanlamasına göre prenatal, perinatal ve postnatal olarak sınıflandırılır. Etiyolojik yönden çok heterojen olan ZY'de sorumlu genetik ve/veya çevresel nedenleri aydınlatılabilme oranları farklı merkez ve hasta grupları arasında büyük değişkenlik göstermektedir (6). Ağır ZY etiyolojisinde en az dörtte üçünde biyolojik bir neden saptanabilir, beşte birinde kromozomal bozukluk, diğer beşte birinde genetik sendromlar sorumludur (7). Etiyolojide saptanan en sık kromozomal hastalıklar Down sendromu, X kromozomu anöploidisi, 5p delesyonu, 18q delesyonu, 17p delesyonu, 4p delesyonu; en sık tek gen ve mikrodelesyon hastalıkları Frajile X sendromu, X'e bağlı zihinsel yetersizlik (XLID syndromes), Angelman sendromu, Rett sendromu, Williams sendromu, Prader-Willi sendromu, 22q11.2 delesyon sendromu olarak saptanmıştır (7, 8).

Puberte, fiziksel büyümenin yaşandığı, ikincil cinsiyet karakterlerinin geliştiği, cinsel olgunlaşma ve üreme yeteneğinin kazanıldığı çocukluktan erişkinliğe geçiş dönemidir (9). İlk menstruasyon olan menarş tüm kadınlar için ergenlik belirtilerinden birisidir. Menarş çeşitli fiziksel ve psikolojik değişiklikleri uyarması nedeniyle her kadının gelişimi üzerinde önemli bir etkiye sahiptir (10). Gelişimsel yetersizliği olan

ergenlerin ve ailelerinin jinekolojik ihtiyaları ile ilgili sınırlı veri mevcuttur. ZY'si olan popülasyondaki menstrüel özelliklerin büyük oranda ZY olmayanlara benzer olmasına rağmen (11), menstrüel kanamaların fiziksel ve/veya ZY bulunan çocuklarının bakımı ve refahı üzerindeki etkisine ilişkin, özellikle de yetersizlik düzeyi şiddetli olduğunda, yüksek düzeyde ebeveyn kaygısı vardır (12). ZY'si olan kadınlar, öz bakım becerileri eksikliği nedeniyle standart menstrüel hijyen rutinlerini uygulamakta güçlük çekme eğilimindedirler, ancak bilişsel, duyuşsal ve/veya motor yeteneklerine göre deęişiklik gösterirler (13). Bu durum ZY'li bireylerle beraber aynı zamanda aileleri veya bakım verenleri de zorlamaktadır. Ayrıca, çeşitli çalışmalar hormonal deęişiklikler ve menstrüel ağrı nedeniyle siklusun belirli aşamalarında davranış sorunları, duyuşsal sorunlar ve nöbet sıklığında artış göstermiştir. ZY'si olan kadınlarda görülen davranışlar arasında saldırganlık, huzursuzluk, hiperaktivite, artan ajitasyon ve kendini yaralama sayılabilir (14).

ZY'si olan ergenlerde jinekolojik konuları araştıran iki çalışmanın sonuçlarına göre; kanama sorunları genel ergen popülasyonu ile benzer olarak bu grupta da en sık şikayet olarak saptanmış ve en sık hormon tedavisi uygulanmıştır (15, 16). Menstruasyonla ilgili davranış ve/veya hijyen endişeleri nedeniyle zihinsel ve gelişimsel geriliği olan kadınlar için doğum kontrol amaçlı olmayan nedenlerle menstruasyonun baskılanmak istendiğine dair kanıtlar vardır (17, 18). ZY'si olan ergen karşı cinsi okşama, öpme, cinsel organına dokunma, sürtünme gibi cinsel eylemleri uygun olmayan ortam ve zamanda sergileyebilmektedirler (19). Bu uygunsuz davranışlarla beraber ZY'li kadınlar arasında dięer kadınlara kıyasla belirgin şekilde daha yüksek cinsel istismar ve ayrıca saldırı oranları nedeniyle gebeliği önleme amaçlı doğum kontrol isteęi de mevcuttur.

Menstrüel problemler hayatı tehdit etmese de, bu hastaların yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilir. Ülkemizde ZY'si olan ergenlerde menstruasyon ilişkili araştırmalar oldukça sınırlıdır. Bu çalışmada ergen ve ailesinin yaşadığı menstrüel sorunların ve sorunlara müdahale konusunda ihtiyaç ve tutumların aydınlatılması, bu sorunların yaşam kalitesine etkisinin saptanması amaçlanmıştır. Bu etkilerin tanımlanması, saęlığın geliştirilmesi için potansiyel hizmetlerin, uygun eğitim ve danışmanlığın saęlanması için zemin hazırlayabilir.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Zihinsel Yetersizlik

Zeka, bireyin belli bir kültür içinde yaşantısını sürdürüp uyum yapması için gerekli olan yetenekler örüntüsüdür. Zeka, akıl yürütme, plan yapma, problem çözme, soyut düşünme, karmaşık düşünceleri kavrama, çabuk öğrenme ve deneyimlerden sonuç çıkarma yeteneklerini içeren genel bir zihinsel kapasitedir (20). ZY doğum öncesi, doğum sırası veya doğum sonrasında çeşitli sebeplerden dolayı genel zihinsel ve uyumsal işlevlerde önemli ölçüde gerilik, tutukluluk olarak açıklanabilir.

2.1.1. Tarihçe

ZY'nin ilk yazılı tanımlarına M.Ö 1500 civarında Mısır Thebes yazıtlarında rastlanmıştır. Zihinsel engellilik, yazıtlarda beyin hasarına bağlı akıl rahatsızlığı olarak geçmektedir. Antik Romalılar ve Yunanlılar, zihinsel engelli çocukların bir şekilde tanrıları kızdırması nedeniyle doğduklarına inanıyorlardı. Bu çocukların çoğu büyümek yerine vahşi doğada ölüme terk edilmiş yalnızca varlıklı ailelerin çocuklarının yaşamasına izin verilmiştir. 13. yy.'de Yunanca kökenli bir sözcük olan "idiot" toplumsal yaşam içinde yer alamayan ağır ZY olanlar için kullanılmıştır. 19. yy.'da orta-ağır yetersizlikler için Yunanca kökenli zayıf, güçsüz anlamındaki embesil; hafif düzeyde ZY olanlar için Yunanca aptal anlamına gelen moron sözcüğü kullanılmıştır. Çağlar boyunca değişen tanımlar, ZY olan bireylere bakış açısını da etkilemiştir. Rönesansla birlikte insana ve özgürlüğüne önem verilmiş; ancak 17. ve 18. yy.'de, zihinsel engelli bireyler toplumdan soyut tutulmuştur. Thomas Willis 1667 yılında zihinsel engelliliğin bir hastalık olarak ilk tanımını yapmıştır (21). ZY'si olan bireylerin bakım ve tedavisinde dönüm noktası Fransız hekim Itard'ın (1774-1838) çalışmalarıdır. Victor adlı engelli bir çocukla yaptığı çalışmalar ile özel eğitimin öncüsü olmuştur. Itard'ı takip eden Seguin ayrıntılı eğitim programları geliştirmiştir. Seguin 1876 yılında Amerikan Zeka Yetersizliği Birliği'ni (AAMD) kurmuştur. Alfred Binet (1857-1911), çocuklarda zeka ölçümü için 1905 yılında ilk standart testi üretmiştir (21). Yirminci yüzyılda zihinsel ve ruhsal engelli bireylerin sivil haklarına yönelik yasal düzenlemeler ivme kazanmıştır. Birleşmiş Milletler Genel Kurulu 1981 yılını Uluslararası Engelliler Yılı olarak kabul etmiştir. Birleşmiş Milletler Engelli

Kişilerin Haklarına Dair Uluslararası Sözleşme 2006 yılında tamamlanmıştır. Birleşmiş Milletler Engelli Kişilerin Haklarına Dair Uluslararası Sözleşme, 3 Mayıs 2008 tarihinde yirmi devletin taraf olmasından otuz gün sonra yürürlüğe girmiştir.

ZY'nin ülkemiz tarihsel sürecinde Selçuklular ve Osmanlılar zamanında hasta ve engellilerin tedavisi için bimaristan, bimarhane ve darüşşifalar kurulmuş, akıl hastalarına yönelik bakım ve tedaviler uygulanmıştır. Osmanlılar dönemindeki uygulamalar ağırlıklı olarak ZY'si olan bireylerin tedavisi ve bakımlarını sağlamaya yönelikken; eğitime yönelik girişimler ancak Tanzimat dönemi ile hız kazanmıştır. Cumhuriyet dönemi ile birçok alandaki modernleşme, zihinsel engellilerin eğitimi konusunda da yaşanmıştır (22). Türkiye, Birleşmiş Milletler Engelli Kişilerin Haklarına Dair Uluslararası Sözleşme'ye 03.12.2008 tarihinde taraf olmuştur (23). Günümüze kadar bu alanda önemli ilerlemeler kaydedilmiş olmakla birlikte, ülkemizde zihinsel engeli olan bireyler temel birtakım sorunları hala yaşamaktadır.

2.1.2. Tanı Kriterleri

ZY'si olan çocuklarla ilgili geçmişten günümüze kadar birçok kavram kullanılmış ve tanım yapılmıştır. AAMD 1959 yılında bu tanım karışıklıklarına son vermek, yeni bir tanım oluşturabilmek amacıyla bir komite oluşturmuştur. Grossman 1983 yılında, ZY'yi gelişim dönemi içinde genel zihin işlevlerinde önemli derecede normal altı, bunun yanında uyum davranışlarında yetersizlik gösterme durumu olarak tanımlamıştır (24). AAMD'nin 2002 yılında yaptığı tanıma göre zihinsel yetersizlik; 18 yaşından önce başlayan zihin işlevlerinde ve kavramsal, sosyal ve pratik uyumsal becerilerinde kendini gösteren uyum davranışlarının her ikisinde anlamlı sınırlılıklar olarak karakterize edilen bir yetersizliktir (25).

DSM-IV ölçütlerine göre; 18 yaşın altındaki kişilerde ortalamanın önemli derecede altında entelektüel işlevsellik ile bunun yanı sıra uyumla ilgili işlevlerin (iletişim, ev yaşamı, kişisel bakım, sosyal/kişiler arası beceriler, toplumun sağladığı olanakları kullanma, kendi kendini yönetip yönlendirme, iş/meslek ve akademik beceriler, boş zamanlar, sağlık ve güvenlik) en az ikisinde kişinin yaşına ve kültürel düzeyine göre beklenen standardın altında bulunması olarak tanımlanır (26). Zeka ölçümü; kişinin içinde bulunduğu kültürde geçerlik ve güvenilirliği olan, yaşına

uygun, bireysel olarak uygulanan zeka katsayısı (IQ) testleri ile ölçülür. IQ ile ölçülen entelektüel işlev düzeyinin 70 veya daha düşük olması ZY olarak değerlendirilir.

DSM'nin 2013'te yayımlanan 5. sürümünde (DSM-5) ile mental retardasyon (MR) terimi yerini ZY/zihinsel gelişim bozukluğu (intellectual disability/intellectual developmental disorder) terimlerine bırakmıştır. ZY hem klinik değerlendirme hem de kabul gören bir zeka ölçümüyle doğrulanan akıl yürütme, sorun çözme, planlama, soyut düşünme, muhakeme, akademik öğrenme ve deneyimlerden öğrenme gibi entelektüel işlevlerde eksiklikler ile birlikte bireyin bağımsızlığı ve sosyal sorumluluklarını yerine getirme yeteneği için gelişimsel ve sosyokültürel standartlara uymayı önemli ölçüde engelleyen iletişim, kişisel bakım, sosyal/kişiler arası beceriler gibi uyumsal işleyişteki eksiklikler olarak tanımlanır. ZY tanımına uygun olması için bir kişinin hem entelektüel işlevlerinin, hem de uyumla ilgili işlevlerinin etkilenmiş olması ve bu etkilenmenin gelişimsel evrede başlaması gereklidir (1).

Dünya Sağlık Örgütü tarafından 2019'da yayımlanan ICD11'de DSM-5 ile uyumlu olarak MR, zihinsel gelişim bozukluğu olarak değiştirilmiştir (27). Her iki tanı sisteminde de ZY/zihinsel gelişim bozuklukları, nörogelişimsel bozukluklar çatısı altında tanımlanmış ve böylece engellilik vurgusu, yerini gelişimsel sağlık sorununa bırakmıştır.

2.1.3. Sınıflandırma

ZY'nin şiddet sınıflandırması DSM IV'te IQ puanları baz alınarak yapılmıştır. Yetmişin altındaki değerler sınıflandırmaya göre; 50-69 arasında "hafif", 35-49 arasında "orta", 20-34 arasında "ağır", 20'nin altında "çok ağır" ZY'yi gösterir. IQ 70-85 arasında ise sınırda zeka kabul edilir (26). DSM-5'te, IQ puanından daha ziyade olağan yaşam becerilerinin performansına daha fazla vurgu yapılmış, zeka düzeyini değerlendirirken klinik yorumlamaya önem vermiştir. DSM-5'te günlük yaşam becerileri ve uyumsal işlevler dikkate alınarak ZY ağırlık düzeyine göre hafif, orta, ağır ve çok ağır olarak dört gruba ayrılmıştır (1). Günlük yaşam becerilerine göre; minimum düzeyde destekle bağımsız yaşayabilme "hafif", bakım evlerinde bulunanlar gibi orta düzeyde destekle bağımsız yaşayabilme "orta", kişisel bakım faaliyetleri ve güvenlik gözetimi ile ilgili günlük yardım gerekliliği "ağır", 24 saat bakım gerekliliği "çok ağır" ZY'yi gösterir (5).

2.1.4. Epidemiyoloji

Farklı çalışmalarda belirtilen ZY prevalansı %1 ile %10 arasında değişmektedir (28, 29). Küresel Hastalık Yüğü kapsamında dünya çapındaki 52 çalışmanın bir meta analiz sonucu, ZY'nin prevalansını küresel olarak %1-3 olarak tahmin etmektedir. Gelişmiş ülkelere göre düşük-orta gelirli ülkelerde prevalans daha yüksek rapor edilmektedir. ZY prevalansı düşük gelirli ülkelerde %1,64 , orta gelirli ülkelerde %1,59, yüksek gelirli ülkelerde %0,92 saptanmıştır (30). Düşük gelirli ülkelerde gözlenen daha yüksek yaygınlık yetersiz beslenme, demir eksikliği ve düşük kaliteli perinatal hizmetler gibi çevresel faktörlere bağlanmaktadır (31). ZY'si olan bireylerin %85'i hafif, %10'u orta, %4'ü ağır ve %2'si ise çok ağır düzeydedir (1). İncelenen hedef kitle ve kullanılan tanı ölçütleri hafif ZY tanı sıklığını etkileyebilir; ancak orta ve ağır ZY oranları üzerindeki etkilerinin çok az olduğu görülmektedir. Hafif ZY anne düzeyi eğitim, eğitime erişim, fırsat eşitliği ve sağlık hizmetlerine erişim gibi çevresel faktörlerle daha sıklıkla ilişkilendirilirken, ağır ZY sıklığı nispeten benzerdir (32). 1963'ten sonra ağırlıklı olarak sanayileşmiş Batı ülkeleri ve Avustralya'dan yapılan 33 çalışmanın derlemesinde, ağır ZY dağılımı 1000'de 2, 8 ile 7,3 arasında, hafif ZY için 1000'de 3,2 ile 79,3 arasındadır (7). ZY çeşitli araştırmalarda erkek cinsiyette daha sık tanımlanmıştır (30, 33, 34). ZY şiddeti arttıkça cinsiyetler arası fark azalmaktadır (34).

Türkiye Özürlüler Araştırması (2002) sonucuna göre özürlü olan nüfusun toplam nüfus içindeki oranı %12,29; zihinsel özürlülerin oranı %0,48'dir. Özürlü olma oranları yaş grubu bazında incelendiğinde; 0-9 yaş grubunda zihinsel özürlü olanların oranı %0,42, 10-19 yaş grubunda %0,58'dir. Ortopedik, görme, işitme, dil ve konuşma ile zihinsel özürlü nüfus cinsiyet ayrımında incelendiğinde, erkeklerin oranının daha yüksektir (35). TÜİK tarafından yapılan Özürlülerin Sorun ve Beklentileri Araştırması'na (2010) göre kayıtlı özürlülerin % 29,2'si zihinsel özürlü olup, zihinsel özürlülerin yaş grubuna göre dağılımı; 0-6 yaş grubunda %7,4 , 7-14 yaş grubunda %36,1, 15-24 yaş grubunda %27,5 olduğu belirlenmiştir (4).

2.1.5. Etiyoloji

Çocukluk yaş grubunda gelişimsel süreçte ortaya çıkan çoğu hastalıkla benzer şekilde, embriyonik dönemden başlayarak gelişimin çeşitli basamaklarındaki

gelişmekte olan sinir sistemine etki eden çok çeşitli genetik faktörler, doğal ve çevresel etkenler ZY’de rol oynar. Etiyolojik faktörler etki zamanlamasına göre prenatal, perinatal ve postnatal olarak sınıflandırılır. Kromozom anomalileri, tanınabilir genetik sendromlar, çeşitli sistemleri ilgilendiren birçok tek gen hastalıkları, yapısal santral sinir sistemi anomalileri, aralarında hipoksik iskemik ensefalopati, intrauterin enfeksiyonlar, toksinler, teratojenler, prematür komplikasyonları ve benzeri durumların sayılabileceği prenatal ve perinatal etkenler, çevresel, nutrisyonel, enfeksiyöz ve teratojenik nedenler gibi postnatal durumlar, ayrıca bu etkenlerle birlikte ailesel/sosyokültürel sorunlar bilinen başlıca nedenlerdir (36).

Etiyolojik yönden çok heterojen olan ZY’de sorumlu genetik ve/veya çevresel nedenlerin aydınlatılabilmesi de farklı merkez ve hasta grupları arasında çok değişiklik göstermektedir. Farklı ülkelerden 52 çalışmanın meta analizi sonucunda tüm vakaların neredeyse yarısında etiyoloji bulunamadığı saptanmıştır (30). Hafif ZY’de %75-80, ağır ZY’de ise %20-50 arasındaki oranlarda, altta yatan neden saptanamaz (37). Stromme ve ark. tarafından 79’u ağır, 99’u hafif ZY olan 178 hastayla yapılan çalışmada tüm hastaların %80’inde biyopatolojik bir neden saptanmış, bunların %59’u prenatal (%12’sinde kromozomal, %12’inde spesifik genetik sendromlar, %3’ünde metabolik/dejeneratif hastalıklar, %8’inde ailesel ZY, %8’inde gelişimsel beyin anomalileri), %4,5 perinatal nedenler, %3’ünde postnatal nedenler; ağır ZY olan hastaların %96’sında altta yatan bir organik neden (%22’sinde kromozom hastalıkları, %13’ünde spesifik genetik sendromlar, %9’unda gelişimsel beyin anomalileri, %8’inde metabolik/dejeneratif hastalıklar, %6’sında ailesel ZY, %5’inde postnatal nedenler, %4’ünde perinatal nedenler) saptanmıştır. Hafif ZY olan hastaların %68’inde altta yatan neden (%4’ünde kromozom hastalıkları, %12’sinde spesifik genetik sendromlar, %7’sinde gelişimsel beyin anomalileri, %9’unda ailesel ZY, %1’inde postnatal nedenler, %5’inde perinatal nedenler) saptanmıştır. Çalışmadaki tüm ZY hastaları incelendiğinde 12’si erkek beşi kız olmak üzere 17 hasta Down sendromu, biri erkek biri kız olmak üzere iki hasta Angelman sendromu, biri erkek ikisi kız olmak üzere üç hasta William sendromu tanılıdır (7). Stevenson ve ark. 2003 yılında çoğunluğu ağır etkilenmiş kurum hastaları olmak üzere yaklaşık 11.000 hastayı içeren bir tarama sonucunda, hastaların %56’sında altta yatan nedenin saptanamadığını, %11’inde kromozom hastalıklarının, %8’inde tek gen

hastalıklarının, %6'sında ailesel ZY'nin, %5'inde prematüritenin, %5'inde enfeksiyon hastalıklarının, %5'inde travmanın, %2'sinde metabolik hastalıkların, %2'sinde multifaktöriyel hastalıkların, %1'inden azında da diğer çevresel etkenlerin rol oynadığını tanımlamışlardır (8). Başka bir çalışmada hafif ZY olan vakaların % 1-3'ünde, şiddetli ZY olan vakaların % 25-50'sinde altta yatan genetik faktörlerin olduğu tahmin edilebilmektedir (29).

Ağır ZY etiolojisinde saptanan en sık kromozomal hastalıklar: X kromozom anöploidisi, 5p delesyonu, 18q delesyonu, 17p delesyonu, 4p delesyonu; en sık tek gen hastalıkları: Fragile X sendromu, X'e bağlı mental retardasyon (XLMR sendromları), Angelman sendromu, Williams sendromu, Prader-Willi sendromu, Rett sendromu, Velokardiyofasial sendromu olarak saptanmıştır (7, 8).

2.1.5.1. Down Sendromu

Toplumda en yaygın kromozomal anöploidi olup, ZY'e eşlik eden yapısal ve işlevsel anormalliklerle karakterizedir ve ZY'nin en sık genetik nedenidir. Çoğunlukla ekstra kromozom 21 varlığı ile karakterizedir. Down sendromu tüm toplumlarda ortalama 1/800 sıklığında görülür. Down sendromu ilk kez İngiliz hekim John Langdon Down tarafından 1866'da sistematik bir şekilde sınıflandırılmış ve sendrom olarak tanımlanmıştır (38).

Hastaların %90-95'inde neden trizomi 21'dir. Mozaizm %2-4 ve translokasyon %2-4'ünü oluşturmaktadır (39, 40). Dengesiz translokasyonların yaklaşık %75'i *de novo*, %25'i ailesel translokasyonlardan kaynaklanmaktadır.

Doğumda karakteristik yüz bulguları vardır. İç epikantus katlantısının neden olduğu badem biçimli göz, palpebral yarıklık, yukarı eğimli palpebral fissürler, hipertelorizm, basık burun köprüsü, küçük ağız karakteristik yüz özellikleri arasında sayılabilir. Bu görünüm Mongol ırkına benzetilmesi nedeniyle geçmişte Mongolizm olarak da adlandırılmıştır. Down sendromunda buna ek olarak; el ayasında tek derin avuç içi çizgisi, hipotoni, ayak baş parmağıyla ikinci parmak arası daha büyük bir boşluk görülebilir (41). Bu bulguların hepsi eşlik etmek zorunda değildir.

Gelişimsel gecikme ve ZY hastaların tamamında bulunur. Çoğunda IQ 50-70 veya 35-50 aralığında hafif ila orta derecede zihinsel engellidir; ancak bazıları 20-35 ile ciddi şekilde etkilenmiştir (42). Yaşamın başında hipotoni nedeniyle motor

becerilerde gecikme gözlenir. Bilişsel bozukluklar bunu izler; ancak gelişimin tüm alanlarını kapsamayabilir. Gelişimsel bozulma yaşamın ilk yılında belirginleşir. Genel olarak, oturma (11 ay), sürünme (17 ay) ve yürüme (26 ay) ortalama yaşı, tipik yaşın yaklaşık iki katıdır (43). Dil gelişiminin hızı daha yavaştır, ilk kelime yaşı ortalama 18 aydır (44). Down sendromlu çocuklar yeni beceriler öğrenmeye devam eder. Bununla birlikte, IQ hayatın ilk 10 yılında düşer ve ergenlik döneminde yetişkinliğe kadar devam eden bir platoya ulaşır (45).

Davranışsal ve psikiyatrik bozukluklar normal popülasyona göre daha yaygın olmakla beraber diğer genetik ZY nedenlerine göre daha hafiftir (46). Benzer ZY düzeyindeki diğer bireylerden farklı nörokognitif ve nörodavranışsal profil mevcuttur, neşeli, cana yakın, sosyal davranış özellikleriyle sosyal alan görece korunmuş olabilir. Benzer düzeylerde ZY bulunan diğer hastalara göre psikopatoloji riski daha azdır (%18-38), daha az stresli ve genellikle olumludurlar (47). Bir çalışmada psikiyatrik bozuklukların 20 yaşın altında Down sendromu tanılı hastaların %17,6'sını etkilediği saptanmıştır (48). En yaygın tanıların dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, karşıt olma/karşı gelme bozukluğu veya saldırgan davranış gibi yıkıcı davranış bozuklukları olduğu bildirilmiştir. Aynı çalışmada, çoğunlukla majör depresyon veya saldırgan davranışlardan oluşan psikiyatrik bozuklukların Down sendromlu yetişkinlerin %25,6'sını etkilediği gösterilmiştir. Otizm, hastaların %7'sini etkileyen yaygın bir komorbiditedir (49). Yetişkinler genellikle yaşamın altıncı dekadında Alzheimer hastalığına özgü nöropatolojik ve fonksiyonel değişiklikler geliştirir (50).

Down sendromunun sağlığa getirdiği sorunların başında ise konjenital kalp defektleri ve kalp yetmezliği riskleri, gastroözefageal reflü hastalığı, çölyak hastalığı, lösemi, tekrarlayan kulak enfeksiyonları, obstrüktif uyku apnesi (OUA), tiroid bozuklukları, büyüme geriliği riskleri sayılabilir (46, 51). İzlem ve müdahale gerektiren oftalmolojik bozukluklar hastaların çoğunu etkiler. En yaygın görülen bozukluklar arasında kırma kusurları, şaşılık ve nistagmus bulunur (52). Oküler bozuklukların sıklığı yaşla birlikte artar. Bir raporda, iki ila 12 aylık bebeklerin %38'inde ve beş ila 12 yaşındaki çocukların %80'inde göz anormalliği bulunmaktadır (52). İşitme bozukluğu, hastaların %38 ila 78'ini etkiler (53).

Hastalardaki endokrin anormallikler tiroid disfonksiyonu ve diyabettir. Tiroid bozuklukları yaygındır. Prevalans, çalışılan popülasyona ve hasta yaşına bağlı olarak

değişir. Yetişkin hastalarla yapılan çalışmalarda hipotiroidizm prevalansı yüzde 3 ila 54 arasında değişmektedir (54). Hipertiroidizm de nispeten yaygındır ve yetişkinlerin %2,5'inde görülür (55). Bir çalışmada 25 yaşından küçük 85 Down sendromu hastasının %35'inde hipotiroidizm saptanmış, yarısında bozukluğu sekiz yaşından önce geliştiği gösterilmiştir (54). Beş gün ile 10 yaş arasındaki Down sendromlu 320 çocukla yapılan bir çalışmada %28'inde anormal tiroid fonksiyon testleri olduğu görülmüştür. Bunlardan altısında primer konjenital hipotiroidi, birinde edinsel hipotiroidi, ikisinde geçici hipertirotropinemi, 16'sında kompanse hipotiroidi (T4 konsantrasyonu normal veya normalin alt sınırına yakın ve TSH düzeyinde artış) ve 65'inde hafif kompanse hipotiroidizm olduğu tespit edilmiştir (56). Tip 1 diyabetes mellitus riskinin hastalarda artmış olduğu gösterilmiştir Hollanda'da 14 yaşına kadar olan çocuklarda yapılan bir araştırmadan elde edilen veriler, tip 1 diyabet riskinin genel popülasyona göre üç kat daha fazla olduğunu göstermektedir (57). Down sendromlu hastalarda obesite çeşitli çalışmalarda %23 ila %70 arasında değişen oranlarda bildirilmiştir (58).

Down sendromlu kadınlar fertildir. Bir seride, Down sendromlu 26 kadının 30 gebeliğinden, Down sendromlu 10 çocuk, normal 18 (biri ikiz gebelik) bebek doğmuş, gebeliklerin üçü abortusla sonuçlanmıştır (59). Menstruasyon ve kontrasepsiyon yönetimi için uygun danışmanlık sağlanmalıdır (60). Spermatogenezin bozulması nedeniyle Down sendromlu erkeklerin neredeyse tamamı infertildir (61). Bununla birlikte, Down sendromlu babalardan doğan çocukların vakaları bildirilmiştir.

Bunların yanı sıra Down sendromu hastalarına kriptorşidizm, hipospadias, testis tümörleri, renal malformasyonlar gibi ürolojik anomaliler, atlantoaksiyal instabilite, artropati, immün yetmezlikler eşlik edebilir.

2.1.5.2. Williams Sendromu

Williams ve Beuren tarafından 1961'de tanımlanmıştır. Yaklaşık insidansının 7.500-75.000 canlı doğumda bir olduğu kabul edilmektedir (62). 7q11.23 bölgesinde 21 geni içeren yaklaşık 1,5 Mb büyüklüğündeki mikrolelesyonla ortaya çıkan bir hastalıktır. Delesyon bölgesi elastin geni, ELN dahil olmak üzere yaklaşık 28 geni kapsar. ELN için hemizigosite, vasküler ve kardiyak kapak anormalliklerinden ve bazı

karakteristik yüz özelliklerinden sorumludur. Elastin lifleri dokulara ve organlara elastikiyet veren hücre dışı matrisin önemli bir bileşenidir (63).

Geniş alın, bitemporal darlık, düz burun köprüsü, malar düzleşme, uzun filtrum, dolgun dudaklar ile karakteristik dismorfik yüz “Elf” yüzü olarak adlandırılır (62).

Kendine özgü bilişsel profil ve tipik kişilik özellikleri mevcuttur. Hastalarda kendine özgü bir kognitif profil ve hafif-orta zeka geriliği vardır. Dil yeteneği ve işitsel bellek güçlü, görsel-uzaysal algı zayıftır (64). Kişiliklerinde empati kurma, arkadaş canlısı olma, dikkat eksikliği ve anksiyete tipiktir (65). Bazı hastalar duygusal düzenleme ile ilgili zorluklara sahiptir ve tekrarlayan davranışlar ve sınırlı ilgilerle otizm spektrum bozukluğu ile örtüşen semptomlar sergileyebilir (66).

Kardiyovasküler anomaliler, özellikle elastin eksikliğine ikincil olan hastaların %80-90’ında görülen morbidite ve mortalitenin başlıca nedenidir (67). En sık görülen lezyonlar supravavular aort darlığı ve periferik pulmoner arter darlığıdır. Kan kalsiyum düzeyleri çoğunlukla normal aralıkta olsa da, hastalar genellikle genel pediatrik popülasyondan daha yüksek serum kalsiyum düzeyine sahiptir. Hiperkalsemi genellikle hafif ila orta şiddettedir ve tipik olarak asemptomatiktir (68). Hastaların %5-10’unda hipotiroidizm gözlenir (69). Ek olarak, hastaların yaklaşık üçte biri subklinik hipotiroidizm vardır (70). Bozulmuş glukoz toleransı yetişkin hastaların %60-75’inde belgelenmiştir ve artmış tip 2 diabetes mellitus prevalansı ile ilişkilidir (70, 71). Bir çalışmada kız hastaların yaklaşık %20’sinde puberte prekoks (PP) görülebileceği bildirilmiştir (72). Anormal nörolojik bulgular, böbrek ve idrar yolunun konjenital anomalileri (CAKUT), disfonksiyonel işeme ve hiperkalsiüriye bağlı nefrokalsinoz görülebilir (73). Mesane disfonksiyonu nedeniyle idrar yolu enfeksiyonu sıklığı artmıştır (74). İntrauterin büyüme geriliği, boy kısalığı, kilo alımında gerilik görülebilir. Hafif ile orta derecede sensörinöral işitme kaybı ve tekrarlayan otitis media, hiperakuzi gibi otolojik; hipermetropi, nazolakrimal kanal tıkanıklığı ve şaşılık gibi oftalmolojik; mikrodonti, eksik dişler ve lokalize mine hipoplazisi gibi dental; kabızlık, beslenme güçlüğü, göbek ve kasık fitikleri ve divertikül gibi gastrointestinal sorunlar görülebilir (75).

2.1.5.3. 22q11.2 Delesyon Sendromları

22q11.2 kromozomundaki delesyonlar, DiGeorge sendromlu hastaların çoğunda ayrıca Velokardiyofasiyal sendrom, Shprintzen sendromu, CTAF gibi diğer benzer sendromları olan hastalarda mevcuttur. Bu hastalıklar kromozom 22q11.2 delesyon sendromu terimi altında gruplandırılmıştır. 2q11.2 delesyon sendromu en yaygın kromozomal mikrodelsyon bozukluğudur ve her 1000-4000 fetüsten yaklaşık birinde görüldüğü kabul edilmektedir (76).

DiGeorge sendromu, faringeal kese sisteminin kusurlu gelişimi ile ilişkili belirti ve semptomların bir bütünüdür. Klasik triadı konotrunkal kardiyak anomaliler, hipoplastik timus ve paratiroid hipoplazisinden kaynaklanan hipokalsemidir. Hastalar genellikle retrognati veya mikrognati, uzun yüz, yüksek ve geniş burun köprüsü, dar palpebral fissürler, hipertelorizm, küçük dişler, aşağı dönük ağız, kısa filtrum, düşük kulak ile karakteristik yüz özelliklerine sahiptir (77).

22q11.2 delesyonlu çocuk ve yetişkinler, yüksek oranda davranışsal, psikiyatrik ve iletişim bozukluklarına, değişken derece öğrenme bozukluğuna sahiptir. Çocuklarda bunlara dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu, kaygı, otizm ve duygulanım bozuklukları dahildir (78).

Doğuştan kalp kusurları, yarık damak veya yumuşak damak yetersizliği ve immün yetmezlikler yaygındır. Yayınlanan birçok araştırmada hastaların %80'den fazlasında kardiyovasküler anomaliler bildirilmiştir (79-81). Timus yokluğu ve belirgin T hücre lenfopenisi ile hücrel immün yetmezlik sonucu enfeksiyonlara yatkınlık mevcuttur (80). Hastalarda kısa boy, büyüme hormonu eksikliği, hipotiroidi, hipoparatiroidi olabilir (82). Hipoparatiroidizmi olan hastaların bir kısmında hipokalsemi eşlik edebilir. Bir çalışmada 22q11.2 delesyonlu hasta grubunda hipokalsemi %60 sıklıkta saptanmış ve bunların yarısından fazlasında hipokalsemik nöbetin eşlik ettiğini bildirmiştir (79). Renal, pulmoner, gastrointestinal, iskelet ve oftalmolojik anormallikler de ortaya çıkabilir (79, 80).

Sendrom geniş bir spektruma sahiptir, her özelliğin önem derecesi, diğer özelliklerden bağımsız olarak görülebilir.

2.1.5.4. Angelman Sendromu

Sendrom 1965 yılında İngiliz doktor Harry Angelman tarafından tanımlanmış nörojenetik bir bozukluktur. Yaklaşık insidansın 15.000 ila 30.000 canlı doğumda bir olduğu kabul edilmektedir (83).

Angelman sendromu 15q11-q13 lokusunu içeren delesyon, uniparental dizomi, imprintlenme defektinden kaynaklanan, nadir görülen bir genetik hastalıktır. Kromozom 15q11-q13 ile eşleşen UBE3A geninin anneden kalıtılan kopyasının fonksiyonel yokluğu sonucu meydana gelir. 15q11-q13 delesyonlu kromozom anneden kalıtıldığında Angelman sendromu, babadan kalıtıldığında Prader Willi sendromu oluşmaktadır (84).

Etkilenmiş kişilerde şiddetli ZY, motor gelişimde gerilik, konuşma bozukluğu, karakteristik yüz görünümü bulunmaktadır. Altı ile 12 aylıkken gelişimsel dönüm noktalarının gecikmeli olarak kazanılması, konuşma geriliği, alıcı dil becerileri ve sözel olmayan iletişim becerilerinin ifade edici dil becerilerinden daha yüksek olmasıyla şüphelenilir. Angelman sendromlu 27 hastada yapılan çalışmada tanı yaşı ortalama 8,8 yıl olarak saptanmıştır (85).

Ortalama yürüme yaşı nöbetlerin başlama zamanıyla ilişkilidir ve 2,5 ile altı yaş arasında olduğunu gösteren çalışmalar vardır (86). Angelman sendromu 100 çocuk üzerinde yapılan bir çalışmada, 15q11.2-q13 delesyonu olanların ortalama 58 aylıkken, delesyonu olmayanlar 41 aylıkken yürümeyi başladığı gösterilmiştir (87). Mutlu kukla olarak nitelendirilen sık sık gülme/gülümseme, bariz mutlu mizacın herhangi bir kombinasyonunu içeren davranışsal özgün patern ile genellikle yukarı kaldırılmış kolların eşlik ettiği öne eğik, ataksik yürüyüşlerin olduğu hareket veya denge bozukluğu vardır. Epilepsi, EEG anormallikleri eşlik edebilir. Angelman sendromlu 19 hastayla yapılan bir çalışmada, tüm hastalarda jeneralize tonik klonik tarzında nöbet görülmüş, yarısından fazlasında ise multipl nöbet olduğu saptanmıştır. Nöbetlerin başlangıç yaşı genellikle beş yaş altındadır, ortalama 13 ay olarak tespit edilmiştir (88).

Bir veya iki kelimenin uygun ve tutarlı kullanımı nadirdir. On ila 18 aylıkken, “anne” gibi tek bir kelime söyleyebilirler; ancak genellikle özgül değildir. Angelman sendromlu 47 kişiden oluşan bir ankette, hastaların %39’unun dört kelimeye kadar konuştuğu, ancak bu kelimelerin amaçlı kullanılıp kullanılmadığı belirsiz olduğu

gösterilmiştir (89). Alıcı dil becerileri her zaman ifade edici dil becerilerinden daha ileri düzeydedir (87).

Hastalarda kabızlık, gastroözefageal reflü, beslenme güçlüğü, kusma, yutma disfonksiyonu görülebilir (90, 91). Skolyoz ergenlik döneminde gelişebilir ve ilerleyen yaşla birlikte daha yaygın hale gelir (92). Şaşılık, keratokonus, astigmatizm, oküler hipopigmentasyon görülebilir (93).

Hastalarda pubertal gelişim genellikle normaldir. Larson ve arkadaşlarının Angelman sendromlu 110 ergen ve erişkinle yaptığı bir çalışmada hastaların %17'sinde erken menarş ve %27'sinde geç menarş bildirmiştir. Çalışmaya katılan hastaların %62'sinin menstruasyon periyotlarının düzenli, %13'ünün menstrüel semptomlarının şiddetli olduğu, %31'inin oral kontraseptif ilaç veya medroksiprogesteron asetat kullandığı saptanmıştır (94). Hem erkek hem de kadın hastalar fertildir (95).

2.1.5.5. Rett Sendromu

Rett sendromu 1966 yılında Avusturyalı bir pediatrik nörolog olan Andreas Rett tarafından tanımlanmış nörogelişimsel bozukluktur. Neredeyse tamamı kızlarda görülür ve tipik olarak dejeneratif bir seyir izler. Rett sendromu tüm toplumlarda benzer sıklıkta ve yaklaşık 15.000-20.000 canlı kız doğumda bir görülmektedir (96-100).

X kromozomu üzerindeki MECP2 (metil CpG bağlayıcı protein 2) genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. MECP2 geni Xq28 bölgesinde yer alır ve metil-CpG bağlayıcı proteini (MeCP2) kodlar. MeCP2 proteini vücutta birçok yerde özellikle beyinde çok miktarda bulunur. MECP2 geninde meydana gelen mutasyonlar santral sinir sistemi olgunlaşması üzerine olumsuz etkilere yol açar. MECP2 mutasyonları klasik Rett sendromunda %95, atipik Rett sendromunda %75 oranında saptanmaktadır (101). Rett sendromu ile ilişkilendirilen 1000'den fazla MECP2 mutasyonu vardır. Ancak hastalarda R106W, R133C, T158M, R168X, R255X, R270X, R294X, R306C ve C-terminal truncating mutasyonları en sık saptanan mutasyonlardır. Bu sekiz mutasyon, vakaların neredeyse %70'inden sorumludur (102). Doğum sonrası ilk altı ay psikomotor gelişim normal olarak seyrederken, gelişim problemleri ve baş çevresi persentil tablosunda düşme altıncı aydan sonra başlar. Hastalar genellikle 12-

18 aydan sonra konuşma yetisini ve amaçlı el hareketlerini kaybeder. Ayrıca basmakalıp el hareketleri ve duruş bozuklukları, epileptik nöbetler, davranış sorunları, beslenme ve uyku düzeninde bozulmalar, aralıklı solunum anormallikleri ortaya çıkmaya başlar (103).

Rett sendromunun klinik bulguları dört evrede incelenir (97). İlk evre altı ay ila 1,5 yaş arasındadır ve erken başlangıçlı durgunluk dönemi olarak adlandırılır. Bebeğin iletişim davranışında özellikle anneler tarafından fark edilen değişiklikler ile karakterizedir. Bebeğin çevreye olan ilgisinde azalma görülür. Postural gelişim devam etmektedir, ancak yavaşlar ve geri kalır (103). İkinci evre 1-4 yaş arasında görülen hızlı gelişimsel regresyon dönemidir. Tiz sesli ağlama, gece ağlamaları, nedensiz ateş, febril nöbetler, apati gibi meningoensefaliti andıran ani gelişen bulguların ardından çocuğun kişiliğinde belirgin değişiklikler ortaya çıkar. Hastaların insanlara ve objelere ilgisi azalmıştır. Basmakalıp el hareketleri ortaya çıkmaya başlar ve bunun ilk şekli sıklıkla elin ağza götürülmesidir. Hızlı soluma, tükürme, hipersalivasyon, dudak kenarı ve yüzde seyirmeler görülebilir, baş çevresi persentil tablosunda düşüş görülebilir (103). Üçüncü evre durağan dönemdir. Eğer çocuk yürüme yetisini kazandıysa bunu sürdürebilir. Ancak amaçlı el hareketlerinin kaybı belirgindir. Tipik el stereotipleri bu hastalığın en karakteristik özelliğidir. El bükme, el çırpma, el yıkama, parmaklarda bükülme hareketleri ortaya çıkar. İkinci evrede görülmeye başlanan solunum düzensizliği bu evrede belirginleşir. Uyku düzensizlikleri, dış gıcırdatma, ağlama atakları, gece gülmeleri ortaya çıkabilir. Yoğun göz teması ve gözünü dikme davranışı ortaya çıkar. Anormal kas tonusu, asimetric distonik postür skolyoza neden olabilir. Periferik vazomotor bozukluklar görülebilir (103). Dördüncü evre ise geç motor kötüleşme dönemidir. Bu evre genellikle 10 yaşından sonra başlar ve ambulasyon azalması ile karakterize edilir. Yürümeyi öğrenmiş hastalar, yürümeyi bırakır. Anlama yetisinde, iletişimde veya el becerilerinde herhangi bir kayıp yoktur. Stereotipik el hareketlerinde azalma olabilir. En ileri evrede dahi göz teması, göz dikme davranışı korunur. Rett sendromlu hastalar farklı evrelerde farklı bulgulara sahip olabilmektedir (103).

Rett sendromlu hastalarda konuşma yetisi çoğunlukla kaybedilmektedir. Konuşma genellikle ilk evrede yalnızca birkaç kelime ile sınırlı kalır, ancak sonraki evrelerde iletişim sadece yüz ifadeleri ya da vücut dili ile sağlanmaya çalışılır.

Woodyatt ve Ozanne, iki ile 13 yaşları arasındaki altı Rett sendromlu hastayla yaptıkları çalışma ile tüm hastaların konuşma yetilerini kaybettiklerini, ancak iletişim kurmak amacıyla ses çıkarma, yüz ifadeleri, dokunma ve göz dikme davranışı şeklinde davranışlar sergilediklerini ortaya koymuştur (104).

Rett sendromlu hastaların çoğunda epileptik nöbetler gözlenir (105). Literatürde Rett sendromlu hastalarda nöbet prevalansının %94 gibi çok daha yüksek saptandığı çalışmalar vardır (106). Bu çalışmada hastaların yarısında dirençli nöbetler gözlenmiştir. Nöbetler hastanın ve bakım veren kişinin hayat kalitesini olumsuz yönde etkiler. Glaze ve arkadaşlarının sekiz ay ve 64 yaş arasında değişen 528 Rett sendromlu hasta ile yaptığı çalışmada, hastaların %60'ında aile tarafından nöbet öyküsü bildirilmiştir. Nöbetler genellikle iki yaşından sonra başlamış ve prevalans yaşla artmıştır. Beş yaş altı nöbet sıklığı %33 iken, 30 yaş üzerinde bu oran %86'ya kadar yükselmektedir (107).

Büyüme hayatın ilk iki yılı içinde yavaşlar. Büyüme geriliği görülebilir (108). Rett sendromlu hastalarda sıklıkla gastrointestinal kabızlık, gastroözefageal reflü, kusma, yutma güçlüğü gibi motilite bozuklukları ve beslenme problemleri sık görülür (109). Beyin sapı mekanizmaları ve otonomik disfonksiyon nedeniyle kardiyorespiratuvar anormalliklerin görülebilir. Hiperventilasyon, apne, siyanoz, respiratuvar asidoz ve alkaloz görülebilir.

2.2. Puberte

Çocukluktan yetişkinliğe geçiş dönemi olarak ele alınan ergenlik dönemi fizyolojik, bilişsel ve psikososyal değişimlerin ortaya çıktığı bir dönemdir. DSÖ 10-19 yaş arası adölesan, 15-24 yaş arasını genç, 10-24 yaş arasını ise gençlik dönemi olarak tanımlamaktadır. Puberte fiziksel büyümenin olduğu, ikincil seks karakterlerinin geliştiği, cinsel olgunlaşma ve üreme yeteneğinin kazanıldığı çocukluktan erişkinliğe geçiş dönemidir (9). Pubertenin normal başlama yaşı erkeklerde 9-14 yaş, kızlarda 8-13 yaş aralığındadır (110). Pubertal dönemde, birincil (gonad ve genital yapılar) ve ikincil (meme gelişimi, pubik ve aksillar kıllanma, ses değişikliği) cinsiyet özellikleri gelişir. Pubertal gelişim, hipotalamo-hipofizer-gonadal aksın aktivasyonu ile başlar (9, 111). Karmaşık nöroendokrin mekanizmalar hipotalamus-hipofiz-gonad aksının aktivasyonunu ve olgunlaşmasını sağlar. Bu aksın

tam olgunlaşması ile birlikte, gonadotropin *releasing* hormon (GnRH) pulsatil olarak salgılanmaya başlar (9).

Kızlarda, genellikle pubertal gelişimin ilk bulgusu telarş olarak adlandırılan meme gelişimidir. Sağlıklı kızlarda meme gelişiminin ve pubik kıllanmanın ortalama başlama yaşı sırasıyla $11,15 \pm 1,10$ ve $11,69 \pm 1,21$ yıldır (9, 112). Kızlarda cinsel olgunlaşma sürecinin en çarpıcı bulgusu menstruasyondur. Menstruasyon, hipotalamus, hipofiz ve overler tarafından üretilen hormonların etkisiyle endometriumun döngüsel, düzenli bir şekilde dökülmesidir. Döngü overlerde foliküler, ovulatuvar, luteal; endometrumda proliferatif faz ve sekretuvar fazlarda oluşur. İlk menstruasyon olan menarşın ortalama yaşı 12,4'tür, ancak etnik veya ırksal özelliklere göre değişir (113). Ergenlerdeki normal adet döngülerinin arasındaki medyan süre 32,2 gündür ve döngü uzunluğu 21 ila 45 gün arasındadır. Kanama iki-yedi gün sürer, günde üç-altı ped veya tampon kullanımı normaldir. Adet sırasında kaybedilen kan hacmi yaklaşık 30 ml'dir, 80 ml'den fazla herhangi bir miktar anormal kabul edilir (114).

Normal gelişim gösteren Türk kızlar için, puberte başlama yaşı kızlarda $10,1 \pm 1,0$ yıl, pubik kıllanma yaşı $11,0 \pm 1,0$ yıl, aksiller kıllanma yaşı $11,6 \pm 1,0$ yıl, menarş yaşı ortalaması da $12,2 \pm 0,9$ yıl olarak saptanmıştır (115, 116). ZY'si olan çoğu ergen için, pubertal gelişim paterni sağlıklı ergenlere benzer olsa da, pubertenin başlangıç zamanı ve temposu farklılık gösterebilir (117, 118). Nörogelişimsel engeli olan 15719 ergenle yapılan bir çalışmada beşi erkek, 27'si kız, 32 katılımcıda PP saptanmış, bu gruptaki kızların ortalama puberte başlangıç yaşı 5 yaş 11 ay olarak tespit edilmiştir (119). Otizm spektrum bozukluğu olan bazı kızlarda menarşın başlangıcında gecikme yaşanabilir (120). Burke ve arkadaşlarının 21 yaşın altındaki 13 Down sendromu, 14 otizm ve 17 serebral palsi (SP) hastasıyla yaptığı retrospektif bir çalışmada gruplar arasında menarş yaşında fark bulunmamıştır (12). Bir pediatrik jinekoloji kliniğine başvuran yaşları 7,3 ile 18,5 arasında değişen, %45,4'ünde hem zihinsel hem fiziksel, %50,2'sinde sadece ZY olan 300 hastayla yapılan bir çalışmada ortalama menarş yaşı $11,9 \pm 1,7$ olarak saptanmıştır (121). Goldstein ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada 15 Down sendromlu hasta ile 33 kontrolün ortalama menarş yaşı, menstruasyon süresi ve sikluslar arası süre karşılaştırılmıştır. Down sendromu grubunda ortalama menarş yaşı 13,6 yaş (SD +/- 20,9 ay), ortalama kanama süresi 5,5

gün (SD +/- 1,7 gün), siklus uzunluğu 28,3 gün (SD +/- 1,6 gün); kontrol grubunda ortalama menarş yaşı 13,5 yaş (SD +/- 13,8 ay), ortalama kanama süresi 5,4 gün (SD +/- 1,3 gün), siklus uzunluğu 28,6 gün (SD +/- 2,8 gün) olarak benzer bulunmuştur (122). Rett sendromu tanılı 802 hastayla yapılan bir çalışmada kontrol grubuna göre hastaların %25 daha fazla kısmında pubertelerinin erken başladığı; ancak ortalama menarş yaşının 13 yaş olduğu, hastaların %19'unda menarş yaşının geciktiği saptanmıştır (123). Williams sendromu PP ile eşlik edebilir (72). PP öz bakım , hijyen faaliyetlerinin karmaşıklığını ve cinsel mağduriyet riskini artırarak sosyal olarak olgunlaşmamış olabilen ZY'li kadınların hayatını daha fazla zorlaştırabilir (124).

2.2.1 Zihinsel Yetersizlik ve Menstruasyon

Gelişimsel yetersizliği olan ergenlerin ve ailelerinin jinekolojik ihtiyaçları ile ilgili sınırlı veri mevcuttur. Ergenlik dönemi, çoğu genç için hızlı fiziksel ve duygusal değişimlerin yaşandığı karmaşık bir dönemken, ZY'si olan ergen ve onların bakım vericileri için daha zorlayıcı olabilmektedir (12). ZY'si olan popülasyondaki menstrüel özellikler sağlıklı kadınlarla büyük oranda benzer olmasına rağmen, menstrüel kanamaların fiziksel ve/veya ZY'si bulunan çocuklarının bakımı ve refahı üzerindeki etkisine ilişkin, özellikle de yetersizlik düzeyi şiddetli olduğunda, yüksek düzeyde ebeveyn kaygısı vardır (12). Özellikle de ergenin fiziksel ya da bilişsel yetersizliği varsa pubertenin ve menstrüel siklusların başlaması, cinsel gelişimin görünür ifadesi ve istismar olasılığı ergenler ve aileleri için büyük sıkıntı oluşturabilmektedir. ZY olan bireyler daha yüksek cinsel istismar riski altındadır. Cinsel istismar sıklığı araştırma çalışmasına ve örneklem grubuna bağlı olarak %10 ila %80 arasında değişmektedir. Buchanan ve Wilkins, ZY'si olan kadın ve erkeklerin %8'inin (125); Hard ve Plumb kadınların %83'ünün ve erkeklerin %32'sinin (126); Chamberlain ve arkadaşları kadınların %25'inin (127); Elkins ve arkadaşları kadınların %27'sinin (13); Stromsness kadınların %80'inin (128); Beail ve Warden vakaların %25'inin (129); MaCabe ve Cummins vakaların %33'ünün (130); ve McCarthy ve Thompson bir cinsel eğitim servisine başvuran kadınların %61'inin ve erkeklerin %25'inin (131) cinsel istismar öyküsü olduğunu saptamıştır.

ZY'si olan ergen kızlarla yapılan retrospektif bir çalışmada pediatrik jinekoloji kliniğine başvuruların %90'ının menstruasyon ilişkili olduğu bunların yaklaşık

yarısının premenarşal dönemde olduğu görülmüştür. Bu sonuç bakım verenin menstruasyon ile başa çıkma kaygısını, kendilerini neyin beklediği ve mevcut seçenekler hakkında danışmanlık ve eğitim ihtiyacını ortaya koymaktadır (132). Tüm kızların, anlama seviyelerine uygun şekillerde verilen bilgilere ihtiyacı vardır. Son yirmi yılda cinsel eğitim ve cinsel ifadenin desteklenmesi araştırmacılar ve profesyoneller için önemli hale gelmiş, az sayıda araştırma engelli kadınların bakış açılarını araştırmıştır. ACOG, 2006 yılında ergenlerde menstrüel siklusların vital bir bulgu olduğu düşüncesini yayınlamış, ergenler ve ailelerinin pubertal olaylar ve menstruasyon beklentisi konusunda önceden rehberlik hizmeti almalarını önermiştir (114).

ZY'si olan adölesanlarda menstruasyon yönetimi için gerekli becerileri öğrenmek daha uzun sürebilir. Kıyafetler üzerindeki kan, uygun olmayan yerlere konan pedler, uygun olmayan zamanlarda veya yerlerde özel bilgilerin ifşa edilmesi gibi sorunlar ortaya çıkabilir. Bu zorlukların değerlendirilmesi, genç kadının öz bakımında olabildiğince bağımsız olması için gereken becerileri öğrenme ve uygulama fırsatını destekler (11).

2.2.1.1. Menstruasyon Sorunları

Ergenlerde menstruasyon ile ilişkili problemler sıktır. Dismenore genellikle en sık menstrüel problem olarak kabul edilir ve prevalansı %40-90 aralığında değişmektedir (133). Bir çalışmaya göre ergenlerin %75'inde menstrüel problemler mevcutken (134), başka bir çalışmada dismenorenin kendisi tek başına 5561 katılımcı ergenin %83,2'sinde bildirilmiştir (135). Bir ergen jinekolojisi kliniğine başvuran hastaların %38,6'sında dismenore, %33,6'sında menoraji, %19,6'sında oligomenore ve %8,2'sinde amenore bildirilmiştir (136). Hong Kong'da yapılan bir çalışmada da jinekoloji kliniğine başvuran 235 ergende en sık başvuru şikayetinin %45,1 ile menoraji olduğu bunu %36,5 ile oligo/amenore ve %18,2 ile dismenorenin takip ettiği bildirilmiştir (137). Bu farklılıklar başvuru şikayetine değişik klinik ve kültürel yaklaşımları yansıtabilir (138).

ZY'si olan kadınlarda menstruasyon ile ilgili pek çok duygusal, fizyolojik ve yönetim problemi bildirilmiştir. Bu sorunlar arasında ağrı, uzamış adet kanaması, uzun veya düzensiz adetler, uygunsuz davranış ve duygu durum değişiklikleri, olumsuz

tepkiler, hijyen sorunları, öz bakım ve diğer sorunlar sayılabilir. Öğrenme güçlüğü olan 15-55 yaş arası 452 kadınla yapılan bir çalışmada son altı ay içindeki menstrüel problemler: %53,7'sinde ağrılı adetler, %51'inde duygu durum değişikliği, %50'inde iç çamaşırında lekelenme, %43'ünde keyifsiz/yorgun hissetme, %35'inde yatakta lekelenme, %30'unda uzamış adet kanaması, %27'sinde adet düzensizliği, %26'sında nöbetlerde artış, %17'sinde uyku bozuklukları, %15'inde uygunsuz davranışlar, %9'unda ara kanamalar, %8'inde uzamış kanama süresi olarak bulunmuştur. Çalışmaya katılan 90 Down sendromlu hasta, ayrıca değerlendirilmiş bazı belirgin farklılıklar bulunmuştur, bu grupta hasta veya yorgun hissetme, ağır kanama ve uyku bozuklukları daha az, adet düzensizliğine sahip olma ihtimalleri daha yüksek saptanmıştır (139). Menstruasyon ile eşlik eden şikayetler altta yatan hastalık, eşlik eden komorbiditeler ve içinde bulunulan kültürü yansıtabilir.

a. Hijyen ve Öz bakım

Elkins ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ZY'si olan kadınlar için en yaygın iki jinekolojik kaygıdan birinin menstrüel hijyen olduğu ortaya konulmuştur (13). Menstrüel pedler, el becerisi kısıtlı olan ergenlerde bakım vericiler tarafından değiştirilmektedir. Menstrüel hijyen sıkıntı verici olabilmektedir. ZY'si olan kadınlar, öz bakım becerileri eksikliği, hareket kısıtlılığı, kontraktürler, davranış sorunları, mesane ve bağırsak inkontinansı nedeniyle standart menstrüel hijyen rutinlerini uygulamakta güçlük çekme eğilimindedirler (14, 16, 118), ancak bilişsel, duyuşsal ve/veya motor yeteneklerine göre değişiklik gösterirler (13). Bir çalışmada katılımcıların %54,1'inin tüm ped değiştirme işlemi için bağımlı, %37,5'i kısmen bağımsız, %8,3'ü tamamen bağımsız olduğu görülmüştür (140). Chou ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada, ZY'si olan 13 katılımcının tamamının menstruasyon hijyeninin anneleri tarafından sağlandığı bildirilmiştir (141). Başka bir çalışmada Down sendromlu 15 kadının (%26) engelleyici bir zorluk olmadıkça hatırlatma yapılarak menstruasyon bakımını kendilerinin yönetebildiğini görülmüştür (142). Çok sayıda bakıcının, ergenin menstrüel hijyenine dahil olma ihtiyacı, genç için potansiyel olarak utanç vericidir. Bu durum ZY'si olan bireylerle beraber aynı zamanda aileleri veya bakım verenleri de zorlamaktadır. Öte yandan, bir çalışmada (139) katılımcıların %50'si kan lekeli giysi, başka bir çalışmada (143) %22,2'si kan

lekeli kıyafet ve el sorunu bildirmiştir. Gelişimsel geriliği olan bazı ergenlerde kan, yaralanma ya da ağrıyla ilişkilendirip ‘normal kan’ görülmesi zor bir kavram olabilmektedir. Bu durum istenmeyen hijyen davranışlarına (pedi çıkarmak, değiştirmemek ya da düzgün yerleştirmemek gibi) neden olabilmektedir (144).

b. Ağrı

Ağrı, ZY’li kadınlarda en sık bildirilen menstrüel semptomlardan biridir, sıklığı çeşitli yayınlarda farklılık göstermektedir. Bir çalışmada (140) ZY’si olan katılımcıların % 33,3’ünde, annelerin cevapladığı başka bir çalışmada (143) %22’sinde menstruasyonla ilişkili ağrı veya şişlik şikayeti bildirilmiştir. Yaşları 14 ile 40 arasında değişen Down sendromlu 59 hasta ve annesiyle yapılan bir çalışmada (142) yedi hastada (%11,9), Rett sendromlu 77 hastayla yapılan bir çalışmada (145) dismenore sıklığı %61,0, başka bir çalışmada (139) ZY’si olan hastaların %54’ünde son altı ayda dismenore şikayetinin olduğu saptanmıştır. Katılımcı sayısının daha az olduğu Ditchfield ve Burns tarafından 11 ZY’si olan kadınla yapılan çalışmada %91’inin menstruasyon sırasında “ağrıdan hareket edememek” gibi yaşamlarının önemli derecede olumsuz etkilendiği görülmüştür (146).

Yaşları 15 ile 25 arasında değişen 12 Down sendromlu kız ve yaşları 16 ile 27 arasında değişen sekiz otizm, dört Asperger sendromu tanımlı kız hastayla yapılan çalışmada otizmlili kadınların %62,5’i, Down sendromlu kadınların %75’i ve Asperger sendromlu kadınların tamamında dismenore şikayeti olduğu saptanmıştır. Down sendromlu sekiz kadın sınırlı iletişim becerilerine sahip olsalar bile ağrı hissettiklerini veya ağrılarının olduğu yeri belirtebilmektedir. Buna karşılık, otizmlili hiçbir kadın ifade veya işaret edememektedir. Ağrıları olduğunu ifade edemeyen kadınlar için, ebeveynleri davranışa veya analjeziklere verilen yanıtlara dayalı olarak ağrının varlığını çıkarmıştır. Davranışlar ve belirtilen semptomlar yüz solgunluğu, huzursuzluk, aşırı konuşma, uyku ve iştah bozukluğu, yalnız kalma isteği veya olağan semptomların abartılı şekilleridir (147).

Rett sendromlu 21 hastayla yapılan bir çalışmada hasta annelerinin %76’sı (16/21) dismenore semptomu bildirmiştir. Kramp ve bel ağrısı %38 (8/21) ile en sık bildirilen semptomlardır. Hastaların %24’ü (5/21) ‘neredeyse her zaman’ menstruasyonda bel ağrısı, %38 (8/21) ‘neredeyse her zaman’ menstruasyonda kramp

bildirmiştir. Hastaların %48'i (10/21) menstrüel ağrının okul veya diğer planlanmış etkinliklere katılımı hiçbir zaman engellemediğini, %33'ü (7/21) ağrının evde hiç sorun yaratmadığını bildirmiştir (148).

c. Kanama Miktarı, Uzunluğu ve Düzensizliği

ZY'li ergenlerde menstruasyon düzeni, uzunluğu ve kanama miktarı sağlıklı ergenlere genellikle benzerdir (149). Tüm ergenlerde menarştan sonraki ilk iki-beş yıl içinde hipotalamo-pitüiter-overyan aksın immatüritesi nedeniyle menstrüel düzensizlik olabilir (150). Menarştan sonraki üçüncü yılda, sağlıklı ergenlerin %60 ila %80'i erişkinlerle benzer olarak 21 ila 34 gün arasında döngüye sahiptir (134, 151, 152). Bununla birlikte, ZY'li ergenler tıbbi komorbidite ve kullandıkları ilaç yan etkilerine bağlı olarak daha fazla menstrüel düzensizlik yaşayabilirler. Dopaminerjik sistemi etkileyen ilaç kullananlarda, kan prolaktin seviyesini artarak anovulasyon ve amenoreye görülebilir (153). Obesite, epilepsi hastalığı ve polikistik over sendromu (PCOS) olan gençlerde anovulasyon yaygındır; valproik asit bağımsız olarak PCOS benzeri hormonal anormalliklere neden olabilir (154). Rodgers ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada ZY'li kadınların %30'u son altı ay içinde menstruasyon dönemlerinde yoğun kanama, %27'si düzensiz menstruasyon ve %8'inin uzamış kanama süresi şikayeti yaşadığını (139); Down sendromlu hastalarla yapılan başka bir çalışmada (142) katılımcıların %23'ü fazla miktarda kanama, %14'ü düzensiz aralıklarla menstruasyon; 11 ZY'li kadınla yapılan başka bir çalışmada (146) %81,8'i menoraji, 30 yaş altı 63 ZY'li kadınla başka bir çalışmada anneler kızlarının %12,7'si uzun, yoğun ve düzensiz menstrüel kanama şikayeti olduğunu belirtmiştir (143). Menoraji, Down sendromlu kadınlarda daha yaygın olan obesite ve tiroid disfonksiyonu ile ilişkili olabilir (155).

Yaşları 12 ile 55 arasında değişen Rett sendromlu 77 hasta ile yapılan çalışmada ortalama döngü uzunluğu 21-34 gün bulunmuştur. Katılımcılardan 55 tanesi kanama süresi hakkında bilgi vermiştir, bilgi verenlerin 49'u (%89,1) yedi günden kısa, altısı (%10,9) ise yedi günden daha uzun süre kanamaktadır. Katılımcıların 62 tanesi kanama miktarına ilişkin bilgi vermiştir, bunlardan 55'i (%88,7) orta ila yoğun, kalan yedi katılımcı (%11,3) hafif miktarda kan geldiğini belirtmiştir. Katılımcıların

14'ü üç veya daha fazla ay menstruasyon görmeme, yedisi sürekli kanama ve dördü sık lekelenme şikayeti olmak üzere 25'i menstrüel düzensizlikler bildirmiştir (145).

d. Davranış ve Duygusal Sorunlar

Elkins ve ark.'larının yaptığı çalışmada ZY'si olan kadınlar için en yaygın iki jinekolojik kaygıdan diğeri menstruasyon döneminde davranış sorunlarıdır (13). Premenstrüel sendrom (PMS) belirtileri genel popülasyonda %5 iken gelişim geriliği olan kızlarda %18'e kadar ulaşabildiğini gösteren çalışmalar vardır (14). Daha güncel çalışmalarda üreme çağındaki kadınlarda PMS sıklığı %30-40 olarak bildirilmiştir (156). Bir çalışmada ZY'si olan kadınların %75'inden fazlasında PMS bildirilmiştir (147). Şikayetler arasında sallanma, letarji, konsantrasyon güçlüğü, ağlama, düşük iş performansı, zayıf akademik performans, unutkanlık, sosyal eylemden kaçınma ve daha fazla evde kalma ihtiyacı, ishal, kusma, kabızlık, mesane disfonksiyonu, daha sık idrara çıkma, şişkinlik hissi, takıntılı davranışlarda artma, daha gürültülü ve aşırı konuşma, insanları itme veya çimdikleme davranışı bulunur (147). Rett sendromlu 77 hasta ile yapılmış bir çalışmada emosyonel değişkenlik %49,4 olarak saptanmıştır (145).

Ayrıca, çeşitli çalışmalar hormonal değişiklikler ve menstrüel ağrı nedeniyle siklusun belirli aşamalarında davranış sorunları ve duygusal sorunlarda bir artış göstermiştir. Menstruasyon dönemlerinde davranış değişikliklerinin, gelişimsel yetersizliği olan kadınlar için yaygın bir sorun olduğunu öne süren erken çalışmalar vardır (157). Bu değişiklikler, PMS ya da konuşamayan hastalarda dismenorenin bulgusu olabilmektedir. ZY'si olan kadınlarda görülen davranışlar arasında saldırganlık, huzursuzluk, hiperaktivite, artan ajitasyon ve kendini yaralama sayılabilir (14). Bu bulgular davranış değişikliklerine yol açan döngülerle ilgili rahatsızlıktan kaynaklanır, PMS veya daha şiddetli premenstrüel disforik bozukluğun (PMDD) bir belirtisidir. En sık başvuru şikayetinin duygu durum/davranışsal değişiklikler olarak belirtilmiştir (12). Bir çalışmada hastaların %16,7'sinin kan bulaştırma veya pedleri çıkarma gibi uygunsuz davranışlar (140), başka bir çalışmada katılımcıların %15'inin saldırganlık, toplum içinde menstruasyon hakkında konuşma, pedlerin kullanımı ve atılmasıyla ilgili sorunlar ve ped takmaktan hoşlanmama nedeniyle günlük yaşandığı bildirilmiştir (139). Bugüne kadar sadece raporlarda, özellikle de kendine zarar verme

davranışlarıyla ilgili olarak tanımlanmıştır. Özellikle otizmlilerde olmak üzere, hastanın davranışları belirgin olarak etkilenecek okul ve ev ortamında zorluklara yol açabilmektedir. Burke ve ark.'larının yaptığı çalışmada Down sendromu veya SP tanımlı hastalarla karşılaştırıldığında, otizmlilerde olan ergenlerin, menstruasyon sırasında ve öncesinde ruh hali ve davranış anormallikleri ile ilgili şikayetler gösterme olasılığı daha yüksek saptanmıştır (12).

Rett sendromlu hastalarla yapılan bir çalışmadan annelerin %71'i (15/21) kızlarında en az bir PMS semptomu bildirmiştir, %62'si (13/21) 'sık' olarak tariflemiştir. Annelerin %19'u (4/21) PMS semptomlarının okula veya diğer planlanmış etkinlikler devamı engellemediğini, %19'u (4/21) nadiren engellediğini, %14'ü (3/21) PMS semptomlarının evde bir sorun olmadığını, %24'ü (5/21) nadiren sorun yarattığını bildirmiştir (148).

e. Diğer Sorunlar

Bilişsel yetersizliği olan ergenlerde nöbet sıklığı ve bunların %30'dan fazlasında katamenial nöbetler görülebilmektedir (158). Katamenial nöbetler, menstrüel siklus zamanında nöbetlerin görülmesi veya siklus süresince belirli fazlarda nöbet sıklığının değişmesi olarak tanımlanmaktadır. Nöbetlerdeki artış, östrojenin nöronal eksitabilitedeki artış (prokonvulsan) ile progesteronun GABA-bağlı inhibisyon (antikonvulsan) dengesinin değişmesinden kaynaklanabilir (159). Rodgers ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada menstruasyon sırasında %26 hastada nöbet sıklığında artış bildirilmiştir (139). Rett sendromlu hastalarla yapılan bir çalışmada dört hastadan birinde katamenial nöbet bildirilmiştir (145).

Baş ağrısı, iştahsızlık, baş dönmesi, yorgun hissetme, hareket etme isteğinde azalma bildirilen ek sorunlardır. Diğer bir günlük yaşamı etkileyen uyku sorunu yapılan bir çalışmada %17 hastada bildirilmiştir (139). Ditchfield ve arkadaşları katılımcıların %72,7'sinin "ateşlenme ve hasta olma", "bayılma" ve "buz gibi soğuk olma" gibi bazı yakınmaların yaşamlarını önemli ölçüde etkilediğini ifade ettiklerini belirtmiştir (146).

ZY'li hastaların ve bakım verenlerin deneyimleri çok çeşitlidir; bu nedenle menstruasyonla ilgili düşünce ve girişimleri de farklılık gösterir. Literatürde menarşın "travmatik" ve "korkutucu olduğu", menstruasyonla birlikte, kendilerini zorlukların

beklediğini belirten hasta deneyimleri mevcuttur (146). Bir çalışmada, menarş için hazırlığın, hem Down sendromlu kızlar hem de anneleri için şok ve sıkıntı potansiyelini azalttığı, menstruasyona hazır hissetmeyen Down sendromlu kızların annelerinin menarşı ‘şok’ veya ‘sürpriz’ olarak tanımladığı, öncesinde bilgi almış olmasına rağmen kendilerine yine de oldukça üzgün olarak tanımlayan hastalar olduğu gösterilmiş (142). Bununla beraber “kadın olmayı dört gözle beklemek”, “heyecan ve gurur verici” olarak menarşa karşı çok farklı tepkiler de bildirilmiştir (142, 160).

2.2.1.2. ZY’si Olan Ergenlerde Menstrüel Şikayetlerde Tedavi Yaklaşımları

Menstruasyonun sağlık ve günlük aktiviteler üzerine olan etkileri ZY’li ergenlerde menstruasyon müdahalesinin gerekli olup olmadığının en önemli belirleyicisidir. ZY’si olan ergenlerde anormal uterin kanama, hijyen, doğum kontrolü, dismenore, PMS, katamenial nöbet gibi çeşitli nedenlerden dolayı menstruasyon ile ilgili tıbbi tedaviler gerekebilir (161). Bu hastalara yaklaşımda ilk olarak hasta ve aile endişeleri belirlenmelidir. Sağlık hizmeti veren kişi ile ergen ve ailesi, spesifik tedavi amacı konusunda anlaşmalıdır. Her bir endişeye yönelik yaklaşım aile danışmanlığı; menstrüel hijyen, cinsel istismardan kaçınma ve cinsel eğitim gibi davranışsal teknikleri içermelidir (162). Bu popülasyon ZY ilişkili özel konulara ek olarak, genel popülasyonla benzer jinekolojik sağlık bakım hizmetlerine ihtiyaç duymaktadır (13, 161). ZY’li 300 ergenle yapılan retrospektif bir çalışmada katılımcıların %30’unda ağrılı, düzensiz kanama; %22’sinde davranış ve duygu durum değişikliği olduğu bildirilmiştir (121). Tedavi genellikle demir eksikliğine neden olacak kadar yoğun menstrüel kanama ya da okul devamsızlığına neden olacak kadar şiddetli menstrüel ağrı varsa gerekmektedir.

2.2.1.2.1. Menstrüel Baskılama

Menstrüel sikluslar normal olsa bile menstrüel hijyen için belirgin yardım ihtiyacı olan, kan gördüğünde davranış sorunu yaşayan ZY’li ergenlerde menstrüel baskılama uygulanabilmektedir (162). Menstrüel baskılama terapötik amenore sağlamak amacıyla menstrüel kanamaların sıklığını ve hacmini azaltmak için hormonal ilaçların kullanılmasıdır. Menstruasyonla ilgili davranış ve/veya hijyen endişeleri nedeniyle zihinsel ve gelişimsel geriliği olan kadınlar için doğum kontrol

amaçlı olmayan nedenlerle menstruasyonun baskılanmak istendiğine dair kanıtlar vardır (17, 18, 117) Retrospektif iki çalışma, bakım verenlerin %32 ile %43'ünün menarştan önce hijyenle baş etme ve olası davranış değişiklikleri konusundaki kaygı ve endişeleri nedeniyle menstrüel baskılama hakkında bilgi almak amacıyla doktora başvurduğunu göstermiştir (16, 121). Ayrıca menstrüel dönemlerde ergen ve/veya bakım vericinin yaşam kalitesinde azalma olması nedeniyle medikal tedavi almak isteyen hastalara da tedavi başlanabilir.

ZY'si olan kadınlar için cinsel saldırı durumunda gebeliği önleme amaçlı doğum kontrol isteği de mevcuttur. Bu son kaygı, zihinsel ve gelişimsel engelli kadınlar arasında diğer kadınlara kıyasla belirgin şekilde daha yüksek cinsel istismar ve saldırı oranı ile desteklenmektedir (163). Bir çalışmada 37 ZY'li hastanın 10 tanesinin cinsel saldırıya uğradığı, bunlardan sekizinin gebelikle sonuçlandığı bildirilmiştir (13).

Menstrüel baskılama nonhormonal, hormonal, cerrahi yöntemler ve davranışsal teknikler tedavi seçeneği olarak uygulanabilir. ZY'si olan ergenlerde jinekolojik konuları araştıran iki çalışmanın sonuçlarına göre; kanama sorunları genel ergen popülasyonu ile benzer olarak bu grupta da en sık şikayet olarak saptanmış ve en sık hormon tedavisi uygulanmıştır (15, 16).

2.2.1.2.1.1. Tedavi Yöntemleri

a. Nonhormonal Yöntemler

Steroid dışı anti inflamatuvar ilaçlar (NSAİİ) ve traneksamik asit tedavi seçenekleridir. NSAİİ'ler dismenore ve ağrının neden olduğu davranış şikayetlerinde kullanılabilir, yoğun kanama miktarını %30'a kadar azaltabilir (164). Traneksamik asit plazminojen aktivatör inhibitör etkisiyle plazminojenin plazmine (fibrinolizin) dönüşünü inhibe ederek anti fibrinolitik etki ile menstrüel kanama miktarını azaltır. Yoğun menstrüel kanamada kullanılabilir (165). Traneksamik asit yoğun menstrüel kanamayı %45-60 azaltabilir (164).

b. Hormonal Yöntemler

b1. Östrojen İçeren Yöntemler

Hem sentetik östrojen hem de sentetik progesteron formu içeren kombine oral kontraseptifler (KOK), kontraseptif yama ve vajinal halka östrojen içeren yöntemlerdir.

KOK'lar aralıksız veya 21 gün kullanıp yedi gün ara verilecek şekilde siklik uygulanabilir. Oral kontraseptiflerin günlük olarak uygulama gerekliliğinin yarattığı zorluk nedeniyle aileler tarafından düşük memnuniyet bildirilmiştir (166). Siklik ve aralıksız kullanımın etkinlik ve güvenliğini araştıran rdbomize kontrollü çalışmalarda kontraseptif etkinliği benzer bulunmuştur. Siklik kullanımın ağır menstrüel kanama, dismenore, menstruasyon ilişkili semptomlara yönelik etkisinin daha iyi olduğu gösterilmiştir (167-169). Kombine hormonal kontraseptifler ayrıca ovulasyonu inhibe ederek literatüde Down sendromu, SP ve otizmlı ergenlerde sık görüldüğü bildirilen menstrüel ilişkili duygu durum ve davranışsal semptomları engeller (12).

KOK'ların ZY'si olan hastalarda uzun vadeli güvenliğine ilişkin veri yoktur. Menarştan menopoza kadar ömür boyu süren hormon tedavisinin meme kanseri ve kardiyovasküler hastalık gelişimi üzerindeki bilinmeyen sonuçları göz önünde bulundurulmalıdır (170, 171). Antikonvülzan ilaçların sitokrom p450 sistemi üzerindeki etkileri nedeniyle daha yüksek dozlarda hormon tedavisi veya antikonvülzan ilaç değişim ihtiyacı olabilir (172). Malnütrisyon veya gastrik tüp yoluyla beslenme ilaç uygulamasını ve emilimi etkileyebilir. İmmobilize veya tekerlekli sandalye bağımlı kişilerde venöz tromboembolizm riskini arttırabilir (173). Bir çalışmada gelişimsel geriliği olan 215 kadının %42,3'ü menstrüel baskılama için KOK kullanmış, hiçbirinde tromboemboli komplikasyonu gelişmemiştir (121).

Kontraseptif yamalar haftalık olarak cilde yerleştirilerek, KOK'ların alternatifidir. Yutma güçlüğü, malabsopsiyonu olan, günlük hap kullanım güçlüğü yaşayan hastalarda tercih edilebilir (174). Sürekli kullanılması kanama miktarını azaltır. Sağlıklı kadınlarla yapılmış bir çalışmada sürekli kontraseptif yama kullanımı ile kanamada ortalama 54 gün gecikme olduğu, hastaların 56. ve 84. günleri değerlendirildiğinde sırasıyla %28 ve %12 amenore gözlenmiştir (175). Kontraseptif yamaların 35 mcg etinil östradiol ve 150 mcg norelgestromin ile total östrojen miktarı

KOK'lerden fazla olmakla beraber tromboz riskinin KOK'lara göre fazla olup olmadığı tartışmalıdır (176). Transdermal yamanın dezavantajları cilt irritasyonu, meme hassasiyeti, ZY'li bireylerde yamanın çıkarılması girişimi ve davranış değişiklikleridir. ZY'si olan ergenlerde yamayı çıkartma ihtimaline karşın sırtta yüksek yerleşimli ya da kalçaların üzeri gibi yetişemeyeceği yerlere yapıştırılması düşünülebilir (162).

Kontraseptif halka aylık olarak yerleştirilen hormonal bir vajinal halkadır. Menstrüel düzenleme ve kontrasepsiyon amaçlı kullanılabilir. İmmobil, el fonksiyonları kısıtlı, kontraktürü olan hastalar tarafından yerleştirilmesi güçtür. Bakım veren tarafından yerleştirilmesi ise ergenin mahremiyeti açısından sıkıntı yaratabilir. Tampon kullanımına aşına, fiziksel kısıtlılığı olmayan, hafif ZY'li hastalar tarafından tercih edilebilir. Bu nedenle sıklıkla kullanılmamaktadır (162, 174).

b2. Sadece Progestin İçeren Yöntemler

Menstrüel baskılama için sadece progestin içeren yöntemler, östrojen içeren kontraseptiflere alternatif olarak intramüsküler, oral veya intrauterin yollarla uygulanabilir. Anovulatuvar kanaması olan kadınlarda menstruasyonu düzenlemek (177) veya amenore sağlamak amacıyla kullanılabilir.

Oral progestinler 0,35 mg noretindron içeren mini hap şeklinde aralık olmaksızın günlük olarak reçete edilir (162). Amenore etkisi doz bağımlıdır, başarı %10-20'dir ve sık ara kanamaya neden olabilmektedir (178). Uygun kullanımda kontrasepsiyon başarısızlığı %0,5'tir (179). Progestin kullanımıyla ilişkili özellikle depresyon olmak üzere duyu durum değişiklikleri, akne, ara kanamaları ve meme hassasiyeti bildirilmekle birlikte ZY'li ergenlerde bununla ilgili veriler azdır (162).

Progestin implantlar birinci basamak tedavide tercih edilmez. İlk aylarda %40'a varan oranda istenmeyen ve uzun süreli kanamalara neden olabilir. Takma ve çıkarma işlemleri sedasyon gerektirir (174).

Depo medroksiprogesteron asetat (DMPA), 150 mg olarak 12 haftada bir intramüsküler olarak uygulanır. Kemik mineral dansitesi (KMD) üzerine negatif etkisi bilinmeden önce ZY'li ergenlerde %59 oran ile en sık kullanılan yöntemdir (16). Genel popülasyonda kullanımında amenore sağlama başarısı 12. ayda %55, 24. ayda %70 olarak görülmüş olup (180), başlangıçta görülen düzensiz kanama şikayeti zamanla

azalır. Kontrasepsiyon başarısı yüksektir, başarısızlık oranı bir çalışmada %0,3 olarak saptanmıştır (181). İlaç etkileşimini az olması, nöbet ve orak hücre krizinin daha az görülmesi diğer olumlu yönleridir. KMD'de azalma ve kilo alımı DMPA kullanımındaki ana endişelerdir. KMD kayıpları ilacın bırakılmasıyla geri dönüşlüdür. Bir çalışmada 240 hafta DMPA kullanımı sonrasında 12-18 yaş arası gençlerde KMD'de %2,7-4,1 oranda azalma bildirilmiş, ilaç kesiminden 60 hafta sonrasında KMD'ler maruziyet öncesi değerlerine geri dönmüştür (182). İmmobilize, tekerlekli sandalye bağımlı, az güneş maruziyeti, beslenme güçlüğü olan, sistemik steroid kullanan hastalar hali hazırda düşük KMD açısından risk altındadır. Bu hastalarda DMPA tercih edilirse kilo ve KMD açısından periyodik izlem gerekmektedir. Dual-energy X-ray absorpsiyometri (DXA) KMD izleminde kullanılabilir (162) ancak yorumlanma güçlüğü nedeniyle yeri tartışmalıdır (118). ACOG, DMPA kullanan ergenlerde rutin DXA kullanımını önermemektedir (183). Kemik dansitesi kaybını önleme üzerine etkinliği tam olarak bilinmemekle birlikte kalsiyum ve vitamin D'nin yeterli alımı konusunda hastalar teşvik edilmedi. Kilo alımına etkisi değişkendir; ancak immobilize, transferi bakıcı bağımlı olan hastalarda az miktarda kilo değişimleri bile önemli derecede güçlük yaratabilir (184).

Progesterin içeren rahim içi araç (LNG-IUS), levonorgestrel salarak yoğun menstrüel kanama, dismenore ve uzun etkili geri dönüşümlü kontrasepsiyon için endikedir. Bu yöntemle ovulasyon baskılanmaz, bu nedenle hormonal kökenli duyu durum semptomları ve davranışlar düzelmeyebilir. Başlangıçta düzensiz kanama sıklıkla görülmekle birlikte, genel popülasyonda kullanımında üç ayda kanama miktarında %86'ya varan oranında azalma (185), 12. ayda %50 amenore (186) sağlamıştır. Yan etkileri uterin perforasyon, enfeksiyon ve ekspulsiyondur, nadir olarak gelişir. ZY'li bireylere LNG-IUG uygulamasında, cihazın yerleştirilmesinde sedasyon ve anestezi gerekliliği, öngörülemeyen işbirliği, dar vajina ve kontraktürler göz önünde bulundurulmalıdır (132, 174).

c. Cerrahi Yöntemler

c1. Endometrial Ablasyon

Endometriumun tabakasının yoğun menstrüel kanamayı önlemek için alınmasıdır. ACOG amenore sağlamaması ve kontraseptif etkisi olmaması nedeniyle ZY'li ergenlerde endometrial ablasyonu desteklememektedir (174).

c2. Histerektomi

Ebeveynler ZY'li kızlarının yaşamını düzeltereği düşüncesi ve gebelik endişesini ortadan kaldırdığından histerektomi isteğiyle başvurabilirler. Histerektomi istismar olasılığını ortadan kaldırmaz. Hormonal kökenli davranış değişiklikleri alevlenebilir. ACOG, potansiyel mortalite ve morbitesi ile daha iyi medikal seçeneklerin olmasından dolayı yetersizliği olan ergenlerde histerektominin nadiren düşünülebileceğini belirtmiştir (174). Etik ve yasal yönleri göz önünde bulundurulmalıdır.

d. Eğitim ve Danışmanlık

ZY'li ergenlere hizmet verenler, bu ergenlerin anatomik ve cinsel konularda bilgi düzeylerini değerlendirilmelidir. Eğitim amacıyla resimler, kitaplar gibi görsel malzemeler, oyuncak bebekler kullanılabilir. Hafif ve orta ZY'li ergenler tekrarlayan eğitim ile hijyenik ped kullanımında ustalaşabilir (166). Ağır ZY'li kadınlar bile yoğun eğitim ile menstrüel kanama sırasında tuvalet kullanımıyla başa çıkmayı öğrenebilirler (13).

2.2.1.2.2. Siklik Davranış Değişiklikleri

Davranış değişikliği olan ve ağrısı olduğunu ifade edemeyen ergenlerde, ilk basamak tedavi olarak NSAİİ denenebilir. Bazı çalışmalarda, PMDD tanısı alan hastalarda KOK'ların kullanılması semptomların yatıştırılmasında önerilse de, PMS tedavisinde hormon tedavilerinin rolü net değildir (187). PMS tedavisinde antidepresanlar siklik olarak luteal faz sırasında kullanılabilir (188).

2.2.1.2.3. Nöbet

Nöbetlerde artışa yönelik hormonal tedavi iyi çalışılmamakla beraber, luteal fazda progesteron ve DMPA kullanılabilir (159). Bir çalışmada üç aylık süreyle kullanımında kadınların %72'si nöbet sıklığında bir düşüş bildirmiş, günlük ortalama nöbet sıklığı %55 azaldığı bildirilmiştir (189). Antiepileptik ilaçlar hepatik sitokrom P450'yi etkileyerek hormonal tedavilerin düzeylerini azaltabilmektedir. Kontraseptif etkide azalma veya tekrarlayan ara kanamalar varlığında östrojen dozunun artırılması veya DMPA'yı 10 hafta gibi daha kısa aralıklarla yapmayı gerektirebilir. Lamotrijin, KOK ile serum konsantrasyonu azalan tek antiepileptik ilaçtır ve doz ayarlaması gerekebilir (190).

2.2.1.3. ZY'li Ergenlerde Menstrüel Tedavi Yöntemleri İle İlgili Yapılan Çalışmalar

Çeşitli yayınlarda, ZY, Down sendromlu veya öğrenme güçlüğü olan kadınlarda kontraseptif yönetimine değinmiş olsa da (139) literatürde, bu özel ergen grubunda adet görmeyle ilgili benzersiz sorunlara yönelik özel kılavuzların eksikliği mevcuttur (14). Yaşları 7,3 ila 18,5 (ortalama 12,1±1,6) yıl arasında değişen %95'inde bilişsel, %4,4'ünde sadece fiziksel bozukluk bulunan 300 hastayla 2006-2011 yıllarında yapılan bir çalışmada hastaların %32'si menarş öncesi başvurmuştur. Bakım verenin endişeleri arasında menstrüel baskılama, hijyen, bakıcı yükü ve menstrüel semptomlar yer almaktadır. En yaygın olarak seçilen ilk baskılama yöntemi siklik veya aralıksız oral kontraseptif hap (%42,3), ardından yama (%20), menstruasyon yönetimine yardımcı olabilecek eğitim ve desteği içeren danışmanlık hizmeti (%14,9), DMPA (%11,6) ve LNG-IUS (%2,8)'dir. 1998'den 2003'e kadar yayınlanan veriler, hastaların %59'unda DMPA ve %17'sinde oral kontraseptif hap tercih edildiğini göstermiştir. Bakım veren memnuniyetine ulaşmak için hastalara menstruasyon yönetimi için 1-4 arası (ortalama:1,5 yöntem) uygulandığı belirtilmiştir. Tedaviyi bırakmanın en yaygın nedenleri ara kanama, azalan kemik mineral yoğunluğu veya yamanın yapışmasındaki zorluklardır (121).

Angelman sendromlu 48 kız hastayla yapılan bir çalışmada hastaların %48'si kanama kontrolü için hormonal bir yöntem kullanmıştır. Hastaların %70'i menstruasyonu durdurmak, %12'si menstruasyonu daha az ağırlı hale getirmek,

%12'si menstruasyonları düzenlemek, %6'sı menstrüel kanamayı hafifletmek için hormon tedavisi almıştır. Hormonal yöntemler kullananların %74'ü kombine oral kontraseptifler, %24'ü DMPA enjeksiyonları ve yalnızca progesteron içeren haplar dahil olmak üzere progesteron içeren yöntemleri kullanmıştır. İki kız çocuğuna kontrol edilemeyen menstrüel kanama nedeniyle menstruasyonları durdurmak için birine histerektomi birine endometriyal ablasyon uygulanmıştır. Bakım verenlerin %88'inin kullandığı yöntemin etkinliğinden memnun olduğu görülmüştür (191).

Rett sendromlu 77 kız hastayla yapılan bir çalışmada bu hastaların 50'si (%67,6) adetlerini düzenlemek için hormonal tedavisi almıştır. Katılımcılar ilk hormonal reçeteleme yaşları dokuz ila 36 (ortanca 15) yıl arasında görülmüştür. Hormonal manipülasyonun başlatılmasının nedenleri: adet baskılanması (n=30/50, %60,0), adet düzeni (n=19/50, %38,0), dismenore tedavisi (n=13/50, %26,0), duygusal değişkenliğin düzenlenmesi (n=13/50, %26,0) ve nöbetlerin düzenlenmesi (n=9/50, %18,0). Hastalar en sık kullandıkları yöntemler: kombine oral kontraseptif hap (n=15/50, %30,0), DMPA (n=15/50, %30,0) ve oral progestindir (n=13/50, %26,0) (145). Hamilton ve arkadaşlarının Rett sendromlu 21 hastayla yaptığı başka bir çalışmada hastaların %62'sinin (13/21) daha önce hormonal yöntemleri denediği, %48'inin (10/21) anket sırasında hormon kullandığı tespit edilmiştir. Hastaların %50'sinin (5/10) menstruasyonu durdurmak, %30'unun (3/10) kanama miktarını azaltmak ve %30'unun (3/10) dismenoreyi azaltmak için hormonal yöntem kullandığı görülmüştür. Bu çalışmada hastaların %70'inin (7/10) oral doğum kontrol hapı, %20'sinin (2/10) DMPA enjeksiyonu kullanmakta olup, tedavi alan hastaların %80'i (8/10) kullanmakta olduğu yöntemden memnun olduğunu belirtmiştir. Hastalar ibuprofen ve asetaminofeni hem dismenore hem de premenstrüel semptomlar için en sık kullanılan hormonal olmayan tedavi olarak belirtmiştir. Denenen hormonal olmayan tedavi seçenekleri bir ile beş arasında değişmekte olup, kullanılan yöntemler dismenore için ortalama 2,4, premenstrüel semptomlar için 1,9 olarak tespit edilmiştir (148).

Çeşitli çalışmalar, bakım problemlerini ortadan kaldırmak için ZY olan kızlara cerrahi histerektominin ebeveynler tarafından onaylandığını bildirmiştir. ZY ve yüksek bakım ihtiyacı olan 30 genç kadının ailesiyle yapılan bir çalışmada katılımcıların beşi premenarşal dönemde olup, %46'sının (14'ü) 10-17 yaşları arasında

(ortalama 14,3 yaş) menstruasyonu cerrahi olarak sonlandırıldığı, %10'unun (3'ü) hormon tedavisi ile menstrüel supresyon uyguladığı saptanmıştır. Katılımcılardan menstruasyon gören kalan sekiz hastanın altısının menstruasyonu baskılama isteği olmadığı, cerrahi uygulanmamış katılımcıların %50'sinin (8'i) cerrahi olarak menstruasyonu sonlandırma isteği olduğu saptanmıştır (140).

Bir çalışmada LNG-IUS kullanımı ile bağlantılı olarak menstrüel kanamada belirgin bir azalmanın ailelerin kızlarında gördükleri en önemli faydalardan biri olduğu görülmüştür (132). Bakım verenlerin hijyen yardımında yer alma ihtiyacının azalması nedeniyle kızlarının kişisel alan, mahremiyet alanı korunmuştur (15). Bu kararlar için en yaygın nedenler doğurganlık endişeleri, menstruasyon bakımındaki güçlükler, fiziksel zorluklar, periyodik duygusal değişikliklerdir.

2.2.2 . Menstruasyon ve Yaşam Kalitesi

Kronik hastalığı olan ergenlerde sağlık ilişkili yaşam kalitesinin önemini değerlendirme konusunda farkındalık giderek artmaktadır. Menstrüel problemler hayatı tehdit etmese de, bu hastaların yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilir. Bu etkilerin tanımlanması, bunu geliştirmek için potansiyel hizmetlerin veya eğitimin tanınmasına yol açabilir.

Çalışmalar, menstrüel problemi olan ergenlerin olmayanlara göre daha düşük bir yaşam kalitesine sahip olduklarını ve her menstrüel problemin yaşam kalitesinin değişik alanlarını farklı bir şekilde etkilediğini göstermektedir. Ergenlerde menstrüel problemlerle ilişkili yaşam kalitesini değerlendiren az sayıda çalışma mevcuttur. Yang ve To ve arkadaşları tarafından (192), Hong Kong'da bir jinekoloji kliniğine menstrüel problemle başvuran 15-20 yaş arası toplam 235 adolesanın yaşam kalitesini menstrüel problemleri olmayan ergenlerle, erişkinler için tasarlanmış ve geçerliliği gösterilmiş sağlık ilişkili yaşam kalitesi ölçeği olan The Short Form 36 Health Survey (SF-36) kullanarak karşılaştırılmıştır. Katılımcıların 43'ünde (%18,2) dismenore, 86'sında (%36,5) oligo/amenore, 106'sında düzensiz menstrüel kanaması veya menoraji yakınması mevcuttur. Menstrüel problemi olan grupta genel sağlık, fiziksel, mental ve sosyal fonksiyonellik alanlarında kontrollere göre daha düşük yaşam kalitesi bildirilmiştir. Nur Azurah ve arkadaşlarının 13-18 yaş arası sağlıklı 184 ergenle fiziksel, duygusal, sosyal ve okul işlevselliği olmak üzere dört alt başlıktan oluşan

geçerli bir ölçek olan PedsQL 4.0 kullanılarak yaptığı çalışmada en sık görülen menstrüel problemler dismenore (%38,6), ardından ağır kanama (%33,6), oligomenore (%19,6) ve amenore (%8,2) olarak saptanmıştır. Ortalama yaşam kalitesi toplam puanı $70,40 \pm 16,36$ olup katılımcıların %42,3'ü 1 standart sapma (SD) altındadır. Dismenore şikayeti olan ergenler fiziksel fonksiyonda en düşük puan alırken; Turner sendromu ve Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser sendromu tanısıyla primer veya PCOS tanısıyla obesite ve kıllanmanın eşlik ettiği sekonder amenoresi olan hastalar psikososyal fonksiyonda en düşük puan almışlardır (136). Rodger ve arkadaşlarının 14-55 yaşları arasında 105 kadınla yaptığı bir çalışmada adet dönemlerinin ağır ZY'li kadınların yoğun sorunlarla, orta ZY'li kadınların hafif sorunlarla, hafif ZY'si olanların herhangi bir sorun yaşamadan geçirme olasılığı daha yüksek bulunmuştur ($\chi^2 = 18.395$; d.f.¼ 6; $p < 0,01$) (139).

Ergenlik ve menarş gibi geçiş dönemleri değişik kültür ve aile yapıları arasında farklı şekilde görülmekte ve değerlendirilmektedir (10). Birçok kültürde menstruasyon hala tabu bir konudur ve ergenlerin menarş, menstruasyon hakkındaki bilgilerinin çoğu genellikle hijyen sorunları ve menstrüel semptomatoloji kapsamında annelerden, okul öğretmenlerinden, medyadan ve akranlardan elde edilir (10, 193, 194). Çoğu ergen için menstruasyonun fiziksel rahatsızlık, artan duygusallık, aktivite ve sosyal etkileşimlerin bozulmasıyla ilişkili olduğuna dair kültürel inançlar, menarştan önce bile sağlam bir şekilde yerleşmiştir (194-197). Beausang, ve Razor tarafından yapılan 10-61 yaşları arasındaki 85 sağlıklı kadının menarş ve menstruasyon deneyimleri incelemesinde katılımcıların 43'ü (%51) yeterli bilgi vermiş, 43 katılımcının yalnızca 11'i (%26) deneyimlerini olumlu olarak nitelendirmiştir. Katılımcıların bir kısmının daha fazla bilgiye ihtiyacı olduğu saptandığı bu çalışma, annelerin kızlarını daha etkili bir şekilde eğitebilmeleri için bilgi ve desteğe ihtiyaç duyduklarını ortaya koymuştur (10). Tayvan'da ZY'si olan 12 kız hastanın annesiyle yapılan bir çalışmada kızlarının ömür boyu yüksek bakım ihtiyacına rağmen anneler menstruasyon yönetiminde güçlük bildirmemiş, yardım etme konusunda daha hoşgörülü bir tutum içinde görülmüştür. Bunun annelerin başa çıkma stratejileri ve bakım görevlerine ilişkin kültürel inançlarından kaynaklandığı düşünülmüştür (141).

Kesitsel arařtırmalar, saęlık hizmeti saęlayıcılarının zihinsel ve gelişimsel gerilięi olan insanlara bakmak için yeterli bilgi, deneyim ve eęitimden yoksun olduęunu ve bu nüfusun cinsel ve üreme saęlığı ihtiyalarını karřılamaya daha az hazır olduklarını göstermektedir (198, 199). Gelişimsel gerilięi olan kadınların menstrüel dönemlerinde yaşam kalitesini etkileyen pek çok sorun vardır. Fegan ve arkadaşları ZY'si olan kadınların nasıl hissettiklerini iletmek ve yapamayacakları için yardım istemekte genellikle zorlandıklarını, streslerini uygunsuz davranışlarla ifade ettiklerini ortaya koymuştur (200). İletişim kurmakta güçlüğü nedeniyle semptomları menstruasyon ile ilişkilendirme zordur. Ergenlik ve menstruasyon ile ilgili sorunların önemine rağmen, engelli bireylere ve ailelerine genellikle sınırlı bilgi verilir ve uygun hizmetlerden yoksun bırakılırlar (201).

ZY'si olan bireylerin özellikle ergenlik döneminden itibaren en fazla desteęe ihtiyaç duydukları konu cinsel deęişimlerdir. Cinsellik sosyokültürel normlardan etkilenir ve hala pek çok kültürde tabu olarak görülebilmektedir. Bu nedenle ülkemizde ZY'si olan ergenlerde menstruasyon ile ilgili arařtırmalar oldukça sınırlıdır. Çalışmadan elde edilecek sonuçların ZY'ye eşlik eden genetik sendromlu ergen ve ailelerinin menstrüel sorunlarının ve bu sorunların yaşam kalitesi üzerine olan etkisinin saptanması, sorunlarla müdahale konusunda ihtiyaç ve tutumlarının aydınlatılmasına katkıda bulunacağı düşünülmektedir.

3. BİREYLER VE YÖNTEM

Bu çalışma, Ocak 2020- Haziran 2021 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Ergen Sağlığı Bilim Dalı'nda yapılmıştır.

3.1. Vaka ve Kontrol Grubu

Çalışmaya Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı'na başvuran; Down sendromu, Williams sendromu, Angelman sendromu, Rett sendromu ve 22q11.2 delesyon sendromu tanısı olan; menstruasyon gören 10-24 yaşları toplam 49 kız ergen dahil edildi. Bilgisayar sistemi ve arşivden 01.01.1997-31.12.2020 tarihleri arasından Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi'ne başvuran tüm hastalar arasından ICD Q90.9, Q93.82, Q99.2, Q93.51, F84.2, Q93.81 tanı kodları alan hastalar tarandı. Down sendromu tanılı 522, 22q11.2 Delesyon Sendromu tanılı 29, William sendromu tanılı 40, Angelman sendromu tanılı 30, Rett sendromu tanılı 20 olmak üzere toplam 641 kız hasta verisine ulaşıldı. Yaşları 10-24 aralığında olan ve kayıt sisteminde iletişim bilgileri bulunan 75 kız hasta, telefonla aranarak ailelerine çalışma hakkında bilgi verildikten sonra çalışmaya davet edildi. Vefat eden sekiz vaka, menstruasyonu başlamamış 14 vaka ve ikiden az menstruasyon görmüş üç vaka çalışmadan dışlandı. Tüm hastaların birincil bakım verenleri anneleriydi. Vaka grubunun annelerinden biri çalışmaya katılmayı reddetti, çalışmaya 49 vaka ile devam edildi (Şekil 1.). Hafif ZY'li 16 ergen kendilerine çalışma hakkında bilgi verildikten sonra çalışmaya davet edildi. Hafif ZY'li dört ergen sorulara cevap vermeyi reddetti. Benzer yaş grubunda 50 sağlıklı, menstruasyon gören gönüllü ergen kontrol grubunu oluşturmak üzere çalışmaya dahil edildi.

Vaka grubu için çalışmaya dahil edilme koşulları:

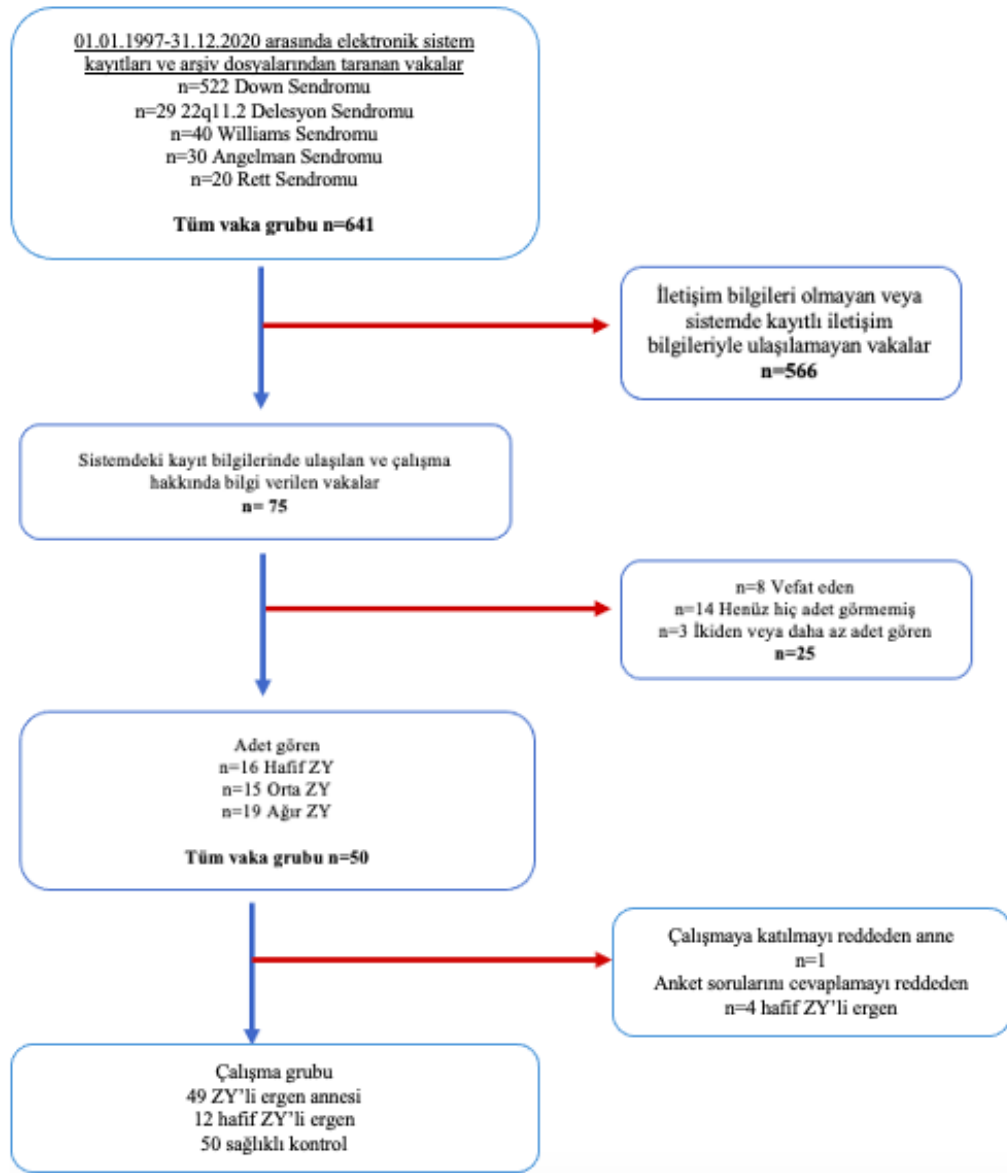
1. 10-24 yaş aralığında olma
2. ZY'ye eşlik eden genetik sendrom tanısı olma
3. En az iki ay menstruasyon görme

Kontrol grubu için çalışmaya dahil edilme koşulları:

1. 10-24 yaş aralığında olma
2. En az iki ay menstruasyon görme
3. Kronik hastalığının olmaması

Vaka ve Kontrol grubu için dışlama koşulları:

Çalışmaya katılmak için ebeveyn veya ergenin onam vermemesi



Şekil 1. Hastaların çalışmaya dahil edilme süreci.

Hem ZY'si olan genetik sendrom tanılı hastaların ailelerinden, hem de kontrol grubundaki tüm ergenlerden ve ailelerinden bilgilendirilmiş onam alınmıştır. Bu çalışma için GO-19/1179 kayıt numarası ile Hacettepe Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan onay alınmıştır (Ek-6).

3.2. Yöntem

3.2.1. Demografik Bilgiler

Çalışmaya katılan hastaların demografik bilgileri, yaşı, nerede yaşadığı (ev veya kurum), ihtiyaçlarının kim tarafından karşılandığı (kendi, biyolojik ebeveyn, aile bireyi, aile dışı), ailenin ekonomik düzeyi (0-2.500 TL düşük, 2.500-10.000 TL orta, 10.000 TL ve üzeri yüksek), ailenin çocuk sayısı (bir, iki, üç ve sonrası), kaçınıcı çocuk olduğu (birinci, ikinci, üç ve sonrası), anne ve babanın birliktelik durumu (birlikte, ayrı/boşanmış, anne/baba hayatta değil), anne ve babanın yaşı, eğitim düzeyleri (okuma, yazması yok, ilkokul, ortaokul/lise, yüksek okul), meslekleri (çalışıyor, çalışmıyor, emekli), hastanın başka bir tıbbi/cerrahi probleminin olup olmadığı, varsa hastalıklarının ismi, okula gidip gitmediği, gidiyorsa düzeyi ve niteliği (özel eğitim/kaynaştırma öğrencisi) yazarlar tarafından oluşturulmuş bir form ile sorgulandı. (Ek-1)

3.2.2. Ergenin Fiziksel ve Zihinsel Yetersizliğinin Ölçümü

Katılımcılara ZY derecesi tayini için daha önceden uygulanmış olan Wechsler Çocuklar için Zeka Ölçeği-R (WISC-R) kabul edildi. On temel ve iki yedek olmak üzere toplam 12 alt testten oluşan bir zeka ölçeği olan WISC- R (Revize Edilmiş Versiyonu) sonucunda elde edilen Sözel Zeka Bölümü (ZB), Performans Zeka Bölümü (ZB) ve Genel Zeka Bölümü olmak üzere üç puan türünden (202) genel zeka bölümünde alınan puanlara göre ZY'nin şiddet sınıflandırması 50-69 arasında "hafif", 35-49 arasında "orta", 20-34 arasında "ağır" olarak yapılmıştır.

Tüm vaka annelerinden kronik hastalığı olan ergenlerde fiziksel fonksiyonları değerlendirmek üzere tasarlanan ve Türkçe geçerlik ve güvenilirliği Özdoğan ve arkadaşları tarafından yapılan Çocukluk Çağı Sağlık Değerlendirme Anketi (Childhood Health Assessment Questionnaire- CHAQ) doldurmaları istenmiştir.

Kişinin günlük yaşam içinde yapmış olduğu eylemleri sorgulayan anket soruları; giyinme ve kişisel bakım, ayağa kalkma, yemek yeme, yürüme, vücut bakımı (hijyen), uzanma, tutma ve diğer günlük aktiviteleri içermektedir (203). Fiziksel yetersizliği değerlendiren 30 madde; sekiz alandan oluşan anketin skorlaması, sorulara verilen cevap “hiç zorlanmadan” ise 0, “biraz zorlanarak” ise 1, “çok zorlanarak” ise 2, “yapamaz” ise 3 olarak yapılmıştır. Fiziksel yetersizlik arttıkça skor artmaktadır. CHAQ yetersizlik indeksi 0,1-0,5 arasında ise hafif fiziksel kısıtlılık, >0,5-1,5 arasında ise orta fiziksel kısıtlılık, >1,5 ise şiddetli fiziksel kısıtlılık olarak değerlendirilmiştir. (Ek-2)

3.2.3. Menstruasyon Bilgisi Sorgulama

Hafif düzeyde ZY’si olan ergenlerin kendileri ve ailelerinden; orta, ağır derecede bilişsel yetersizliği olan ergenlerin sadece annelerinden, kontrol grubundaki ergenlerin sadece kendilerinden araştırmacılar tarafından oluşturulmuş yapılandırılmış bir form üzerinden menstruasyon ilişkili bilgiler elde edildi. Hastanın menarş yaşı, adetlerinin düzenli olup olmadığı, iki adetin ilk günü arasında geçen gün sayısı, kanamanın kaç gün sürdüğü, kanama miktarı, yatağa ya da iç çamaşırlarına kan çıkıp çıkmadığı, menstruasyon hijyeninde kullanılan araç (hasta pedi/bez), adet ağrısı olup olmadığı, varsa şiddeti, dismenore evresi, ağrı kesici kullanım durumu, adetler öncesinde ya da adet sırasında sinirlilikte, saldırgan ve takıntılı davranışlarda, tekrarlayıcı hareketlerde artış olup olmadığı, oluyorsa okul/eğitim kurumu devamlılığı, öğrenme yeteneği ve ev yaşantısı üzerindeki etkilerinin derecesi (hiç/nadiren/sık sık/nerdeyse her zaman), adetler sırasında ya da hemen öncesinde bulantı, kusma, baş ağrısı, şişlik hissi, ishal, sırt ağrısı gibi siklik şikayetlerinin olup olmadığı, menstrüel ve diğer siklik şikayetlerin hastalık semptomlarına etkileri, adetlerin okul/eğitim kurumu, günlük hayat ve fiziksel aktivitelere devamı engelleyip engellemediği, engelliyorsa derecesi (nadiren/sık sık/nerdeyse her zaman), hastanın menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyacı olup olmadığı, yardıma ihtiyacı var ise ped kullanma gereksinimindeki farkındalığı, mahremiyet farkındalığı, ped değiştirirken temizlik kurallarına dikkat edip etmediği, okul/eğitim kurumunda ped değişimi yapıp yapamadığı, okul/eğitim kurumunda yardımcı olabilecek kişilerin bulunup bulunmadığı; primer hastalık ve menstrüel şikayetleri nedeniyle kullanmakta olduğu

tedaviler, menstrüel şikayetler için kullanılan tedavilerin etkinliği, daha önce menstruasyon hakkında bir doktordan bilgi alınıp alınmadığı, daha öncesinde menstrüel şikayetle doktor başvurusu gerekip gerekmediği, annelerin kızlarının adet olması ve olmaması hakkındaki duygu ve düşünceleri araştırmacılar tarafından oluşturulan menstruasyon sorgulama formu ile sorgulandı.

Döngü 21 günden kısaysa polimenore, 45 günden uzunsa oligomenore; kanama süresi yedi gün ve daha kısaysa normal, yedi günden uzunsa uzamış adet kanaması; kanama miktarı 1-2 saatte bir ped değiştirmek gerekiyorsa çok yoğun, günde 4-6 ped değiştirmek gerekiyorsa normal, daha az ped değişimi gerekli ise hafif olarak değerlendirildi. Hastalardan menstruasyon sırasındaki ağrı şiddetini birden 10'a kadar derecelendirmeleri istendi. Sıfır ağrı yok, 10 en şiddetli ağrı olarak değerlendirildi. Dismenore evresi, ağrının günlük aktivitelere olan etkisi, eşlik eden diğer semptomlar ve analjezik kullanım ihtiyacına göre yapıldı. Menstruasyon ağrısı olmayan veya ağrı günlük hayatını etkilemeyen, eşlik eden semptomu olmayan, analjezik kullanımı gerekmeyen hastalar Evre 0; ağrılı menstruasyonu olan, günlük hayatı ağrı ile bazen kısıtlanan, eşlik eden semptomu olmayan, analjezik kullanımı nadiren gereken hastalar Evre 1; ağrılı menstruasyonu olan, günlük hayatı ağrı ile etkilenen, eşlik eden semptomu olan, analjezik kullanımı gereken hastalar Evre 2; ağrılı menstruasyonu olan, günlük hayatı ağrı ile etkilenen, eşlik eden semptomu daha şiddetli olan, analjezik kullanımı ile şikayetleri düzelmeyen hastalar Evre 3 dismenore olarak değerlendirildi. Menstrüel şikayeti olan hasta ebeveynlerine bilgi talebi edip etmedikleri soruldu, bilgi talep eden hastalar ergen sağlığı polikliniğine yönlendirildi. COVID-19 kısıtlamaları nedeniyle çalışma pandemi döneminde gerçekleştirildiğinden sorular baş araştırmacı tarafından hasta annelerine ve hafif ZY'si olan vakalara telefon görüşmesi yoluyla soruldu. Annelerle ve hafif ZY'li vakalarla yapılan görüşmeler 30 ile 55 dakika arasında sürmüştür. Kontrol grubu kronik hastalığı olmayan başka herhangi bir şikayetle hastaneye başvurmuş olan vaka grubuna uygun yaş grubundaki ergenlerden seçildi (Ek-3, Ek-4).

3.2.4 Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ)

Hafif düzeyde bilişsel yetersizliği olan ergenlerin kendileri ve ailelerinden; orta, ağır derecede ZY'si olan ergenlerin sadece annelerinden Varni ve arkadaşları

tarafından geliřtirmiş (204), Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği Üneri (2-7 yaş için), Memik (8-18 yaş için) ve arkadaşları tarafından gösterilmiş (205) çocuk ve ergenlerde yaşam kalitesi deęerlendiren bir öz bildirim ölçeęi olan Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeęi (ÇİYKÖ) 13-18 yaş ebeveyn veya çocuk/ergen formu ile yaşam kalitesi ile iliřkili bilgiler elde edildi. ZY'si olan hastaların menstrüel özelliklerinin ve menstruasyon iliřkili Őikayetlerinin yaşam kalitesi üzerine etkisini karřılařtırmak için aynı yaş grubundaki kronik hastalıęı olmayan ergenler kontrol grubu olarak çalışmaya dahil edildi. ÇİYKÖ son bir ay içinde adet günleri dıřında ve adet günleri sırasında olmak üzere iki formla katılımcılara uygulandı.

Ölçek fiziksel ve psikososyal (duygusal, sosyal ve okul işlevsellięi) işlevsellięi sorgulayan 23 maddeden oluşmaktadır. Maddeler 0 ile 100 arasında puanlandırılmıştır. Hiçbir zaman 100 puan, nadiren 75 puan, bazen 50 puan, sıklıkla 25 puan ve hemen her zaman 0 puan olarak deęerlendirilmiştir. Fiziksel işlevsellik bölümündeki sekiz maddenin puanları, doğrusal olarak çevrilip toplanarak madde sayısı olan sekize bölünerek fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP) elde edilmiştir. Ölçek alt puanları olan duygusal işlevsellik puanı (DİP) duygusal işlevsellik bölümündeki beř maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına bölünmesi ile, sosyal işlevsellik puanı(SİP) sosyal işlevsellik bölümündeki beř maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına bölünmesi ile hesaplanmıştır. Okul işlevsellięi puanı (OİP) çocuk okula devam ediyorsa doldurulmuş ve okul ile ilgili sorunlar bölümündeki beř maddenin doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanıp doldurulan madde sayısına bölünmesi ile hesaplanmıştır. Psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) duygusal işlevsellik bölümündeki beř, sosyal işlevsellik bölümündeki beř, okul ile ilgili sorunlar bölümündeki beř maddenin puanlarının, doğrusal olarak çevrildikten sonra toplanarak toplam madde sayısı olan on beře bölünmesi sonucunda, ölçek toplam puanı (ÖTP) ise tüm ölçek madde puanlarının, doğrusal olarak çevrilip toplanarak toplam madde sayısı olan 23'e bölünmesi ile bulunmuřtur. Eęer çocuk okula gitmiyorsa PSTP hesaplanırken okul işlevsellięi doldurulmadıęı için sosyal işlevsellik ve duygusal işlevsellik puanları çevrilerek toplanarak, her iki alandaki doldurulan madde sayısına bölünmüřtür. Bu durumda ÖTP'da aynı Őekilde okul işlevsellięi dikkate alınmadan hesaplanmıştır. Ölçekten alınan toplam puanın yükseklięi yaşam kalitesinin

yüksekliğini gösterir. Çalışmada katılımcılara ÇİYKÖ maddeleri normal günlük yaşamları ve menstruasyon sırasında olarak ayrı sorulmuştur. Ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışmasını yapan araştırmacılardan bu çalışmada kullanılmasına dair izin alınmıştır. (Ek-4)

3.3. Verilerin İstatistiksel Değerlendirmesi

Çalışmada elde edilen bulgular değerlendirilirken, istatistiksel analizler için IBM SPSS Statistics for Windows, Version 22.0 (Armonk, NY: IBM Corp.) programı kullanıldı. Çalışma verileri değerlendirilirken parametrelerin normal dağılıma uygunluğu 50 ve üstü örnek sayısı için “Kolmogorov-Smirnov” ve <50 örnek sayısı için “Shapiro-Wilk” testi ile değerlendirilmiştir. Çalışma verileri değerlendirilirken tanımlayıcı istatistiksel metotların (Ortalama, Standart sapma, frekans) yanı sıra, niceliksel verilerin karşılaştırılmasında normal dağılım gösteren parametrelerin iki grup arası karşılaştırmalarında “Student t” testi, normal dağılım göstermeyen parametrelerin iki grup arası karşılaştırmalarında “Mann Whitney U” testi kullanıldı. Normal dağılım göstermeyen parametrelerin ikiden fazla grup arası karşılaştırmalarında "Kruskal-Wallis" testi kullanıldı. Niteliksel verilerin karşılaştırılmasında ise Ki-Kare testi, "Fisher's Exact" testi ve "Fisher-Freeman-Halton" testi kullanıldı. Normal dağılıma uygunluk gösteren parametreler arasındaki ilişkilerin incelenmesinde "Pearson" korelasyon analizi kullanıldı. Vaka ve kontrol gruplarının menstruasyon ile yaşam kalitesi puanlarındaki değişimi kendi içlerinde karşılaştırmak için paired t-testi; vaka ve kontrol gruplarının menstruasyon ile yaşam kalitesi puanlarındaki değişimi birbiriyle karşılaştırması için tekrarlı ölçümler ANOVA kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık için $p < 0,05$ düzeyi pozitif değerlendirildi.

4.BULGULAR

Çalışma 01.01.1997-31.12.2020 tarihleri arasında Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı'nda; Down sendromu, Williams sendromu, Angelman sendromu, Rett sendromu, 22q11.2 delesyon sendromu tanılarıyla takipli 49 kişilik vaka ve 50 kişilik kontrol gruplarından oluşan toplam 99 ergen üzerinde yapılmıştır. Hafif ZY'li dört ergen sorulara cevap vermeyi kabul etmemiştir. Anketler 49 annenin tamamına, hafif ZY'li 12 ergene, 50 sağlıklı kontrole uygulanmıştır.

4.1. Grupların Genel Özellikleri

Çalışmaya katılan tüm ergenlerin yaş ortalaması $15,09 \pm 2,51$ yıldır. Vaka ve kontrol gruplarındaki ergenlerin yaş ortalamaları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p>0,05$). Tüm vakaların birincil bakım verenleri anneleriydi. Vaka ve kontrol gruplarındaki ergenlerin; anne-baba yaşı, eğitimi, mesleği, aylık gelir durumu, anne-baba medeni durumu, bakım verici ve yaşadıkları evdeki çocuk sayısı özellikleri benzerdir. Grupların demografik özellikleri Tablo 4.1.'de gösterilmiştir. Vaka grubundaki ergenlerin eğitim alma yüzdeleri, kontrol grubundan istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür ($p<0,001$).

Tablo 4.1. Grupların demografik açıdan değerlendirmesi

Parametreler	Vaka	Kontrol	P değeri
	(n=49)	(n=50)	
	Ort± SS	Ort± SS	
Yaş	14,93 ± 2,82	15,24 ± 2,18	0,537
Eğitim	37 (75,5)	49 (98)	<0,001*
İlkokul	6	2	
Ortaokul	26	9	
Lise	5	36	
Üniversite	0	2	
Anne Yaşı	44,38 ± 7,17	41,73 ± 6,76	0,054
Baba Yaşı	48,19 ± 6,82	46,48 ± 7,08	0,197
	n(%)	n (%)	
Aylık Gelir, n (%)			
Düşük	12 (24,5)	8 (16,0)	0,385
Orta	36 (73,5)	39 (78,0)	
Yüksek	1 (2,0)	3 (6,0)	

Tablo 4.1. (Devam) Grupların demografik açıdan değerlendirmesi

Parametreler	Vaka (n=49)	Kontrol (n=50)	P değeri
Bakım Veren, n(%)			
Kendi	0 (0)	1 (2,0)	0,320
Biyolojik ebeveyn	49 (100,0)	49 (98,0)	
Çocuk Sayısı, n(%)			
Bir	5 (10,2)	6 (12,0)	0,543
İki	18 (36,7)	23 (46,0)	
Üç ve daha fazla	26 (53,1)	21 (42,0)	
Çocuk Sırası, n(%)			
Birinci	15 (30,6)	24 (48,0)	0,069
İkinci	17 (34,7)	18 (36,0)	
Üç ve üstü	17 (34,7)	8 (16,0)	
Ebeveyn Durumu, n(%)			
Birlikte	42 (85,7)	45 (90,0)	0,351
Ayrı/Boşanmış	5 (10,2)	5 (10,0)	
Baba Ölmüş	2 (4,1)	0 (0)	
Anne Ölmüş	0 (0)	0 (0)	
Anne Eğitimi, n(%)			
Okuryazar değil	5 (10,2)	1 (2,0)	0,211
İlkokul	17 (34,7)	15 (30,0)	
Lise	15 (30,6)	23 (46,0)	
Yüksekokul	12 (24,5)	11 (22,0)	
Anne Mesleği, n(%)			0,085
Çalışıyor	9 (18,4)	16 (32,0)	
Çalışmıyor	39 (79,6)	30 (60,0)	
Emekli	1 (2,0)	4 (8,0)	
Baba Eğitimi, n(%)			0,597
Okuryazar değil	1 (2,0)	0 (0)	
İlkokul	12 (24,5)	11 (22,0)	
Lise	17 (34,7)	23 (46,0)	
Yüksekokul	17 (34,7)	16 (32,0)	
Bilinmiyor	2 (4,1)	0 (0)	
Baba Mesleği, n(%)			0,347
Çalışıyor	37 (75,5)	44 (88,0)	
Çalışmıyor	3 (6,1)	3 (6)	
Emekli	7 (14,3)	3 (6)	
Bilinmiyor	2 (4,1)	0 (0)	

*p< 0,05

Vaka grubundaki ergenlerin genetik hastalık tanılarına en büyük kısmını %46,9 (n=23) ile Down sendromu oluşturmaktadır, bunu %22,5 (n=11) ile Williams sendromu, %14,3 (n=7) ile 22q11.2 delesyon sendromu takip etmektedir. ZY'lerine göre vakaların 18'i (%36,7) ağır, 15'i (%30,6) orta, 16'sı (%32,7) hafiftir. Vakaların genetik tanıları ve ZY dereceleri Tablo 4.2.'de gösterilmiştir. Vakaların 37'si (%75,5) eğitim almaktadır. Bunların 16'sı (%43,2) kaynaştırma, 28'i (%75,7) özel eğitime gitmektedir. Hafif yetersizliği olan vakalardan dördü, orta yetersizliği olan vakalardan biri, ağır yetersizliği olan vakalardan yedisi hiç eğitim almamaktadır.

Vaka grubundaki ergenlerin ek hastalığa sahip olma ve ilaç kullanım oranları, kontrol grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksektir (sırasıyla; $p < 0,001$, $p < 0,001$). Down sendromlu bir vaka, Angelman sendromlu vakaların tamamı, 22q11.2 delesyon sendromlu iki vaka, Rett sendromlu üç vaka epilepsi tanısı ile antiepileptik ilaç kullanmaktadır. Çalışmaya katılan Williams sendromlu vakalardan hiçbiri nöbet geçirmemişti. Down sendromlu vakalardan dokuzunda, 22q11.2 delesyon sendromlu vakalardan birinde hipotirodi mevcuttur. Down sendromlu vakalarda bir tanesi hipertirodi nedeniyle takiplidir. Sekizi Down sendromu, dördü Williams sendromu, birer tanesi Angelman, Rett ve 22q11.2 delesyon sendromundan olmak üzere 15 vakada çeşitli derecelerde görme problemi mevcuttur. Down sendromlu 13 (%56,5), Williams sendromlu dokuz (%81,8), 22q11.2 delesyon sendromlu dört (%57,1) vakada konjenital kalp hastalığı öyküsü vardır. Williams sendromlu üç (%27,3), Angelman sendromlu bir (%33,3), 22q11.2 delesyon sendromlu iki (%28,6), Rett sendromlu bir (%20) vaka duygu durum düzenleyici ilaç kullanmaktadır. Vaka grubunda üçü (%60) Rett sendromu, bir (%4,3) Down sendromu, biri (%9) Williams sendromu tanılı toplam beş hasta (%10,2) daha öncesinde puberte prekoks tanısıyla izlenmiştir.

CHAQ yetersizlik indeksi 0,1-0,5 arasında olup hafif fiziksel kısıtlılığı olan 10 (%20,4), 0,5-1,5 arasında orta fiziksel kısıtlılığı olan 19 (%38,8), >1,5 olup şiddetli fiziksel kısıtlılığı olan 20 (%40,8) hasta bulunmaktadır. Vakaların %40,8'i (n=20) orta-ileri derecede iletişim sorunu yaşamaktadır.

Tablo 4.2. Vakaların genetik tanıları, zihinsel yetersizlik dereceleri

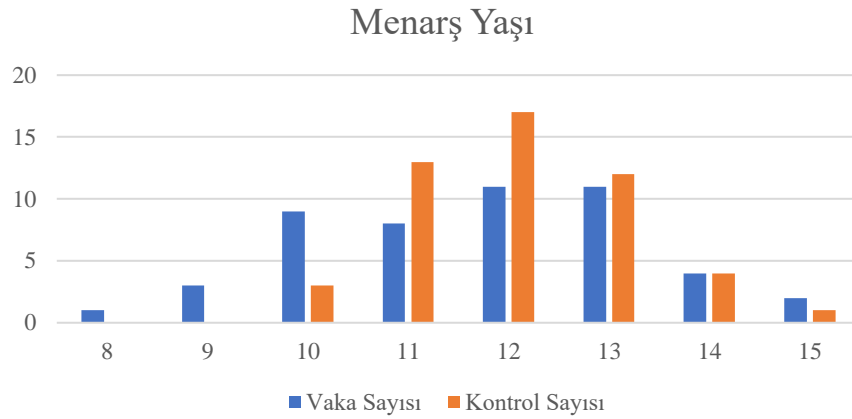
Parametreler	Sonuçlar
Tanı	n (%)
Down Sendromu	23 (46,9)
Angelman Sendromu	3 (6,1)
Williams Sendromu	11 (22,5)
22q11.2 Delesyon Sendromu	7 (14,3)
Rett Sendromu	5 (10,2)
Zihinsel Yetersizlik Derecesi	n (%)
Hafif	16 (32,7)
Orta	15 (30,6)
Ağır	18 (36,7)

4.2. Grupların Menstruasyon Özellikleri

Çalışmaya katılan tüm ergenlerin menarş yaşı 8,5-15 yıl arasında, ortalaması $11,97 \pm 1,35$ yıldır. Ergenlerin menarş yaşı, menstruasyon sıklığı, süresi ve kanama miktarında vaka grubu ile kontrol grubu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p > 0,05$). Kontrol ve vaka gruplarının menstruasyon özellikleri Tablo 4.3.'te karşılaştırılmıştır. Vakalardan %83,7'si (41/49) menstruasyonlarını düzenli olarak belirtmiştir. Vakaların %16,3'ü (8/49) menstrüel sikluslarının üç ay ve daha uzun aralıklarla olduğunu, %6,1'i (3/49) yedi günden uzun süre kanadığını bildirmiştir.

Tablo 4.3. Grupların menstruasyon özellikleri

Parametreler	Vaka (n=49)	Kontrol(n=50)	p değeri
	Ort± SS	Ort± SS	
Menarş Yaşı	11,83 ± 1,58	12,11 ± 1,08	0,304
Menstruasyon Sıklığı, gün	32,09± 20,91	28,64 ± 2,85	0,280
Menstruasyon Süresi, gün	5,30 ± 1,57	5,72 ± 1,51	0,181
	n (%)	n (%)	
Menstruasyon Düzenli	41(83,7)	44 (88)	0,537
Polimenore	0	1 (2)	0,320
Oligomenore	8 (16,3)	6 (12)	0,537
Uzamış adet kanaması	3 (6,1)	0	0,076
Kanama Miktarı			0,319
Hafif	5 (10,2)	8 (16)	
Normal	42 (85,7)	37 (74)	
Yoğun	2 (4,1)	5 (10)	
Kan Taşma	23 (46,9)	29 (58)	0,270



Şekil 2. Vaka ve kontrol grubunun menarş yaşı dağılımı.

Ergenlerin menstruasyon sırasında ağrı ve dismenore evrelerinde vaka grubunun annelerinin cevaplarıyla kontrol grubu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır (sırasıyla $p=0,069$; $p=0,061$).

Annelerin cevaplarına göre vakaların %67,35'inde (33/49) menstruasyon sırasında ağrı mevcuttur. Dört anne kızlarının menstruasyon sırasında ağrısı olup olmadığını bilememektedir. Üç anne kızlarının menstruasyon sırasında nöbet sıklığında artış olduğunu bildirmiştir. Vakaların %36,7'si (18/49) menstruasyon sırasında ilaç kullanmaktadır. Vaka grubundaki ilaç kullanan ergenlerden 16'sı menstruasyon sırasında ağrı kesici kullanmaktadır. Ağrı kesiciler Rett sendromlu bir vakada nöbeti engellemek, diğer vakalarda menstruasyon ağrısını hafifletmek için kullanılmıştır. Down sendromlu bir vaka uzayan ve yoğun menstrüel kanama şikayeti nedeniyle OKS kullanmaktadır. Bir vaka kullandığı ilacın adını belirtmemiştir. Kontrol grubundaki %52 (26/50) ergen menstruasyon sırasında ilaç kullanmaktadır. Bu grupta kullanılan ilaçların tamamı menstruasyon ağrısına yönelik ağrı kesicilerdir. Menstruasyon sırasında ağrı kesici kullanımı, kontrol grubuyla vaka grubunun annelerinin cevaplarına göre karşılaştırıldığında benzerdir ($p=0,051$). Vakalarda ağrı kesici olarak en sık kullanılan ilaç %55,5 ile parasetamol olup, ibuprofen, mefenamik asit, naproksen tercih edilen diğer seçeneklerdir. Vakalardan biri ağrı şikayetine yönelik aralıklı olarak parasetamol ve ibuprofen tedavilerini beraber kullanmaktadır. Ağrı şikayeti olan vakaların tümü aldıkları tedaviyi başarılı değerlendirmiştir.

Premenstrüel belirtiler vakaların %51'inde bulunmaktadır. Vakaların annelerinin cevaplarına göre karşılaştırıldığında kontrol grubunda istatistiksel olarak

anlamli düzeyde yuaksektir ($p=0,002$). Kizlari Rett sendromu ve Down sendromu olan iki anne, kizlarindaki premenstruel belirtiler hakkında yorum yapamamıştır.

Annelerin cevaplarına göre menstruasyon dokuz (% 18,4) vakada günlük hayatı sık sık veya her zaman etkilemektedir. Menstruasyonun günlük hayat üzerine olan etkisinde annelerin cevaplarına göre vaka grubu ile kontrol grubu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p=0,431$). Fiziksel kısıtlılığı olmayan veya hafif olan vakaların % 10'unda menstruasyon ile fiziksel aktivitelerde kısıtlanma vardır, hepsi "nadiren" etkilenme belirtmiştir ; orta-yüksek ambulasyon kısıtlılığı olan vakaların %40,8'i herhangi bir düzeyde fiziksel aktivitelerde kısıtlanma olmaktadır, %12,8'i (5/39) "sık sık-her zaman" etkilenme bildirmiştir. Yüksek ambulasyon kısıtlılığı olan vakaların menstruasyonla fiziksel aktivitelerinde kısıtlanma, ambulasyon kısıtlılığı olmayan veya hafif olan vakalara göre daha yüksek olmakla beraber istatistiksel olarak fark yoktur ($p=0,062$). Kontrol grubunda menstruasyon fiziksel aktiviteleri vaka grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde fazla kısıtlamaktadır ($p=0,048$). Menstruasyon vaka grubunda kontrol grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek oranda okul devamsızlığına sebep olmuştur ($p<0,001$). Kontrol ve annelerin cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon ile ilişkili şikayetleri ve menstruasyon etkileri Tablo 4.4.'te gösterilmiştir.

Annelerin %22,4'ü (11/49) takıntılarda, %8,2'si (4/49) tekrarlayıcı hareketlerde, %16,3'ü (8/49) saldırganlıkta menstruasyon ile artış olduğunu belirtmiştir. Saldırganlıkta artış bildiren sekiz anneden ikisi (%25) şikayetin okula devamı daima engellediğini, üçü (%37,5) öğrenme yeteneğini her zaman etkilediğini, üçü (%37,5) şikayetin evde daima-sık sık sorun yarattığını; takıntılarda artış bildiren 11 anneden yedisi (%63,6) şikayetlerin evde sık sık-daima sorun yarattığını, dördü (%36,4) öğrenme yeteneğini sık sık-daima etkilediğini söylemiştir. Annelerinin takıntılarda artış bildirdiği 11 hastadan 10'u eğitim almaktadır, bir anne (%10) şikayetin okula devamı daima engellediğini belirtmiştir. Tekrarlayıcı hareketlerde artış bildiren dört anneden biri (%25) şikayetin öğrenme yeteneğini her zaman etkilediğini, ikisi (%50) evde sık sık-her zaman sorun yarattığını belirtmiştir. Annelerin tekrarlayıcı hareketlerde artış bildirdiği dört hastadan üçü eğitim almaktadır, bir anne (%33,3) şikayetin okula devamı her zaman engellediğini belirtmiştir.

Tablo 4.4. Kontrol ile vaka annelerinin cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkilerinin karşılaştırması

Parametreler	Vaka Anneleri (n=49) n (%)	Kontrol (n=50) n (%)	p
Ağrı	33 (67,35)	44 (88)	0,069
Dismenore Evresi	(n=33)	(n=44)	0,061
Evre 0	6 (18,2)	13 (29,6)	
Evre 1	18 (54,6)	14 (31,8)	
Evre 2	8 (24,2)	15 (34,1)	
Evre 3	1 (3,0)	2 (4,5)	
Menstruasyonda İlaç Kullanımı			0,126
	18 (36,7)	26 (52,0)	
Premenstrüel Belirtiler **	25 (51,0)	42 (84,0)	0,002*
Bulantı	8 (16,3)	12 (24,0)	0,342
Kusma	1 (2,0)	2 (4,0)	0,570
Baş ağrısı	3 (6,1)	18 (36,0)	<0,001
Sırt ağrısı	7 (14,3)	24 (48,0)	<0,001
Şişkinlik hissi	8 (16,3)	13 (26,0)	0,239
İshal	3 (6,1)	6 (12,0)	0,309
Menstruasyon Döneminde Sinirlilikte Artma			0,184
	28 (57,1)	35 (70,0)	
Menstruasyonun Günlük Hayat Üzerine Etkisi			0,431
Hiçbir zaman	28 (57,1)	25 (50,0)	
Nadiren	12 (24,5)	18 (36,0)	
Sık sık	4 (8,2)	5 (10,0)	
Her zaman	5 (10,2)	2 (4,0)	
Menstruasyonun Fiziksel Aktivite Üzerine Etkisi			0,048*
Hiçbir zaman	28 (57,1)	17 (34,0)	
Nadiren	16 (32,7)	19 (38,0)	
Sık sık	2 (4,1)	9 (18,0)	
Her zaman	3 (6,1)	5 (10,0)	
Menstruasyonun Okul Devamlılığı Üzerine Etkisi			<0,001*
	(n=37)	(n=50)	
Var	15 (40,5)	4 (8,0)	
Yok	22 (59,5)	46 (92,0)	
Menstruasyon Sorunu Nedeniyle Doktor Başvurusu			0,121
	13 (26,5)	7 (14,0)	
Menstruasyon Görmeyi Sorun Olarak Değerlendirme			0,149
	10 (20,4)	5 (10,0)	

• *p< 0,05, ** birden fazla belirti işaretlenebilir.

Vakaların %73'ünün (36/49) menstruasyon bakımında yardıma ihtiyacı bulunmaktadır. ZY düzeyine göre hafif olanların %37,6'sının (n=6), orta olanların %80'inin (n=12), ağır olanların tamamının menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olmuştur. Yardım ihtiyacı olan vakaların %38,9'u (n=14) ped takması gerektiğinin, %47,2'si (n=17) mahremiyetinin farkında değildir. Anneler tarafından kirli pedlerini duvara yapıştırma, yabancılara adet gördüğünü söyleme, memelerini gösterme gibi davranışlar belirtilmiştir. Yardıma ihtiyacı olan vakaların %41,6'sı kirli bez veya pedlerin değişiminde hijyen sorunu yaşamaktadır. ZY düzeyi arttıkça temizlik kurallarına uyum sorunu artmaktadır (p=0,007).

Menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olan vakalardan beşi (%13,5) menstruasyon süresince hiç okula gitmemektedir. Menstruasyon sırasında okula giden vakalardan altı tanesi (%21,4'ü) okulda ped/bez değiştirebilmektedir. Okulda ped değiştiren vakalardan iki tanesine eğitim kurumundaki öğretmenleri yardımcı olurken, dört anne ped değiştirebilmek için okula gitmektedir. Annelerden 12 tanesi kızlarına menstruasyon hijyeninde okulda yardımcı olabilecek personel olmadığını belirtmiştir.

Tablo 4.5. Zihinsel yetersizlik derecesine göre menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyaç duyma ve yardım ihtiyacı olan vakaların öz bakım ile mahremiyet farkındalığı, menstruasyon sırasında okula devam edebilme ve okulun menstruasyon hijyenin ile ilişkili durumu

Parametreler	Hafif	Orta	Ağır	p
	n=16	n=15	n=18	değeri
Menstruasyon Hijyeninde Yardıma İhtiyaç Duyma, n (%)	6 (37,5)	12 (80)	18 (100)	<0,001
Yardıma İhtiyacı Olan Vakalar	n=6	n=12	n=18	
Menstruasyon Sırasında Ped/Bez Takılması Gerektiğinin Farkında Olma, n(%)	4 (66,7)	11 (91,7)	7 (38,9)	0,014*
Menstruasyon Sırasında Mahremiyet Farkındalığı, n (%)	4 (66,7)	9 (75)	6 (33,3)	0,062
Menstruasyon Temizliğine Uyum Sorunu Yaşama, n (%)	1 (16,7)	2 (16,7)	12 (66,7)	0,007*

Tablo 4.5. (Devam) Zihinsel yetersizlik derecesine göre menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyaç duyma ve yardım ihtiyacı olan vakaların öz bakım ile mahremiyet farkındalığı, menstruasyon sırasında okula devam edebilme ve okulun menstruasyon hijyenin ile ilişkili durumu

Parametreler	Hafif n=16	Orta n=15	Ağır n=18	p değeri
Yardım İhtiyacı Olup	5	11	12	
Menstruasyon Sırasında Okula Gidebilen Vakalar				
Okulda Ped/Bez Değiştirme, n (%)	0	0	6 (50)	0,006*
Okulda Hijyen Konusunda Yardımcı Olabilecek Personel Varlığı, n (%)	2 (33,3)	6 (54,5)	8 (66,7)	0,584

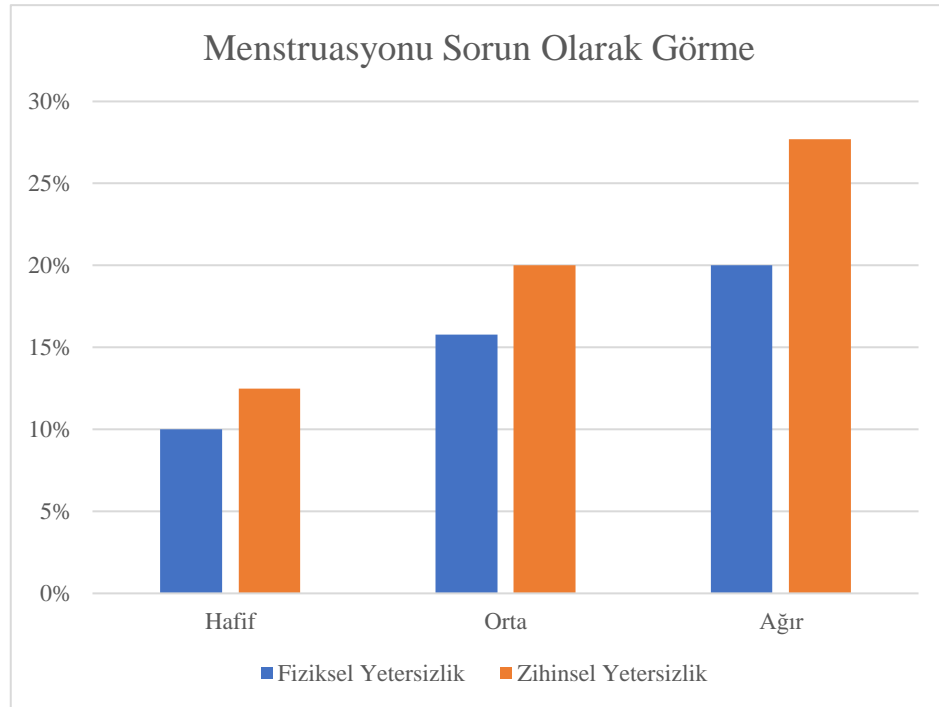
Ki-kare testi

*p <0,05

Çalışmaya katılan hafif ZY vakalarının tamamı menstruasyon sırasında ped, orta- ağır ZY'si olan vakaların 13'ü (%39,4) hasta bezi kullanmaktadır. Menstruasyon sırasında hasta bezi kullanım sıklığı ZY derecesi yükseldikçe anlamlı olarak artmaktadır (p=0,001).

Menarş öncesi hiçbir aile menstruasyon danışmanlığı için doktora başvurmamıştır. Menstruasyon ve ilişkili sorunlara yönelik olarak altı anne bilgi talep etmiştir. Vaka annelerinin %40,8'i (20/49) daha öncesinde menstruasyon ile ilgili olarak bir doktor tarafından bilgilendirilmiştir. Vakaların %26,5'i (13/49) menstruasyon ile ilişkili şikayetler nedeniyle doktora başvurmuştur, bu oran kontrol grubunda %14'tür (7/50). Menstruasyon ilişkili şikayetlerle doktora başvuru vaka grubunda daha fazla olmakla beraber istatistiksel olarak iki grup arasında anlamlı fark yoktur (p=0,121). Annelerden 10 (%20,4) tanesi menstruasyon görmeyi sorun olarak değerlendirmiş, ancak bu çalışmada hiçbir anne menstruasyona müdahale edilmesini talep etmemiştir. Hastaların zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyleri ile annelerin kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak değerlendirmesi arasında anlamlı ilişki yoktur (sırasıyla p=0,544; p=0,359). Zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyi ile annelerin kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak tanımlama düzeyleri Şekil 3.'te gösterilmiştir. Anneler bu konuda en çok "Bu benim sorumluluğum, onu ben doğurdum"; "Bu benim kaderim." şeklinde cevap vermiştir. Bir anne "O adet görsün

ben ona pamuklar gibi tertemiz bakarım.” demiştir. Vaka grubunun annelerine kızlarının menstruasyon olmaması ile ilgili düşünceleri sorulduğunda %79,6’sı bunu sorun olarak değerlendirmiştir. Anneler bu soruya yönelik olarak en sık “Kendi rahatım için böyle bir şey isteyemem.”, “Biz nasıl adet görmeyince rahatsız oluyorsak o da benzer sorunlar yaşar, şişkinlik hisseder”, “Pis kan içinde kalır, şişer” şeklinde cevaplar vermiştir.



Şekil 3. Zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyi ile annelerin kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak tanımlama düzeyleri arasındaki ilişki.

Menstruasyon sırasında ağrı, dismenore evresi, menstruasyon sırasında veya hemen öncesinde sinirlilikte artma; menstruasyonun sosyal hayat, fiziksel aktiviteler, okul devamlılığı üzerine etkileri hakkındaki sorulara hafif ZY’li vakaların kendi ve annelerinin verdikleri cevaplar karşılaştırıldığında benzer bulunmuştur. Hafif ZY’li vakaların kendi ve annelerinin cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması Tablo 4.6.’da gösterilmiştir. Hafif ZY’li vakaların sekizi (%66,7) kendilerinde premenstrüel belirtiler tariflerken, üç anne kızlarında premenstrüel sıklık şikayet belirtmiştir. Hafif ZY’li hastaların kendi cevaplarına göre premenstrüel şikayetler annelerin cevaplarına göre anlamlı düzeyde

yüksektir ($p=0,041$). Annelerden farklı olarak hafif ZY'li vakalardan ikisi (%16,7) sinirlilikte, dördü saldırganlık ve takıntılarda (%33,3) artış bildirmiştir.

Tablo 4.6. Hafif zihinsel yetersizliği olan vakaların kendi ve annelerinin cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması

Parametreler	Hafif Vaka Anneler (n=12) n (%)	Hafif Vaka Kendi (n=12) n (%)	p
Ağrı	9 (75,0)	10 (83,3)	0,615
Dismenore Evresi	n=9	n=10	0,869
Evre 0	1 (11,1)	2 (20,0)	
Evre 1	7 (77,8)	7 (70,0)	
Evre 2	1 (11,1)	1 (10,0)	
Evre 3	0 (0,0)	0	
Premenstrüel Belirtiler	3 (25,0)	8 (66,7)	0,041*
Bulantı	1 (8,3)	3 (25,0)	0,273
Kusma	0 (0,0)	0 (0,0)	
Baş ağrısı	1 (8,3)	4 (33,3)	0,132
Sırt ağrısı	1 (8,3)	1 (8,3)	1,000
Şişkinlik hissi	1 (8,3)	4 (33,3)	0,132
İshal	1 (8,3)	1 (8,3)	1,000
Menstruasyon Döneminde Sinirlilikte Artma			0,408
	6 (50,0)	8 (66,7)	
Menstruasyonun Günlük Hayat Üzerine Etkisi			0,080
Hiçbir zaman	9 (75,0)	5 (41,7)	
Nadiren	1 (8,3)	6 (50,0)	
Sık sık	2 (16,7)	1 (8,3)	
Her zaman	0(0,0)	0 (0,0)	
Menstruasyonun Fiziksel Aktivite Üzerine Etkisi			1,000
Hiçbir zaman	9 (75,0)	9 (75,0)	
Nadiren	3 (25,0)	3 (25,0)	
Sık sık	0 (0)	0 (0)	
Her zaman	0 (0)	0 (0)	
Menstruasyonun Okul Devamlılığı Üzerine Etkisi (n=9)			0,317
Var	2 (22,2)	4 (44,4)	
Yok	7 (77,8)	5 (55,6)	

- $p < 0,05$ ** birden fazla belirti işaretlenebilir

Kontrol grubuyla hafif vakaların kendi cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayetleri ve menstruasyon etkileri Tablo 4.7.'de gösterilmiştir. İki grubun menstruasyon sırasında ağrı, ağrı kesici kullanımı, dismenore evresi ile menstruasyonun sosyal hayat ve fiziksel aktiviteler üzerine etkisi benzerdir. Premenstrüel şikayetlerden sırt ağrısı kontrol grubunda anlamlı olarak fazla bildirilmiştir (p=0,012). Hafif ZY'li vakalarda menstruasyonun okul devamsızlığı üzerine olan etkisi istatistiksel olarak kontrol grubundan yüksektir (p=0,003) Hafif ZY'li vakaların %33,3' ünün menstruasyon sırasında yardıma ihtiyacı bulunmaktadır.

Tablo 4.7. Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması

Parametreler	Hafif Vaka Kendi (n=12) n (%)	Kontrol (n=50) n (%)	p
Ağrı	10 (83,3)	44 (88,0)	0,665
Dismenore Evresi,	n=10		0,146
Evre 0	2 (20,0)	13 (29,6)	
Evre 1	7 (70,0)	14 (31,8)	
Evre 2	1 (10,0)	15 (34,1)	
Evre 3	0	2 (4,5)	
Menstruasyon Ağrı Kesici Kullanımı			0,137
	3 (27,3)	26 (52,0)	
Premenstrüel Belirtiler			
Bulantı	3 (25,0)	12 (24,0)	0,942
Kusma	0 (0,0)	2 (4,0)	0,481
Baş ağrısı	4 (33,3)	18 (36,0)	0,862
Sırt ağrısı	1 (8,3)	24 (48,0)	0,012*
Şişkinlik hissi	4 (33,3)	13 (26,0)	0,609
İshal	1 (8,3)	6 (12,0)	0,719
Menstruasyonun Günlük Hayat Üzerine Etkisi			0,768
Hiçbir zaman	5 (41,7)	25 (50,0)	
Nadiren	6 (50,0)	18 (36,0)	
Sık sık	1 (8,3)	5 (10,0)	
Her zaman	0 (0,0)	2 (4,0)	
Menstruasyonun Fiziksel Aktivite Üzerine Etkisi			0,053
Hiçbir zaman	9 (75,0)	17 (34,0)	
Nadiren	3 (25,0)	19 (38,0)	
Sık sık	0 (0)	9 (18,0)	
Her zaman	0 (0)	5 (10,0)	

Tablo 4.7.(Devam)Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre menstruasyon ile ilişkili şikayet ve menstruasyon etkileri karşılaştırması

Menstruasyonun Okul Devamlılığı Üzerine Etkisi		0,003
	(n=9)	(n=50)
Var	2 (22,2)	4 (8)
Yok	7 (77,8)	46 (92)
Menstruasyonda Sinirlilikte Artma		0,822
	8 (66,7)	35 (70,0)
Ki-kare testi	*p < 0,05	

4.3. Grupların Menstruasyon Dışı ve Sırasındaki Yaşam Kalitesi Karşılaştırması

Grupların menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi puanlarının tüm vakaların annelerinin cevaplarına göre karşılaştırması Tablo 4.8.'de gösterilmiştir. Annelerin cevaplarına göre vakaların menstruasyon dışı fiziksel sağlık toplam puanı (FSTP), sosyal işlevsellik puanı (SİP), okul işlevsellik puanı (OİP), psikososyal sağlık toplam puanı (PSTP) ve ölçek toplam puanı (ÖTP) kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla $p < 0,001$; $p < 0,001$, $p = 0,001$; $p = 0,005$; $p < 0,001$). Menstruasyon dışı duygusal işlevsellik puanında (DİP) anlamlı fark yoktur ($p = 0,534$). Vaka grubunda menstruasyon sırasında SİP, OİP, PSTP ve ÖTP'ler kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla $p < 0,001$; $p = 0,006$; $p = 0,002$; $p = 0,003$). Menstruasyon sırasında vaka grubunun FSTP'leri kontrol grubuna göre düşük olmakla beraber iki grup arasında istatistiksel fark bulunmamaktadır ($p = 0,102$). Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında vaka grubunun DİP'leri kontrol grubuna göre daha yüksek olmakla beraber istatistiksel olarak anlamlı değildir (sırasıyla $p = 0,534$; $p = 0,916$).

Tablo 4.8. Kontrol ile vakaların annelerine göre vaka grubunun menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Tüm Vakaların Anneleri (n=49)	Kontrol (n=50)	P değeri
	Ort ± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	
Menstruasyon Dışı FSTP	60,91 ± 32,24 (65,62)	85,38 ± 15,05 (89,06)	² <0,001*
Menstruasyon Dışı DİP	69,80± 20,84 (75,0)	67,90 ± 21,22 (67,50)	² 0,534
Menstruasyon Dışı SİP	67,24 ± 31,66 (75,0)	89,50 ± 16,20 (100,0)	² <0,001*
Menstruasyon Dışı OİP	62,50 ± 20,75 (60,0)	76,80 ± 19,50 (80,0)	¹ 0,001*
Menstruasyon Dışı PSTP	67,59 ± 20,71 (68,33)	78,07 ± 14,90 (80,0)	¹ 0,005*
Menstruasyon Dışı ÖTP	64,66 ± 21,28 (61,11)	80,61 ± 12,82 (80,98)	¹ <0,001*
Menstruasyon sırasında FSTP	52,68 ± 33,19 (56,25)	64,19 ± 25,55 (65,63)	² 0,102
Menstruasyon Sırasında DİP	66,63 ± 22,58 (70,0)	65,90 ± 25,07 (65,0)	² 0,916
Menstruasyon Sırasında SİP	64,90 ± 31,88 (70,0)	91,60 ± 14,12 (100,0)	² <0,001*
Menstruasyon Sırasında OİP	59,73 ± 24,04 (55,0)	73,80 ± 21,96 (75,0)	¹ 0,006*
Menstruasyon Sırasında PSTP	64,96 ± 21,78 (65,0)	77,10 ± 15,93 (78,33)	¹ 0,002*
Menstruasyon Sırasında ÖTP	59,80 ± 23,65 (56,52)	72,61 ± 17,23 (71,20)	¹ 0,003*

¹ Student t testi ²Mann Whitney U testi *p < 0,05

FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı DİP: Duygusal İşlevsellik Puanı SİP: Sosyal İşlevsellik Puanı
OİP: Okul İşlevselliği Puanı PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı ÖTP: Ölçek Toplam Puanı

Kontrol ile vaka grubunun ZY derecesine göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi puanlarının karşılaştırması Tablo 4.9.'da gösterilmiştir. Kontrol grubuna göre vakaların ZY dereceleri arttıkça menstruasyon dışı FSTP, SİP, OİP ve ÖTP' de istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşme olmaktadır (sırasıyla p <0,001; p= 0,001; p= 0,010; p=<0,001). Kontrol grubuna göre vakaların ZY dereceleri arttıkça menstruasyon sırasında FSTP, SİP, OİP, PSTP ve ÖTP'de istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşme olmaktadır (sırasıyla p =0,001; p< 0,001; p 0,035; p= 0,015; p<0,001).

Tablo 4.9. Kontrol ile vaka grubunun zihinsel yetersizlik derecesine göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Kontrol (n=50)	Hafif ZY'si olan Vakaların Anneleri (n=16)	Orta ZY'si olan Vakaların Anneleri (n=15)	Ağır ZY'si olan Vakaların Anneleri (n=18)	P
	Ort± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	
Menstruasyon Dışı FSTP	85,38 ± 15,05 (89,06)	83,40 ± 17,07 (84,38)	60,21 ± 34,18 (75,0)	41,49 ± 28,98 (32,81)	<0,001*
Menstruasyon Dışı DİP	67,90 ± 21,22 (67,50)	73,13 ± 18,96 (72,5)	67,67 ± 21,95 (80,0)	68,61 ± 22,28 (75,0)	0,859
Menstruasyon Dışı SİP	89,50 ± 16,20 (100,0)	73,13 ± 29,60 (90,0)	67,67 ± 29,21 (70,0)	61,67 ± 35,89 (75,0)	0,001*
Menstruasyon Dışı OİP	76,80 ± 19,50 (80,0)	(n=12) 60,00 ± 19,07 (57,50)	(n=14) 67,86 ± 22,34 (67,50)	(n=11) 58,41 ± 20,86 (65,0)	0,010*
Menstruasyon Dışı PSTP	78,07 ± 14,90 (80,0)	70,94 ± 20,79 (72,50)	67,61 ± 21,75 (70,00)	64,58 ± 20,49 (64,58)	0,064
Menstruasyon Dışı ÖTP	80,61 ± 12,82 (80,98)	75,47 ± 17,49 (78,26)	64,92 ± 24,42 (67,39)	54,83 ± 17,47 (59,74)	<0,001*
Menstruasyon Sırasında FSTP	64,19 ± 25,55 (65,63)	74,80 ± 23,54 (79,69)	50,63 ± 33,85 (43,75)	34,72 ± 29,55 (26,56)	0,001*
Menstruasyon Sırasında DİP	65,90 ± 25,07 (65,0)	72,59 ± 20,90 (70,0)	64,33 ± 25,42 (60,0)	63,33 ± 21,76 (67,50)	0,749
Menstruasyon Sırasında SİP	91,60 ± 14,12 (100,0)	71,25 ± 29,64 (87,5)	66,67 ± 29,68 (70,0)	57,78 ± 35,70 (60,0)	<0,001*
Menstruasyon Sırasında OİP	73,80 ± 21,96 (75,0)	(n=12) 60,83 ± 22,34 (55,0)	(n=14) 64,29 ± 25,18 (55,0)	(n=11) 52,73 ± 24,94 (60,0)	0,035*
Menstruasyon Sırasında PSTP	77,10 ± 15,93 (78,33)	70,57 ± 21,74 (69,17)	64,94 ± 23,67 (68,33)	59,97 ± 20,42 (61,67)	0,015*
Menstruasyon Sırasında ÖTP	72,61 ± 17,23 (71,20)	72,84 ± 19,79 (73,37)	59,77 ± 26,14 (65,22)	48,23 ± 19,22 (52,48)	<0,001

Kruskal Wallis Testi : FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı DİP: Duygusal İşlevsellik Puanı SİP: Sosyal İşlevsellik Puanı OİP: Okul İşlevselliği Puanı PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı ÖTP: Ölçek Toplam Puanı * p< 0,005

Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi puanlarının karşılaştırması Tablo 4.10.'da gösterilmiştir. Hafif ZY'si olan vakaların menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında SİP dışında yaşam kalitesi puanları kontrol grubuyla benzerdir.

Tablo 4.10. Kontrol ile hafif vakaların kendi cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Hafif Vakaların	Kontrol	P değeri
	Kendi (n=12)	(n=50)	
	Ort ± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	
Menstruasyon Dışı FSTP	73,44 ± 20,49 (81,25)	85,38 ± 15,05 (89,06)	² 0,068
Menstruasyon Dışı DİP	72,08 ± 22,71 (72,50)	67,90 ± 21,22 (67,50)	¹ 0,782
Menstruasyon Dışı SİP	79,17 ± 18,07 (80,0)	89,50 ± 16,20 (100,0)	² 0,034
Menstruasyon Dışı OİP (n=10)	69,44 ± 11,30 (70,00)	76,80 ± 19,50 (80,0)	² 0,111
Menstruasyon Dışı PSTP	73,33 ± 18,92 (73,34)	78,07 ± 14,90 (80,0)	² 0,368
Menstruasyon Dışı ÖTP	73,37 ± 17,34 (73,37)	80,61 ± 12,82 (80,98)	¹ 0,107
Menstruasyon sırasında FSTP	64,59 ± 23,70 (71,88)	64,19 ± 25,55 (65,63)	¹ 0,961
Menstruasyon sırasında DİP	66,25 ± 21,55 (62,50)	65,90 ± 25,07 (65,0)	¹ 0,965
Menstruasyon sırasında SİP	73,75 ± 21,96 (80,00)	91,60 ± 14,12 (100,0)	² 0,004*
Menstruasyon sırasında OİP (n=10)	60,56 ± 13,57 (65,00)	73,80 ± 21,96 (75,0)	¹ 0,087
Menstruasyon sırasında PSTP	67,36 ± 20,70 (64,17)	77,10 ± 15,93 (78,33)	² 0,093
Menstruasyon sırasında ÖTP	66,37 ± 19,88 (71,20)	72,61 ± 17,23 (71,20)	¹ 0,278

¹ Student t testi ²Mann Whitney U testi *p < 0,05

FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı DİP: Duygusal İşlevsellik Puanı SİP: Sosyal İşlevsellik Puanı OİP: Okul İşlevselliği Puanı PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı ÖTP: Ölçek Toplam Puanı *p < 0,05

Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında yaşam kalitesi puanları değerlendirilmesinde hafif ZY'si olan vakaların kendi ve annelerinin cevapları arasında istatistiksel fark saptanmamıştır. Hafif ZY'li hastaların kendi ve annelerinin cevapları Tablo 4.11.'de gösterilmiştir.

Tablo 4.11. Hafif zihinsel yetersizliği olan vakaların kendi ve annelerinin cevaplarına göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Hafif Vakaların Anneleri (n=12)	Hafif Vakaların Kendileri (n=12)	p
	Ort± SS (medyan)	Ort± SS (medyan)	
Menstruasyon Dışı FSTP	81,51 ± 15,85 (82,81)	73,44 ± 20,49 (81,25)	¹ 0,292
Menstruasyon Dışı DİP	72,50 ± 19,83 (72,50)	72,08 ± 22,71 (72,5)	¹ 0,962
Menstruasyon Dışı SİP	66,25 ± 31,27 (72,50)	79,17 ± 18,07 (80,00)	² 0,347
Menstruasyon Dışı OİP (n=9)	56,11 ± 17,09 (55,00)	69,44 ± 11,30 (70,00)	¹ 0,069
Menstruasyon Dışı PSTP*	67,08 ± 21,79 (61,67)	73,33 ± 18,92 (73,34)	¹ 0,461
Menstruasyon Dışı ÖTP	72,37 ± 18,52 (69,02)	73,37 ± 17,34 (73,37)	¹ 0,893
Menstruasyon sırasında FSTP	72,66 ± 23,31 (78,13)	64,59 ± 23,70 (71,88)	¹ 0,409
Menstruasyon Sırasında DİP	72,08 ± 22,20 (70,00)	66,25 ± 21,55 (62,50)	¹ 0,520
Menstruasyon Sırasında SİP	63,75 ± 30,68 (60,00)	73,75 ± 21,96 (80,00)	² 0,478
Menstruasyon Sırasında OİP (n=9)	56,11 ± 20,43 (55,00)	60,56 ± 13,57 (65,00)	¹ 0,594
Menstruasyon Sırasında PSTP	66,46 ± 22,64 (62,08)	67,36 ± 20,70 (64,17)	¹ 0,920
Menstruasyon Sırasında ÖTP	69,68 ± 20,91 (65,76)	66,37 ± 19,88 (65,76)	¹ 0,695

¹ Student t testi ²Mann Whitney U testi FSTP: Fiziksel Sağlık Toplam Puanı DİP: Duygusal İşlevsellik Puanı SİP: Sosyal İşlevsellik Puanı OİP: Okul İşlevselliği Puanı PSTP: Psikososyal Sağlık Toplam Puanı ÖTP: Ölçek Toplam Puanı * p< 0,005

Anne eğitimine göre menstruasyon sırasında vakaların yaşam kalitesi puanlarında istatistiksel olarak anlamlı değişiklik yoktur. Menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyaç duyanlarda menstruasyon sırasında SİP istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür (ortalama $73,75 \pm 21,96$ v. $91,60 \pm 14,12$, $p=0,005$). Okula giden kızların menstruasyon sırasında PSTP'ların gitmeyenlere göre istatistiksel olarak daha düşüktür (ortalama $61,45 \pm 21,01$ v. $77,05 \pm 20,55$, $p=0,035$). Vakaların konjenital kalp hastalığı, görme problemi, ambulasyon kısıtlılığının olması, duygu durum düzenleyici kullanımı ile menstruasyon ilişkili yaşam kalitesi puanlarında istatistik olarak anlamlı fark bulunmamıştır. CHAQ ile menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında ÖTP arasında negatif korelasyon bulunmuştur ($r= -0,642$, $p< 0,001$).

4.4. Menstruasyonun Yaşam Kalitesine Etkisi

Vaka grubunda menstruasyon sırasındaki FSTP, DİP, SİP, PSTP ve ÖTP menstruasyon dışındaki değerlerinden anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla $p<0,001$; $p=0,026$; $p=0,029$; $p=0,005$; $p<0,001$). Vaka grubunun menstruasyon dışı ve sırasındaki yaşam kalitesi puanları Tablo 4.12.'de gösterilmiştir. Kontrol grubunda ise menstruasyon dönemindeki FSTP ve ÖTP menstruasyon dışındaki değerlerinden anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla $p<0,001$; $p<0,001$). Kontrol grubunun menstruasyon dışı ve sırasındaki yaşam kalitesi puanları Tablo 4.13.'te gösterilmiştir.

Tablo 4.12. Tüm vakaların menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Menstruasyon Dışı	Menstruasyon Sırasında	P değeri
	Ort \pm SS (medyan) n=49	Ort \pm SS (medyan) n=49	
FSTP	$60,91 \pm 32,24$ (65,62)	$52,68 \pm 33,19$ (56,25)	¹ $<0,001^*$
DİP	$69,80 \pm 20,84$ (75,0)	$66,63 \pm 22,58$ (70,0)	¹ $0,026^*$
SİP	$67,24 \pm 31,66$ (75,0)	$64,90 \pm 31,88$ (70,0)	¹ $0,029^*$
ÖİP (n=37)	$62,50 \pm 20,75$ (60,0)	$59,73 \pm 24,04$ (55,0)	¹ $0,081$
PSTP	$67,59 \pm 20,71$ (68,33)	$64,96 \pm 21,78$ (65,0)	¹ $0,005^*$
ÖTP	$64,66 \pm 21,28$ (61,11)	$59,80 \pm 23,65$ (56,52)	¹ $<0,001^*$

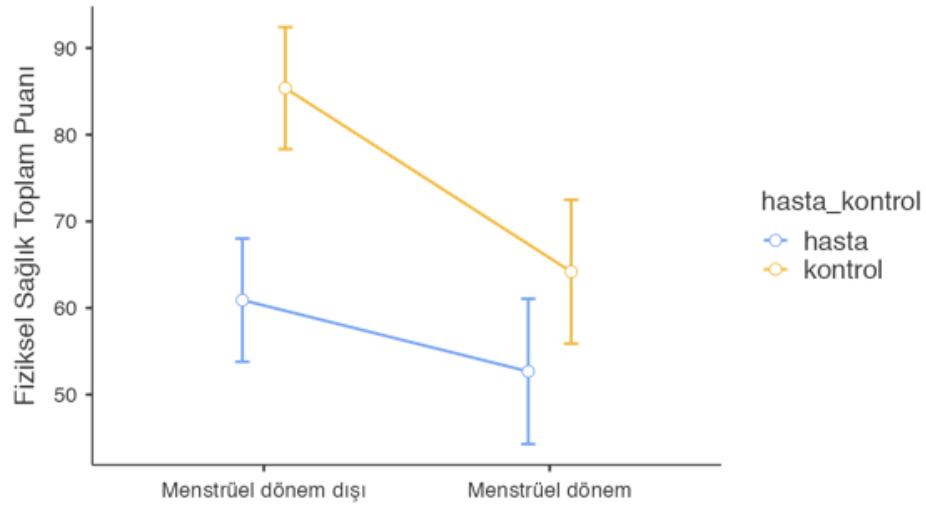
¹ Paired t test, FSTP: *Fiziksel Sağlık Toplam Puanı* DİP: *Duygusal İşlevsellik Puanı* SİP: *Sosyal İşlevsellik Puanı* OİP: *Okul İşlevselliği Puanı* PSTP: *Psikososyal Sağlık Toplam Puanı* ÖTP: *Ölçek Toplam Puanı* * p< 0,05

Tablo 4.13. Kontrol grubunda menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında yaşam kalitesi karşılaştırması

Parametreler	Menstruasyon Dışı	Menstruasyon Sırasında	P değeri
	Ort ± SS (medyan) n=50	Ort± SS (medyan) n=50	
FSTP	85,38 ± 15,05 (89,06)	64,19 ± 25,55 (65,63)	¹ <0,001*
DİP	67,90 ± 21,22 (67,50)	65,90 ± 25,07 (65,0)	¹ 0,268
SİP	89,50 ± 16,20 (100,0)	91,60 ± 14,12 (100,0)	¹ 0,094
OİP	76,80 ± 19,50 (80,0)	73,80 ± 21,96 (75,0)	¹ 0,067
PSTP	78,07 ± 14,90 (80,0)	77,10 ± 15,93 (78,33)	¹ 0,409
ÖTP	80,61 ± 12,82 (80,98)	72,61 ± 17,23 (71,20)	¹ <0,001*

¹ Paired t test, FSTP: *Fiziksel Sağlık Toplam Puanı* DİP: *Duygusal İşlevsellik Puanı* SİP: *Sosyal İşlevsellik Puanı* OİP: *Okul İşlevselliği Puanı* PSTP: *Psikososyal Sağlık Toplam Puanı* ÖTP: *Ölçek Toplam Puanı* * p< 0,05

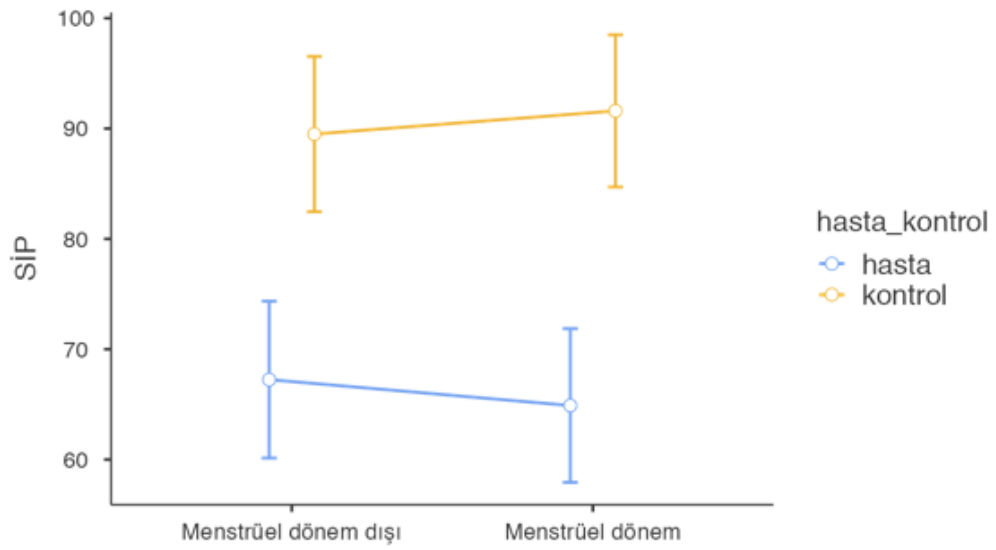
Annelerin cevaplarına göre vakaların tümü ve kontrol grubunun menstruasyon sırasındaki FSTP'leri menstruasyon dışı ile karşılaştırıldığında istatistik olarak anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla p<0,001, p < 0,001). Menstruasyon ile FSTP'deki düşüş kontrol grubunda vaka grubundan anlamlı düzeyde daha fazladır (p<0,001).



Şekil 4. Menstruasyon dönemi ile fiziksel sağlık toplam puanı arasındaki ilişki.

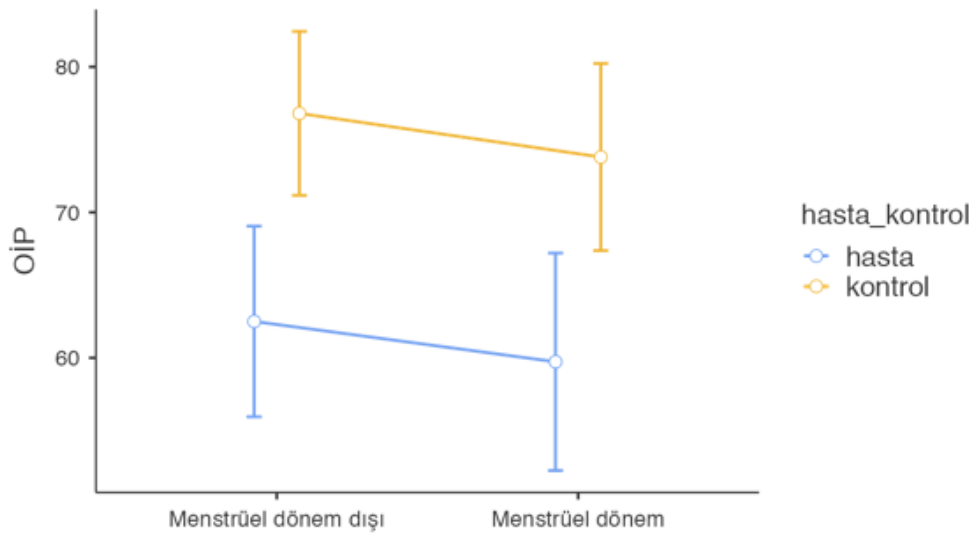
Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında DİP'ler karşılaştırıldığında, kontrol ve vaka gruplarının her ikisinde de puanlarda düşme olmakla beraber sadece vaka grubundaki düşüş istatistiksel olarak anlamlıdır ($p=0,026$). Ancak menstruasyon ile grupların puanlarındaki değişim birbirine göre anlamlı değildir ($p=0,608$).

Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında SİP'ler karşılaştırıldığında kontrol grubunda menstruasyon ile puanlarda artma, hasta grubunda azalma olmaktadır. Menstruasyon ile SİP'teki değişiklikler kontrol grubunda istatistiksel olarak anlamlı değilken ($p=0,094$), vaka grubunda anlamlı düzeydedir ($p=0,029$). İki grubun menstruasyon ile SİP'lerindeki değişim birbirlerine göre istatistiksel olarak anlamlı derecede farklıdır ($p=0,007$).



Şekil 5. Menstruasyon dönemi ile sosyal işlevsellik puanı arasındaki ilişki.

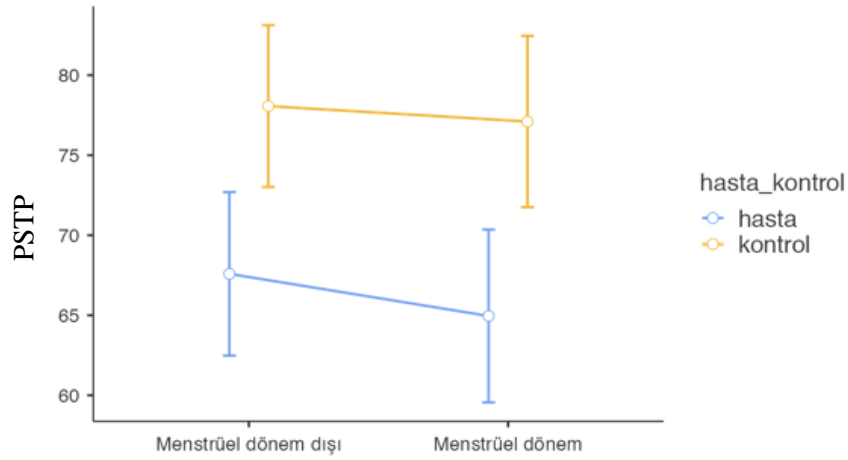
Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında OİP'ler karşılaştırıldığında, kontrol ve vaka gruplarının her ikisinde de puanlarda düşme olmakla beraber, menstruasyon ile vaka ve kontrol gruplarının puanlarındaki değişim kendi içinde (sırasıyla $p=0,081$, $p=0,067$) ve birbirine göre anlamlı değildir ($p=0,920$).



Şekil 6. Menstruasyon dönemi ile okul işlevsellik puanı arasındaki ilişki.

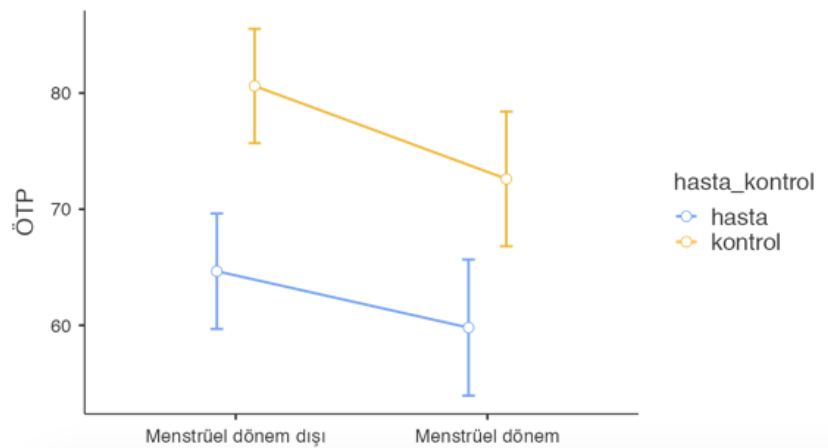
Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında PSTP'ler karşılaştırıldığında, kontrol grubundaki düşüş anlamlı değilken ($p=0,409$) vaka grubunda istatistiksel olarak anlamlıdır ($p=0,005$). Vaka grubunda düşüş, kontrol grubundan daha fazla

olmakla beraber iki grubun menstruasyon ile PSTP'lerindeki deęişim birbirlerine göre istatistiksel olarak farklı deęildir ($p=0,261$).



Şekil 7. Menstruasyon dönemi ile psikosozyal toplam puan arasındaki ilişki.

Vakaların tümü ve kontrol grubunun menstruasyon sırasındaki ÖTP'leri menstruasyon dışı ile karşılaştırıldığında istatistik olarak anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla $p<0,001$, $p<0,001$). Kontrol grubundaki düşüş daha fazla olmakla beraber menstruasyon ile grupların puanlarındaki deęişim birbirine göre anlamlı deęildir ($p=0,093$).



Şekil 8. Menstruasyon dönemi ile ölçek toplam puanı arasında ilişki

5. TARTIŞMA

Puberte ve özellikle menarş, zihinsel yetersizliği (ZY) olan ergenler ve aileleri için özellikle bakım yükü ve sorumluluktaki artış nedeniyle stresli olabilir (206). ZY'si olan kadınlarda, öz bakım becerileri eksikliği nedeniyle hijyen sorunları; hormonal değişiklikler ve menstrüel ağrı nedeniyle siklusun belirli aşamalarında davranış ve duygusal sorunlar, nöbet sıklığında artış olabileceği bilinmektedir (13). Menstrüel problemler hayatı tehdit etmese de hastaların yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilir. Bu etkilerin iyi tanımlanması, iyileştirici potansiyel sağlık ve danışmanlık hizmetlerinin geliştirilmesine zemin hazırlayabilir. Bu nedenle çalışmamızda ZY'li ergenlerin menstrüel düzenini, menstruasyon sırasında yaşadıkları sorunları ve bu sorunların ergenin yaşam kalitesi üzerine olan etkilerini belirlemeyi, menstrüel baskılama konusunda ailelerin ihtiyaç ve tutumlarını saptanmayı amaçladık.

Yaşam kalitesi bireyin fiziksel, sosyal, akademik ve psikolojik olarak yaşamdaki işlevselliğine ilişkin algısını tanımlar (207). Çalışmaya 16'sı hafif, 15'i orta, 18'i ağır ZY'li çeşitli genetik sendrom tanımlı kız hastalar dahil edilmiştir ve yaşam kaliteleri Çocukları İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ) ile değerlendirilmiştir. Annelerin cevaplarına göre vaka grubunun menstruasyon dışı fiziksel, sosyal, psikososyal, okul işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanları (sırasıyla; $p < 0,001$, $p < 0,001$, $p = 0,005$, $p = 0,001$, $p < 0,001$) ve menstruasyon sırasında sosyal, okul ilişkili, psikososyal ve toplam yaşam kalitesi puanları (sırasıyla; $p < 0,001$, $p = 0,006$, $p = 0,002$, $p = 0,003$) kontrol grubundan anlamlı derece düşüktür. ZY hastalarında, menstruasyon dışında da pek çok organik ve psikososyal problem olduğundan; annelerin daha düşük yaşam kalitesi bildirmeleri beklenen bulgulardır. Ayrıca bu bulgu, ZY hastaları ve bakım vericilerinde menstruasyondan kaynaklanan bakım yükü ve yaşam kalitesinin menstruasyonla etkilenimini değerlendirmek için gerekli zemini oluşturmaktadır.

Çalışmamızda sağlıklı ergenlerde menstruasyon ile fiziksel ve toplam yaşam kalitesinde anlamlı düzeyde düşme olurken ZY'li ergen anneleri fiziksel, duygusal, sosyal, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanlarında anlamlı derecede düşüş bildirmiştir. Bu bulgular menstruasyonun daha kırılgan bir grup olan ZY'li ergenlerde daha çok alanda yaşam kalitesi üzerine olumsuz olarak yansiyabileceğini göstermektedir. Zira menstruasyonla ilgili sorunların çözümünde en temel unsurlardan biri, bunun normal fizyolojik işleyişin bir parçası olduğunu kavramak ve gündelik

yaşantısını bu duruma adapte edebilmektir. ZY’li hastaların bu konuda kavrayışı ve uyumu düşük olduğundan bakım vericiler “aşırı önlemler” almak zorunda kalmaktadırlar (okula göndermemek gibi). Menstruasyon dönemi, ZY’lilerin annelerinde bir “kriz yönetimi” yaklaşımı gerektirmekte, dolayısıyla yaşam kalitesinin pek çok farklı bileşeninde yaygın düşüslere yol açabilmektedir.

Kontrol grubunun menstruasyon dışı fiziksel işlevsellik puanı vaka grubundaki ergenlerin ZY’ye eşlik eden fiziksel kısıtlılıkları da olması nedeniyle beklendiği gibi vaka grubundan anlamlı düzeyde yüksektir ($p<0,001$). Menstruasyon ile fiziksel işlevsellik puanındaki düşüş kontrol grubunda daha belirgin olmakla beraber her iki grupta da anlamlıdır. Kontrol grubunun menstruasyon sırasındaki fiziksel işlevsellik puanı hasta grubunun menstruasyon dışı puanıyla benzerdir ($p=0,933$). Menstruasyon sırasında vaka grubunun fiziksel işlevselliği kontrol grubuna göre düşük olmakla beraber iki grup arasında istatistiksel fark bulunmamaktadır ($p=0,102$). Vaka grubunda CHAQ yetersizlik indeksi ile değerlendirildiğinde %79,6 ($n=39$) hastanın fiziksel fonksiyonlarında orta-ağır kısıtlılık bulunmaktadır. Halihazırda yatak bağımlı şiddetli fiziksel kısıtlılığı olan hastalar, menstruasyonun fiziksel işlevsellik üzerindeki etkisini daha az yansıtmış olabilir. Bu durum kontrol grubunda vaka grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde fazla bildirilen menstruasyonla fiziksel aktivitelerde kısıtlanma ile desteklenmektedir ($p=0,048$).

Annelerin cevaplarına göre vakaların menstruasyon dışı sosyal işlevsellik puanı kontrol grubuna göre anlamlı derecede düşüktür ($p<0,001$). Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında sosyal işlevsellik puanları karşılaştırıldığında kontrol grubunda menstruasyon ile puanlarda artma, vaka grubunda azalma olmaktadır. Menstruasyon ile sosyal işlevsellik puanlarındaki değişiklikler kontrol grubunda istatistiksel olarak anlamlı değilken ($p=0,094$), vaka grubunda anlamlı düzeydedir ($p=0,029$). İki grubun menstruasyon ile sosyal işlevsellik puanlarındaki değişim birbirlerine göre istatistiksel olarak anlamlı derecede farklıdır ($p=0,007$). Kontrol grubundaki ergenlerin bir kısmı menstruasyon ile gerginlik, sinirlilik, duygusal dengesizliklerinde rahatlama olduğunu ve bu durumun sosyal ilişkilerinde düzelmeye yol açtığını belirtmişlerdir. Tüm vaka annelerinin %22,4’ü (11/49) takıntılarda, %8,2’si (4/49) tekrarlayıcı hareketlerde, %16,3’ü (8/49) saldırganlıkta menstruasyon

ile artış olduğunu belirtmiştir. Bu tip uygunsuz davranışlar yaşlılarıyla geçinme, uyum sağlama ve sosyal çevre tarafından kabul edilebilirlikte azalmaya neden olmuş olabilir.

Menstruasyon ile duygusal, okul ilişkili, psikososyal ve toplam yaşam kalitesi puanlarında her iki grupta da düşme olmakla beraber grupların değişimi istatistiksel olarak benzer bulunmuştur. Menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında vaka grubunun duygusal işlevselliği kontrol grubuna göre daha yüksek olmakla beraber istatistiksel olarak anlamlı değildir (sırasıyla $p=0,534$; $p=0,916$).

Çalışmamızda vaka grubunun menstruasyon dışı ve sırasındaki yaşam kalitesinin duygusal işlevsellik puanı dışında tüm alanlarda kontrol grubundan daha düşük olması, Kanada'da yaşları 4 ila 18 yaş arası değişen ağır ZY'li 246 ve sağlık 210 çocuğun ebeveynlerinin çocuklarının yaşam kalitesini çevrimiçi bir anket yoluyla değerlendirdiği ve ZY'li çocukların yaşam kalitesinin kontrol grubundan önemli ölçüde daha düşük olarak bildirildiği çalışmayla uyumludur. Ebeveyn psikolojik sıkıntısı ve çocuğun yaşam kalitesi arasında belirgin bir ilişki gösterilmiştir. Bu durumun ZY'li çocukların aileleri için destek ve kaynakların artırılmasının önemine işaret ettiği düşünülmüştür (208). Bakım verenin ruh sağlığının iyileştirilmesi, duygusal sıkıntıları azaltarak ebeveynlik becerilerini geliştirmesine potansiyel yaratır (209). Down sendromu, OSB, SP ve Rett sendromu tanı 447 hastanın birincil bakım verenleriyle yapılan bir çalışmada komorbiditelerin yaşam kalitesine etkisine bakıldığı bir çalışmada psikiyatrik tanı veya tanımlanan ruh sağlığı/davranış sorunları için ilaç kullanımı, OSB'li çocukların %40'ında, diğer tanılarda ise %4,4-9,9'unda mevcuttur. Ruh sağlığı/davranış sorunlarının varlığının toplam yaşam kalitesi puanları üzerinde bağımsız bir etki bulunmamıştır. Tanılı psikiyatrik sorun koruyucu etki yapabilir (210). Çalışmamızda 7/49 hasta (%14,3) duygu durum düzenleyici kullanmaktadır, çalışmamızda duygu durum düzenleyici ilaç kullanımı ile yaşam kalitesi puanları arasında ilişki saptanmamıştır. Bu durum hastalarda duygusal işlevsellik alanında koruyucu etki yapmış olabilir.

Vaka grubunun ZY düzeyi arttıkça beklenildiği gibi hastaların fiziksel, sosyal, psikososyal, okul işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanlarında düşme olmaktadır, bu etki hem menstruasyon dışında hem de menstruasyon sırasında görülmektedir. ZY düzeyi arttıkça menstruasyon dışı fiziksel, sosyal, okul işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi; menstruasyon sırasındaki fiziksel, sosyal, psikososyal, okul işlevsellik ve

toplam yaşam kalitesi puanlarındaki düşüş istatistiksel olarak anlamlıdır. Bağımlı çocuğun engelinin ciddiyeti yaşam kalitesini doğrudan etkileyebilir. Literatürde bu hipotez ve çalışmamızın aksine yaşları iki ile 12 yıl arasında değişen 604 ZY'li çocuğun annesinin cevaplarına göre çocukların davranış sorunları ile annelerin belirttiği yaşam kalitesi puanları anlamlı ilişkili bulunmuş, engellilik düzeyi ile yaşam kalitesi arasında anlamlılı farklılık görülmemiştir. Bu durumun adaptif işlevsellik veya ebeveynlik uygulamaları ile ilişkili olabileceği düşünülmüştür (210, 211).

Çalışmamızda ZY düzeyi ile menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasındaki duygusal işlevsellik, menstruasyon dışı psikososyal yaşam kalitesi arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı (sırasıyla $p=0,859$; $p=0,749$; $p=0,064$). ZY'li ergenlerin yaşam kalitesi değerlendirmesi, sorulan öncüllerin kızları için ne kadar sorun yarattığına dair annelerin gözlemlerine dayanmaktadır. Duygusal değerlendirmede sorulan korkmuş-ürkmüş, hüznü-üzgün, öfkeli veya endişeli hissetme durumu sözlü anlatım kısıtlılığı olan ergenlerin anneler tarafından yetersiz değerlendirilmiş olabilir. Psikososyal değerlendirme duygusal, okul ve sosyal işlevsellik puanlarının ortalamasıdır. Psikososyal yaşam kalitesi, ZY düzeyi arttıkça kademeli olarak düşmektedir. Bu durum vaka sayısı arttığında menstruasyon dışı psikososyal yaşam kalitesinin, ZY düzeyi ile anlamlı ilişkisinin olabileceğini düşündürmüştür.

Çalışmamızda ortalama menarş yaşı, literatürle uyumlu olarak (121, 122, 212) ZY'li kızlarda kontrol grubuyla benzer şekilde $11,83 \pm 1,58$ yaş bulunmuştur. Vaka grubunda üçü Rett sendromu, biri Down sendromu, biri Williams sendromu tanıılı toplam beş hasta (%10,2) daha öncesinde puberte prekoks (PP) tanısıyla izlenmiş, 13 (%26,5) hasta ilk adetini 10,5 yaşından önce görmüştür. Vaka grubunda PP görülme oranı, kontrol grubunda %4 ($n=2$) olan sıklığından fazladır. PP; öz bakım ve hijyen faaliyetlerinin karmaşıklığı, davranış sorunları ve cinsel istismar riskini artırarak ZY'li kadınların hayatını daha fazla zorlaştırabilir. Çalışmamızda ZY'li ergenlerde PP oranlarının daha yüksek olması, erken puberte bulguları açısından daha dikkatli olunması gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Rett sendromu tanıılı 802 hastayla yapılan bir çalışmada (123) kontrol grubuna göre hastalarının %25 daha fazla pubertelerinin erken başladığı; ancak ortalama menarş yaşının 13 yaş olduğu, başka bir çalışmada Williams sendromunun %20 PP ile eşlik edebildiği (72) gösterilmiştir. Nörogelişimsel engeli olan 15719 ergenle yapılan

bir çalışmada beşi erkek, 27'si kız, 32 katılımcıda PP saptanmış, bu gruptaki kızların ortalama puberte başlangıç yaşı 5 yaş 11 ay olarak tespit edilmiştir (119). Bu çalışmaların sonuçları, nörogelişimsel engeli olan çocukların erken pubertal değişiklikler açısından daha yüksek bir grubu teşkil ettiğini göstermektedir.

Menstruasyon sıklığı ve süresi vaka ve kontrol grupları arasında literatürle benzerdir (149). Vaka grubunun menstruasyon sıklığı $32,09 \pm 20,91$ gün, menstruasyon süresi $5,30 \pm 1,57$ gündür. Vakaların %83,7'si (41/49) menstruasyonunu düzenli olarak tanımlamıştır, menstruasyonunu düzensiz olarak tanımlayan tüm hastalar 45 günden uzun veya düzensiz aralıklarla adet görmektedir. Vaka annelerinden üçü, yedi günden uzun süre menstrüel kanamaya rağmen kızlarının adetlerini düzenli olarak değerlendirmiştir. Bu durum vaka grubundaki annelerin menstruasyon ile ilgili yeterli bilgi sahibi olmadıklarını gösterebilir.

Annelerin cevaplarına göre vakaların %67,35'inde (33/49) menstruasyon sırasında ağrı mevcuttur. Çalışmaya katılan anneler menstruasyonun hemen öncesi ya da menstruasyonun ilk günlerinde kıvrınma, sinirlilikte artma, huzursuzluk belirtileriyle iletişim güçlüğü olan kızlarında menstruasyonun ağrılı olduğunu düşünmekte, dört anne kızlarının menstruasyon sırasında ağrısı olup olmadığını bilememektedir. Hafif ZY'li hastalardan biri annesinin cevabından farklı olarak menstrüel ağrı belirtmiştir. Vakaların %32,7'si (16/49) menstruasyon sırasında ağrı kesici kullanmaktadır. Kontrol grubunun ise %88'i (n=44) menstruasyon sırasında ağrı bildirmiştir, %52'si (n=26) ağrı kesici kullanmaktadır. Dismenore ve menstruasyonda ağrı kesici kullanımı kontrol grubunda daha fazla olmakla beraber, vaka ve kontrol grupları arasında istatistiksel olarak fark elde edilememiştir (sırasıyla $p=0,069$, $p=0,051$). Bu veriler vaka grubu sayısı artırıldığı takdirde ağrı kesici kullanımının kontrol grubunda daha fazla kullanıldığına istatistiksel olarak da gösterilebileceğine işaret etmektedir. Daha önceki çalışmalarda da ZY'li ergenlerin menstrüel ağrı veya yoğun kanama yaşama olasılığının genel popülasyonla benzer olduğu; ancak ZY'li kadınların ağrı kesicilere erişim kısıtlılığı, menstrüel bakımının büyük ölçüde başkalarının kontrolünde olması menstrüel deneyimlerin daha olumsuz algılanması neden olabileceği tartışılmıştır (139). Ağrı kesiciler dismenore dışında kanamayı düzenlemek, duygu durum değişiklikleri ve katamenial nöbetleri engellemek için de kullanılabilir (164, 187). Üç anne kızlarının menstruasyon sırasında nöbet sıklığında

artış olduğunu bildirmiştir. Ağrı kesiciler Rett sendromlu bir vakada nöbeti engellemek, diğer vakalarda menstruasyon ağrısını hafifletmek için kullanılmıştır. Vakalarda ağrı kesici olarak en sık kullanılan ilaç %55,5 ile parasetamol olup, ibuprofen, mefenamik asit, naproksen tercih edilen diğer seçeneklerdir. Vakalardan biri ağrı şikayetine yönelik aralıklı olarak parasetamol ve ibuprofen tedavilerini beraber kullanmaktadır. Down sendromlu bir vaka uzayan ve yoğun menstrüel kanama şikayeti nedeniyle OKS kullanmaktadır. Ağrı şikayeti olan vakaların tümü aldıkları tedaviyi başarılı olarak değerlendirmiştir. Primer dismenoreli hastalarda artmış prostoglandin düzeyinin miyometriyum kontraksiyonlarını uyararak uterus kanlanmasını ve oksijenizasyonunu azaltarak ağrıya neden olduğu düşünülmektedir, bu nedenle dismenore tedavisinde prostaglandin inhibitörleri tercih edilmektedir (213, 214). Parasetamol prostaglandin üzerinde etkili olmadığı için dismenore tedavisinde önerilmez. Dismenoreli 25 yaş altı kadınlar üzerinde yapılan meta-analizde, katılımcıların yaklaşık üçte birinin menstrüel ağrı tedavisi için asetaminofen kullandığı, ancak yaklaşık yarısının yetersiz ağrı kontrolü sağladığı bildirilmiştir (215). Çalışmamızda dismenore tedavisi için yüksek oranda parasetamol kullanımı hasta ve annelerin menstruasyon yönetiminde uygun ve yeterli bilgi düzeyinin olmadığını bir göstergesidir.

Premenstrüel belirtiler annelerin cevaplarına göre tüm vakaların %51'inde bulunmaktadır. Kontrol grubunda vakaların annelerinin cevaplarına göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha yüksektir ($p=0,002$). Kızları Rett sendromu ve Down sendromu olan iki anne, kızlarındaki premenstrüel belirtiler hakkında yorum yapamamıştır. Vaka grubunun annelerinin kızlarında en çok bildirdiği premenstrüel şikayetler bulantı ve şişkinliktir. Hafif ZY'li vakaların kendi cevaplarına göre en sık premenstrüel şikayetler baş ağrısı ve şişkinliktir. Tüm premenstrüel yakınmalar kontrol grubunda, vaka annelerinin cevaplarına göre karşılaştırıldığında daha fazla oranda bildirilmekle beraber baş ve sırt ağrısı kontrol grubunda anlamlı derecede yüksektir. Ağrı ve premenstrüel yakınmaların vaka grubunda daha düşük bildirilmesi muhtemelen çalışmamızda ZY'li ergenlerin %40,8'indeki ($n=20$) sözlü anlatım sınırlılığı ve annelerin kızlarının şikayetlerini yorumlamadaki yetersizliğinden kaynaklıdır. Sorular vaka grubunda hem ergenlerin kendileri hem annelerine sorulduğunda hafif ZY'li ergen annelerinden üçü (%25)

kızlarında premenstrüel belirtiler tariflerken, hafif ZY'li vakaların sekizinin (%66,7) kendilerinde premenstrüel siklik şikayet belirtmesi annelerin menstrüel belirti okuryazarlığının düşüklüğünün göstergesidir. Benzer şekilde annelerden farklı olarak hafif ZY'li vakalardan ikisi (%16,7) sinirlilikte, dördü saldırganlık ve takıntılarda (%33,3) artış bildirmiştir. Zacharin ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada 12-18 yaşları postmenarşal 79 SP tanılı kız ergenlerin ailelerinden elde edilen menstrüel şikayet ve morbidite verileri, Avustralya'da liseye giden 1051 kız ergenle yapılan araştırmayla karşılaştırılmış ve sözlü ifade güçlüğü yaşayan SP'li ergenlerin bakım verenleri tarafından, sağlıklı ergenlere kıyasla menstruasyon ilişkili şikayetler çalışmamızla uyumlu olarak daha az bildirilmiştir (216). Başka bir çalışmada da ZY'li kadınların iletişim kurma yetenekleri ile bakım verenler tarafından bildirilen menstrüel şikayetler arasında korelasyon bulunmuştur (139).

Tüm vaka annelerinin %85,7'si (n=42) kızlarında normal, %4,1'i (n=2) yoğun menstrüel kanama bildirmiştir. Kanama miktarı ve kıyafetlere kan taşma oranlarında vaka ve kontrol grupları arasında istatistiksel olarak fark yoktur (sırasıyla p=0,319; p=0,270). Bununla birlikte hafif-normal kanama bildiren ZY'li kızların %44,7'si (21/47), hafif-normal kanama bildiren sağlıklı ergenlerin %53,3'ü (24/45) kıyafetlere kan taşma bildirmiştir. Vakalardan üçü orta, 10'u ağır ZY'li olmak üzere menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olanların %36,1'i, (13/36) hasta bezi kullanmaktadır. Hasta bezi kullanımı vaka grubundaki görece daha düşük olan kan taşma oranlarının nedeni olabilir.

Çalışmamızda tüm vakaların %26,5'i (13/49) menstruasyon ile ilişkili şikayetler nedeniyle doktora başvurmuştur, bu oran kontrol grubunda %14'tür. Menstruasyon ilişkili şikayetlerle doktora başvuru vaka grubunda daha fazla olmakla beraber istatistiksel olarak iki grup arasında anlamlı fark yoktur (p=0,121). Vaka annelerinin %40,8'i (20/49) daha öncesinde menstruasyon ile ilgili olarak bir doktor tarafından bilgilendirilmiştir. Daha önce menstruasyon konusunda bilgilendirilmiş vakaların %65'i (13/20) menstrüel şikayetler nedeniyle doktora başvurusu sırasında, yedi hasta (%35) şikayet nedeniyle doktor başvurusu olmadan menstruasyonla ilgili bilgi almıştır. Çalışmamızda menarştan önce bu konuda danışmanlık almak için başvuran ebeveyn olmamıştır. Zacharin ve arkadaşları tarafından yapılan bir çalışmada

SP olan 103 vaka ile yapılan çalışmada ailelerin %50'si menarş öncesi bu konuda danışmanlık almak için başvurmuşlar (216).

Rodger ve Lipscombe çalışmamıza benzer olarak ZY'li kadınların menstrüel sorunlarının sağlıklı kadınlara göre daha sık olmadığını göstermiştir (139). ZY'si olan popülasyondaki menstrüel özellikler büyük oranda ZY olmayanlara benzer olmasına rağmen (11), menstrüel kanamaların ZY'si bulunan çocuklarının bakımı ve refahı üzerindeki etkisine ilişkin, özellikle de yetersizlik düzeyi şiddetli olduğunda, yüksek düzeyde ebeveyn kaygısı vardır (12). Meme gelişimi başladığında aileler bu durumun kızlarının yaşamını, aktivitelerini ve davranışlarını nasıl etkileyeceği konusunda endişelenmekte ve literatürde %50'ye varan oranda yüksek düzeyde bildirilen menarş öncesinde menstruasyon ile ilgili bilgi almak için doktora başvurabilmektedir (216).

ZY'li ergenlerde sorunların tanınma şeklinden dolayı yanlış değerlendirilmeler de olabilir. Örneğin, öz bakım faaliyetlerini yardımsız veya az destekle gerçekleştiren ZY'li kadınların menstruasyonları bakım verenler tarafından sorunlu olarak tanımlanamayabilir. Bununla birlikte, ZY'li kadınlarla yapılan bir çalışma verileri, öz bakımını yardımsız veya az destekle yöneten kadınlarda, ciddi strese yol açabilecek kan lekeli kıyafetlerle ilgili sorun yaşama olasılığının daha yüksek olduğunu göstermektedir (139). Çalışmamızda öz bakımını bağımsız sağlayabilen hafif ZY'li bir hasta annesinden farklı olarak kan taşma şikayeti bildirmiştir. Öğrenme güçlüğü çeken kadınların yaşadıkları adet sorunlarına daha fazla dikkat edilmesi gerekir. Bu sorunlar daha olumsuz yaşanabilir ve ZY'li ergenler tarafından her zaman uygun şekilde tanınamayabilir. Bu nedenle, ZY'li ergenlerin menstruasyon ile ilgili yaşadıkları sorunları sosyal normlar içinde uygun iletişim araçlarıyla tanıma ve tanımlamada merkezi bir rol oynamaları özellikle önemlidir.

ZY'li hastaların standart menstrüel hijyen rutinlerini uygulamakta bilişsel, duyuşsal ve/veya motor yeteneklerine göre değişen düzeylerde günlük çekme eğiliminde oldukları bilinmektedir (13). Çalışmamızdaki ZY'li vakaların %73,5'inin (36/49) menstruasyon hijyeninde yardıma ihtiyacı bulunmaktadır. ZY düzeyine göre hafif olanların %37,6'sının (n=6), orta olanların %80'inin (n=12), ağır olanların tamamının menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olmuştur. ZY düzeyi arttıkça menstrüel hijyeni sağlamak için temizlik kurallarına uyum sorunu ve yardım ihtiyacı artmaktadır (sırasıyla p=0,007 ve p<0,001). Annelerin cevaplarına göre menstruasyon

hijyeninde yardım ihtiyacı olan hastaların %50'si (18/36); olmayanların %38,5'i (5/13) kan taşma şikayeti bildirmiştir. Çalışmadaki yardım ihtiyacı olan 36 vakanın %38,9'u (14/36) ped takması gerektiğinin, %47,2'si (17/36) mahremiyetinin farkında değildir. Anneler tarafından kirli pedlerini duvara yapıştırma, yabancılara adet gördüğünü söyleme, memelerini gösterme gibi uygunsuz davranışlar belirtilmiştir. Uygunsuz davranışlar ZY'li kadınlar ve bakım verenler için önemlidir. Rodger ve Lipscombe, ZY'li kadınların kirli bez ve pedlerin değişiminde yaşadıkları uygunsuz hijyen davranışlarını menstrüel bakım konusunda yeterli eğitimin sağlanmamasıyla ilişkilendirmiştir (217). Çalışmamızda vakaların %41,6'sı kirli bez veya pedlerin değişiminde hijyen sorunu yaşamaktadır. ZY'li annelerin bir kısmı menstruasyon sırasında kızlarının ped değişimi yapamayacağını öngörerek hiç denemedikleri belirtmiştir. Literatürde bu konuyla ilgili ZY'li kadınların %29 (n=109) kadar yüksek kısmına daha öncesinde kendi menstrüel bakımlarını yönetmeyi öğrenmek için deneme fırsatının hiç verilmediğine dikkat çeken bir çalışma bulunmaktadır (217). Ancak bu konu çalışmamızda ayrıca sorgulanmamıştır. Çalışmamızda görüşme yapılan annelerden biri kızının iç çamaşırında ilk defa kan gördüğünde çok korktuğunu ve ona bu durumu "idrarında kan geldiği" şeklinde açıkladığını ifade etmiştir. Rodgers, ZY'li birçok kadının toplumsal normların farkında olduğunu ve bunların ihlal edildiğinde utanç yaşadıklarını öne sürmüştür (218). ZY'li kızlarda menarş şok, sıkıntı ve uygunsuz davranışlarla sonuçlanır (139, 146). Bu nedenle, ebeveynlerin kızlarına bu tür bilgileri adet görmeye başlamadan önce vermeleri önemlidir.

Vakaların 37'si (%75,5) bir eğitim kurumunda eğitim almaktadır. Menstruasyon vaka grubunda %40,5 oranla kontrol grubundan anlamlı derecede yüksek okul devamsızlığına sebep olmaktadır ($p<0,001$). Menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olan vakalardan beşi (%13,5) hiçbir zaman menstruasyon günlerinde okula gitmemektedir. Yardıma ihtiyacı olup menstruasyon günlerinde okula gidebilen kızların altı tanesi (%27,3'ü) okulda pedini değiştirebilmektedir. Okulda ped değiştiren vakalardan iki tanesine eğitim kurumundaki öğretmenleri yardımcı olurken, dört anne ped değiştirebilmek için okula gitmektedir. Menstrüel bakımda yardım ihtiyacı olup okula gidebilen vakaların annelerinden 12 tanesi (%42,9) kızlarına menstruasyon hijyeninde okulda yardımcı olabilecek personel olmadığını belirtmiştir. Menstrüel bakım hakkında bilgi ve beceri edinme şansı, bağımsızlığın arttırılmasında

da önemli bir rol oynamaktadır. Menstrüel hijyeni sağlamada ZY'li ergenlerin bağımlılığı, eğitim kurumunda yardımcı personel yetersizliği, uygunsuz davranışlar ve pandemi şartları vaka grubundaki yüksek okul devamsızlığının muhtemel nedenleridir. Bir çalışmada okul devamsızlığı 79 ZY'li ergende %31,6 (25/79) iken 1051 sağlıklı ergende %26,2 olarak saptanmıştır (216).

Menstruasyonun günlük hayat üzerine olan etkisinde annelerin cevaplarına göre vaka grubu ile kontrol grubu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p=0,431$). Kontrol grubunda menstruasyon fiziksel aktiviteleri vaka grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde fazla kısıtlamaktadır ($p=0,048$). Hastaların fiziksel fonksiyonları CHAQ ile belirlenmiştir. Hastaların %20,4'ünde ($n=10$) hafif fiziksel kısıtlılık, %38,8'inde ($n=19$) orta fiziksel kısıtlılık, %40,8'inde ($n=20$) ağır fiziksel kısıtlılık bulunmaktadır. Vaka grubundaki ergenlerin primer hastalıklarının morbiditesi olan düşük fiziksel fonksiyonlar bu gruptaki ergenlerde menstruasyonun fiziksel aktiviteler üzerindeki daha az olan etkisini açıklayabilir. SP'li 79 postmenarşal ergenin %72'si (57/79) menslerin okula, sosyal veya fiziksel aktivitelere katılımları üzerinde hiçbir etkisi olmadığını, 46'sının ise mensler sırasında bu aktivitelerden en az birine katılmadığını belirtmiştir (216).

ZY'li kadınların menstruasyon sırasında sorun yaşama olasılığı ihtiyaç duydukları bakım ve destek seviyesi ile ilişkili düşünülmektedir. Çalışmalarda bağımsızlık düzeyi ile menstruasyonun yarattığı sorun düzeyi arasında basit bir ilişki olmadığı görülmüştür. Görevleri yardımsız yerine getiremeyen, ancak bunları bazı yardımlarla yapabilen kadınların sorun yaşama olasılığı en yüksek olduğu görülmüştür. Menstruasyon bakım vericiler için ek sorumluluk ve görevler gerektirirse bu durum bakım verenlerin menstruasyonu sorunlu olarak tanımlaması daha olası hale getirebilir (139). Bir çalışmada 12-18 yaşları arasında SP'li ergenlerin bakım verenleri (%93 anne, %4 baba, %2 bakıcı) ergenin bakım gereksinimi arttıkça daha fazla kişisel ve sosyal sıkıntı bildirmişlerdir. Bu durumun, adetlerle ilgilenen ek dış bakıcılara sahip ailelerin algıladığı veya yaşadığı sorunlar, menstruasyon dönemlerinde bakım verenlerin dinlenme zamanlarında kısıtlanma ve bakım sağlanması için özellikle anneye düşen artmış sorumluluk ile ilişkili olduğu düşünülmüştür (216). Çalışmamızda menstruasyonun ergenin yaşam kalitesi üzerine olan etkisi bakım

verenin gözlemlerine dayalı olarak sorgulanmış, bakım vericilerin kendi yaşam kalitesi ise sorgulanmamıştır.

Çalışmamızda hastaların zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyleri ile annelerin kızlarının adet görmesini sorun olarak değerlendirmesi arasında anlamlı ilişki yoktur (sırasıyla $p=0,544$; $p=0,359$). Çalışmaya katılan ZY’li ergenlerin annelerinden 10 (%20,4) tanesi kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak değerlendirmiş, altı anne menstruasyon sırasında ağrı, düzensiz ve uzamış adet kanaması, PMS ilişkili yakınmalar ve nöbette artış nedenleri ile bilgi talep etmiş; ancak annelerden hiçbiri kızlarının menstruasyonuna müdahale edilmesini istememiştir. Annelerin kızlarının adet olmaması, adetlerin baskılanması konusundaki “kendi rahatlığı için kötülük etme”, “bu benim sorumluluğum” algısı, kültürel farklılıklar ile ilişkili olabilir. Annelerin kızlarının düzenli menstruasyon görmesini “sağlık göstergesi” olarak kabul etmeleri ve bu dönemleri kızlarının “normal” çocuklara benzediği anlardan biri olarak görmeleri nedeniyle menstruasyona müdahale edilmesi istemediklerini düşünüyoruz. Benzer şekilde Tayvan’da ZY’si olan 12 kız hastanın annesiyle yapılan bir çalışmada kızlarının ömür boyu yüksek bakım ihtiyacına rağmen hiçbir anne menstruasyon yönetiminde güçlük bildirmemiş, annelerin hepsi menstruasyonda kızlarına yardım etme konusunda hoşgörülü bir tutum içinde görülmüştür. Bunun annelerin başa çıkma stratejileri ve bakım görevlerine ilişkin kültürel inançlarından kaynaklandığı düşünülmüştür (141). Literatüre bakıldığı zaman menstrüel supresyon talep etme oranlarının ülkeler arasında farklılık gösterdiğini görüyoruz. Avustralya’da yapılan bir çalışmada vakaların %25’i menstrüel supresyon tedavisi alırken (216), Kanada’da yapılan bir çalışmada ise ailelerin %67’si menstrüel supresyon, %29’u ise adet düzenleyici tedavi talep etmiş, yani vakaların sadece %4’ü herhangi bir müdahale istememiştir (16).

Bununla beraber ZY’li kadınlar menstruasyonla ilgili davranış ve/veya hijyen endişeleri, kanamanın düzenlenmesi, doğum kontrolü gibi nedenlerle menstruasyonun baskılanmak istendiğini ortaya koyan çalışmalar vardır (17, 18, 117). Angelman sendromlu 48 kız hastayla yapılan bir çalışmada (191) hastaların %48’i kanama kontrolü ; Rett sendromlu 77 kız hastayla yapılan bir çalışmada (145) hastaların %67,6’sının adetlerini düzenlemek; Hamilton ve arkadaşlarının Rett sendromlu 21 hastayla yaptığı başka bir çalışmada (148) hastaların %62’sinin menstrüel baskılama

veya dismenore için hormonal yöntem kullandığı görülmüştür. ZY'li hastalarda menstruasyona bakış açısı altta yatan hastalık, eşlik eden komorbiditeler ve içinde bulunulan kültürü yansıtabilir.

Çalışmamızın en önemli kısıtlılığı hastaların yaşam kalitesi ile ilişkili verilerin ergenlerin kendilerinden ziyade, annelerinden geri bildirim yoluyla alınmış olmasıdır. Çocukların yaşam kalitesini değerlendirmede birincil yöntem öz bildirim anketleri olmasına rağmen, ankete yanıt veren çocukların uyumsuzluk veya algılama düzeyindeki yetersizlik nedeniyle her zaman uygulanamayabilir. Bu gibi durumlarda ebeveyn formları bir alternatif sunar (219). Literatürde çocuk öz bildirim ve ebeveyn formları çeşitli çalışmalarda karşılaştırılmıştır. Theunissen ve arkadaşlarının 1105 Hollanda'lı çocukla yaptığı çalışmada çocuklar fiziksel işlevsellik, özerklik, bilişsel işlevsellik ve olumlu duygular alanlarında ebeveynlerinden önemli ölçüde daha düşük puanlama yapmışlardır ($p < 0,05$) (219). Bununla birlikte literatürde ebeveynlerin, çocuklarının kendi raporlarından daha düşük yaşam kalitesi düzeyi bildirme eğilimi gösterdiği çalışmalar da mevcuttur (220-222). Bu farklılıklar, çocukların deneyim, inançlarına ilişkin ebeveyn bilgi eksikliği, kendine ve başkalarına bakış açısındaki algısal sorunları temsil ediyor olabilir (220). Çalışmamızda anneler hafif ZY'li kızlarına göre menstruasyon dışı ve menstruasyon sırasında fiziksel ve duygusal işlevselliğini daha yüksek bildirirken, ergenler kendi sosyal, okul, psikososyal işlevsellikleri annelerine göre daha yüksek değerlendirmiştir. Bununla birlikte hafif ZY'li ergen ve annelerinin cevapları arasında istatistiksel fark yoktur. Ancak bu korelasyon orta-ağır ZY'li hastaları kapsayacak şekilde genellenemez. Çünkü zihinsel etkilenim ağırlaştıkça en çok etkilediği alanlardan biri kendini ifade edebilme ve iletişim becerileridir. Çalışmanın pandemi döneminde yapılması, ülkemizde ilk onaylı koronavirüs vakasının 11 Mart 2020 tarihinde tespit edilmiş olması (223), hastanemizde hasta kabulünde kısıtlamalar yapılmış olması nedeniyle anneler ve hafif ZY'li hastaların kendileriyle görüşmelerin telefon yoluyla yapılmış olması çalışmanın diğer bir önemli kısıtlılığıdır. Bununla beraber 351 kişiye bir yaşam kalitesi ölçeği olan SF-36'nın uygulayıcı tarafından telefon görüşmesi yoluyla veya kişilerin kendileri tarafından doldurulduğu bir çalışmada sonuçlar benzer olarak görülmüştür (224). Kayıtlarda bulunan veri eksikliği ve hastalara telefon yoluyla ulaşılamaması nedeniyle vaka grubuna ancak 49 hasta dahil edilebilmiştir ancak genetik sendromlarla giden

ZY'li hastalarda menstruasyonun yaşam kalitesi üzerine olan etkisine yönelik bilginiz dahilinde başka çalışma olmaması nedeniyle az katılımcıyla da olsa çalışmamızın değerli olduğunu düşünüyoruz. ZY etiyojisinin heterojen olması, ZY'ye eşlik eden fiziksel kapasitenin değişkenliği çalışmanın diğer kısıtlılığıdır. Çalışmanın kesitsel olması nedeniyle yaşam kalitesi sorgulamasının katılımcıların hangi menstrüel periyoduna denk geldiği bilinmemektedir, yaşanan zorluklarla ilgili algıyı etkilemiş olabilir.

Özetle çalışmamızda ZY'li ergenlerde menstrüel özellikler beklendiği şekilde kontrol grubuyla benzerdir. ZY'si olan ergenlerde menstruasyon ilişkili yaşam kalitesi, sağlıklı ergenlerden düşüktür. Bu çalışma ile, ZY'si olan ergenlerin menstruasyon döneminde fiziksel, duygusal, sosyal, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanlarında anlamlı derecede düşüş yaşandığı, menstruasyon döneminde yaşam kalitelerinin daha da azaldığı görülmüştür. Bilginiz dahilinde literatürde menstruasyon ilişkili yaşam kalitesinin düştüğünü gösteren başka çalışma yoktur. Yaşam kalitesinde menstruasyon ilişkili azalma olmasına rağmen hiçbir annenin menstrüel baskılama talep etmemesi de çalışmanın başka önemli bir sonucudur. Ailelerin menstruasyon ve menstrüel belirtiler ile ilgili bilgi düzeyinin artırılması ve ergenin menstruasyon sırasında kişisel bakımını sağlamaya yönelik becerilerinin geliştirilmesi konusunda yeterli desteğin sağlanması, ZY'li ergenlerin bağımsızlık ve fonksiyonelliğinde artışa zemin hazırlayarak bu gruptaki aile ve ergen kaygısını, yüksek okul devamsızlığını azaltabilir.

Tablo 4.14. Tüm vakaların özellikleri, menstruasyon sorunları ve menstruasyon sorunlarının yaşam kalitesine etkisi

Hasta	Yaşı	Tanısı	ZY derecesi	CHAQ kısıtlılık	Eğitim Alma Durumu	Menars Yaşı	Dismenore	Menstruasyon Hijyeninde Yardım İhtiyacı	Menstruasyonda Davranış Sorunlarında Artma	Epilepsi	Menstruasyonda Nöbet Sıklığında Artış	Menstruasyon Sırasında Okul Devamsızlığı	Menstruasyon Bilgi Talep	Menstruasyon Dışı Toplam Yaşam Kalitesi Puanı	Menstruasyon Sırasında Toplam Yaşam Kalitesi Puanı
E.V.	15,33	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	12,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Evet	16,30	7,61
A.Ç.	13,58	Down S.	Hafif	Hafif	Alıyor	12,0	Evet	Yok	Evet	Yok	-	Evet	Evet	77,17	75,00
E.D.	16,76	22q11.2 Del.S	Hafif	Hafif	Alıyor	14,0	Evet	Yok	Hayır	Var	Yok	Hayır	Evet	56,52	54,35
E.B.	11,46	Rett S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	10,0	Hayır	Var	Hayır	Var	Var	-	Evet	52,77	52,78
C.Ö.	12,36	Down S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	11,7	?	Var	Evet	Yok	-	-	Hayır	59,70	58,34
N.G.	12,02	Rett S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	11,0	?	Var	Hayır	Var	Var	-	Hayır	40,28	40,28
E.A.	16,24	Angelman S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	10,0	?	Var	Evet	Var	Var	-	Hayır	25,00	2,50
İ.B.	12,02	Rett S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	10,5	?	Var	Hayır	Yok	-	Evet	Hayır	59,78	56,52
T.T.	13,00	Angelman S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	11,0	Evet	Var	Evet	Var	Yok	Evet	Hayır	61,96	41,30
G.D.	16,00	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	13,0	Evet	Var	Evet	Var	Yok	Evet	Hayır	59,78	52,17
N.T.	12,22	Williams S.	Hafif	Orta	Alıyor	11,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	54,35	52,17
Ş.E.	16,01	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	13,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	71,74	63,04
G.H.	16,31	Angelman S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	15,0	Evet	Var	Evet	Var	Yok	-	Hayır	29,17	29,17
Y.D.	20,10	22q11.2 Del.S	Hafif	Orta	Almıyor	15,0	Evet	Yok	Evet	Yok	-	-	Hayır	59,72	77,78
A.A.	18,98	Williams S.	Orta	Orta	Almıyor	10,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	-	Hayır	54,17	44,45
Y.B.	16,79	Down S.	Ağır	Orta	Alıyor	12,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	51,09	47,83
Y.Y.	22,13	22q11.2 Del.S	Hafif	Hafif	Almıyor	12,0	Evet	Yok	Hayır	Yok	-	-	Hayır	100,00	98,61

															79
A.Y.	14,11	Williams S.	Orta	Şiddetli	Alıyor	10,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	33,70	30,43
N.Y.	22,13	22q11.2 Del.S	Hafif	Hafif	Almıyor	12,0	Evet	Yok	Hayır	Yok	-	-	Hayır	100,00	100,00
H.U.	15,98	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	14,0	Evet	Var	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	61,96	67,39
N.Ö.	15,74	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	13,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	45,65	28,26
M.A.	14,37	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	13,0	Evet	Var	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	55,43	53,26
B.G.	18,91	Williams S.	Hafif	Hafif	Alıyor	13,0	Evet	Yok	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	93,48	96,74
T.G.	17,35	Rett S.	Ağır	Şiddetli	Almıyor	9,5	Evet	Var	Evet	Var	Yok	-	Hayır	61,11	55,56
Z.C.	12,09	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	9,0	Evet	Var	Hayır	Yok	-	Evet	Hayır	69,57	64,13
S.A.	15,93	Williams S.	Orta	Şiddetli	Alıyor	14,0	Evet	Var	Hayır	Yok	-	Evet	Hayır	29,35	29,35
C.G.	14,30	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	13,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	86,96	65,22
E.İ.	14,06	Williams S.	Hafif	Orta	Alıyor	12,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	54,35	47,83
N.A.	17,19	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	10,0	Evet	Yok	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	92,39	91,30
S.Y.	12,90	Down S.	Orta	Hafif	Alıyor	12,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	78,26	77,17
G.D.	14,93	Down S.	Orta	Hafif	Alıyor	13,6	Evet	Yok	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	89,13	77,17
Ş.Ç.	14,97	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	12,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	51,09	45,65
S.D.	14,89	Down S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	13,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	71,74	67,39
C.K.	15,33	Down S.	Ağır	Orta	Almıyor	13,5	Evet	Var	Evet	Yok	-	-	Hayır	84,72	72,22
M.Ş.	1251	Down S.	Hafif	Orta	Alıyor	11,5	Evet	Var	Hayır	Yok	--	Hayır	Hayır	80,44	56,52
Z.E.	13,20	Down S.	Orta	Hafif	Alıyor	12,0	Evet	Yok	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	95,65	100,00
A.K.	12,23	Down S.	Hafif	Şiddetli	Alıyor	10,0	Hayır	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	75,00	71,74
R.Ü.	11,39	Down S.	Hafif	Şiddetli	Alıyor	10,5	Hayır	Var	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	80,43	80,43
S.K.	17,47	22q11.2 Del.S	Hafif	Orta	Alıyor	11,0	Hayır	Yok	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	60,87	51,09
İ.K.	11,92	Williams S.	Orta	Orta	Alıyor	10,5	Hayır	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	75,00	71,74
M.A.	12,84	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	12,2	Hayır	Var	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	95,65	95,65
E.A.	14,52	Williams S.	Orta	Orta	Alıyor	14,0	Hayır	Var	Hayır	Yok	-	Hayır	Hayır	41,30	46,74
B.K.	15,63	Down S.	Orta	Orta	Alıyor	12,0	Hayır	Var	Evet	Yok	-	Evet	Hayır	67,39	66,30

Z.K.	12,73	Williams S.	Hafif	Orta	Alıyor	11,8	Hayır	Yok	Evet	Yok	-	Hayır	Hayır	51,09	45,65
T.G.	20,94	22q11.2 Del.S	Hafif	Hafif	Almıyor	13,0	Hayır	Yok	Evet	Yok	-	-	Hayır	100,00	100,00
Z.B.	14,14	22q11.2 Del.S	Hafif	Hafif	Alıyor	13,0	Hayır	Yok	Hayır	Var	Yok	Hayır	Hayır	79,35	70,65
K.Ş.	13,10	Down S.	Hafif	Orta	Alıyor	11,0	Hayır	Var	Hayır	Yok	-	Evet	Hayır	84,78	86,96
İ.T.	9,33	Rett S.	Ağır	Şiddetli	Alıyor	8,5	Evet	Var	Evet	Yok	-	Hayır	Evet	59,10	44,32
L.Y.	13,06	William S.	Orta	Orta	Alıyor	9,0	Evet	Var	Evet	Yok	-	Evet	Evet	33,70	19,57

80

6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

1. Çalışmamızda ZY grubundaki menarş yaşı ortalama $11,83 \pm 1,58$ yıl, kontrol grubunun $12,11 \pm 1,08$ yıl olup istatistiksel olarak farklılık yoktur ($p=0,304$).
2. Vaka grubunun menstruasyon sıklığı $32,09 \pm 20,91$ gün, menstruasyon süresi $5,30 \pm 1,57$ günken kontrol grubunun menstruasyon sıklığı $28,64 \pm 2,85$ gün, menstruasyon süresi $5,72 \pm 1,51$ gün olup menstruasyon sıklığı ve süresinde gruplar arasında istatistiksel anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır (sırasıyla $p=0,208$, $p=0,181$).
3. Vaka grubunun %95,9'u, kontrol grubunun %90'ı menstruasyon döneminde hafif-normal kanama bildirmiş olup grupların kanama miktarları arasında istatistiksel anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p=0,319$).
4. Annelerinin cevaplarına göre vaka grubunun %67,35'inde (33/49), kontrol grubunun %88'inde dismenore mevcut olup istatistiksel anlamlı bir farklılık bulunmamaktadır ($p=0,069$). Dört anne (%8,1) kızlarının menstruasyon sırasında ağrısı olup olmadığını anlayamamaktadır.
5. Vaka grubunun %32,7'si (16/49), kontrol grubunun %52'si (26/50) menstruasyon sırasında ağrı kesici ilaç kullanmaktadır. Vakalarda ağrı kesici olarak en sık kullanılan ilaç %55,5 ile parasetamoldür.
6. Premenstrüel belirtiler vaka annelerinin cevaplarına %51'inde bulunmaktadır. Kontrol grubunda %84 oranda bildirilmiş olup vakaların annelerinin cevaplarına göre karşılaştırıldığında istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksektir ($p=0,002$).
7. Vakaların %73'ünün (36/49) menstruasyon bakımında yardıma ihtiyacı bulunmaktadır. ZY düzeyine göre hafif olanların %37,6'sının ($n=6$), orta olanların %80'inin ($n=12$), ağır olanların tamamının menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olmuştur. ZY düzeyi arttıkça menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı anlamlı oranda artmaktadır ($p<0,001$).
8. Menstruasyon vakaların %40,5 (15/37) okul devamsızlığına neden olmaktadır. Menstruasyon vaka grubunda, kontrol grubundan istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek okul devamsızlığı neden olmaktadır. Menstruasyon hijyeninde yardım ihtiyacı olan vakalardan beşi (%13,5) hiçbir zaman menstruasyon

- günlerinde okula gitmemektedir. Yardıma ihtiyacı olup menstruasyon günlerinde okula gidebilen kızların altı tanesi (%27,3'ü) okulda pedini değiştirebilmektedir.
9. Kontrol grubunda menstruasyon fiziksel aktiviteleri vaka grubundan istatistiksel olarak anlamlı düzeyde fazla kısıtlamaktadır ($p=0,048$).
 10. Menarş öncesi danışmanlık almak için başvuran ebeveyn olmamıştır. Vaka annelerinin %40,8'i (20/49) daha öncesinde menstruasyon ile ilgili olarak bir doktor tarafından bilgilendirilmiştir. Daha önce menstruasyon konusunda bilgilendirilmiş vakaların %65'i (13/20) menstrüel şikayetler nedeniyle doktora başvurusu sırasında, yedi hasta (%35) herhangi bir şikayeti olmaksızın menstruasyonla ilgili bilgi almıştır.
 11. Çalışmamızda hastaların zihinsel ve fiziksel yetersizlik düzeyleri ile annelerin kızlarının adet görmesini sorun olarak değerlendirmesi arasında anlamlı ilişki yoktur (sırasıyla $p=0,544$; $p=0,359$). Çalışmaya katılan ZY'li ergenlerin annelerinden 10 (%20,4) tanesi kızlarının menstruasyon görmesini sorun olarak görmektedir. Hiçbir anne mestrüel supresyon talep etmemiştir.
 12. Annelerin cevaplarına göre vakaların menstruasyon dışı fiziksel, sosyal, okul, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi puanları kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür ($p<0,05$). ZY düzeyi arttıkça bu alanlardaki yaşam kalitesinde düşüş anlamlıdır. Menstruasyon dışı duygusal işlevsellikte anlamlı fark yoktur ($p=0,534$). Vaka grubunda menstruasyon sırasında sosyal, okul, psikososyal işlevsellik ve toplam yaşam kalitesi kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktür (sırasıyla; $p<0,001$, $p=0,006$, $p=0,002$, $p=0,003$). Fiziksel işlevsellik menstruasyon dışında vaka grubunda anlamlı daha düşük olup, menstruasyon sırasında vaka grubunda yine daha düşük olmakla beraber istatistiksel olarak benzerdir ($p=102$).
 13. Çalışmamızda sağlıklı ergenlerde menstruasyon ile sosyal işlevsellik hariç tüm alanlarda düşme olmakla beraber fiziksel ve toplam yaşam kalitesinde düşüş anlamlıdır. ZY'li ergen anneleri tüm yaşam kalitesi puanlarında düşüş bildirmiştir, bunlardan okul işlevselliği dışındaki tüm yaşam kalitesi alanlarındaki düşme istatistiksel anlamlıdır ($p=0,081$).
 14. Ailelere menarş öncesi dönemden itibaren menstruasyon ile başa çıkma, kendilerini bekleyen olası sorunlar ve mevcut seçenekler hakkında danışmanlık

hizmeti ve eğitim verilmeli, ailelerin menstruasyon ve menstrüel belirtiler ile ilgili bilgi düzeyi artırılmalıdır. ZY’li ergenlerin bağımsızlık ve işlevselliğini arttırabilmesi için menstruasyon sırasında kişisel bakımını sağlamaya yönelik becerilerin geliştirilmesi konusunda ergene yeterli destek sağlanmalıdır. Uygun danışmanlık ve eğitim hizmetleri bu gruptaki aile ve ergen kaygısını, yüksek olan okul devamsızlığını azaltabilir.

7. KAYNAKLAR

1. Association AP. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (5th ed.). American Psychiatric Publishing. 2013.
2. Schalock RL, Luckasson R. American Association on Mental Retardation's Definition, Classification, and System of Supports and Its Relation to International Trends and Issues in the Field of Intellectual Disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*. 2004;1(3-4):136-46.
3. Müdürlüğü EvYHG. Engelli ve Yaşlı İstatistik Bülteni 2020 [Available from: <https://www.ailevecalisma.gov.tr/media/42250/istatistik-bulteni-2020-mart.pdf>].
4. TÜİK. Özürlülerin Sorun ve Beklentileri Araştırması. 2010:1-2.
5. Patel DR, Apple R, Kanungo S, Akkal A. Intellectual disability: definitions, evaluation and principles of treatment. *Pediatric Medicine*. 2018;1.
6. Oliveira LF, Chaves TF, Baretto N, de Luca GR, Barbato IT, Barbato Filho JH, et al. Etiology of intellectual disability in individuals from special education schools in the south of Brazil. *BMC Pediatrics*. 2020;20(1):506.
7. Stromme P. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. *Dev Med Child Neurol*. 2000;42(2):76-86.
8. Stevenson RE, Procopio-Allen AM, Schroer RJ, Collins JS. Genetic syndromes among individuals with mental retardation. *Am J Med Genet A*. 2003;123A(1):29-32.
9. Antoniazzi F, Zamboni G. Central precocious puberty: current treatment options. *Paediatr Drugs*. 2004;6(4):211-31.
10. Beausang CC, Razor AG. Young western women's experiences of menarche and menstruation. *Health Care Women Int*. 2000;21(6):517-28.
11. Tracy J, Grover S, Macgibbon S. Menstrual issues for women with intellectual disability. *Aust Prescr*. 2016;39(2):54-7.
12. Burke LM, Kalpakjian CZ, Smith YR, Quint EH. Gynecologic issues of adolescents with Down syndrome, autism, and cerebral palsy. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2010;23(1):11-5.
13. Elkins TE, Gafford LS, Wilks CS, Muram D, Golden G. A model clinic approach to the reproductive health concerns of the mentally handicapped. *Obstet Gynecol*. 1986;68(2):185-8.
14. Backeljauw PF, Rose SR, Lawson M. Clinical Management of Menstruation in Adolescent Females With Developmental Delay. *The Endocrinologist*. 2004;14(2):87-92.
15. Grover SR. Gynaecological issues in adolescents with disability. *J Paediatr Child Health*. 2011;47(9):610-3.
16. Dizon CD, Allen LM, Ornstein MP. Menstrual and contraceptive issues among young women with developmental delay: a retrospective review of cases at the Hospital for Sick Children, Toronto. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2005;18(3):157-62.
17. Ledger S, Earle S, Tilley E, Walmsley J. Contraceptive decision-making and women with learning disabilities. *Sexualities*. 2016;19(5-6):698-724.
18. van Schrojenstein Lantman-de Valk HM, Rook F, Maaskant MA. The use of contraception by women with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res*. 2011;55(4):434-40.
19. McCabe MP. Sexual Knowledge, Experience and Feelings Among People with Disability. *Sexuality and Disability*. 1999;17:157-70.

43. PC. W. Gross motor milestone statistics. In: Gross motor skills in children with Down syndrome: A guide for parents and professionals. Woodbine House, Baltimore.p.228.
 44. Kumin L. Speech and language skills in children with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 1996;2(2):109-15.
 45. Brown FR, 3rd, Greer MK, Aylward EH, Hunt HH. Intellectual and adaptive functioning in individuals with Down syndrome in relation to age and environmental placement. *Pediatrics*. 1990;85(3 Pt 2):450-2.
 46. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003;361(9365):1281-9.
 47. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, Skotko B, Schwartz A. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169(2):135-49.
 48. Myers BA, Pueschel SM. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *J Nerv Ment Dis*. 1991;179(10):609-13.
 49. Kent L, Evans J, Paul M, Sharp M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 1999;41(3):153-8.
 50. Lai F, Williams RS. A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Arch Neurol*. 1989;46(8):849-53.
 51. Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, von Pechmann WS, Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 1991;88(1):132-9.
 52. Roizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 1994;36(7):594-600.
 53. Roizen NJ, Wolters C, Nicol T, Blondis TA. Hearing loss in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 1993;123(1):S9-12.
 54. Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Annerén G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child*. 1998;79(3):242-5.
 55. Sare Z, Ruvalcaba RH, Kelley VC. Prevalence of thyroid disorder in Down syndrome. *Clin Genet*. 1978;14(3):154-8.
 56. Tüysüz B, Beker DB. Thyroid dysfunction in children with Down's syndrome. *Acta Paediatr*. 2001;90(12):1389-93.
 57. Van Goor JC, Massa GG, Hirasing R. Increased incidence and prevalence of diabetes mellitus in Down's syndrome. *Arch Dis Child*. 1997;77(2):186.
 58. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Res Dev Disabil*. 2016;57:181-92.
 59. Bovicelli L, Orsini LF, Rizzo N, Montacuti V, Bacchetta M. Reproduction in Down syndrome. *Obstet Gynecol*. 1982;59(6 Suppl):13s-7s.
 60. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2001;107(2):442-9.
 61. Johannisson R, Gropp A, Winking H, Coerdts W, Rehder H, Schwinger E. Down's syndrome in the male. Reproductive pathology and meiotic studies. *Hum Genet*. 1983;63(2):132-8.
 62. Wilson M, Carter IB. Williams Syndrome. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing
- Copyright © 2022, StatPearls Publishing LLC.; 2022.
63. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. *N Engl J Med*. 2010;362(3):239-52.
 64. Mervis CB, Robinson BF, Bertrand J, Morris CA, Klein-Tasman BP, Armstrong SC. The Williams syndrome cognitive profile. *Brain Cogn*. 2000;44(3):604-28.

65. Morris CA. Introduction: Williams syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2010;154C(2):203-8.
66. Klein-Tasman BP, van der Fluit F, Mervis CB. Autism Spectrum Symptomatology in Children with Williams Syndrome Who Have Phrase Speech or Fluent Language. *J Autism Dev Disord.* 2018;48(9):3037-50.
67. Collins RT, 2nd, Kaplan P, Somes GW, Rome JJ. Long-term outcomes of patients with cardiovascular abnormalities and williams syndrome. *Am J Cardiol.* 2010;105(6):874-8.
68. Sindhar S, Lugo M, Levin MD, Danback JR, Brink BD, Yu E, et al. Hypercalcemia in Patients with Williams-Beuren Syndrome. *J Pediatr.* 2016;178:254-60.e4.
69. Kim YM, Cho JH, Kang E, Kim GH, Seo EJ, Lee BH, et al. Endocrine dysfunctions in children with Williams-Beuren syndrome. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2016;21(1):15-20.
70. Palacios-Verdú MG, Segura-Puimedon M, Borralleras C, Flores R, Del Campo M, Campuzano V, et al. Metabolic abnormalities in Williams-Beuren syndrome. *J Med Genet.* 2015;52(4):248-55.
71. Pober BR, Wang E, Caprio S, Petersen KF, Brandt C, Stanley T, et al. High prevalence of diabetes and pre-diabetes in adults with Williams syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2010;154c(2):291-8.
72. Cherniske EM, Sadler LS, Schwartz D, Carpenter TO, Pober BR. Early puberty in Williams syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1999;8(2):117-21.
73. Pankau R, Partsch CJ, Winter M, Gosch A, Wessel A. Incidence and spectrum of renal abnormalities in Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet.* 1996;63(1):301-4.
74. von Gontard A, Niemczyk J, Borggreffe-Moussavian S, Wagner C, Curfs L, Equit M. Incontinence in children, adolescents and adults with Williams syndrome. *Neurourol Urodyn.* 2016;35(8):1000-5.
75. Jackowski AP, Rando K, Maria de Araújo C, Del Cole CG, Silva I, Tavares de Lacerda AL. Brain abnormalities in Williams syndrome: a review of structural and functional magnetic resonance imaging findings. *Eur J Paediatr Neurol.* 2009;13(4):305-16.
76. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, Philip N, Swillen A, Vorstman JAS, et al. 22q11.2 deletion syndrome. *Nature Reviews Disease Primers.* 2015;1(1):15071.
77. Bassett AS, McDonald-McGinn DM, Devriendt K, Digilio MC, Goldenberg P, Habel A, et al. Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr.* 2011;159(2):332-9.e1.
78. Philip N, Bassett A. Cognitive, behavioural and psychiatric phenotype in 22q11.2 deletion syndrome. *Behav Genet.* 2011;41(3):403-12.
79. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet.* 1997;34(10):798-804.
80. Cancrini C, Puliafito P, Digilio MC, Soresina A, Martino S, Rondelli R, et al. Clinical features and follow-up in patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr.* 2014;164(6):1475-80.e2.
81. Park IS, Ko JK, Kim YH, Yoo HW, Seo EJ, Choi JY, et al. Cardiovascular anomalies in patients with chromosome 22q11.2 deletion: a Korean multicenter study. *Int J Cardiol.* 2007;114(2):230-5.
82. Weinzimer SA. Endocrine aspects of the 22q11.2 deletion syndrome. *Genet Med.* 2001;3(1):19-22.
83. Mertz LGB, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Nielsen KB, Grønskov K, et al. Angelman syndrome in Denmark. Birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2013;161(9):2197-203.
84. Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics.* 2003;40(2):87-95.

85. Smith A, Wiles C, Haan E, McGill J, Wallace G, Dixon J, et al. Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *J Med Genet.* 1996;33(2):107-12.
86. Lossie AC, Whitney MM, Amidon D, Dong HJ, Chen P, Theriaque D, et al. Distinct phenotypes distinguish the molecular classes of Angelman syndrome. *J Med Genet.* 2001;38(12):834-45.
87. Bindels-de Heus K, Mous SE, Ten Hooven-Radstaake M, van Iperen-Kolk BM, Navis C, Rietman AB, et al. An overview of health issues and development in a large clinical cohort of children with Angelman syndrome. *Am J Med Genet A.* 2020;182(1):53-63.
88. Valente KD, Koiffmann CP, Fridman C, Varella M, Kok F, Andrade JQ, et al. Epilepsy in patients with angelman syndrome caused by deletion of the chromosome 15q11-13. *Arch Neurol.* 2006;63(1):122-8.
89. Buntinx IM, Hennekam RC, Brouwer OF, Stroink H, Beuten J, Mangelschots K, et al. Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *Am J Med Genet.* 1995;56(2):176-83.
90. Glassman LW, Grocott OR, Kunz PA, Larson AM, Zella G, Ganguli K, et al. Prevalence of gastrointestinal symptoms in Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2017;173(10):2703-9.
91. Khan N, Cabo R, Tan WH, Tayag R, Bird LM. Healthcare burden among individuals with Angelman syndrome: Findings from the Angelman Syndrome Natural History Study. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7(7):e00734.
92. Bindels-de Heus KGCB, Mous SE, ten Hooven-Radstaake M, van Iperen-Kolk BM, Navis C, Rietman AB, et al. An overview of health issues and development in a large clinical cohort of children with Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2020;182(1):53-63.
93. Michieletto P, Bonanni P, Pensiero S. Ophthalmic findings in Angelman syndrome. *J aapos.* 2011;15(2):158-61.
94. Larson AM, Shinnick JE, Shaaya EA, Thiele EA, Thibert RL. Angelman syndrome in adulthood. *Am J Med Genet A.* 2015;167a(2):331-44.
95. Williams CA, Driscoll DJ, Dagli AI. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. *Genetics in Medicine.* 2010;12(7):385-95.
96. Bienvenu T, Philippe C, De Roux N, Raynaud M, Bonnefond JP, Pasquier L, et al. The incidence of Rett syndrome in France. *Pediatr Neurol.* 2006;34(5):372-5.
97. Hagberg B. Rett's syndrome: prevalence and impact on progressive severe mental retardation in girls. *Acta Paediatr Scand.* 1985;74(3):405-8.
98. Kerr AM, Stephenson JB. Rett's syndrome in the west of Scotland. *Br Med J (Clin Res Ed).* 1985;291(6495):579-82.
99. Leonard H, Bower C, English D. The prevalence and incidence of Rett syndrome in Australia. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 1997;6 Suppl 1:8-10.
100. Suzuki H, Hirayama Y, Arima M. [Prevalence of Rett syndrome in Tokyo]. *No To Hattatsu.* 1989;21(5):430-3.
101. Cuddapah VA, Pillai RB, Shekar KV, Lane JB, Motil KJ, Skinner SA, et al. Methyl-CpG-binding protein 2 (MECP2) mutation type is associated with disease severity in Rett syndrome. *J Med Genet.* 2014;51(3):152-8.
102. Neul JL, Fang P, Barrish J, Lane J, Caeg EB, Smith EO, et al. Specific mutations in methyl-CpG-binding protein 2 confer different severity in Rett syndrome. *Neurology.* 2008;70(16):1313-21.
103. Smeets EEJ, Pelc K, Dan B. Rett Syndrome. *Molecular Syndromology.* 2011;2(3-5):113-27.

104. Woodyatt G, Ozanne A. Communication abilities and Rett syndrome. *J Autism Dev Disord.* 1992;22(2):155-73.
105. Dolce A, Ben-Zeev B, Naidu S, Kossoff EH. Rett syndrome and epilepsy: an update for child neurologists. *Pediatr Neurol.* 2013;48(5):337-45.
106. Steffenburg U, Hagberg G, Hagberg B. Epilepsy in a representative series of Rett syndrome. *Acta Paediatr.* 2001;90(1):34-9.
107. Glaze DG, Percy AK, Skinner S, Motil KJ, Neul JL, Barrish JO, et al. Epilepsy and the natural history of Rett syndrome. *Neurology.* 2010;74(11):909-12.
108. Tarquinio DC, Motil KJ, Hou W, Lee HS, Glaze DG, Skinner SA, et al. Growth failure and outcome in Rett syndrome: specific growth references. *Neurology.* 2012;79(16):1653-61.
109. Motil KJ, Caeg E, Barrish JO, Geerts S, Lane JB, Percy AK, et al. Gastrointestinal and nutritional problems occur frequently throughout life in girls and women with Rett syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2012;55(3):292-8.
110. WHO. Health for the world's adolescents A second chance in the second decade 2014 [Available from: <https://apps.who.int/adolescent/second-decade/section2/page1/recognizing-adolescence.html>].
111. Nathan BM, Palmert MR. Regulation and disorders of pubertal timing. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2005;34(3):617-41, ix.
112. Marshall WA, Tanner JM. Variations in pattern of pubertal changes in girls. *Arch Dis Child.* 1969;44(235):291-303.
113. Lacroix AE, Gondal H, Langaker MD. Physiology, Menarche. *StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing LLC.; 2022.*
114. ACOG Committee Opinion No. 349, November 2006: Menstruation in girls and adolescents: using the menstrual cycle as a vital sign. *Obstet Gynecol.* 2006;108(5):1323-8.
115. Bundak R, Darendeliler F, Günöz H, Baş F, Saka N, Neyzi O. Puberty and pubertal growth in healthy Turkish girls: no evidence for secular trend. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2008;1(1):8-14.
116. Abacı A, Çatlı, G., & Aydın, M. . Türkiye Milli Pediatri Derneği Çocuk Endokrinolojisi ve Diyabet Derneği Ortak Kılavuzu. 4. Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında Tanı ve Tedavi Kılavuzları. 2014:1-2.
117. Quint EH, O'Brien RF, Committee On A, North American Society for P, Adolescent G. Menstrual Management for Adolescents With Disabilities. *Pediatrics.* 2016;138(1).
118. Zacharin M. Endocrine problems in children and adolescents who have disabilities. *Horm Res Paediatr.* 2013;80(4):221-8.
119. Siddiqi SU, Van Dyke DC, Donohoue P, McBrien DM. Premature sexual development in individuals with neurodevelopmental disabilities. *Developmental Medicine & Child Neurology.* 1999;41(6):392-5.
120. Knickmeyer RC, Wheelwright S, Hoekstra R, Baron-Cohen S. 'Age of menarche in females with autism spectrum conditions '. *Developmental Medicine & Child Neurology.* 2006;48(12):1007-8.
121. Kirkham YA, Allen L, Kives S, Caccia N, Spitzer RF, Ornstein MP. Trends in menstrual concerns and suppression in adolescents with developmental disabilities. *J Adolesc Health.* 2013;53(3):407-12.
122. Goldstein H. Menarche, menstruation, sexual relations and contraception of adolescent females with Down syndrome. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1988;27(4):343-9.
123. Killian JT, Lane JB, Cutter GR, Skinner SA, Kaufmann WE, Tarquinio DC, et al. Pubertal development in Rett syndrome deviates from typical females. *Pediatr Neurol.* 2014;51(6):769-75.

124. Heger S, Sippell WG, Partsch CJ. Gonadotropin-releasing hormone analogue treatment for precocious puberty. Twenty years of experience. *Endocr Dev.* 2005;8:94-125.
125. Buchanan A, Wilkins R. Sexual abuse of the mentally handicapped: difficulties in establishing prevalence. *Psychiatric Bulletin.* 1991;15(10):601-5.
126. Hard SP, William. *Sexual Abuse of Persons with Developmental Disabilities: A Case Study.* January 1987.
127. Chamberlain A, Rauh J, Passer A, McGrath M, Burket R. Issues in fertility control for mentally retarded female adolescents: I. Sexual activity, sexual abuse, and contraception. *Pediatrics.* 1984;73(4):445-50.
128. Stromsness MM. Sexually Abused Women with Mental Retardation. *Women & Therapy.* 1994;14(3-4):139-52.
129. Beail N, Warden S. Sexual abuse of adults with learning disabilities. *J Intellect Disabil Res.* 1995;39 (Pt 5):382-7.
130. McCabe MP, Cummins RA. The Sexual Knowledge, Experience, Feelings and Needs of People with Mild Intellectual Disability. *Education and Training in Mental Retardation and Developmental Disabilities.* 1996;31(1):13-21.
131. Michelle McCarthy DT. A Prevalence Study of Sexual Abuse of Adults with Intellectual Disabilities Referred for Sex Education. 2010.
132. Savasi I, Spitzer RF, Allen LM, Ornstein MP. Menstrual suppression for adolescents with developmental disabilities. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2009;22(3):143-9.
133. Bettendorf B, Shay S, Tu F. Dysmenorrhea: Contemporary Perspectives. *Obstetrical & Gynecological Survey.* 2008;63(9).
134. Hickey M, Balen A. Menstrual disorders in adolescence: investigation and management. *Hum Reprod Update.* 2003;9(5):493-504.
135. Agarwal A, Venkat A. Questionnaire study on menstrual disorders in adolescent girls in Singapore. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2009;22(6):365-71.
136. Nur Azurah AG, Sanci L, Moore E, Grover S. The quality of life of adolescents with menstrual problems. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2013;26(2):102-8.
137. Yang T, To W. Comparison of quality of life scores in adolescents with menstrual dysfunction. *Hong Kong J Gynecol Obstet Midwifery.* 2006;6(1):24-31.
138. Fitzgerald MH. The interplay of culture and symptoms: Menstrual symptoms among Samoans. *Medical Anthropology.* 1990;12(2):145-67.
139. Rodgers J, Lipscombe J, Santer M. Menstrual Problems Experienced by Women with Learning Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities.* 2006;19:364-73.
140. Carlson G, Wilson J. MENSTRUAL MANAGEMENT: THE MOTHER'S PERSPECTIVE. *Mental Handicap Research.* 1994;7(1):51-63.
141. Chou YC, Lu ZY. Caring for a daughter with intellectual disabilities in managing menstruation: a mother's perspective. *J Intellect Dev Disabil.* 2012;37(1):1-10.
142. Mason L, Cunningham C. An Exploration of Issues around Menstruation for Women with Down Syndrome and their Carers. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities.* 2008;21(3):257-67.
143. Carlson G, Wilson J. Menstrual management and women who have intellectual disabilities: Service providers and decision-making. *Journal of Intellectual & Developmental Disability.* 1996;21:39-57.
144. Gomez MT, Carlson GM, Van Dooren K. Practical approaches to supporting young women with intellectual disabilities and high support needs with their menstruation. *Health Care Women Int.* 2012;33(8):678-94.
145. Humphrey KN, Horn PS, Olshavsky L, Reebals L, Standridge SM. Features of Menstruation and Menstruation Management in Individuals with Rett Syndrome. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology.* 2021;34(2):144-53.

146. Ditchfield H, Burns J. Understanding our Bodies, Understanding Ourselves: The Menstrual Cycle, Mental Health and Women with Learning Disabilities. *Tizard Learning Disability Review*. 2004;9(4):24-32.
147. Kyrkou M. Health issues and quality of life in women with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res*. 2005;49(Pt 10):770-2.
148. Hamilton A, Marshal MP, Sucato GS, Murray PJ. Rett syndrome and menstruation. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2012;25(2):122-6.
149. Walsh PN, Heller T, Schupf N, Van Schrojenstein Lantman-de Valk H. Healthy Ageing – Adults with Intellectual Disabilities: Women's Health and Related Issues. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. 2001;14(3):195-217.
150. ACOG Committee Opinion No. 651: Menstruation in Girls and Adolescents: Using the Menstrual Cycle as a Vital Sign. *Obstet Gynecol*. 2015;126(6):e143-e6.
151. Widholm O, Kantero RL. A statistical analysis of the menstrual patterns of 8,000 Finnish girls and their mothers. *Acta Obstet Gynecol Scand Suppl*. 1971;14:Suppl 14:1-36.
152. World Health Organization multicenter study on menstrual and ovulatory patterns in adolescent girls. II. Longitudinal study of menstrual patterns in the early postmenarcheal period, duration of bleeding episodes and menstrual cycles. World Health Organization Task Force on Adolescent Reproductive Health. *J Adolesc Health Care*. 1986;7(4):236-44.
153. Kinon BJ, Gilmore JA, Liu H, Halbreich UM. Hyperprolactinemia in response to antipsychotic drugs: characterization across comparative clinical trials. *Psychoneuroendocrinology*. 2003;28:69-82.
154. Joffe H, Hayes FJ. Menstrual cycle dysfunction associated with neurologic and psychiatric disorders: their treatment in adolescents. *Ann N Y Acad Sci*. 2008;1135:219-29.
155. Weeks AD. Menorrhagia and hypothyroidism. Evidence supports association between hypothyroidism and menorrhagia. *Bmj*. 2000;320(7235):649.
156. Baker LJ, O'Brien PM. Premenstrual syndrome (PMS): a peri-menopausal perspective. *Maturitas*. 2012;72(2):121-5.
157. Quint EH, Elkins TE, Sorg CA, Kope S. The treatment of cyclical behavioral changes in women with mental disabilities. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 1999;12(3):139-42.
158. Herzog AG. Catamenial epilepsy: Update on prevalence, pathophysiology and treatment from the findings of the NIH Progesterone Treatment Trial. *Seizure*. 2015;28:18-25.
159. Verrotti A, D'Egidio C, Agostinelli S, Verrotti C, Pavone P. Diagnosis and management of catamenial seizures: a review. *Int J Womens Health*. 2012;4:535-41.
160. Saltonstall B. *Mothers Raising Daughters with Cognitive Delay: Reflections on Menarche & Menstruation*. 2007.
161. Paransky OI, Zurawin RK. Management of menstrual problems and contraception in adolescents with mental retardation: a medical, legal, and ethical review with new suggested guidelines. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2003;16(4):223-35.
162. Kirkham YA, Ornstein MP, Aggarwal A, McQuillan S. Menstrual suppression in special circumstances. *J Obstet Gynaecol Can*. 2014;36(10):915-24.
163. Wacker J, Macy R, Barger E, Parish S. Sexual assault prevention for women with intellectual disabilities: a critical review of the evidence. *Intellect Dev Disabil*. 2009;47(4):249-62.
164. Melbourne TRCSH. Menstrual management in adolescents with disabilities [Available from: https://www.rch.org.au/clinicalguide/guideline_index/Menstrual_management_in_adolescents_with_disabilities/].

165. Perriera L, Martin J, Ahuja SP. Reducing Heavy Menstrual Bleeding: Safety and Efficacy of Tranexamic Acid. *Clinical Medicine Insights: Women's Health*. 2012;5:CMWH.S6314.
166. Kreutner AKK. Sexuality, fertility, and the problems of menstruation in mentally retarded adolescents. *Pediatric clinics of North America*. 1981;28 2:475-80.
167. Edelman A, Gallo MF, Nichols MD, Jensen JT, Schulz KF, Grimes DA. Continuous versus cyclic use of combined oral contraceptives for contraception: systematic Cochrane review of randomized controlled trials. *Hum Reprod*. 2006;21(3):573-8.
168. Teichmann A, Apter D, Emerich J, Greven K, Klasa-Mazurkiewicz D, Melis GB, et al. Continuous, daily levonorgestrel/ethinyl estradiol vs. 21-day, cyclic levonorgestrel/ethinyl estradiol: efficacy, safety and bleeding in a randomized, open-label trial. *Contraception*. 2009;80(6):504-11.
169. Gold MA, Duffy K. Extended cycling or continuous use of hormonal contraceptives for female adolescents. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2009;21(5):407-11.
170. Jayo MJ, Register TC, Hughes CL, Blas-Machado U, Sulistiawati E, Borgerink H, et al. Effects of an oral contraceptive combination with or without androgen on mammary tissues: a study in rats. *J Soc Gynecol Investig*. 2000;7(4):257-65.
171. Ursin G, Ross RK, Sullivan-Halley J, Hanisch R, Henderson B, Bernstein L. Use of oral contraceptives and risk of breast cancer in young women. *Breast Cancer Res Treat*. 1998;50(2):175-84.
172. Gaffield ME, Culwell KR, Lee CR. The use of hormonal contraception among women taking anticonvulsant therapy. *Contraception*. 2011;83(1):16-29.
173. Tanis BC, Rosendaal FR. Venous and arterial thrombosis during oral contraceptive use: risks and risk factors. *Semin Vasc Med*. 2003;3(1):69-84.
174. Committee Opinion No. 668: Menstrual Manipulation for Adolescents With Physical and Developmental Disabilities. *Obstet Gynecol*. 2016;128(2):e20-5.
175. Stewart FH, Kaunitz AM, Laguardia KD, Karvois DL, Fisher AC, Friedman AJ. Extended use of transdermal norelgestromin/ethinyl estradiol: a randomized trial. *Obstet Gynecol*. 2005;105(6):1389-96.
176. Phelps JY, Kelter ME. Confronting the Legal Risks of Prescribing the Contraceptive Patch With Ongoing Litigation. *Obstetrics & Gynecology*. 2009;113(3).
177. Lethaby A, Irvine G, Cameron I. Cyclical progestogens for heavy menstrual bleeding. *Cochrane Database Syst Rev*. 2008(1):Cd001016.
178. Broome M, Fotherby K. Clinical experience with the progestogen-only pill. *Contraception*. 1990;42 5:489-95.
179. Ziemann M, Guillebaud J, Weisberg E, Shangold GA, Fisher AC, Creasy GW. Contraceptive efficacy and cycle control with the Ortho Evra/Evra transdermal system: the analysis of pooled data. *Fertil Steril*. 2002;77(2 Suppl 2):S13-8.
180. Arias RD, Jain JK, Brucker C, Ross D, Ray A. Changes in bleeding patterns with depot medroxyprogesterone acetate subcutaneous injection 104 mg. *Contraception*. 2006;74(3):234-8.
181. Black A, Francoeur D, Rowe T, Collins J, Miller D, Brown T, et al. SOGC clinical practice guidelines: Canadian contraception consensus. *J Obstet Gynaecol Can*. 2004;26(3):219-96.
182. Harel Z, Johnson CC, Gold MA, Cromer B, Peterson E, Burkman R, et al. Recovery of bone mineral density in adolescents following the use of depot medroxyprogesterone acetate contraceptive injections. *Contraception*. 2010;81(4):281-91.
183. ACOG Committee Opinion No. 415: Depot medroxyprogesterone acetate and bone effects. *Obstet Gynecol*. 2008;112(3):727-30.

184. Bonny AE, Ziegler J, Harvey R, Debanne SM, Secic M, Cromer BA. Weight gain in obese and nonobese adolescent girls initiating depot medroxyprogesterone, oral contraceptive pills, or no hormonal contraceptive method. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2006;160(1):40-5.
185. Andersson JK, Rybo G. Levonorgestrel-releasing intrauterine device in the treatment of menorrhagia. *Br J Obstet Gynaecol*. 1990;97(8):690-4.
186. Hidalgo M, Bahamondes L, Perrotti M, Diaz J, Dantas-Monteiro C, Petta C. Bleeding patterns and clinical performance of the levonorgestrel-releasing intrauterine system (Mirena) up to two years. *Contraception*. 2002;65(2):129-32.
187. Nevatte T, O'Brien PMS, Bäckström T, Brown C, Dennerstein L, Endicott J, et al. ISPMDC consensus on the management of premenstrual disorders. *Arch Womens Ment Health*. 2013;16(4):279-91.
188. Rapkin AJ, Lewis EI. Treatment of Premenstrual Dysphoric Disorder. *Women's Health*. 2013;9(6):537-56.
189. Foldvary-Schaefer N, Falcone T. Catamenial epilepsy: pathophysiology, diagnosis, and management. *Neurology*. 2003;61(6 Suppl 2):S2-15.
190. Reddy DS. Clinical pharmacokinetic interactions between antiepileptic drugs and hormonal contraceptives. *Expert Rev Clin Pharmacol*. 2010;3(2):183-92.
191. Kaskowitz AP, Dendrinis M, Murray PJ, Quint EH, Ernst S. The Effect of Menstrual Issues on Young Women with Angelman Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2016;29(4):348-52.
192. Yang T, W. T. Comparison of quality of life scores among non-exercising adolescent females and adolescent dancers with oligomenorrhea and amenorrhea. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2007;20(2):83-8.
193. Morse JM, Doan HM. Adolescents' Response to Menarche. *Journal of School Health*. 1987;57(9):385-9.
194. Whisnant L, Zegans L. A study of attitudes toward menarche in White middle-class American adolescent girls. *The American Journal of Psychiatry*. 1975;132(8):809-14.
195. Clarke AE, Ruble DN. Young adolescents' beliefs concerning menstruation. *Child Dev*. 1978;49(1):231-4.
196. Brooks-Gunn J, Ruble DN. The Development of Menstrual-Related Beliefs and Behaviors during Early Adolescence. *Child Development*. 1982;53(6):1567-77.
197. Koff E, Rierdan J. Early adolescent girls' understanding of menstruation. *Women Health*. 1995;22(4):1-21.
198. Wilkinson J, Dreyfus D, Cerreto M, Bokhour B. "Sometimes I feel overwhelmed": educational needs of family physicians caring for people with intellectual disability. *Intellect Dev Disabil*. 2012;50(3):243-50.
199. Phillips A, Morrison J, Davis RW. General practitioners' educational needs in intellectual disability health. *J Intellect Disabil Res*. 2004;48(Pt 2):142-9.
200. Chenoweth L. *Sexuality and People with Intellectual Disability* (2nd Edition), Lydia Fegan, Anne Rauch and Wendy McCarthy, Sydney: Mclennan & Petty, 1993. *The Australian Journal of Rehabilitation Counselling*. 1997;3(2):103-4.
201. Gill CJ, Kirschner KL, Reis JP. Health services for women with disabilities: Barriers and portals. *Reframing women's health: Multidisciplinary research and practice*. Thousand Oaks, CA, US: Sage Publications, Inc; 1994. p. 357-66.
202. Celik C. Wechsler çocuklar için zekâ ölçekleri ile dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu olan çocukların bilişsel profillerinin incelenmesi. 2013.
203. Klepper SE. Measures of pediatric function: The Child Health Assessment Questionnaire (CHAQ), Juvenile Arthritis Functional Assessment Report (JAFAR), Juvenile Arthritis Functional Assessment Scale (JAFAS), Juvenile Arthritis Functional Status Index (JASI), and Pediatric Orthopedic Surgeons of North America (POSNA) Pediatric

- Musculoskeletal Functional Health Questionnaire. *Arthritis & Rheumatism*. 2003;49(S5):S5-S14.
204. Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care*. 1999;37(2):126-39.
205. MEMİK DNÇ. Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeğinin 13-18 Yaş Ergen Formunun Geçerlik ve Güvenilirliği. 2007.
206. Quint EH. Gynecological care for teenagers with disabilities. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2003;16(2):115-7.
207. Wallander JL, Schmitt M, Koot HM. Quality of life measurement in children and adolescents: issues, instruments, and applications. *J Clin Psychol*. 2001;57(4):571-85.
208. Ncube BL, Perry A, Weiss JA. The quality of life of children with severe developmental disabilities. *J Intellect Disabil Res*. 2018;62(3):237-44.
209. Neece CL. Mindfulness-Based Stress Reduction for Parents of Young Children with Developmental Delays: Implications for Parental Mental Health and Child Behavior Problems. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. 2014;27(2):174-86.
210. Reddihough D, Leonard H, Jacoby P, Kim R, Epstein A, Murphy N, et al. Comorbidities and quality of life in children with intellectual disability. *Child Care Health Dev*. 2021;47(5):654-66.
211. Arora S, Goodall S, Viney R, Einfeld S. Health-related quality of life amongst primary caregivers of children with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res*. 2020;64(2):103-16.
212. Nurkhairulnisa AI, Chew KT, Zainudin AA, Lim PS, Shafiee MN, Kampan N, et al. Management of Menstrual Disorder in Adolescent Girls with Intellectual Disabilities: A Blessing or a Curse? *Obstetrics and Gynecology International*. 2018;2018:9795681.
213. Willman EA, Collins WP, Clayton SG. Studies in the involvement of prostaglandins in uterine symptomatology and pathology. *Br J Obstet Gynaecol*. 1976;83(5):337-41.
214. Marjoribanks J, Proctor M, Farquhar C, Derks RS. Nonsteroidal anti-inflammatory drugs for dysmenorrhoea. *Cochrane Database Syst Rev*. 2010(1):Cd001751.
215. Armour M, Parry K, Al-Dabbas MA, Curry C, Holmes K, MacMillan F, et al. Self-care strategies and sources of knowledge on menstruation in 12,526 young women with dysmenorrhea: A systematic review and meta-analysis. *PLoS One*. 2019;14(7):e0220103.
216. Zacharin M, Savasi I, Grover S. The impact of menstruation in adolescents with disabilities related to cerebral palsy. *Arch Dis Child*. 2010;95(7):526-30.
217. Rodgers J, Lipscombe J. The nature and extent of help given to women with intellectual disabilities* to manage menstruation. *Journal of Intellectual & Developmental Disability - J INTELLECT DEV DISABIL*. 2005;30:45-52.
218. Rodgers J. Pain, shame, blood and doctors: how women with learning difficulties experience menstruation. *Women's Studies International Forum* 2001a(24):523-39.
219. Theunissen NC, Vogels TG, Koopman HM, Verrips GH, Zwinderman KA, Verloove-Vanhorick SP, et al. The proxy problem: child report versus parent report in health-related quality of life research. *Qual Life Res*. 1998;7(5):387-97.
220. Upton P, Lawford J, Eiser C. Parent-child agreement across child health-related quality of life instruments: a review of the literature. *Qual Life Res*. 2008;17(6):895-913.
221. Klassen AF, Miller A, Fine S. Agreement between parent and child report of quality of life in children with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Child Care Health Dev*. 2006;32(4):397-406.
222. Kiss E, Kapornai K, Baji I, Mayer L, Vetró A. Assessing quality of life: mother-child agreement in depressed and non-depressed Hungarian. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2009;18(5):265-73.
223. [Available from: <https://covid19.saglik.gov.tr/TR-66935/genel-koronavirus-tablosu.html>].

224. García M, Rohlf s I, Vila J, Sala J, Pena A, Masiá R, et al. Comparison between telephone and self-administration of Short Form Health Survey Questionnaire (SF-36). Gac Sanit. 2005;19(6):433-9.

8. EKLER

Ek-1 : Demografik Bilgiler

Hasta Kodu:.....

1-Yaş:

2-Nerede yaşıyorsunuz?

Ev

Kurum

3-Bakın ihtiyaçlarınızı/ çocuğunuzun ihtiyaçlarını kim karşılıyor?

Kendi

Biyolojik ebeveyn

Aile bireyi

Aile dışı(üvey anne – baba)

5-Ailenizin Aylık Gelir Düzeyi:

(1) Düşük (0-2500TL) (2) Orta (2500-10000TL) (3)Yüksek(10000TL ve üzeri)

6-Ailenizin Çocuk Sayısı:

(1) Bir

(2) İki

(3) Üç ve üstü

7-Kaçıncı Çocuk:

(1) Birinci

(2) İkinci

(3)Üçüncü ve sonrası

8-Anne ve Baba:

(1) Birlikteler

(2) Ayrılar/ Boşanmışlar

(3) Annem hayatta değil

(4) Babam hayatta değil

9-Anne Yaşı:.....

10-Anne Eğitim Düzeyi:

(1) Okuma yazması yok (2) İlkokul

(3) Orta – Lise (4) Yüksek

11-Anne mesleği:

(1) Çalışıyor (2) Ev hanımı (3)Emekli

Çalışıyor ise: Meslek

12-Baba Yaşı:.....

13-Baba Eğitim Düzeyi:

(1) Okuma yazması yok (2) İlkokul

(3) Orta – Lise (4) Yüksek

14-Baba mesleği:

(1) Çalışıyor (2) İşsiz (3) Emekli

Çalışıyor ise: Meslek

(Hastalık süresi, ek problemler ve okulla ilgili sorular)

16- Çocuğunuzun başka tıbbi/ cerrahi problemleri var mı?

Evet Hayır

Eğer cevabınız evet ise, çocuğunuzun ne gibi tıbbi/ cerrahi problemleri var?

.....

17- Çocuğunuz şu anda okula ya da eğitim kurumuna gidiyor mu?

Evet Okulun kaçınıcı yılında:.....(şu anda bulunulan yıl veya eğer yaz tatilinde ise tamamlanmış olan yılı belirtiniz)

Özel eğitim alıyor

Kaynaştırma öğrencisi

Hayır

Ek -2: ÇOCUKLUK ÇAĞI DEĞERLENDİRME ANKETİ
(CHILDHOOD HEALTH ASSESSMENT QUESTIONNAIRE- CHAQ)

Bu bölümde çocuğunuzun hastalığının onun günlük yaşam faaliyetlerini nasıl etkilediğini öğrenmek istiyoruz. Bu sayfasının arkasına kendi görüşlerinizi ekleyebilirsiniz. Aşağıdaki soruları yanıtlarken, **BİR ÖNCEKİ HAFTAYI GÖZÖNÜNE ALIN** ve lütfen çocuğunuzun günlük hareket yeteneğini en iyi tanımlayan tek bir yanıt işaretleyiniz. Soruları yanıtlarken, **SADECE HASTALIKTAN DOLAYI ORTAYA ÇIKAN GÜÇLÜKLERİ VE KISITLILIKLARI BELİRTİNİZ.** Sorgulanan, çocuğunuzun yaşlılarının da yapması beklenmeyen bir iş ise, lütfen 'Uygulanamaz' kutusunu işaretleyiniz. Örneğin eğer çocuğunuzun herhangi bir hareketi **HASTALIK NEDENİYLE DEĞİL DE** yaşı küçük olduğu için zorlanıyorsa, lütfen 'UYGULANAMAZ' olarak işaretleyiniz.

	hiç	biraz	çok	yapa	uygul
	zorla	zorlan	zorlan	mıyo	anam
	nmad	arak	arak	r	az
	an				

GIYİNME VE KİŞİSEL BAKIM

Çocuğunuz:

-Ayakkabı bağlarını bağlayabilmek ve düğmelerini iliklemek dahil, kendi başına giyinebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Saçını yıkayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Çoraplarını çıkarabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-El tırnaklarını kesebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

AYAĞA KALKMA

Çocuğunuzun:

-
- Alçak bir sandalyeden veya yerden ayağa kalkabiliyor mu?
- Yatağa girip çıkabiliyor veya bebek karyolasında ayakta durabiliyor mu?

YEMEK YEME

Çocuğunuz:

- Tabağındaki eti kesebiliyor mu?
- Bir fincan ya da bardağı ağızına götürebiliyor mu?
- Cips paketini açabiliyor mu?

YÜRÜME

Çocuğunuzun:

- Ev dışında düz yolda yürüyebiliyor mu?
- Beş tane basamağı çıkabiliyor mu?

Yukarıdaki işleri yapmak için çocuğunuzun genellikle kullandığı yardımcı alet ve cihazları lütfen işaretleyiniz:

- Baston - Giyinmek için kullanılan aletler(düğme ilikleme aleti, fermuar çekme aleti, uzun saplı ayakkabı çekeceği, vs)
- Yürüteç -Çevresi kalınlaştırılmış kalem veya özel gereçler (çatal, kaşık, bıçak, vs)
- Koltuk değneği -Özel yapılmış veya desteklenmiş sandalye
- Tekerlekli sandalye -Diğer(lütfen belirtiniz.....)

Çocuğunuzun HASTALIĞINDAN DOLAYI başka bir kimsenin yardımına ihtiyaç duyduğu durumları işaretleyiniz.

- Giyinme ve kişisel bakım -Yemek yeme

-Ayağa kalkma	<input type="checkbox"/>	-Yürüme	<input type="checkbox"/>
		hiç	biraz
		zorlan	zorlan
		mada	arak
		n	k
		çok	yapa
		zorla	mıyo
		nara	r
			uygul
			anam
			az

VÜCUT BAKIMI (HİJYEN)

Çocuğunuz:

-Tüm vücudunu yıkayıp kurulayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Banyo küvetinde yıkanabiliyor mu?(küvete girip, çıkabiliyor mu?)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Tuvalet veya lazımlığa oturup kalkabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Dişlerini fırçalayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Saçlarını tarayıp/fırçalayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Pedini kendi değiştirebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

UZANMA

Çocuğunuz:

-Başının üzerindeki bir yerden ağır bir oyuncak kutusu veya bir kitabı alıp aşağı indirebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Giyisi veya bir kağıt parçasını almak için yere eğilebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bir kazağı başından aşağı geçirebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Omuzlarının üzerinden geriye bakmak için boynunu çevirebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

TUTMA

Çocuğunuz:

-Tükenmez veya kurşun kalemle yazı yazabiliyor veya karalama yapabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
--	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------

-Araba kapısı açabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Önceden açılmış kavanoz kapaklarını açabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Muslukları açıp kapayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Bir kapıyı açmak için tokmağı çevirip, aynı zamanda kapıyı itebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	hiç zorlan madan	biraz zorla narak	çok zorla narak	Yapa mıyor	Uygula namaz
FAALİYETLER(Aktivitel er)					
Çocuğunuz:					
-Ayak işleri görebiliyor, alışveriş yapabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Otomobile, oyuncak arabaya veya otobüse binip inebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-İki veya üç tekerlekli bisiklete binebiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Ev işleri yapabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Koşup oynayabiliyor mu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Yukarıdaki işleri yapmak için çocuğunuzun genellikle kullandığı yardımcı alet ve cihazları lütfen işaretleyiniz:

- | | | | |
|---|--------------------------|--|--------------------------|
| - Yükseltilmiş tuvalet oturağı | <input type="checkbox"/> | - Küvet tutamaçları | <input type="checkbox"/> |
| -Küvet taburesi | <input type="checkbox"/> | -Uzanmak için uzun saplı aletler | <input type="checkbox"/> |
| -Kavanoz açacağı(önceden açılmış kavanozlar için) | <input type="checkbox"/> | -Banyoda kullanılan uzun saplı aletler | <input type="checkbox"/> |

Çocuğunuzun HASTALIĞINDAN DOLAYI başka bir kimsenin yardımına ihtiyaç duyduğu durumları işaretleyiniz.

- | | | | |
|-----------------------|--------------------------|---------------------------|--------------------------|
| -Vücut bakımı(hijyen) | <input type="checkbox"/> | -Tutma ve açma | <input type="checkbox"/> |
| -Uzanma | <input type="checkbox"/> | -Ayak işleri ve ev işleri | <input type="checkbox"/> |

Ek-3.1: MENSTRUASYON SORGULAMA HASTA FORMU

1. Menarş (ilk adet) Yaşı:

2. Adetleriniz düzenli mi? Cevabınız hayır ise tarif ediniz.

Evet

Hayır

.....

3. Adetler kaç gün sürüyor?

4. Bir adetinizin başlangıcından diğer adetinizin başlangıcına kadar geçen süre kaç gün sürüyor?

5. Adetlerinizde kanama miktarı ne kadar?

Çok yoğun (1-2 saatte bir ped değiştirmek gerekiyor.)

Normal (Günde 4-6 ped değiştirmek gerekiyor.)

Hafif

6. Adetleriniz sırasında yataklara ya da iç çamaşırlarınıza kan çıkıyor mu?

Evet

Hayır

7. Adet pedlerini değiştirirken başka birisinin yardımına ihtiyacınız var mı?

Evet

Hayır

Cevabınız evet ise soru 7a, 7b, 7c ve 7d' yi cevaplayınız.

	Evet	Hayır
7a) Adet zamanlarında adet ped kullanman gerektiğinin farkında mısınız?		
7b) Adet pedleri değiştirirken bunun sizin özeliniz olduğunun farkında mısınız?		
7c) Adet pedleri okulda /eğitim kurumunda değiştirebiliyor musunuz?		
7d) Adet pedleri okulda/ eğitim kurumunda değiştirmesi gerektiğinde yardımcı olacak kimse bulunuyor mu?		
7e) Adet pedleri değiştirirken temizlik kurallarına dikkat ediyor musunuz?		

8. Adetler ağrılı mı?

Evet Hayır

Cevabınız evet ise aşağıdaki soruları cevaplayınız.

8a) Ağrının şiddetini 1'den 10' a kadar derecelendirirsek sizin ağrınız kaç numaraya denk gelir? İşaretleyiniz.

Ağrı yok

En şiddetli ağrı

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	----

8b) Dismenorenin eşlik eden bulgulara göre evrelendirilmesi

Evre	Menstrüasyon	Günlük aktivite	Diğer semptomlar	Analjezik kullanımı
0	Ağrılı değildir	Etkilenmemiştir	Yok	Gerekmez
1	Ağrılıdır	Bazen kısıtlanır	Yok	Nadiren gerekir
2	Ağrılıdır	Etkilenir	Var	Gerekir
3	Ağrılıdır	Etkilenir	Daha şiddetli	Sonuç alınamaz

9. Adet ağrısı nedeniyle ağrı kesici kullanıyorsunuz?

10. Adetten önce ya da adet sırasında sinirlilik artıyor mu?

Evet Hayır

11. Adetten önce ya da adet sırasında saldırgan davranışlarda artış oluyor mu?

Evet Hayır

Cevabınız evet ise soru 11a, 11b ve 11c' yi cevaplayınız.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
11a) Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
11b) Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
11c) Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

12. Adetten önce ya da adet sırasında tekrarlayıcı hareketlerde artış oluyor mu?

Evet Hayır

Cevabımız evet ise soru 13a,13b ve 13c' yi cevaplayınız.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
12a)Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
12b)Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
12c)Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

13. Adetten önce ya da adet sırasında takıntılı davranışlarda artış oluyor mu?

Evet

Hayır

Cevabımız evet ise soru 13a,13b ve 13c' yi işaretleyiniz.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
13a) Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
13b) Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
13c) Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

14. Adet sırasında/hemen öncesinde aşağıdaki bulgulardan oluyor mu?

Bulantı

Kusma

Baş ağrısı

Şişlik hissi

İshal

Sırt ağrısı

15. Adetler okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?

16.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
Adetler sosyal işlevselliğinizi (günlük hayatını) devamı önlüyor mu?				

17.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
Adetler fiziksel aktivitelere devamı önlüyor mu?				

18. Hastalığınız nedeniyle kullandığınız ilaç var mı? Varsa neler?

Evet Hayır

.....

19. Menstrüel şikayetleriniz nedeniyle kullandığınız ilaç var mı? Varsa neler?

Evet Hayır

.....

20. Menstrüel şikayetiniz nedeniyle kullandığınız ilaçlar etkili oluyor mu?

Evet Hayır

21. Adet sorunları nedeniyle doktora hiç başvurduunuz mu?

Ek-3.2.: MENSTRUASYON SORGULAMA EBEVEYN FORMU

1. Çocuğunuzun Menarş Yaşı:
2. Çocuğunuzun adetleri düzenli mi? Cevabınız hayır ise tarif ediniz.

Evet Hayır

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

3. Çocuğunuzun adetleri kaç gün sürüyor?
4. Çocuğunuzun bir adetinin başlangıcından diğer adetinin başlangıcına kadar geçen süre kaç gün sürüyor?
5. Çocuğunuzun adetlerinde kanama miktarı ne kadar?

Çok yoğun (1-2 saatte bir ped değiştirmek gerekiyor.) Normal (Günde 4-6 ped değiştirmek gerekiyor.) Hafif

6. Çocuğunuzun adetleri sırasında yataklara ya da iç çamaşırlarınıza kan çıkıyor mu?

Evet Hayır

7. Çocuğunuz menstrüel pedleri değiştirirken başka birisinin yardımına ihtiyacı var mı?

Evet Hayır

Cevabınız evet ise soru 7a, 7b, 7c ve 7d' yi cevaplayınız.

	Evet	Hayır
7a) Adet zamanlarında menstrüel ped kullanması gerektiğinin farkında mı?		
7b) Menstrüel pedleri değiştirirken mahremiyetin farkında mı?		
7c) Menstrüel pedleri okulda /eğitim kurumunda değiştirebiliyor mu?		
7d) Menstrüel pedleri okulda/ eğitim kurumunda değiştirmesi gerektiğinde yardımcı olacak kimse bulunuyor mu?		
7e)Menstrüel pedleri değiştirirken temizlik kurallarına dikkat ediyor mu?		

8. Çocuğunuzun adetleri ağrılı mı?

Evet

Hayır

Cevabınız evet ise aşağıdaki soruları cevaplayınız.

8a) Ağrının şiddetini 1'den 10' a kadar derecelendirirsek sizin ağrınız kaç numaraya denk gelir? İşaretleyiniz.

Ağrı yok

En şiddetli ağrı

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

8b) Dismenorenin eşlik eden bulgulara göre evrelendirilmesi

Evre	Menstrüasyon	Günlük aktivite	Diğer semptomlar	Analjezik kullanımı
0	Ağrılı değildir	Etkilenmemiştir	Yok	Gerekmez
1	Ağrılıdır	Bazen kısıtlanır	Yok	Nadiren gerekir
2	Ağrılıdır	Etkilenir	Var	Gerekir
3	Ağrılıdır	Etkilenir	Daha şiddetli	Sonuç alınmaz

9. Çocuğunuz adet ağrısı nedeniyle ağrı kesici kullanıyor mu?

10. Adetten önce ya da adet sırasında çocuğunuzda sinirlilik artıyor mu?

Evet

Hayır

11. Adetten önce ya da adet sırasında çocuğunuzun saldırgan davranışlarda artış oluyor mu?

Evet

Hayır

Cevabınız evet ise soru 11a, 11b ve 11c' yi cevaplayınız.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
11a) Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
11b) Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
11c) Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

12. Adetten önce ya da adet sırasında çocuğunuzun tekrarlayıcı hareketlerde artış oluyor mu?

Evet

Hayır

Cevabınız evet ise soru 12a,12b ve 12c' yi cevaplayınız.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
12a)Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
12b)Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
12c)Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

13. Adetten önce ya da adet sırasında çocuğunuzun takıntılı davranışlarda artış oluyor mu?

Evet

Hayır

Cevabınız evet ise soru 13a,13b ve 13c' yi işaretleyiniz.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
13a) Şikayetleriniz okul ya da eğitim kurumuna devamı önlüyor mu?				
13b) Şikayetleriniz öğrenme yeteneğini etkiliyor mu?				
13c) Şikayetleriniz evde problem oluyor mu?				

14. Adet sırasında/hemen öncesinde aşağıdaki bulgulardan oluyor mu?

Bulantı

Kusma

Baş ağrısı

Şişlik hissi

İshal

Sırt ağrısı

15. Adetler çocuđunuzun okul ya da eđitim kurumuna devamı önlüyor mu?

16.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
Adetler çocuđunuzun sosyal işlevselliđine (günlük hayatını) devamı önlüyor mu?				

17.

	1	2	3	4
	Hiç	Nadiren	Sık sık	Neredeyse her zaman
Adetler çocuđunuzun fiziksel aktivitelere devamı önlüyor mu?				

18. Çocuđunuzun hastalıđı nedeniyle kullandıđı ilaç var mı? Varsa neler?

Evet Hayır

.....

19. Çocuđunuzun menstrüel şikayetleri nedeniyle kullandıđı ilaç var mı? Varsa neler?

Evet Hayır

.....

20. Çocuđunuzun menstrüel şikayetleri nedeniyle kullandıđı ilaçlar etkili oluyor mu?

Evet Hayır

21. Çocuđunuzun adet görmesi sizce bir problem mi?

Evet Hayır

Açıklayınız

22. Çocuđunuzun adet görmemesi sizce bir problem mi?

Evet

Hayır

Açıklayınız

23. Çocuđunuza/size adetleri ile ilgili doktorunuz tarafından bilgi verildi mi?

24. Adet sorunları nedeniyle doktora hiç başvurduunuz mu?

Ek-4.1: ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ ERGEN FORMU (13-18 YAŞ)

Hasta Kodu:

Tarih:

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

Ergen Değerlendirme Formu (13-18 yaş)

Bir sonraki sayfada sizin için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin sizin için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer sizin için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer sizin için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer sizin için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer sizin için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer sizin için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde adet günleri dışında aşağıdakiler sizin için ne kadar sorun yarattı?

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir	0	1	2	3	4
2. Koşmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
7. Bir yerim acır ya da ağrır	0	1	2	3	4
8. Enerjim azdır	0	1	2	3	4

Duyularım ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim	0	1	2	3	4
2. Hüznümlü ya da üzgün hissedirim	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissedirim	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim	0	1	2	3	4

Başkaları ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşıyorum	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler	0	1	2	3	4
3. Yaşıtlarım benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam	0	1	2	3	4
5. Yaşıtlarıma ayak uydurmakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unuturum	0	1	2	3	4
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4

Son bir ay içinde adet günlerinde aşağıdakiler sizin için ne kadar sorun yarattı?

Sağlığım ve aktivitelerim ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir	0	1	2	3	4
2. Koşmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir	0	1	2	3	4
7. Bir yerim acır ya da ağrır	0	1	2	3	4
8. Enerjim azdır	0	1	2	3	4

Duyularım ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim	0	1	2	3	4
2. Hüzünlü ya da üzgün hissedirim	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissedirim	0	1	2	3	4
4. Uyumakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim	0	1	2	3	4

Başkaları ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşıyorum	0	1	2	3	4
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler	0	1	2	3	4
3. Yaşıtlarım benimle alay eder	0	1	2	3	4
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam	0	1	2	3	4
5. Yaşıtlarıma ayak uydurmakta zorluk çekerim	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unuturum	0	1	2	3	4
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim	0	1	2	3	4
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur	0	1	2	3	4

**Ek-4.2: ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ EBEVEYN
FORMU
(13-18 YAŞ)**

Hasta Kodu:

Tarih:

ÇOCUKLAR İÇİN YAŞAM KALİTESİ ÖLÇEĞİ

Ergen Değerlendirme Formu (Anne-Baba) (13-18 yaş)

Bir sonraki sayfada çocuğunuz için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır.

Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin çocuğunuz için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer çocuğunuz için hiçbir zaman sorun değilse	0
Eğer çocuğunuz için nadiren sorun oluyorsa	1
Eğer çocuğunuz için bazen sorun oluyorsa	2
Eğer çocuğunuz için sıklıkla sorun oluyorsa	3
Eğer çocuğunuz için hemen her zaman sorun oluyorsa	4

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur.

Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

Son bir ay içinde adet günleri dışında aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına duş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4

Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüznü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyku ile ilgili zorluklar	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4

Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile geçimi	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlılarına ayak uyduramaması	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendini iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4

Son bir ay içinde adet günlerinde aşağıdakiler çocuğunuz için ne kadar sorun yarattı?

Fiziksel işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek	0	1	2	3	4
2. Koşmak	0	1	2	3	4
3. Spor ya da egzersiz yapmak	0	1	2	3	4
4. Ağır bir şey kaldırmak	0	1	2	3	4
5. Kendi başına duş ya da banyo yapmak	0	1	2	3	4
6. Evdeki günlük işleri yapmak	0	1	2	3	4
7. Acısının ya da ağrısının olması	0	1	2	3	4
8. Düşük enerji düzeyi	0	1	2	3	4

Duygusal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissetmek	0	1	2	3	4
2. Hüznünlü ya da üzgün hissetmek	0	1	2	3	4
3. Öfkeli hissetmek	0	1	2	3	4
4. Uyku ile ilgili zorluklar	0	1	2	3	4
5. Kendisine ne olacağı konusunda endişe duymak	0	1	2	3	4

Sosyal işlevsellik ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşlıları ile geçimi	0	1	2	3	4
2. Yaşlılarının onunla arkadaş olmak istememesi	0	1	2	3	4
3. Yaşlıları tarafından alay edilmesi	0	1	2	3	4
4. Yaşlılarının yapabildiği şeyleri yapamaması	0	1	2	3	4
5. Yaşlılarına ayak uyduramaması	0	1	2	3	4

Okul ile ilgili sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatini toplayamaması	0	1	2	3	4
2. Bazı şeyleri unutması	0	1	2	3	4
3. Derslerinden geri kalması	0	1	2	3	4
4. Kendini iyi hissetmediği için okula gidememesi	0	1	2	3	4
5. Doktora ya da hastaneye gittiği için okula gidememesi	0	1	2	3	4