



T.C.
BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ
FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI
FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON DOKTORA PROGRAMI

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA
MOTOR İMGELEMENİN YÜRÜME VE DENGİ
FONKSİYONLARI ÜZERİNE ETKİSİNİN İNCELENMESİ

Gülsena UTKU UMUT

DANIŞMAN
Prof. Dr. Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER

Mayıs, 2024

Gülsena UTKU UMUT	BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ	DOKTORA TEZİ	2024
-------------------	--	--------------	------



T.C.
BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON DOKTORA PROGRAMI

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA
MOTOR İMGELEMENİN YÜRÜME VE DENGİ
FONKSİYONLARI ÜZERİNE ETKİSİNİN İNCELENMESİ

Gülsena UTKU UMUT

DANIŞMAN
Prof. Dr. Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER

Mayıs, 2024

Onay Sayfası



Beyan

Bu tezin bana ait olduğunu, tüm aşamalarında etik dışı davranışının olmadığını, içinde yer alan bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içinde elde ettiğimi, kullanmış olduğum bütün bilgilere kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tezin yürütülmesi ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışının olmadığını beyan ederim.

Gülsena UTKU UMUT

İthaf

Küçük bedenleriyle büyük mücadeleler veren tüm güzel çocuklara...



Teşekkür

Lisans ve doktora eğitimim boyunca akademik ve klinik deneyimleriyle bana farklı bakış açıları sunan, yolculuğumu zenginleştiren, ilgisini ve güvenini her daim hissettiğim, öğrencisi olmaktan büyük mutluluk duyduğum kıymetli danışmanım *Prof. Dr. Arzu Razak Özdiñçler'e*,

Tezimin planlanmasında bilgi ve tecrübeleriyle beni yönlendiren, tezime değerli katkılar sunan tez izleme komitemin kıymetli üyeleri *Prof. Dr. Uğur Cavlak* ve *Prof. Dr. İpek Yeldan'a*,

Tez sürecimde hastaların yönlendirilmesi ve takibinde desteklerini esirgemeyen saygıdeğer *Prof. Dr. Sema Saltık, Doç. Dr. Serhat Güler* ve *Uzm. Dr. Fitnat Uluğ'a*,

Doktora eğitimim boyunca mesleki bilgi ve tecrübeleriyle yolumu aydınlatan, her aşamada ilgilerini ve desteklerini hissettiğim, çalışma azimleri ile kendime örnek aldığım, Biruni Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü'ndeki kıymetli hocalarım *Doç. Dr. Zeynep Hoşbay* ve *Doç. Dr. Buket Akıncı'ya*,

Mesleki bilgi, beceri ve etik anlayışı kazanmamda emeği geçen Yeditepe Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü'ndeki saygıdeğer hocalarıma,

Çalışmalarımı verimli şekilde yürütebilmem için uygun koşullar sağlayan, anlayışlı ve eğitici yaklaşımlarıyla desteklerini sunan Haliç Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü'nün değerli öğretim üyelerine ve öğretim elemanlarına,

Gerek akademik gerek sosyal anlamda çok kıymetli ve keyifli paylaşımlarda bulunduğumuz, akademik yolculuğuma eşlik eden tüm arkadaşlarıma,

Tez çalışmama katılmayı kabul eden Duchenne Kas Hastalığı ile Mücadele Derneği'nin kıymetli ailelerine; mesleğimi seçme nedenimi hatırlatan, bana her zaman umut ve azim aşılayan, tez sürecimde hayatlarına eşlik etmeme izin veren tüm güzel ve güçlü çocuklara,

Sevgileriyle her şeyi mümkün kılan canım anneme ve canım kardeşime; en büyük destekçim sevgili eşime

sonsuz minnet ve teşekkürlerimi sunarım.

İçindekiler	Sayfa No
İç Kapak	-
Onay Sayfası	-
Beyan	iii
İthaf	iv
Teşekkür	v
İçindekiler	vi
Simge, Sembol ve Kısaltmalar Listesi	x
Tablo Listesi.....	xii
Şekil ve Resimler Listesi	xiii
Türkçe Özet ve Anahtar Kelimeler	xiv
İngilizce Özet ve Anahtar Kelimeler.....	xv
1. Giriş ve Amaç.....	1
2. Genel Bilgiler	4
2.1. Duchenne Musküler Distrofi.....	4
2.1.1. Tanım.....	4
2.1.2. Epidemiyoloji.....	4
2.1.3. Genetik ve Patofizyoloji.....	4
2.1.4. Tanı	6
2.1.4.1. Moleküler Genetik Testler	6
2.1.4.2. Serum Kas Enzimleri	7
2.1.4.3. Kas Biyopsisi.....	7
2.1.4.4. Genetik Danışmanlık ve Taşıyıcılık	8
2.1.5. Duchenne Musküler Distrofide Klinik Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi.....	8
2.1.5.1. Nöromusküler Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi	8
2.1.5.2. Ortopedik Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi	13
2.1.5.3. Pulmoner Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi.....	15
2.1.5.4. Kardiyak Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi	17
2.1.5.5. Kognitif ve Psikososyal Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi	18
2.1.5.6. Yorgunluk, Değerlendirme ve Yönetimi	19
2.1.5.7. Ağrı, Değerlendirme ve Yönetimi	20

2.1.6. Duchenne Musküler Distrofide Yürüme ve Denge Fonksiyonları	21
2.1.6.1. Yürüme Fonksiyonları	21
2.1.6.2. Denge Fonksiyonları.....	24
2.1.7. Tedavi Yaklaşımları	26
2.1.7.1. İlaç Tedavisi	27
2.1.7.1.A. Glukokortikoid tedavisi	27
2.1.7.1.B. Güncel tedaviler.....	27
2.1.8. Prognoz.....	29
2.2. Motor İmgeleme	31
2.2.1. Tanım.....	31
2.2.2. Motor İmgeleme Teorileri	32
2.2.3. Motor İmgelemenin Sınıflandırılması	35
2.2.4. Motor İmgelemenin Değerlendirilmesi	36
2.2.5. Motor İmgelemenin Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programlarında Kullanımı.....	39
2.2.6. Çocuklarda Motor İmgeleme	41
3. Yöntem.....	43
3.1. Araştırmanın Yeri ve Tarihi	43
3.2. Araştırmanın Örneklemi, Randomizasyonu ve Akış Şeması.....	43
3.3. Olguların Araştırmaya Dahil Edilme Kriterleri	45
3.4. Olguların Araştırmadan Dahil Edilmeme Kriterleri.....	45
3.5. Veri Toplama Araçları	45
3.5.1. Dahil Edilme Kriterleri için Kullanılan Değerlendirmeler	46
3.5.1.1. Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması:.....	46
3.5.1.2. Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala	46
3.5.2. Primer Değerlendirmeler	47
3.5.2.1. Kinovea Yürüme Analizi	47
3.5.2.2. Zamanlı Kalk ve Yürü Testi.....	47
3.5.2.3. Süreli Performans Testleri.....	48
3.5.2.4. Pediatrik Berg Denge Skalası.....	48
3.5.2.5. Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için	49
3.5.2.6. Mental Kronometre Ölçümleri	49
3.5.3. Sekonder Değerlendirmeler	49

3.5.3.1. İki Dakika Yürüme Testi.....	49
3.5.3.2. Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği (MFM-32).....	50
3.5.3.3. Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi.....	50
3.5.3.4. North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAD).....	51
3.5.3.5. Beş Tekrarlı Otur-Kalk Testi.....	51
3.5.3.6. Pediatrik Düşme Korkusu Anketi (Ped-FOF)	51
3.5.3.7. Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Ölçümü	52
3.5.3.8. PedsQL-Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası	53
3.5.3.9. PedsQL-Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül	53
3.6. Müdahale Programları	54
3.6.1. Grup A (Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı)	54
3.6.2. Grup B (Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı).....	57
3.7. Veri Analizi.....	61
4. Bulgular.....	62
4.1. Sosyodemografik ve Klinik Özellikler	62
4.2. Motor İmgeleme Değerlendirmeleri.....	65
4.3. Yürüme Değerlendirmeleri	68
4.4. Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirmeleri	71
4.5. Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Değerlendirmeleri	74
4.6. Düşme Korkusu Değerlendirmeleri.....	79
4.7. Yorgunluk Değerlendirmeleri	81
4.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmeleri	84
5. Tartışma, Sonuç ve Öneriler	87
5.1. Tartışma	87
5.1.1. Çalışmamızın Güçlü Yönleri	108
5.1.2. Çalışmamızın Limitasyonları.....	108
5.2. Sonuç	109
5.3. Öneriler	109
6. Kaynaklar	110
7. Ekler	151

Ek 1. Kurum İzin Yazısı	151
Ek 2. Araştırma Amaçlı Çalışma için Çocuk Rıza Formu	154
Ek 3. Aydınlatılmış Ebeveyn Onam Formu	155
Ek 4. Olgu Rapor Formu	158
Ek 5. Klinik Araştırmalar Etik Kurul Onayı.....	163
8. Özgeçmiş.....	163
9. İntihal Raporu.....	169



Simge, Sembol ve Kısaltmalar Listesi

2DYT	İki Dakika Yürüme Testi
5TOKT	5 Tekrarlı Otur-Kalk Testi
6DYT	Altı Dakika Yürüme Testi
AAV	Adeno ilişkili virüs
ACE	Anjiyotensin dönüştürücü enzim
ALT	Alanin aminotransferaz
ARB	Anjiyotensin reseptör blokerleri
ASO	Antisens oligonükleotidler
AST	Aspartat aminotransferaz
BMD	Becker Musküler Distrofi
Ca ⁺²	Kalsiyum iyonu
CK	Kreatin kinaz
DEXA	Dual enerji X-ray absorbsiyometri
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
EMG	Elektromiyografi
fMRI	Fonksiyonel manyetik rezonans görüntüleme
FTR	Fizyoterapi ve rehabilitasyon
FVC	Zorlu vital kapasite
GKB	Gelişimsel Koordinasyon Bozukluğu
HİA	Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için
IU/L	International Unit/Litre
LDH	Laktat dehidrogenaz
MCID	Minimal clinically important difference
MEP	Motor evoked potentials
MFM-32	Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği
Mİ	Motor imgeleme
MLPA	Multipleks ligasyona bağlı prob amplifikasyonu
MPMMS	Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala
MRG	Manyetik rezonans görüntüleme

NSAD	North Star Ambulasyon Deęerlendirmesi
Ped-FOF	Pediatric Düşme Korkusu Anketi
PETTLEP	Physical, Environment, Task, Timing, Learning, Emotion, Perspective
RNA	Ribonükleik asit
SKY	Spinal Kord Yaralanması
SP	Serebral Palsi
SPT	Sürekli Performans Testleri
TMS	Transkranial manyetik stimölasyon
VKİ	Vücut Kütle İndeksi
ZKYT	Zamanlı Kalk ve Yürü Testi

Tablo Listesi

Tablo No	Tablo İsmi	Sayfa No
Tablo 3.1.	Manuel Kas Testi Pozisyonları.....	52
Tablo 3.2.	Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı.....	54
Tablo 3.3.	Motor İmgeleme Programı.....	58
Tablo 3.4.	Haftalık Motor İmgeleme Programı.....	59
Tablo 4.1.1	Olguların Sosyodemografik Özellikleri.....	63
Tablo 4.1.2	Olguların Klinik Özellikleri.....	64
Tablo 4.2.1.	Motor İmgeleme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	66
Tablo 4.2.2.	Motor İmgeleme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	67
Tablo 4.3.1.	Yürüme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	69
Tablo 4.3.2.	Yürüme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	70
Tablo 4.4.1.	Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	72
Tablo 4.4.2.	Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	73
Tablo 4.5.1.	Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	75
Tablo 4.5.2.	Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	77
Tablo 4.6.1.	Düşme Korkusu Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	80
Tablo 4.6.2.	Düşme Korkusu Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	80
Tablo 4.7.1.	Yorgunluk Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	82
Tablo 4.7.2.	Yorgunluk Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	83
Tablo 4.8.1.	Yaşam Kalitesi Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	85
Tablo 4.8.2.	Yaşam Kalitesi Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	86

Şekil ve Resimler Listesi

Şekil-Resim No	Şekil-Resim İsmi	Sayfa No
Şekil 3.1.	Akış Şeması.....	44
Resim 3.1.	Yürüme Parametrelerinin <i>Kinovee</i> ® Yazılımı ile Değerlendirilmesi.....	47
Resim 3.2.	Mat Egzersizi-1.....	55
Resim 3.3.	Mat Egzersizi-2.....	55
Resim 3.4.	Denge Egzersizi-1.....	56
Resim 3.5.	Denge Egzersizi-2.....	56
Resim 3.6.	Yürümeye Hazırlık Egzersizi.....	56
Resim 3.7.	Yürüme Egzersizi-1.....	57
Resim 3.8.	Yürüme Egzersizi-2.....	57
Resim 3.9.	Yürüme Egzersizi-3.....	57
Resim 3.10.	Yürüme Egzersizi-4.....	57
Resim 3.11.	Video İzleme Fazı.....	59

Türkçe Özet

UTKU UMUT, G. (2024). Duchenne Musküler Distrofi Çocuklarda Motor İmgelemenin Yürüme ve Denge Fonksiyonları Üzerine Etkisinin İncelenmesi. Doktora Tezi, Biruni Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, İstanbul.

Çalışmanın amacı, Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'li çocuklarda, fizyoterapi ve rehabilitasyon (FTR) programına ek uygulanan motor imgeleme (Mİ) programının yürüme ve denge fonksiyonları üzerine etkisinin incelenmesidir. Çalışmaya alınan 38 DMD'li erkek çocuk Grup-A ve Grup-B olmak üzere iki gruba randomize edildi. Grup-A'ya 8 hafta boyunca haftada 2 gün FTR programı; Grup-B'ye 8 hafta boyunca haftada 2 gün FTR programına ek haftada 5 gün Mİ programı uygulandı. Gruplar, Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması, Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala, Kinovea® Yazılım Programı, Zamanlı Kalk ve Yürü Testi (ZKYT), Süreli Performans Testleri (SPT), Pediatrik Berg Denge Skalası, Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için (HİA-Ç), Mental Kronometre, İki Dakika Yürüme Testi (2DYT), Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği (MFM-32), Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi, North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAD), Beş Tekrarlı Otur-Kalk Testi (5TOKT), Pediatrik Düşme Korkusu Anketi (Ped-FOF), alt ekstremitte kas kuvveti ölçümü, PedsQL-Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası, PedsQL-Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül ile değerlendirildi. Grupların yaş ortalaması $7,96 \pm 1,94$ yıl (Grup-A) ve $9,03 \pm 1,71$ yıl (Grup-B) olarak belirlendi. Çalışma sonucunda, Grup-A'da SPT-Merdiven inme ($p=0,049$), sağ kalça fleksörleri, sağ kalça ekstansörleri, sol kalça abdüktörleri, sağ diz ekstansörleri ve sol diz ekstansörleri kas kuvvetleri ortalama değerleri (sırasıyla; $p=0,042$; $p=0,002$; $p=0,024$; $p=0,014$; $p=0,050$) ve Ped-FOF ($p=0,047$); Grup B'de HİA-Ç, Mental Kronometre (sırasıyla; $p \leq 0,001$; $p \leq 0,001$), Kinovea®-Yürüme Hızı ($p=0,003$), 2DYT ($p=0,037$), SPT-Merdiven inme ve 10m yürüme (sırasıyla; $p=0,001$; $p=0,039$), MFM-32-D1 ($p=0,036$), sağ kalça fleksörleri ve sağ kalça ekstansörleri kas kuvvetleri ortalama değerleri (sırasıyla; $p=0,036$; $p=0,001$), Ped-FOF ($p=0,004$) ve PedsQL-Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası-Bilişsel ($p=0,022$) parametrelerinde iyileşme bulundu. Gruplarda görülen değişimler karşılaştırıldığında, yalnızca HİA-Ç ve Mental Kronometre sonuçları (sırasıyla; $p \leq 0,001$; $p \leq 0,001$) Grup-B lehine anlamlıydı. Sonuçlarımız, DMD'li çocuklarda FTR programına ek uygulanan Mİ programının, çocukların yürüme hızı, yürüme mesafesi, fonksiyonel performans ve alt ekstremitte kas kuvvetlerine olan katkıları sebebiyle yürüme ve denge fonksiyonlarının korunması ve gelişmesi için uygulanabilir bir program olduğunu göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: Duchenne Musküler Distrofi, Motor İmgeleme, Yürüme, Denge

İngilizce Özet

UTKU UMUT, G. (2024). Investigation of the Effects of Motor Imagery on Gait and Balance Functions in Children with Duchenne Muscular Dystrophy. Ph.D. Thesis, Biruni University Graduate Education Institute, Istanbul.

The study aims to examine the effects of the MI (motor imagery) program applied in addition to the PTR (physiotherapy and rehabilitation) program on gait and balance functions in children with DMD (Duchenne Muscular Dystrophy). The 38 boys with DMD were included in the study and randomized into two groups: Group-A and Group-B. In Group-A, the PTR program was applied 2 days/week for 8 weeks, and in Group-B, the MI program was applied 5 days/week in addition to the PTR program 2 days/week for 8 weeks. Groups were assessed by the Brooke Lower Extremity Functional Classification Scale, Modified Pediatric Mini Mental Scale, Kinovea® Software Program, Timed Up & Go Test (TUG), Timed Function Tests (TFT), Pediatric Balance Scale, Movement Imagery Questionnaire (MIQ-c), Mental Chronometry, Two-Minute Walk Test (2MWT), Motor Function Measure (MFM-32), Gillette Functional Assessment Questionnaire, North Star Ambulatory Assessment (NSAA), Five-Times-Sit-to-Stand Test (FTSS), Pediatric Fear of Falling Questionnaire for neuromuscular diseases (Ped-FOF), lower extremity muscle strength, PedsQL Multidimensional Fatigue Scale, and Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) Neuromuscular Module. The mean age of the groups was determined as 7.96 ± 1.94 years (Group-A) and 9.03 ± 1.71 years (Group-B). As a result of the study, in Group-A, TFT-Stairs descending ($p=0.049$), average values of muscle strength of right hip flexors, right hip extensors, left hip abductors, right knee extensors and left knee extensors (respectively; $p=0.042$; $p=0.002$; $p=0.024$; $p=0.014$; $p=0.050$), and Ped-FOF ($p=0.047$) were improved. In Group B, MIQ-c, Mental Chronometry (respectively; $p \leq 0.001$; $p \leq 0.001$), Kinovea® Software Program-Walking Speed ($p=0.003$), 2MWT ($p=0.037$), TFT-Stairs descending and 10m walking (respectively; $p=0.001$; $p=0.039$), MFM-32-D1 ($p=0.036$), average values of muscle strength of right hip flexors and right hip extensors (respectively; $p=0.036$; $p=0.001$), Ped-FOF ($p=0.004$), and PedsQL Multidimensional Fatigue Scale-Cognitive ($p=0.022$) were improved. In the comparison of the groups, only the MIQ-c and Mental Chronometry results (respectively; $p \leq 0.001$; $p \leq 0.001$) were improved in favor of Group-B. Our results showed that the MI program applied in addition to the PTR program is a feasible program for children with DMD in favor of the maintenance and advance of gait and balance functions due to its contributions to children's walking speed, walking distance, functional performance and lower extremity muscle strength.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy, Motor Imagery, Gait, Balance

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), hücre iskeletinde bulunan ve miyofibrillerin gücünü, stabilitesini, fonksiyonelliğini sağlayan distrofin proteininin yokluğuna veya yetersizliğine neden olan distrofin geninin çeşitli mutasyonlar sebebiyle bozulduğu, X'e bağlı resesif geçişli progresif nöromusküler bir hastalıktır (Birnkrant, Bushby, Bann, Apkon, Blackwell et al., 2018a; Bushby, Finkel, Birnkrant, Case, Clemens et al., 2010a).

Çocukluk çağında kendini gösteren proksimal kas zayıflığı, DMD'deki primer problemidir. Kas zayıflığının yanında, kas kısalıkları, kas-iskelet deformiteleri ve kontraktürlerin sebep olduğu ayakta durma dengesindeki bozukluklar ile azalmış endurans çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarını olumsuz etkiler. Karşılaşılan problemler, hastalığın ilerlemesiyle birlikte artarak onlu yaşların başında yürümenin kaybı ile sonuçlanır (Mah, Cripe, Slawinski, Al-Zaidy, Camino et al., 2020; Waldrop and Flanigan, 2019; Yılmaz, Aydın, Bulut, Güneş, Alemdaroğlu ve ark., 2018).

DMD'de yürüme ve denge fonksiyonlarını korumak ve geliştirmek için germe egzersizleri, pozisyonlama ve uygun ortez kullanımı ile kuvvetlendirme egzersizleri gibi farklı fizyoterapi ve rehabilitasyon müdahalelerinden yararlanılabilir (Birnkrant et al., 2018a). Bu müdahalelerin etkileri farklı çalışmalarda araştırılmış ve DMD'li çocukların yürüme ve denge fonksiyonları üzerinde olumlu etkileri bildirilmiştir (Lott, Taivassalo, Cooke, Park, Moslemi et al., 2021; Sherief, Abd ElAziz and Ali, 2021). Ancak, üzerinde fikir birliğine varılmış kapsamlı bir fizyoterapi ve rehabilitasyon programı bulunmamaktadır (Hammer et al., 2022; Duan et al., 2021; Birnkrant et al., 2018a).

Motor imgeleme (Mİ), kişinin herhangi bir hareketi aktif olarak gerçekleştirmeden, zihninde bilinçli olarak canlandırmasıdır. Gelişmiş beyin görüntüleme teknikleriyle yapılan çalışmalarda hareketin planlanmasından, yürütülmesinden ve modülasyonundan sorumlu olan, istemli hareket sırasında aktifleşen premotor alan, parietal lob, bazal ganglionlar, anterior cingulate korteks ve serebellum gibi bölgelerin

Mİ sırasında da aktifleştirdiği gösterilmiştir (Taube, Mouthon, Leukel, Hoogewod, Annoni et al., 2015; Kho, Liu and Chung, 2014; Lotze and Halsband, 2006; Lacourse, Orr, Cramer, and Cohen, 2005; Dechent, Merboldt and Frahm, 2004).

Fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarına eklenen Mİ programlarının bireylerin yürüme ve denge fonksiyonları üzerine olan etkileri farklı popülasyonlarda yapılan çalışmalar ile araştırılmıştır. Bu çalışmalarda, Mİ programlarının bireylerin kas kuvvetlerini artırdığı (Slimani, Tod, Chaabene, Miarka and Chamari, 2016; Lebon, Collet and Guillot, 2010), hareket kontrolünü geliştirdiği (Cabral-Seuqueira, Coelho and Teixeira, 2016), yürüme hızını artırdığı (Bernardi, Buglio, Trimarchi, Chielli and Bricolo, 2013; Allami, Brovelli, Hamzaoui, Regragui, Paulignan et al., 2014; Gentili, Papaxanthis and Pozzo, 2010, 2006; Stevens and Stoykov, 2003), yürüme ve denge fonksiyonlarında iyileşme sağladığı (Agostini, Pezzi, Paoloni, Insabella, Attanasi et al., 2021) ve performansı geliştirdiği (Seebacher, Kuisma, Glynn and Berger, 2019) kanıtlanmıştır. Ayrıca, çalışmalar çocuklarda motor performansı geliştirmek için Mİ ile fiziksel uygulamaların kombine yürütülmesiyle Mİ'nin olumlu etkilerinin artırılabilceğini belirtmiştir (Behrendt, Zumbrennen, Brem, Suica, Gäumann et al., 2021; Takazono and Teixeira, 2018).

Literatürde DMD'li çocuklarda Mİ becerisinin değerlendirildiği ya da Mİ'nin fizyoterapi ve rehabilitasyon programı ile birlikte kullanımını araştıran çalışmaya rastlanmamıştır.

Çalışmanın amacı, DMD'li çocuklarda, Mİ programının geleneksel fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarına ek olarak uygulandığında çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarının korunması veya gelişmesine katkısını ortaya koymaktır.

Çalışmanın hipotezleri;

H0: Duchenne Musküler Distrofi'li çocuklarda, fizyoterapi ve rehabilitasyon programına eklenen motor imgeleme programı, çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarının korunması ve gelişmesinde etkili değildir.

H1: Duchenne Musk ler Distrofi’li  ocuklarda, fizyoterapi ve rehabilitasyon programına eklenen motor imgeleme programı,  ocukların alt ekstremite kas kuvveti, d   me korkusu, yorgunluk ve ya am kalitesi d  zeylerinin korunması ve geli mesinde etkilidir.

H2: Duchenne Musk ler Distrofi’li  ocuklarda fizyoterapi ve rehabilitasyon programına eklenen motor imgeleme programı,  ocukların motor imgeleme yeteneklerinin geli mesinde etkilidir.



2. GENEL BİLGİLER

2.1. Duchenne Musküler Distrofi

2.1.1. Tanım

Duchenne Musküler Distrofi (DMD), hücre iskeletinde bulunan ve miyofibrillerin gücünü, stabilitesini, fonksiyonelliğini sağlayan distrofin proteininin yokluğuna veya yetersizliğine neden olan distrofin geninin X kromozomunun p kolunun 21.2 bölgesindeki delesyon, duplikasyon veya nokta mutasyonları sebebiyle bozulduğu, ölümle sonuçlanan X'e bağlı resesif geçişli, progresif nöromusküler bir hastalıktır (Birnkrant et al., 2018a; Bushby et al., 2010a).

2.1.2. Epidemiyoloji

DMD prevalansı, 100.000 canlı doğumda 19,8 olarak belirlenmiştir (Crisafulli, Sultana, Fontana, Salvo, Messina et al., 2020). 3500 - 5000 canlı erkek doğumda 1 görülür (Duan, Goemans, Takeda, Mercuri and Aartsma-Rus, 2021). Ülkemizde DMD hastalığına ilişkin güncel prevalans çalışmasına rastlanmamakla birlikte, Türkiye İstatistik Kurumu 2019 verileri göz önüne alındığında olgu sayısı 2500 olarak belirlenmiştir (Eser, 2022).

2.1.3. Genetik ve Patofizyoloji

Distrofin geni, X kromozomu üzerinde yer alan 2,4 milyon nükleotide yayılmış 79 ekzondan oluşan insanda tanımlanmış en büyük gendir (Flanigan, 2014; Muntoni, Torelli and Ferlini, 2003). Tam uzunluktaki haberci RNA'sı başlıca iskelet kası, kalp kası ve beyinde eksprese edilir (Muntoni et al., 2003).

Sağlıklı bir kasta distrofin proteini, miyofibrillerin tüm uzunluğu boyunca sarkolemanın hücre içi yüzeyinde bulunmaktadır (Ljubacic, Burt and Jasmin, 2014). Diğer proteinlerle etkileşime girerek iskelet ve kalp kaslarındaki liflerin bütünlüğünü ve yapısını korur (Beckers, Caberg, Dideberg, Dangouloff, den Dunnen et al., 2021).

Temel işlevi, kasılmalar sırasında kontraktıl aparatın aktinini her bir kas lifini çevreleyen bağ dokusu tabakasına bağlayarak köprüleme ve bağlayıcı protein görevi görmektir. Bu sayede amortisör etki oluşturur, kasılma ve gevşeme döngüsü sırasında kas liflerini stabilize eder (Aartsma-Rus, 2014; Ogura, Tajrishi, Sato, Hindi and Kumar, 2014; Cirak, Arechavala-Gomez, Guglieri, Feng, Torelli et al., 2011; Koenig, Monaco and Kunkel, 1988).

DMD genindeki en yaygın bozukluk, olguların %65'inde meydana gelen bir veya birden fazla ekzonun silinmesidir (delesyonudur). Duplikasyon ise olguların %6-10'unda görülür. Kalan olgularda nokta mutasyonlar (%25) ya da kompleks mutasyonlar (%2) görülür (Falzarano, Scotton, Passarelli and Ferlini, 2015). Bu genetik değişiklikler okuma çerçevesini bozarak veya erken bir durdurma kodonu oluşturarak distrofin fonksiyonunu olumsuz etkiler (Aartsma-Rus, Ginjaar and Bushby, 2016). Distrofin fonksiyonunun olumsuz etkilenmesi sarkolemmmanın zayıflamasına, kontraktıl aktivite ile birlikte kas liflerinin hasara daha yatkın hale gelmesine, fonksiyonel iskemiye, serbest radikal üretiminin sebep olduğu tekrarlayan oksidatif hasara (Grounds, Terrill, Al-Mshhdani, Duong, Radley-Crabb et al., 2020; Kim, Kwak, Thompson and Lawler, 2013; Foster, Popplewell and Dickson, 2012), kalsiyumun aşırı yüklenmesine, satellit hücrelerin tükenmesine ve kasın fibroadipoz doku ile yer değiştirmesi ile birlikte miyofibrillerin rejenerasyon yeteneğinin bozulmasına sebep olur (Duan et al., 2021; Ogura et al., 2014; Cirak et al., 2011).

Mdx fareler ile yapılan çalışmalarda, hastalığın sarkolemmada meydana gelen frajilitenin sebep olduğu sarkolemmal membran yırtıkları ve hücrelerde uygunsuz hücre sinyalleşmesine yol açan bazal Ca^{+2} artışı ile başladığı belirlenmiştir. Membran frajilitesi ve artan Ca^{+2} kas hücrelerinin zayıflamasına neden olur. Bunlara ek olarak, hasarlı sarkolemma patojenik bir kronik enflamasyona yol açarak (Tidball and Villalta, 2010), tekrarlanan dejenerasyon ve rejenerasyon döngüsüne sebep olur. Hastalık ilerledikçe rejenerasyon, dejenerasyon hızına yetişemez ve hücreler nekroza uğrar. Nekroza uğrayan hücrelerin yerini fibroblastlar, miyofibroblastlar, bağışıklık hücreleri ve bazen de adipoz hücreler alır. Fibroblastlar ve miyofibroblastlar kalıcı hale gelen ekstrasellüler matriks ve skar dokusu üretir (Mann, Perdiguero, Kharraz, Aguilar,

Pessina et al., 2011). Bu fibröz dokunun kalpte veya diyaframda ilerlemesi ölüme sebep olur (Heydemann, 2018).

2.1.4. Tanı

Tanı genellikle detaylı klinik öyküyü takiben fizik muayene, kas biyopsisi ve/veya moleküler genetik testler gibi ek araştırmalarla doğrulandıktan sonra konulur. Olguların yaklaşık üçte birinde spontan mutasyon saptanabileceğinden, pozitif bir DMD aile öyküsü tanı için gerekli değildir. Yaşamın ilk yıllarında erkek çocuklarında motor gelişim geriliği, proksimal kas zayıflığının sebep olduğu atipik yürüme paterni, merdiven çıkmada zorluk, pozitif Gowers' işareti ve konuşma gecikmesi saptanırsa tanısal taramalara başlanır (Mah, 2016; van Ruiten, Straub, Bushby and Guglieri, 2014).

DMD'de tedaviye mümkün olan en erken dönemde başlanabilmesi için hızlı tanı önemlidir. Çalışmalar hastalığın ilk belirtilerinin ortaya çıkması ile kesin tanı konması arasında 1-2 yıllık bir süreç olduğunu göstermiştir (van Ruiten et al., 2014; Quinlivan, 2014).

2.1.4.1. Moleküler Genetik Testler

DMD'nin moleküler tanısı için uygulanan optimum prosedürler kopya sayısı farklılıklarını saptamak için yapılan analizden ve ardından genomik dizilemeden veya alternatif olarak yeni nesil dizileme stratejisinden oluşur (Falzarano et al., 2015). Öncelikle 79 DMD ekzonunun varlığı, genel olarak "*multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA)" (Sansović, Barišić and Dumić, 2013) veya "*comparative genomic hybridization array*" kullanılarak değerlendirilir (Duan et al., 2021). MLPA analizi, hem erkek hastalarda hem de kadın taşıyıcılarda, hangi ekzonların delesyonlara veya duplikasyonlara dahil olduğunu tam olarak belirlemek için kullanılan en güvenilir testtir (Aartsma-Rus et al., 2016; Janssen, Hartmann, Scholz, Jauch and Zschocke, 2005; Lalic, Vossen, Coffa, Schouten, Guc-Scekic,

2005). Eđer delesyon ve duplikasyon testlerinin sonucu negatif ıkarsa, kalan mutasyonlar iin genetik dizileme/sekanslama yapılmalıdır (Ankala, da Silva, Gualandi, Ferlini, Bean, 2015).

2.1.4.2. Serum Kas Enzimleri

Serum kreatin kinaz (CK) seviyesi iin normal kabul edilebilir st sınır yaklaşık 300 IU/L'dir. DMD'de CK seviyeleri belirgin řekilde yksektir, genellikle 1.000 IU/L'yi ařar ve 30.000 IU/L'ye kadar ıkabilir. Bu artıř, enzimin hasarlı kas lifinin sitoplazmasından kan dolařımına sızmasından kaynaklanır. Yenidoęanlarda dahi yksek olan CK seviyeleri, 5 yařından nce normal seviyelerin sıklıkla 50-200 katı olabilir. CK seviyeleri ile iliřkili olarak, serum alanin aminotransferaz (ALT), aspartat aminotransferaz (AST) ve laktat dehidrogenaz (LDH) seviyeleri de yksek seyreder (Birnkrant et al., 2018a; Yiu and Kornberg, 2015). CK seviyeleri, hastalıęın ilerlemesinin zayıf bir gstergesi olduęundan, tanı konulduktan sonra rutin olarak llmesine gerek yoktur (Strehle and Straub, 2015).

2.1.4.3. Kas Biyopsisi

Hasta yksek CK seviyeleri ve DMD ile uyumlu belirti ve semptomlar gsteriyorsa, tanıyı doęrulamak veya dıřlamak iin kas biyopsisi yapılabilir (Nascimento Osorio, Medina Cantillo, Camacho Salas, Madruga Garrido and Vilchez Padilla, 2019; Bushby et al., 2010a); ancak genetik test sonuları doęrultusunda DMD tanısı kesinleřmiř ise kas biyopsisi endike deęildir. Genetik test sonularının negatif olduęu veya klinik fenotipin atipik olduęu hastalarda kas biyopsisi yapılır. DMD tanılı bir hastanın kasında grlen histopatolojik deęiřiklikler distrofin eksiklięinden kaynaklanır (Flanigan, 2014). Bu deęiřiklikler mononkleer hcre invazyonu ile kas lifi dejenerasyonu ve nekrozu, kk rejenere kas lifi kmeleri ve artmıř lif boyutu deęiřiklikleridir (Darras, Menache-Starobinski, Hinton and Kunkel, 2015). Ayrıca, ilerleyen dnemlerde kas dokusunun yaę ve baę dokusu ile yer deęiřtirmesi de mevcuttur (Yiu and Kornberg, 2015; Flanigan, 2014).

2.1.4.4. Genetik Danışmanlık ve Taşıyıcılık

DMD, X'e bağlı resesif doğası nedeniyle, ilgili gende patojenik ya da muhtemel patojenik varyantı olan tüm erkeklerin etkilenmesi beklenir. Bu varyanta sahip taşıyıcı dişiler çoğunlukla asemptomatik olsa da, %2-20 arasında değişen oranlarda hastalıkla ilişkili semptomlar gösterebilmektedir (Gruber, Lloyd-Puryear, Armstrong, Scavina, Tavakoli et al., 2022; Zhong, Xie, Bhandari, Chen, Dang et al., 2019; Cho and Choi, 2013; Hoogerwaard, Bakker, Ippel, Oosterwijk, Majoor-Krakauer et al., 1999). Bu semptomlardan bazıları, çocukluklarında görülen gelişim geriliği, proksimal kas zayıflığı ve sarsaklık öyküsü, yürüme problemleri, merdiven inip çıkmada zorluk, halsizlik/yorgunluk, miyalji, açıklanamayan karın ve göğüs ağrısı, nedeni bilinmeyen taşikardi ve gastrocnemius kasında psödohipertrofidir (Darras, Urien and Ghosh, 2022).

DMD mutasyonlarının yaklaşık üçte ikisi, distrofin mutasyonlarının farkında olmayan taşıyıcı annelerden erkek çocuklarına aktarılır (Lee, Takeshima, Kusunoki, Awano, Yagi et al., 2014). Bu sebeple, DMD'li çocuğa sahip annenin taşıyıcı olduğu doğrulanırsa, diğer kadın akrabalara da genetik danışmanlık hizmeti sunulmalıdır.

2.1.5. Duchenne Musküler Distrofide Klinik Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

2.1.5.1. Nöromusküler Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

DMD, distrofin eksikliğinin sebep olduğu, progresif kas dejenerasyonu ve zayıflığı, postüral kompensasyonlar, progresif kontraktür ve deformite riski ve fonksiyonel kayıplar ile karakterize bir hastalıktır (Bushby et al., 2010a). Doğru nöromusküler yönetim ile ambulasyon süresinin uzaması, skolyoz dahil ciddi kontraktür ve deformitelerin engellenmesi (Lebel, Corston, McAdam, Biggar and Alman, 2013) ile yaşamın her alanında katılımın devamlılığı mümkündür (Henricson, Abresch, Han, Nicorici, Goude Keller et al., 2013; McAdam, Mayo, Alman and Biggar, 2012a).

Hastalığın erken dönemlerinde çocuklarda çeşitli seviyelerde gelişim geriliği görülmesine rağmen, fonksiyonel kayıplar ile karşılaşmamaktadır. Fonksiyon kaybı, iskelet kaslarının büyük kısmı dejenerasyona uğrayıp, kasların yerini fibroadipoz doku aldığı belgin hale gelir. Başta gastrocnemius ve soleus kasları olmak üzere; masseter, deltoid, serratus anterior ve kuadriseps kaslarında psödohipertrofi oluşumuyla karşılaşılır. Kas zayıflığı ve psödohipertrofi oluşumu genellikle bilateral ve simetriktr. Erken evrelerde alt ekstremitte, üst ekstremitteye göre; proksimal kaslar distal kaslara göre; ekstansör kaslar fleksör kaslara göre daha fazla etkilenir (Emery, Muntoni and Quinlivan, 2015; McDonald, Abresch, Carter, Fowler, Johnson et al., 1995). Bu dönemde yapılan nörolojik değerlendirmede iskelet kaslarında zayıflık, pozitif Gowers' işareti, pelvis çevresi ve alt ekstremitte kaslarında psödohipertrofi ve Aşil tendon kısalığı görülebilir (Nascimento Osorio et al., 2019; Ryder, Leadley, Armstrong, Westwood, de Kock et al., 2017). Hastalığın seyri boyunca kas zayıflığı değişen oranlarda ilerler. Alt ekstremitenin proksimal kaslarında ve gövde kaslarında başlayan kas zayıflığı ilerleyen dönemlerde üst ekstremitte kaslarının ve distal kasların tutulumu ile devam eder. Boyun fleksör kasları, yüz kasları ve interkostal kasların tutulumu ile çiğneme ve yutma fonksiyonlarında kayıplara rastlanır. Sfinkter kontrolü ise her evrede korunur (Emery et al., 2015).

Kas zayıflığı sebebiyle eklemlerin hareket açıklıklarının tamamı boyunca hareket ettirilememesi, agonist ve antagonist kaslar arasındaki dengesizlik, kaslarda meydana gelen fibrotik değişiklikler ve hastaların aynı pozisyonda uzun süre hareketsiz kalması kas esnekliğinin azalmasına ve eklem kontraktürlerine sebep olur. Bunun yanı sıra, hastalar stabilizasyonlarını sağlamak için çeşitli postural kompensasyonlara ihtiyaç duyarlar. Bu kompensasyonların özellikle ağırlık taşıyan eklemlerde kontraktür gelişimini ve kas uzunluğu değişikliklerini hızlandırdığı belirtilmiştir (Akkurt, Alemdaroğlu Gürbüz, Karaduman ve Tunca Yılmaz, 2019; Jones and Round, 1990). Kontraktür gelişimi, kas zayıflığını takip eden sekonder bir problem olmakla birlikte, esnekliğin azalmasına dolayısıyla hastaların fonksiyonlarının olumsuz etkilenmesine sebep olur (Akkurt ve ark., 2019; Eagle, 2002; Eagle, Baudouin, Chandler, Giddings, Bullock et al., 2002). Alt ekstremitte kontraktürleri üst ekstremitte kontraktürlerine göre

daha yaygındır. Kontraktürler başlangıçta gastrocnemius ve soleus kaslarında ortaya çıkar, hastalığın ilerlemesiyle hamstrings, kalça fleksörleri ve tensor fascia latae kaslarında da gelişir (Glanzman, Flickinger, Dholakia, Bönnemann and Finkel, 2011). Hastalığın progresyonu, genellikle kontraktürlerin sıklığı ve şiddeti ile ilişkilidir (Skalsky and McDonald, 2012).

Hastaların ihtiyaçlarına göre yılda en az iki kere yapılacak nöromusküler değerlendirmeler risk faktörlerini belirlemek, gerekli önlemleri almak ve uygun tedavi programını oluşturmak için önemlidir. Bu değerlendirmeler eklem hareket açıklığı ölçümleri, kas kuvveti ölçümleri ile birlikte, ambulator dönemde sürekli performans testleri, 6 Dakika Yürüme Testi, DMD'ye spesifik oluşturulan North Star Ambulasyon Değerlendirmesi, Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği gibi anketlerden; non-ambulator dönemde ise üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendiren Üst Ekstremitte Kısa Anketi, Üst Ekstremitte Performans Değerlendirmesi ile gövde kontrolünü değerlendiren Gövde Kontrol Ölçüm Skalası gibi çeşitli anket ve ölçeklerden oluşmaktadır (Cicala, Pane, Coratti, Brogna, Fanelli et al., 2023; Savaş ve Şimşek, 2023; Güneş Gencer ve Yılmaz, 2022; Nascimento Osorio et al., 2019; Mercuri, Coratti, Messina, Ricotti, Baranello et al., 2016; Pane, Mazzone, Sivo, Sormani, Messina et al., 2014; Mayhew, Mazzone, Eagle, Duong, Ash et al., 2013).

DMD'de kas aktivitesinin yararlı ve istenmeyen etkileri arasındaki denge tam olarak anlaşılamamıştır. Belirli miktarlardaki kas aktivitesinin, kullanmama atrofisini önlemede, kas kuvvetinin korunmasında, aktif hareketin potansiyel trofik etkilerinin sağlanması ve sürdürülmesinde, esnekliğin korunmasında ve fonksiyonelliğin devamında olumlu etkileri olduğu düşünülmektedir (Abresch, Carter, Han and McDonald, 2012; Eagle, 2002; Fowler, 2002; Vignos and Watkins, 1966). Buna karşılık, egzersizin kas dejenerasyonu üzerindeki etkileri tam olarak anlaşılmassa da, sarkolemmanın mekanik zayıflamasına, uygun olmayan kalsiyum akışına, anormal hücre sinyaline, artan oksidatif strese ve tekrarlayan kas iskemisine sebep olduğu bildirilen istenmeyen etkileri arasındadır (Birnbrant et al., 2018a; Markert, Ambrosio, Call and Grange, 2011).

DMD’de kuvvetlendirme egzersizlerinin ve aerobik egzersizlerin etkinliđi ile ilgili kanıtlar belirsizliđini korumaktadır ve bireyler iin optimal egzersiz eşidi ve yoğunluđu ile ilgili alıřmalar devam etmektedir (Gianola, Pecoraro, Lambiase, Gatti, Banfi et al., 2013). Egzersiz, potansiyel olarak DMD hastalarına zarar verebileceđinden, istenmeyen yan etkileri minimuma indirerek egzersizden maksimum fayda sađlamak iin egzersiz reetesinin planlanmasına zen gsterilmelidir (Heydemann, 2018). Egzersizlerin faydası ve en uygun programın detaylı tanımlanması (egzersizin tipi, yoğunluđu, ilerleme hızı, sıklıđı, seans sresi, program sresi, alıřtırılacak kas grupları ve programın spervizyonu) iin homojen hastalık progresyonuna sahip bireyler ile yapılacak, uzun sre (en az 6 hafta) takipli, randomize kontroll daha fazla arařtırmaya ihtiya vardır (Hammer, Toussaint, Vollster, Nesbjrg Tvedt, Drange Rksund et al., 2022; Voet, van der Kooi, van Engelen and Geurts, 2019; Case, Apkon, Eagle, Gulyas, Juel et al., 2018). İzometrik kuvvetlendirme egzersizleri, kasın uzunluđuunda veya eklem aısında herhangi bir deđiřikliđe sebep olmaksızın kuvvet rettiđi, kası zararlı eksantrik kasılmalara maruz bırakma potansiyelini azalttıđı ve sađlıklı bireylerde egzersizin neden olduđu kas hasarını en aza indirerek koruyucu bir etki tařıdıđı iin DMD’de uygulanabilir bir egzersiz tipi olarak nerilmiřtir (Lindsay, Larson, Verma, Ervasti and Lowe, 2019; Chen, Nosaka, Pearce and Chen, 2012). Distrofin eksikliđi bulunan deney hayvanlarıyla yapılan alıřmalarda, izometrik egzersizlerin kas kuvvetinde artıř sađladıđı bildirilmiřtir (Lindsay et al., 2019). Bađımsız yryen DMD’li bireyler ile yapılan bir alıřmada, haftada  gn hafif-orta řiddetle yapılan izometrik egzersizlerin, bireylerin kas kuvveti ve fonksiyonelliđi zerine olumlu etkileri olduđu kanıtlanmıřtır (Lott et al., 2021). Hastalıđın erken evrelerinde submaksimal dzeyde aerobik egzersiz nerilmektedir; ancak egzersiz eđitimi ile ilgili bir kılavuz yayınlanmamıřtır (Hammer et al., 2022). Bisiklete binme submaksimal dzeyde bir aktivite olarak deđerlendirilir ve yetiřkinlikte de yardımcı bisiklet srme, robotik yardımcı hareket ile devam ettirilebilir (Alemdarođlu, Karaduman, Yılmaz ve Topalođlu, 2015). Ancak, gvenli řekilde uygulanabilecek bisiklet eđitiminin motor fonksiyon kaybını geciktirmesine rađmen kas kuvveti zerinde nemli bir etkisinin olmadıđı belirtilmiřtir (Jansen, van Alfen, Geurts and de Groot, 2013). Bisiklet

ergometresi ile kořu bandı eęitimini karřılařtıran bir alıřmada, kořu bandı eęitiminin fonksiyonel yrme kapasitesi ve denge geliřimi aısından daha etkili olduęu bildirilmiřtir (Sherief et al., 2021). Ayrıca, yzme de erken yařtan itibaren nerilen gvenli rekreasyonel aerobik aktivitelerdendir (Case et al., 2018). Egzersiz sırasında meydana gelebilecek kasılma nedenli kas yaralanmalarına dikkat edilmelidir. Eksentrik kas aktivitesinden ve yksek direnli egzersizlerden kaınılmalıdır (Birnkrant et al., 2018a; Abresch et al., 2012; Bushby et al., 2010b). Tm aktiviteler sırasında ařırı efordan kaınmak ve uygun dinlenme araları vermek gereklidir (Birnkrant et al., 2018a).

Kontraktr ve deformiteleri nlemek iin kontraktr riski tařıyan eklemlere, kaslara ve yumuřak dokulara ynelik gnlk pasif germe uygulamaları, manuel terapi teknikleri ve yumuřak doku mobilizasyonları, ortotik mdahaleler ve yardımcı cihaz kullanımı gerekmektedir (Birnkrant et al., 2018a; Glanzman et al., 2011). Kontraktr ve deformite riski olduęu bilinen kala, diz ve ayak bileęi eklemleri iin tanı konulduktan hemen sonra fizyoterapist tarafından planlanan gnlk germe egzersizlerine bařlanmalı, bu egzersizler yetiřkinlik dneminde de devam ettirilmelidir (Stuberg, 2012). Ambulasyon kaybını takiben st ekstremiteye ynelik germe egzersizlerinin uygulanması zellikle nemlidir (Bushby et al., 2010b). Hastanın ihtiyalarına uygun seilecek ortezerler bařta olmak zere, zel oturma sistemleri, destekli ayakta durma cihazları ve manuel veya motorlu tekerlekli sandalyeler kontraktr geliřimini nlemek ile birlikte, fonksiyonellięi ve katılımı arttırmaktadır. Bunlara ek olarak, gnlk yařamda kullanılacak olan ykseltilmiř kucak tepsileri, ayarlanabilir pipetler, banyo ekipmanları gibi adaptif ekipmanlar ile robotik cihazlar, akıllı telefonlar ve tabletler gibi asistif teknolojik cihazlar bireyin sosyal izolasyonuna engel olur, katılım ve baęımsızlıęını arttırabilir (Birnkrant et al., 2018b; Case et al., 2018).

2.1.5.2. Ortopedik Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

DMD'li bireylerde kaslarda meydana gelen fibrotik değişiklikler, kas zayıflığı sebebiyle azalan normal eklem hareket açıklıkları, hareketliliğin/mobilitenin azalması sebebiyle aynı pozisyonda uzun süre hareketsiz kalmak, agonist ve antagonist kaslar arasındaki imbalans kontraktürlere sebep olmaktadır. Ambulatuvar dönemde ayak bileği kontraktürlerine, ambulasyonun kaybedildiği dönemden sonra kalça ve diz kontraktürlerine, tekerlekli sandalye kullanımı ile birlikte de skolyoz ve üst ekstremitte kontraktürlerine sık rastlanır (Skalsky and McDonald, 2012). Bunların yanı sıra, bireyler, kemik metabolizmasının bozulması, kemik mineralizasyonunda azalma ve glukokortikoid tedavisinin olumsuz etkileri sebebiyle kompresyon kırıklarına da yatkın hale gelebilmektedir. Özellikle glukokortikoid tedavisi alan DMD'li bireyler düşük travmalı vertebra veya uzun kemik kırıkları ile birlikte ortaya çıkan osteoporoz açısından risk altındadır (Larson and Henderson, 2000). Bireylerin %20-60'ında düşük travmalı ekstremitte kırıkları (genellikle distal femur, tibia, fibula) görülürken, yaklaşık %30'unda semptomatik vertebra kırıkları ile karşılaşılır (King, Ruttencutter, Nagaraja, Matkovic, Landoll et al., 2007; McDonald, Kinali, Gallagher, Mercuri, Muntoni et al., 2002). Ekstremitte kırıkları ambulasyon kaybına neden olabilirken, vertebra kırıkları kronik sırt ağrısına ve omurga deformitelerine yol açar (Larson and Henderson, 2000). Ayrıca, uzun kemik kırıklarından sonra yağ embolisi sendromuna bağlı ölüm de bildirilmiştir (Medeiros, Behrend, King, Sanders, Kissel et al., 2013; McAdam, Rastogi, Macleod and Douglas Biggar, 2012b).

Her kontrolde bireylerin sırt ağrısı ve kırık riski açısından değerlendirilmesi, yıllık olarak kalsiyum ve D vitamini değerlerinin kontrolü ve kompresyon kırıklarını erken tespit etmek amacıyla dual enerji X-ray absorbsiyometri (DEXA) ile omurga değerlendirmeleri önerilmektedir. Özellikle ambulatuvar dönemde yıllık değerlendirmeler yapılmalıdır. Bu dönemde skolyoz açısından inspeksiyon yeterli görülmekte, herhangi bir eğrilik saptanırsa ya da hastada obezite gibi bir durum sebebiyle inspeksiyon yetersiz kalırsa, radyografik inceleme yapılmalıdır. Radyografi ile eğri tespit edilirse iskelet gelişimi tamamlanmamış bireylerde 6 ayda bir, tamamlanmış bireylerde ise yılda bir kez radyografi çektilmelidir (Duan et al., 2021; Birnkrant et al., 2018b).

Ortopedik yönetimde temel amaç, zayıflamış kas fonksiyonunu korumak ve kontraktürler veya skolyoz gibi ciddi deformiteleri önlemektir. Ambulatuvar hastalarda ortopedik müdahaleler, fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları ile Aşil tendonları, diz ve kalça fleksörleri ve iliotibial bantların esnekliğini, stabiliteyi ve yürüme kapasitesini korumak için ortezlerin kullanımına odaklanır. Ambulasyonun kaybedildiği hastalarda ise, alt ekstremitte kontraktürlerini ve skolyozu önlemek için uygun oturma pozisyonunu belirlemek, üst ekstremitte hareketlerinin ve ince motor becerilerin korunmasını sağlamak hedefler arasındadır. Gereken cerrahi prosedürler için endikasyon, hekimler, fizyoterapistler, ergoterapistler ve ortotistlerin içinde bulunduğu multidisipliner ekip tarafından değerlendirilmeli ve planlanmalıdır (Duan et al., 2021; Birnkrant et al., 2018b). Güncel kaynaklarda ayak bileği kontraktürü olan ve kuadriseps ve kalça ekstansör kuvveti iyi olan ambulatuvar hastalarda, varus pozisyonunu iyileştirmek, dorsifleksiyon açısını arttırmak ve yürüyüşü iyileştirmek amacıyla Aşil tendon cerrahilerinin yeterli olacağı belirtilmekte; kalça ve dizlere yönelik cerrahi müdahaleler ise önerilmemektedir. Tekerlekli sandalyede ayağın pozisyonlanması ve ayakkabı giymenin kolaylaştırılması açısından ekinovarus deformitesini iyileştirmek amacıyla ayak ve ayak bileği cerrahileri hasta ve ailesinin isteği üzerine yapılabilir. Ayak ve ayak bileği cerrahileri sonrasında kontraktürlerin tekrarını önlemek amacıyla gün içinde ayak bileği-ayak ortezlerinin kullanılması gerekmektedir. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde ağrı, pozisyon veya cilt bütünlüğü söz konusu olmadıkça, üst veya alt ekstremitteye yönelik cerrahi müdahaleler önerilmemektedir (Birnkrant et al., 2018b).

Skolyoz tedavisinde, spinal ortezler kompresyon kırıklarına sebep olabileceğinden önerilmemekle birlikte (Birnkrant et al., 2018b); omurga eğriliğinin ilerlememesi için spinal ortez kullanımı öneren çalışmalar da mevcuttur (Yoon, Park, Kim, Son & Shin, 2022; Choi, Shin & Shin, 2019). Randomize olmayan prospektif kohort çalışmalarında, oturma pozisyonunda 20-30°'den fazla omurga eğriliği olan, henüz puberteye ulaşmamış ve eğriliğin ilerlemesi beklendiği için kortikosteroidlerle tedavi edilmemiş ambulatuvar olmayan bireylerde posterior spinal enstrümantasyon ve füzyon cerrahilerinin fonksiyon, oturma dengesi ve toleransı, ağrı ve yaşam kalitesi üzerine olumlu etkileri olduğu bildirilmiştir (Archer, Gardner, Roper, Chikermane and

Tatman, 2016; Suk, Lee, Lee, Moon, Choi et al., 2014; Takaso, Nakazawa, Imura, Okada, Fukushima et al; 2010).

Düşük travmalı vertebra ve uzun kemik kırıklarında tedavi ve tedaviye başlama zamanları farklılık gösterse de, intravenöz bifosfonat kullanılmaktadır. Bunun yanı sıra, hastanın günlük yaşam alanlarında yapılacak düzenlemeler ve modifikasyonlar düşmeleri azaltabilir ve kırıkları önleyebilir. Kilim, oyuncak gibi engellerin zemin üzerinden kaldırılması, kaygan yüzeyler için kaydırmaz halılar veya kaymayı önleyici tabanlıkları ayakkabılar kullanılması, ortezlerin tabanının kaydırmaz materyal ile kaplanması, banyo ve tuvalet gibi alanlara tutunma barları yerleştirilmesi, tekerlekli sandalyelerde kaymayı önleyici teker ve emniyet kemeri kullanılması bu düzenlemelerden bazılarıdır (Birnkrant et al., 2018b).

2.1.5.3. Pulmoner Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

DMD'li bireylerde görülen kas güçsüzlüğü inspiratuar, ekspiratuar ve orofarengeal kasları da etkileyerek restriktif tipte solunum bozukluğuna sebep olur. Vital kapasitede azalma, bronşial obstrüksiyon olmadan karbondioksit retansiyonu, yüzeyel solunum, ortopne ya da efor dispnesi, kesik kesik konuşma, takipne, abdominal veya torakal paradoksal hareketler, zayıf öksürük ve sık enfeksiyon en sık görülen semptom ve bulgulardır. Solunum kaslarında meydana gelen yorgunluk, mukus tıkaçı, atelektazi, pnömoni ve solunum yetmezliği gibi komplikasyonlar önemli morbidite ve mortalite nedenlerindendir (Özyılmaz, 2019).

Solunum fonksiyonlarının hastalığın teşhisinden itibaren yıllık olarak, ambulasyon kaybından sonra ise 6 ayda bir değerlendirilmesi önerilmektedir. Ambulatuvar dönemde zorlu vital kapasitenin (FVC) yılda bir kez, ambulasyon kaybından sonra ise yılda iki kez düzenli kontrol edilmesi gerekmektedir (Nascimento Osorio et al., 2019). FVC değerinin %60'ın altına düştüğü durumlarda, gece hipoventilasyonu ve obstrüktif uyku apnesi-hipopne sendromlarını saptamak için uyku çalışmaları yapmak önerilmektedir (Mellies, Ragette, Schwake, Boehm, Voit et al., 2003). Bunların yanı sıra, hastalarda solunum yolu enfeksiyonu riskinin yüksek olduğu

düşünüldüğünde, bazı kılavuzlar, DMD’de bağışıklamanın önemini vurgularken, doğumu takip eden altıncı aydan itibaren inaktif influenza aşısının ve iki yaşından büyük hastalarda pnömokok aşısının yıllık olarak uygulanması gerektiğini bildirmişlerdir (Nascimento Osorio et al., 2019; Tzeng and Bach, 2000).

Derin solunum egzersizleri (diyafragmatik solunum, glossofaringeal solunum, hava/soluk biriktirme, solunum kas eğitimi), havayolu temizleme teknikleri (manuel teknikler, yüksek frekanslı göğüs duvar osilasyonları, intrapulmoner perküsif ventilasyon, manuel/mekanik yardımcı öksürme), egzersiz eğitimi, noninvaziv mekanik ventilasyon ve diyafram pili gibi yaklaşımlar DMD’li bireylerin solunum fonksiyonlarını korumaya ve geliştirmeye yönelik kullanılan müdahalelerdir (Özyılmaz, 2019). Bu müdahalelere duyulan ihtiyaç ambulasyon kaybını takiben artmaktadır. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde bireyler zayıf öksürük eforları sebebiyle atelektazi, pnömoni, ventilasyon-perfüzyon uyumsuzluğu ve özellikle solunum yolu enfeksiyonlarının sebep olduğu solunum yetmezliği gibi risklerle karşı karşıya kalmaktadır (LoMauro, Romei, D’Angelo and Aliverti, 2014; Bianchi and Baiardi, 2008; Szeinberg, Tabachnik, Rashed, McLaughlin, England et al., 1988). Bu dönemde mekanik ventilasyon yoluyla solunum desteği sağlanması ve mekanik yardımcı öksürüğün kullanımı gerekebilir (Finder, Birnkrant, Carl, Farber, Gozal et al., 2004). Ayrıca, bireylerin hayatta kalma süresini uzatmak için yardımcı ventilasyon ihtiyacı da oluşabilir (Phillips, Quinlivan, Edwards and Calverley, 2001). Yorgunluk, nefes darlığı, sabah veya gün içerisinde sürekli baş ağrıları, gece sık uyanma, zor uyanma, taşikardi ile uyanma, sık kabus görme, aşırı uyku hali, konsantrasyon güçlüğü gibi uykuda düzensiz solunum belirtilerine karşı dikkatli olunmalı, hasta uyku çalışmalarına yönlendirilmeli ve gerekiyorsa nokturnal asistif solunum cihazları kullanılmalıdır. Gece solunum desteği kullanılmasına rağmen, bazı hastalarda pulmoner fonksiyonların azalması ile dispne, yorgunluk ve konsantrasyon güçlüğü gibi hipovekilasyon semptomları da gelişebilir. Bu nedenle, hastalar genellikle yardımcı ventilasyon kullanımlarını günde 24 saate kadar uzatabilirler (Birnkrant et al., 2018b). Bu yaklaşımlar ile solunum komplikasyonları azaltılabilir, yaşam kalitesi iyileştirilebilir ve sağkalım süresi uzatılabilir (Birnkrant, Ararat and Mhanna, 2016; Bach and Martinez, 2011; Ishikawa, Miura, Ishikawa, Aoyagi, Ogata et al., 2011;

Eagle, Bourke, Bullock, Gibson, Mehta et al., 2007; Eagle et al., 2002; Gomez-Merino and Bach, 2002).

2.1.5.4. Kardiyak Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

Distrofin eksikliğinin sebep olduğu kardiyak tutulum, konjestif kalp yetmezliği, kalp yetmezliği, iletim bozuklukları, ventriküler veya supraventriküler aritmi ve ani erken ölüm riski ile sonuçlanan ilerleyici dilate kardiyomiyopati gelişimi ile karakterizedir (Kieny, Chollet, Delalande, Le Fort, Magot et al., 2013; Passamano, Taglia, Palladino, Viggiano, D'Ambrosio et al., 2012). Klinik olarak belirgin kardiyomiyopati ilk olarak 10 yaşından sonra ortaya çıkar ve 18 yaşın üzerindeki tüm bireyleri etkiler. Bununla birlikte, 6 yaşından küçük bireylerin yaklaşık %25'inde kardiyak tutulum mevcuttur ve taşikardi görülür (Birnkrant et al., 2018b).

Kardiyak problemlerin başlıca belirtileri yorgunluk, kilo kaybı, kusma, karın ağrısı, uyku bozuklukları, günlük aktiviteleri sürdürmede intoleranstır (Birnkrant et al., 2018b); ancak kardiyak tutulum, sıklığına rağmen, bireylerin hareket kısıtlılığı sebebiyle genellikle asemptomatik seyreder (McNally, Kaltman, Benson, Canter, Cripe et al., 2015; Finsterer and Cripe, 2014; Nigro, Comi, Politano and Bain, 1990). Bu nedenle, kardiyak semptomların yönetiminde bu belirtilerin erken tespiti amacıyla her yıl düzenli olarak yapılacak fizik muayene, elektrokardiyografi, ekokardiyografi ve gerekiyorsa manyetik rezonans görüntüleme (MRG) değerlendirmelerinin önemli bir yeri vardır (Duan et al., 2021; Buddhe, Cripe, Friedland-Little, Kertesz, Egthesady et al., 2018). Değerlendirmelerin 10 yaşına kadar yılda iki kez, sonrasında ise yıllık düzenli yapılması önerilmektedir (Nascimento Osorio et al., 2019). Kadın taşıyıcıların da kardiyomiyopati açısından risk altında olduğu bilinmekle birlikte, bireylerin 3-5 yılda bir kere değerlendirilmeleri önerilmektedir (Lang, Shugh, Mazur, Sticka, Rattan et al., 2015; Yancy, Jessup, Bozkurt, Butler, Casey et al., 2013).

Kalp yetmezliği ve aritmi semptomları için anjiyotensin dönüştürücü enzim (ACE) inhibitörleri veya anjiyotensin reseptör blokerleri (ARB) gibi farmakolojik tedaviler kullanılır (Duan et al., 2021). Kardiyak rehabilitasyon alanında aerobik

egzersizin etkilerinin incelendiği bir çalışmada, aerobik egzersizin motor fonksiyonları koruduğu ve herhangi bir yan etkiye sebep olmadığı belirtilmiştir (Jansen et al., 2013); ancak bu alanda yapılmış sınırlı sayıda çalışma bulunmaktadır (Oğuz, 2019).

2.1.5.5. Kognitif ve Psikososyal Bulgular, Değerlendirme ve Yönetimi

DMD’li bireylerde kognitif problem görülme riski genel popülasyona göre daha yüksektir (Naidoo and Anthony, 2020). Bireyin kognitif gelişim gecikmesinin ciddiyeti distrofin genindeki mutasyonun konumuna ve bu mutasyonun merkezi sinir sistemindeki distrofin izoformları üzerindeki etkisine göre değişmektedir (Sarrazin, von der Hagen, Schara, von Au and Kaindl et al., 2014; D’Angelo, Lorusso, Civati, Comi, Magri et al., 2011; Wingeier, Giger, Strozzi, Kreis, Joncourt et al., 2011; Taylor, Betts, Maroulis, Gilissen, Pedersen et al., 2010). Bununla birlikte, bir MRG çalışmasında, sağlıklı kontrollere kıyasla DMD’li bireylerde daha küçük toplam beyin hacmi, daha küçük gri madde hacmi, daha düşük beyaz madde fraksiyonel anizotropi ve daha yüksek beyaz madde ortalaması ve radyal yayılma olduğu gösterilmiştir (Doorenweerd, Straathof, Dumas, Spitali, Ginjaar et al., 2014).

DMD, ağırlıklı olarak kasları etkiler; ancak bireylerde farklı derecelerde nörogelişimsel, psikiyatrik, davranışsal ve duygusal semptomlar görülebilir (Darmahkasih, Rybalsky, Tian, Shellenbarger, Horn et al., 2020). Erken çocuklukta nörogelişimsel gecikme ve dil gelişiminin gecikmesi (Cyrułnik, Fee, De Vivo, Goldstein and Hinton, 2007), okul çağındaki çocuklarda bilişsel bozukluk, hafıza problemleri (Thangarajh, Elfring and Trifillis, 2020), dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu, otizm spektrum bozukluğu, anksiyete ve obsesif-kompulsif bozukluk dahil olmak üzere çeşitli merkezi sinir sistemi etkilenimleri görülebilir (Ohlendieck and Swandulla, 2021; Nascimento Osorio et al., 2019; Parisi, Filippo, Glorioso, La Grutta, Epifanio et al., 2018; Ricotti, Mandy, Scoto, Pane, Deconinck et al., 2016a; Banihani, Smile, Yoon, Dupuis, Mosleh et al., 2015; Chieffo, Brogna, Berardinelli, D’Angelo, Mallardi et al., 2015; Connolly, Florence, Craddock, Malkus, Schierbecker et al., 2013; Pane, Lambardo, Alfieri, D’Amico, Bianco et al., 2012; Hinton, Cyrułnik, Fee, Batchelder, Kiefel et al., 2009; Hendriksen and Vles, 2008). Bu problemler progresif

değildir ve kas zayıflığı derecesiyle veya motor fonksiyon kayıplarıyla ilişkilendirilmez (Yiu and Kornberg, 2015); ancak nörogelişimsel ve nöropsikolojik değerlendirmeler sonrasında bireysel eğitim ve danışmanlık gerekebilir (Duan et al., 2021).

2.1.5.6. Yorgunluk, Değerlendirme ve Yönetimi

Yorgunluk, bir kasın aktiviteyi gerçekleştirmek için gereken gücü koruyamaması olarak tanımlanmakta (Edwards, 1981) ve genetik faktörler, vücutta biriken metabolik ürünler, kas metabolizması değişiklikleri, hastalık süreci, uyku durumu, aktivite ve dinlenme süreleri, tedavi, psikolojik durumlar, oksijenlenme, enerji kullanımı, homeostatik değişiklikler, çevresel ve sosyal faktörler gibi pek çok değişken ile ilişkilendirilmektedir (Maclaren, Gibson, Parry-Billings and Edwards, 1989). Yorgunluğun subjektif yorgunluk ve fizyolojik yorgunluk olmak üzere iki çeşidi bulunmaktadır. Subjektif yorgunluk, zihinsel, fiziksel ya da hem zihinsel hem de fiziksel enerji eksikliği, güçsüzlük veya bitkinlik olarak tanımlanır (de Groot, Voet, van Middendorp, Knoop, Rahbek et al., 2013). Fizyolojik yorgunluk ise DMD gibi nöromusküler hastalıklarda merkezi veya periferik sinir sisteminin (alt motor nöron, nöromusküler bağlantı, kas) işleyişi ile ilgili olup, bir laboratuvar ortamında objektif olarak ya da standartlaştırılmış anketler kullanılarak değerlendirilebilir (El-Aloul, Speechley, Wei, Wilk and Campbell, 2020; Lou, 2012).

DMD'li bireylerde yorgunluk en önemli semptomlardan biri olmakla birlikte (Mathieu, Boivin, Meunier, Gaudreault and Bégin, 2001); bireyler ve aileleri için sağlıkla ilişkili kötü yaşam kalitesinin en güçlü belirleyicisi olarak kabul edilmiştir (Wei, Speechley, Zou and Campbell, 2016). DMD'li çocuklar sağlıklı akranlarına göre daha fazla yorgunluk şikayeti bildirmekte (Mutlu, Alkan, Fırat, Karaduman ve Yılmaz, 2018; Panepinto, Torres, Bendo, McCavit, Dinu et al., 2014); yorgunluk şiddetleri bireyden bireye göre farklılık göstermektedir (Powell and Carlton, 2023). Bireylerin fiziksel aktivite ve egzersizlere katılımı birincil nedeni kas zayıflığı olan yorgunluk sebebiyle azalmaktadır. Bununla birlikte, yorgunluk, fonksiyonel bozukluklara sebep olarak ve sosyal katılımı sınırlandırarak günlük yaşamdaki işlevleri ve gelişimi

olumsuz etkilemektedir (Nutini, Karczewski and Capoor, 2009, Kalkman, Schillings, van der Werf, Padberg, Zwarts et al., 2005). Dolayısıyla, bireylerin fiziksel kapasiteleri azalmakta, bağımlılık düzeyleri artmakta ve yaşam kaliteleri azalmaktadır (Miller, 2002).

DMD gibi nöromusküler hastalıklarda yorgunluğun önlenmesi ve yönetimi konusundaki çalışmalar sınırlı sayıdadır (El-Aloul et al., 2020). Tüm fiziksel aktiviteler ve egzersizler sırasında aşırı efordan kaçınmak ve uygun dinlenme araları vermek önerilmektedir (Birnkrant et al., 2018a).

2.1.5.7. Ağrı, Değerlendirme ve Yönetimi

DMD'li bireylerin yarısından fazlasında farklı tip ve yoğunluklarda ağrı şikayeti olduğu bildirilmiştir (Kim, Park and Shin, 2022; Lager and Kroksmark, 2015; Engel, Kartin, Carter, Jensen and Jaffe, 2009; Guy-Coichard, Nguyen, Delorme and Boureau, 2008). Ambulatuvar dönemde ağrı genellikle bacaklarda, non-ambulatuvar dönemde ise boyun, sırt ve pelvik bölgededir (Kim et al., 2022; Pangalila, van den Bos, Bartels, Bergen, Stam et al., 2015; Zebracki and Drotar, 2008). Ağrı her yaştaki bireyde değerlendirilmelidir (Case et al., 2018). Ağrı değerlendirmesi için çeşitli likert tipi ölçekler, ağrı diyagramları ve çizelgeleri kullanılır (Kim et al., 2022). Ağrıya yönelik müdahaleler hastalığın evresine göre farklılık göstermekle birlikte, fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları, masaj, ortotik müdahaleler ve splintleme, uygun tekerlekli sandalye seçimi, düzgün postürü korumaya yönelik oturma ve yatak içi düzenlemeler ile nonsteroid antiinflatuar ilaçlar gibi farmakolojik yaklaşımları içerir (Carroll, Yiu, Ryan, Kennedy and de Valle, 2021; Birnkrant et al., 2018b; Case et al., 2018; Segal, Odgers, Carpentieri and Shrandar, 2016; Pangalila et al., 2015).

2.1.6. Duchenne Musküler Distrofide Yürüme ve Denge Fonksiyonları

2.1.6.1. Yürüme Fonksiyonları

DMD’li çocuklarda yürümeye başlama yaşı, sağlıklı akranlarıyla karşılaştırıldığında 5-6 ay gecikebilir (Emery et al., 2015). Çocukluk çağında kendini gösteren proksimal kas zayıflığı, DMD’de primer bozukluktur. Kas zayıflığının yanında, kas kısalıkları, kas-iskelet deformiteleri ve kontraktürlerin sebep olduğu ayakta durma dengesindeki bozukluklar, sık düşme ve azalmış endurans, yürüme ve dengeyi olumsuz etkiler. Bireyler lordoz artışı, ayak bileğinde ekinus, ayakta inversiyon ve geniş destek yüzeyi ile ördekvari bir yürüyüş (*waddling gait*) yaparlar. Sutherland et al. (1981), bu karakteristik yürüyüşü “*labored walking*” olarak adlandırmışlardır (Yılmaz ve ark., 2018; Sutherland, Olshen, Cooper, Wyatt, Leach et al., 1981). Karşılaşılan problemler, hastalığın ilerlemesiyle birlikte artarak onlu yaşların başında yürümenin kaybı ile sonuçlanır. Bireyler ambulasyonun devamı için tekerlekli sandalye kullanımına ihtiyaç duyarlar (Ferizovic, Summers, de Zárte, Werner, Jiang et al., 2022; Kennedy, Carroll, McGinley and Peterson, 2020). Ambulasyon kaybının zamanı için yaş faktörünün tek başına etken olmayacağı, bireysel farklılıklar sebebiyle birçok faktörden etkilendiği (Sutherland et al., 1981) ve DMD’ye sebep olan distrofin genindeki genetik anormallik tipi ile de ilişkili olduğu; küçük mutasyonların, büyük delesyonlar veya duplikasyonlara kıyasla daha erken yaşta ambulasyon kaybı ile ilişkilendirilebileceği belirtilmiştir (Bello, Morgenroth, Gordish-Dressman, Hoffman, McDonald et al., 2016).

Yürüyüş karmaşık bir aktivite olduğundan, yürüyüş ve fonksiyonel ambulasyon değerlendirilirken bireyin özellikleri, yürüme için gereken görevler ve bunların gerçekleştirildiği ortam dahil olmak üzere birçok faktör dikkate alınmalıdır (Kennedy et al., 2020; Middleton, Fritz and Lusardi, 2015; Fritz and Lusardi, 2009). Patolojik yürüme paternlerinin ve fonksiyonel ambulasyonun uygun şekilde değerlendirilmesi, ilaç tedavisi ve fizyoterapi müdahalelerinin izlenmesinin yanı sıra progresyonun öngörülmesi için önemlidir (Kennedy et al., 2020). Yürüyüş, görsel yürüme analizi, çeşitli yazılımlar ve üç boyutlu yürüme analizi aracılığıyla

değerlendirilebilir. Görsel yürüme analizinde video tabanlı kayıtlar ile görüntülerin farklı açılardan izlenmesi yürümenin değerlendirilmesini sağlar. Koronal ve sagittal planda baş, gövde, pelvis, kalça, diz ve ayakların hareketi değerlendirilir ve patolojik bulgular tespit edilir; ancak bu yöntem subjektif olması sebebiyle güvenilirliği düşüktür. Bu sebeple görsel yürüme analizinde “*Observational Gait Scale*”, “*Edinburgh Visual Gait Score*” gibi çeşitli ölçeklerden yararlanılabilir. Son yıllarda yürüyüşü çeşitli yazılımlar ile değerlendiren çalışmalar da mevcuttur. Bu yazılımlardan başlıcası *Kinovea*®’dır. *Kinovea*®, yürüyüşün kinematik ve spatiotemporal parametrelerini değerlendirmek için ücretsiz olarak kullanılabilen 2 boyutlu hareket analizi yazılımıdır. Yürüyüşün video tabanlı kaydı ile herhangi bir işaretleyici (marker) gerektirmeden analizinin yapılmasına imkan sağlar (Fernández-González, Koutsou, Cuesta-Gómez, Carratalá-Tejada, Miangolarra-Page et al., 2020; Damsted, Nielsen and Larsen, 2015). Üç boyutlu yürüme analizinde ise vücutta referans noktalarına yapıştırılan işaretleyicilerin (marker) hareketini yakalamak için kullanılan 8 adet kamera ve yürüme analizi için özel tasarlanmış programlar kullanılmaktadır. Kişi, en doğal yürüyüşü kaydedilene kadar belirli bir alan içerisinde yürür ve yardımcı programlar bu yürüyüşü kinetik ve kinematik grafiklere dönüştürür. Ayrıca üç boyutlu yürüme analizi sırasında kuvvet platformu (*force plate*) kullanılması kinetik verilerin doğruluğu açısından önemli bir yere sahiptir. Bu analiz yönteminin doğruluğu ve kalitesi, yeterli alan büyüklüğü gibi fiziki şartlara ve kamera sayısı, kameraların birbirine olan uzaklığı, yerden yüksekliği gibi teknik ekipmanlara olduğu kadar verilerin yorumlanması konusunda deneyimli bir ekibe bağlıdır (Beng, Aydıllı ve Özkan, 2014).

DMD’de yürüyüşün incelendiği ilk çalışmalarda Sutherland et al. (1981) çocukların yürüme patolojisinin prognozunu erken dönem, geçiş dönemi ve geç dönem olmak üzere üç aşamada tanımlamıştır (Sutherland et al., 1981). Erken dönemde, duruş fazında, zayıf kalça ekstansörlerini telafi etmek için lomber lordoz ile birlikte gövdenin hiperekstansiyonu ve kalça hiperekstansiyonu ile birlikte pelvisin posterior tilti görülmektedir. Salınım fazında, ayağın plantar fleksiyonda olması kalça fleksiyonu artışı ile kompanse edilir ve çocuklar topuk vuruşu yapmadan taban teması ile yürürler. Ayrıca, yürüyüş döngüsü boyunca ayakta eksternal rotasyon artışı belirgindir. Geçiş

döneminde, diz ekstansör zayıflığını kompanse etmek için pelvisin posterior tilti yerini artmış kalça fleksiyonu ile birlikte anterior tilte bırakır (Vandekerckhove, Van den Hauwe, De Beukelaer, Stoop, Goudriaan et al., 2022; Sutherland et al., 1981). Duruş fazında da belirgin olarak artmış pelvik tiltin, kalça çevresi kasların zayıflığını ve yorgunluğu kompanse etmek için geliştirildiği düşünülmektedir. Bireyler yürüme döngüsü boyunca sağlıklı akranlarına kıyasla daha fazla anterior pelvik tilt yaparlar ve adım uzunluklarını arttırmak için pelvis rotasyonlarında da artış görülür (Doglio, Pavan, Pernigotti, Petralia, Frigo et al., 2011). Kalça abdükörlerinin zayıflığı ise yürüme sırasında destek yüzeyinin arttırılması, omuz salınımı ve lateral gövde fleksiyonu yapılması ile kompanse edilir (Romano, Favetta, Schirinzi, Summa, Minosse et al., 2019; Sutherland et al., 1981). Salınım fazında, çocuklarda kalça fleksiyon, kalça abduksiyon, diz fleksiyon açılarında artış görülür. Bu artışın sebebi, salınım fazında azalmış ayak bileği dorsifleksiyonunu ve artmış ayak bileği plantar fleksiyonunu kompanse etmektir (Doglio et al., 2011; D'Angelo, Berti, Piccinini, Romei, Guglieri et al., 2009; Sutherland et al., 1981). Ayrıca, kalça abduksiyon hareketinin sağlıklı akranlarına kıyasla daha erken başladığı ve salınım fazı boyunca devam ettiği görülmüştür (Gaudreault, Gravel, Nadeau, Houde and Gagnon, 2010). Ayak bileği plantar fleksiyon artışı kaynaklı, ilk olarak ön ayak teması görülür ve erken dönemde ayakta görülen eksternal rotasyon yerini internal rotasyona bırakır (Vandekerckhove et al., 2022; Sutherland et al., 1981). Geç dönemde ise kas güçsüzlüğünün ilerlemesiyle çocukların geliştirdiği kompensasyon mekanizmaları daha belirgin hale gelir (Sienko Thomas, Buckon, Nicorici, Bagley, McDonald et al., 2010). Bazı çocuklarda kompensasyonel diz hiperekstansiyonu görülür (Gaudreault et al., 2010; D'Angelo et al., 2009). Ayak bileği yürüme döngüsü boyunca plantar fleksiyondadır (Vandekerckhove et al., 2022; Sutherland et al., 1981). Çocuklar kalça fleksörlerini, diz ekleminin arka yapılarını ve ayak bileği plantar fleksörlerini kullanarak yürürler. Çocukların azalmış kas kuvveti ve enduransına rağmen yürümelerinin geliştirdikleri adaptasyonlar veya alt ekstremitte kontraktürleri çevresinde oluşturulan pasif momentlerle ilişkili olabileceği düşünülmektedir (Yılmaz ve ark., 2018).

Yapılan çalışmalarda 7 yaşından küçük DMD'li bireylerin sağlıklı akranlarına kıyasla adım uzunluklarının daha kısa olduğu ancak akranlarıyla benzer yürüme hızlarına sahip oldukları (Ramli, Liu, Berndt, Goude, Hou et al., 2024; Doglio et al., 2011; D'Angelo et al., 2009); 8 yaşından büyük DMD'li bireylerin ise akranlarına kıyasla daha yavaş yürüdükleri bildirilmiştir (Kennedy, de Valle, Adams, Ryan, Fitzgerald et al., 2022; Ropars, Lempereur, Vuillerot, Tiffreau, Peudenier et al., 2016; Gaudreault et al., 2010). Buna bağlı olarak, zamanlı yürüme testi sonuçlarında DMD'li bireylerin akranlarına kıyasla aynı sürede daha az mesafe yürüdükleri ve bu mesafenin yaşla birlikte artan engellilikle ilişkili olduğu belirtilmiştir (Pane et al., 2014; Mazzone, Pane, Sormani, Scalise, Berardinelli et al., 2013; McDonald, Henricson, Abresch, Florence, Eagle et al., 2013; Henricson et al., 2013). Erken dönemde bireyler yürüyüş sırasında kadansı arttırabilecek kas kuvvetine sahipken, hastalığın progresyonu ile kısa olan adım uzunluklarını telafi edememeleri, aynı sürede yaşlılarından daha az mesafe yürümelerine sebep olmaktadır (Doglio et al., 2011; Gaudreault et al., 2010).

2.1.6.2. Denge Fonksiyonları

Denge, vücudun ağırlık merkezini destek yüzeyi içerisinde tutmak olarak tanımlanır. Hem statik duruşun devamını hem de fonksiyonel aktiviteleri gerçekleştirmeyi sağlayan, birçok motor ve duyuşsal komponent içeren bir fonksiyondur (Westcott, Lowes and Richardson, 1997). Distrofinin beyin serebral korteks, serebellum ve hipokampus bölgelerinde daha yoğun olduğu bilinmektedir ve bu bölgelerdeki distrofin proteininin işlevselliğindeki eksiklik veya bozulmanın denge yeteneğini de etkileyebileceği düşünülmektedir (Kurt, Savaş, Şimşek ve Yiş, 2023a). DMD'li çocuklarda ilerleyici kas güçsüzlüğü, kontraktürler ve deformiteler de dengeyi olumsuz etkilemektedir (Mah et al., 2020; Waldrop and Flanigan, 2019). Çocuklarda dengenin bozulması sık düşmeye, düşmeye bağlı yaralanmalara, düşme korkusu sebebiyle fonksiyonelliğin, aktivite ve katılımın kısıtlanmasına sebep olmaktadır (Alkan, Mutlu, Fırat, Bulut, Karaduman ve ark., 2017; Aras, Aras ve Karaduman, 2011).

Literatürde, DMD'li bireylerin statik denge ve dinamik denge değerlendirmeleri için Zamanlı Kalk ve Yürü Testi (Alkan ve ark., 2017), Pediatrik Denge Ölçeği (Baptista, Costa, Pizzato, Souza and Mttiello-Sverzut, 2014), Pediatrik Fonksiyonel Uzanma Testi (Alkan ve ark., 2017; Kaya, Alemdaroğlu, Yılmaz, Karaduman ve Topaloğlu, 2015), Dört Adım Kare Testi (Aldırmaz, Uğur, Yılmaz, Karaduman ve Alemdaroğlu-Gürbüz, 2023) ve Biodex Denge Sistemi (BSS; Biodex, Inc, Shirley, NY) (Sherief et al., 2021) gibi araçlar kullanılmıştır. Bu değerlendirme araçlarının uygulama süreleri, değerlendirme protokolleri ve gerekli ekipmanları çeşitlilik göstermektedir.

DMD'li bireylerin denge fonksiyonunu inceleyen bir çalışmada, çocukların boy uzunluğu ve kiloları arttıkça denge skorlarının iyileştiği bildirilmiştir (Kurt ve ark., 2023a). Hastalığın progresyonu gereği fonksiyonel seviyenin azalmasıyla, bireylerin dinamik dengelerinin de azaldığı (Kurt ve ark., 2023a), merdiven inip çıkarken yardıma ihtiyaç duyan bireylerin denge skorlarının, sağlıklı akranlarının denge skorlarına kıyasla üç kat azaldığı bulunmuştur. Bunun yanı sıra, oturma pozisyonunda bireylerin statik dengeleri değişmezken, ayakta durmada statik denge sağlıklı akranlarına göre azalır (Alkan ve ark., 2017). Kalça fleksör ve ekstansör, diz fleksör ve ekstansör ve ayak bileği dorsi fleksör kas kuvvetlerinin hem statik denge hem de dinamik denge ile ilişkili olduğu bildirilmiştir (Kurt ve ark., 2023a) Distal kasların zayıflaması ile dinamik stabilizasyon dolayısıyla dinamik denge olumsuz etkilenirken, proksimal kasların etkilenimi dinamik aktiviteler sırasındaki proksimal stabilizasyonu dolayısıyla statik dengeyi olumsuz etkilemektedir (Kaya ve ark., 2015).

DMD'de yürüme ve denge fonksiyonlarını korumak ve geliştirmek için farklı fizyoterapi ve rehabilitasyon müdahalelerinden, medikal tedavilerden ve cerrahi yaklaşımlardan yararlanılır. Erken dönemde, çocuğun mevcut fonksiyonel seviyesini korumak için günlük fiziksel aktivitelerini maksimum düzeyde sürdürmesi hedeflenir. Bireye özgü planlanan kuvvetlendirme egzersizleri bu evrede oldukça önemlidir. Bunun yanı sıra, hastalığın progresyonu boyunca pozisyonlama, germe egzersizleri ve uygun ortez kullanımı ile kontraktürlerin önlenmesi ve ilerlemesinin engellenmesi önerilir. Medikal tedavilerde kullanılan kortikosteroidlerin ambulasyonun devamlılığı

açısından araştırıldığı çalışmalarda, steroid kullanımının hastalığın ilerleyişi ve fonksiyonel kayıpları yavaşlattığı ve ambulasyon süresini uzattığı bildirilmiştir. Bireyin ambulasyonu sağlamak için hastalığın seyrinde geliştirdiği kompensatuar adaptasyonlar dikkate alındığında, cerrahi yaklaşımlar konusunda dikkatli olunmalıdır (Yılmaz ve ark., 2018).

2.1.7. Tedavi Yaklaşımları

Son yıllardaki gelişmelere rağmen DMD tedavisinde standardize edilmiş bir uygulama bulunmamaktadır (Duan et al., 2021). Bununla birlikte, DMD’de hastaya özgü planlanan, semptomları hedef alan, multidisipliner tıbbi, cerrahi ve rehabilitatif yaklaşımlar ile hastalık sürecini yönetmek, yaşam kalitesini artırmak ve yaşam süresini uzatmak mümkündür (Saito, Kawai, Kimura, Ogata, Takahashi et al., 2017; Moxley, Pandya, Ciafaloni, Fox and Campbell, 2010).

Hasta ve ailesi/bakım verenleri merkeze alınarak oluşturulan multidisipliner ekip içerisinde hekimler, fizyoterapistler, dil ve konuşma terapistleri, ergoterapistler, psikologlar ve diyetisyenler bulunur. Ekibin temel amacı, ambulasyon süresinin uzatılması, kontraktür ve deformitelerin önlenmesi, solunum fonksiyonlarının devamının sağlanması, ağrının azaltılması, cilt bütünlüğünün korunması ve bireyin yaşamın tüm alanlarında fonksiyon ve katılımının iyileştirilmesidir (Birnkrant et al., 2018a).

DMD’de distrofin üretimini ve kas dokusunu mümkün olduğu kadar uzun süre korumak için distrofin yokluğunun etkilerini azaltmayı amaçlayan yaklaşımlar gelişme aşamasındadır. Zaman içerisinde kas dokusu kaybının geri alınması veya kaybedilen fonksiyonun tekrar kazanılması mümkün olmayacağından; hastaların mümkün olan en erken dönemde tedaviye başlaması ve düzenli takip edilmesi oldukça önemlidir. Distrofini geri kazandırıcı tedavilerin de etkinliği kasın kalitesine bağlı olacaktır. Gelecekte distrofin üretimini sağlamak, kas kalitesini korumak ve hastalığın ilerlemesini yavaşlatmak için kombine bir tedavi yaklaşımı benimsenmesi muhtemeldir (Duan et al., 2021).

2.1.7.1. İlaç Tedavisi

2.1.7.1.A. Glukokortikoid tedavisi

DMD’de en sık kullanılan farmakolojik ajanlar glukokortikoidlerdir. Güncel çalışmalar glukokortikoid kullanımına motor fonksiyon kayıpları başlamadan, küçük yaşlarda başlanmasını önermektedir (Lamb, West, Ouyang, Yang, Weitzenkamp et al., 2016; Merlini, Gennari, Malaspina, Cecconi, Armaroli et al., 2012) Uzun süreli glukokortikoid kullanımının ileri yaşlarda ambulasyon kaybını geciktirdiğine, üst ekstremit ve solunum fonksiyonlarını koruduğuna, kardiyomiyopati başlangıcını geciktirdiğine ve skolyoz cerrahisini önlediğine yönelik kanıtlar sunulmaktadır (Ferizovic et al., 2022; Birnkrant et al., 2018b; Lebel et al, 2013). Öte yandan, uzun süreli glukokortikoid kullanımının kilo alımı, osteopeni, Cushingoid özellikler ve pubertede gecikme gibi istenmeyen yan etkileri de bildirilmiştir (Mackenzie, Nicolau, Connolly and Mendell, 2021). Tedaviye başlama yaşı hastalar arasında değişkenlik göstermekle birlikte, genellikle çocuğun motor fonksiyon seviyesi stabil durumdayken, 4-6 yaş arasında, glukokortikoid kullanımına başlanır (Duan et al., 2021; Nascimento Osorio et al., 2019). Glukokortikoid tedavisinin yararları ve yan etkileri bildirilmiş olsa da, hangi glukokortikoidin hangi dozda en etkili olduğuna dair bir fikir birliği bulunmamaktadır (Griggs, Herr, Reha, Elfring, Atkinson et al., 2013).

2.1.7.1.B. Güncel tedaviler

Read-Through Stop Kodon Stratejileri: DMD hastalarının yaklaşık %10’unda görülen nonsense mutasyonlar sebebiyle fonksiyonel olmayan bir distrofin proteini üretilir (Bladen, Salgado, Monges, Foncuberta, Kekou et al., 2015). Read-through stratejilerinde ribozom ile etkileşime girecek küçük moleküller kullanılır ve prematür stop kodonu noktasına alternatif amino asitlerin eklenmesiyle nispeten daha fonksiyonel bir distrofin proteini üretilmesi sağlanır. Bu prensibe dayanarak çeşitli ilaçlar geliştirilmektedir (Sun, Shen, Zhang and Xie, 2020; Malik, Rodino-Klapac, Viollet, Wall, King et al., 2010). Yapılan hayvan deneylerinde ve klinik deneylerde

gentamisin kullanımının bazı olumlu sonuçları bildirilmiş olmasına rağmen tutarsız sonuçlar ve yan etkiler de gözlenmiştir (Grages, Bell and Berlau, 2020; Taguchi, Hamada, Shiozuka, Kobayashi, Murakami et al., 2017; Shimizu-Motohashi, Miyatake, Komaki, Takeda and Aoki, 2016). *Gentamisin*'in yan etkilerini azaltmak için *negamisin* ve sentetik analogları geliştirilmiş olup, klinik uygulamalara yönelik çalışmalar devam etmektedir (Sun et al., 2020). Öte yandan, *Ataluren*'in de nonsense mutasyonları baskılayıcı etkisi olduğu bildirilmiş (Mercuri, Muntoni, Osorio, Tulinius, Buccella et al., 2020), güvenliğini ve farmakokinetiğini değerlendiren araştırmalar sürmektedir (Mackenzie et al., 2021; Sun et al., 2020).

Antisense Oligonükleotidler ile Ekson Atlama Yaklaşımı, çerçeve dışı mutasyonların şiddetli DMD ile sonuçlandığı, çerçeve içi mutasyonların ise DMD'nin daha hafif formu olan BMD (Becker Musküler Distrofi) ile sonuçlandığı bulgusuna dayanır. BMD benzeri distrofinlerin üretilmesi için distrofin transkriptlerinin okuma çerçevesi restorasyonu amaçlanır. Okuma çerçevesi restorasyonu, antisens oligonükleotidler (ASO) adı verilen hedef eksona spesifik olarak bağlanan küçük modifiye RNA parçaları yardımı ile tamamlanır (Niks and Aartsma-Rus, 2017). ASO'lar ekzona spesifik bağlandığından ve mutasyonun boyutu ve konumuna bağlı olarak farklı eksonlar atlanacağından, bu yaklaşım mutasyona özgüdür. Yaklaşımın klinik faydasını değerlendiren araştırmalar devam etmekte olup, *eteplirsen*, *golodirsen* ve *viltolarsen* farklı eksonları hedef alan, kullanımda olan ilaçlardır (Duan et al., 2021; Asher, Thapa, Dharia, Khan, Potter et al., 2020; Sun et al., 2020; Bladen et al., 2015).

Gen Terapisi (Viral Vektörler), viral vektörler yardımıyla DMD geninin işlevsel bir kopyasını sağlayarak veya ilgili geni onararak eksik distrofini geri kazanmayı amaçlar. Adeno ilişkili virüs (AAV) aracılığıyla mini distrofin/mikro distrofin transferi (Duan, 2018) ve yapay kromozom aracılığıyla distrofin iletimi (Tedesco, 2015) başlıca yaklaşımlardır (Sun et al., 2020). Patolojinin geliştirildiği hayvan deneylerinde ön sonuçlar olumlu bulunmuştur ancak tedavinin hastalığın ilerlemesi ve insanlar üzerine etkileri kesinlik kazanmamıştır. Gelişmeler DMD'li hastalar için umut vadeci olsa da araştırmalar devam etmektedir (Duan et al., 2021).

Küçük Molekül Tedavileri, Nöromusküler kavşaklarda bulunan bir protein olan *utrophin*, distrofin ile yüksek düzeyde benzerlik taşımaktadır. Gelişmekte olan kaslarda kas liflerinin distrofin ile aynı bölgelerinde eksprese edilir; ancak kas gelişimi ilerlediğinde ve distrofin ekspresyonu başladığında üretimi kademeli olarak azalır. DMD hastalarında ve distrofin içermeyen hayvan modellerinde kas onarımını ve kas liflerinin sürekliliğini sağlamak için *utrophin* ekspresyonunun arttığı (Janghra, Morgan, Sewry, Wilson, Davies et al., 2016), *utrophin up-regülasyonu* ile DMD patolojisinin iyileştiği gösterilmiştir (Miura and Jasmin, 2006, Hirst, Cyrulnik, Fee, Batchelder, Kiefel et al., 2005). Bu alandaki klinik araştırmalar devam etmektedir (Duan et al., 2021; Dowling, Gonorazky, Cohn and Campbell, 2018).

Kök Hücre Transplantasyonu ile nakledilen hücrelerin DMD geninin işlevsel bir kopyasını içermesi ve nakil sonrasında kas onarımına katkıda bulunması beklenmektedir. Bununla birlikte, kasların sayısının yedi yüzden fazla olması ve kas kütlelerinin vücut kütlelerinin %30'undan fazlasına denk gelmesi sebebiyle etkili bir kök hücre transplantasyonu geliştirilmesinde zorluklar bulunmaktadır (Duan et al., 2021).

2.1.8. Prognoz

Hastalığın ilerleme hızı ve şiddeti distrofin geninde özdeş mutasyonlara sahip kardeşler arasında bile farklılık göstermektedir (Pettygrove, Lu, Andrews, Meaney, Sheehan et al., 2014). Prognoz, mutasyon tipi, hastanın tanı aldığı yaş, semptomların başlangıç yaşı, vücut kitle indeksi, kullandığı ilaçlar, aldığı bakım, geçirmiş olduğu cerrahiler, kullandığı ortezler ve ventilasyon desteği gibi birçok faktörden etkilenir (Ferizovic et al., 2022).

Doğumu takip eden 3 yıl içerisinde etkilenen çocuklarda kaba motor ve ince motor becerilerde gelişim geriliği görülmektedir. Çocuklar 5 yaşına geldiğinde kas kuvveti %50 - 60 oranında azalır ve kas zayıflığı belirgin hale gelir (van Dommelen, van Dijk, de Wilde and Verkerk, 2020; Mendel and Lloyd-Puryear, 2013). 7 yaşından itibaren yürümek giderek zorlaşır (Sussman, 2002). Hastaların büyük kısmı 10-12 yaşlarında ambulasyon yeteneklerini kaybederek tekerlekli sandalyeye bağımlı hale

gelir ve bunu takiben üst ekstremité kas kuvvetleri ve fonksiyonlarında da giderek artan bir kayıp gözlenir (Ferizovic et al., 2022). Solunum ve kardiyak fonksiyonlarındaki düşüş sebebiyle hastalar 20 yaş civarında mekanik ventilasyon desteğine ihtiyaç duyar (Ryder et al., 2017; Blake, Weir, Newey and Davies, 2002). Kalp vücutta strese en çok maruz kalan kas olmasına rağmen, kardiyomiyopati DMD’de en geç görülen problemdir (Duan et al., 2021). Hastalar, kalp ve/veya solunum yetmezliği sebebiyle kaybedilir (Mercuri, Bönnemann and Muntoni, 2019). Ventilasyon desteği almayan DMD hastalarının öngörülen yaşam süresi 19 - 19,4 yıldır. Ventilasyon desteği alanlarda ise bu süre 29,9 - 31,8 yıla kadar uzamaktadır (Landfeldt, Thompson, Sejersen, McMillan, Kirschner et al., 2020). Yakın tarihli araştırmalarda hastalığın tedavisindeki güncel gelişmeler ve iyileşen bakım standartları sayesinde öngörülen yaşam süresinin 40 yıla kadar arttığı, 50 - 60 yaşına kadar yaşayan olguların da olduğu bildirilmiştir (Landfeldt et al., 2020; Saito et al., 2017; Villanova and Kazibwe, 2017).

Prognozu öngörmek için DMD’ye özgü bazı değerlendirme araçlarından yararlanılır. Altı Dakika Yürüme Testi (6DYT), süreli performans testleri ve North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAD) bu değerlendirmelerden bazılarıdır. Değerlendirmeler 6 ayda bir düzenli aralıklarla tekrarlanabilir. 7 yaşından sonra 6DYT sonucunun 325 metreden az, sırt üstü yatıştan ayağa kalkma süresinin 30 saniyeden fazla, dört basamak merdiven çıkma süresinin 8 saniyeden fazla, 10 m yürüme veya koşma süresinin 10–12 saniyeden fazla ve NSAD ham puanının 34’den az olması, testin yapıldığı tarihi takip eden 12 ay içerisinde ambulasyonda ve fonksiyonel kapasitede kayıplar ile ilişkilendirilir (Birnkranz et al., 2018a; Ricotti, Ridout, Pane, Main, Mayhew et al., 2016b; McDonald et al., 2013).

2.2. Motor İmgeleme

2.2.1. Tanım

Motor imgeleme (Mİ), kişinin herhangi bir hareketi aktif olarak gerçekleştirmeden, zihninde bilinçli olarak canlandırmasıdır. Hareketin zihinsel simülasyonu/provası olarak da tanımlanan Mİ, dinamik bilişsel bir süreçtir (Conson, Mazzarella and Trojano, 2013; Lotze and Halsband, 2006; Jackson, Lafleur, Malouin, Richards and Doyon, 2001; Porro, Francescato, Cettolo, Diamond, Baraldi et al., 1996).

Gelişmiş beyin görüntüleme teknikleriyle yapılan çalışmalarda hareketin planlanmasından, yürütülmesinden ve modülasyonundan sorumlu olan, istemli hareket sırasında aktifleşen premotor alan, parietal lob, bazal ganglionlar, anterior cingulate korteks ve serebellum gibi bölgelerin Mİ sırasında da aktifleştiği gösterilmiştir (Taube et al., 2015; Kho et al., 2014; Lotze and Halsband, 2006; Lacourse et al., 2005; Dechent et al., 2004). Transkranyal manyetik stimülasyon (TMS) kullanılarak yapılan çalışmalar, Mİ'nin hedef kasta motor eşikleri azaltarak ve motor uyarılmış potansiyelleri (motor evoked potentials - MEP) artırarak kortikomotor yolun uyarılabilirliğini imgeleme sırasında harekete dahil olan kasa özgü şekilde artırdığını göstermiştir (Lebon, Ruffino, Greenhouse, Labruna, Ivry et al., 2019; Chong and Stinear, 2017; Stinear, Byblow, Steyvers, Levin and Swinnen, 2006; Stinear and Byblow 2003; Facchini, Muelbacher, Battaglia, Boroojerdi and Hallett, 2002). Örneğin baş parmak abduksiyonunun imgelenmesi sırasında abductor pollicis brevis kasında MEP amplitüdünde gözlenen artış, birinci dorsal interosseous kasında gözlenmemiştir. Kasa özgü olan bu modülasyon bireylerin lateralizasyonundan bağımsız şekilde beynin her iki hemisferinde de gözlenmiştir (Facchini et al., 2002). Bunun yanı sıra, bir metronom aracılığıyla tekrarlayan gerçek hareketler sırasında elektromiyografi (EMG) aktivitesi ölçülen kasın uyarı sesinden bir süre önce aktif olduğu ve iki uyarı sesi arasında aktif olmadığı gösterilmiştir (Stinear and Byblow, 2003). Mİ sırasında kaydedilen kortikospinal aktivitenin de gerçek hareketlerin zamansal özelliğine uyduğu, hareketin imgelenmesi sırasında uyarı sesinden bir süre

önce TMS sinyallerinde artış olduğu ve iki uyarı sesi arasında sinyal alınmadığı belirtilmiştir (Lebon, Byblow, Collet, Guillot and Stinear, 2012; Stinear et al., 2006). EMG kayıtlarının incelendiği çalışmalarda imgeleme sırasında, imgelenen harekete dahil olan kaslarda istirahat aktivitesinden farklı düzeyde EMG aktivitesi kaydedilmiştir (Guillot and Collet, 2005a). Sağlıklı yetişkinlerde aktif yürüme ve yürümenin imgeleneceği sırasında kalp hızı ve solunum frekansındaki değişimlerin incelendiği çalışmalarda, imgelenecek yürüme hızı değişimlerinin kalp hızı ve solunum frekanslarına da yansıdığı gösterilmiştir (Fusi, Cutuli, Valente, Bergonzi, Porro et al. 2005; Wuyam, Moosavi, Decety, Adams, Lansing et al., 1995).

2.2.2. Motor İmgeleme Teorileri

Motor imgeleme nöromusküler ve bilişsel açıklamaları içeren birleşik bir süreçtir. Bu sebeple motor imgeleme teorilerini anlamak önemlidir (Morris, Spittle and Watt, 2005).

Jacobson'ın (1930) *Psikonöromusküler Teorisi*'ne göre, motor imgelemeden kaynaklanan kas aktivasyonu, büyüklük olarak gerçek hareketten kaynaklanan kas aktivasyonundan daha zayıf olsa da, o hareketin fiziksel performansı sırasında görülen kas aktivasyonu ile aynı modeldedir (Hale, 1994; Richardson, 1967; Jacobson, 1930). Motor imgeleme sırasında kaslarda gözle görülür bir hareket yoktur, ancak imgeleme sırasında beyinden kaslara gönderilen efferent sinyaller kas yapısında aktivasyona sebep olur. Bu kas aktivasyonunun beyne bir geri bildirim sağladığı, bu geri bildirimin gelecekteki hareket denemelerinin düzenlenmesi için kullanıldığı ve imgeleme yoluyla performansın iyileştirilebileceği öne sürülmüştür (Richardson, 1967). Suinn'in (1984) yaptığı çalışmada bir kayakçıdan yokuş aşağı yarıştığını imgelemesi istenmiş ve alınan EMG kayıtlarının yarış pistinde bulunan gerçek dönüşlerle örtüştüğü gözlenmiştir (Suinn, 1984). Bu sonuç Psikonöromusküler Teori'ye kanıt niteliğinde kabul edilmektedir (Miller, 2017).

Lang'ın (1979) *Bioenformasyonel Teorisi*'ne göre, beynin bilgi işlemesi zihinsel imgelerin doğrudan bir sonucudur ve bu imgeler beyinde belirli bir dizi

önermeden oluşur. Bu önermeler, tepki önermeleri ve uyaran önermeleri olarak iki gruba ayrılarak zihinsel imgelerin ardındaki yapıyı temsil eder. Tepki önermeleri, imgelerin sebep olduğu fizyolojik ve davranışsal reaksiyonlarla ilgili bilgi verirken, uyaran önermeleri imgelenen çevre koşulları ile ilgili bilgi verir. Zihinsel imgelerin canlılığı ve yoğunluğu bu iki önermeye bağlı olarak değişmektedir. Uyaran önermesinin arttırıldığı imgeleme senaryoları tepki önermesini arttırarak daha büyük fizyolojik ve davranışsal reaksiyonlara sebep olabilir (Bradley, Sambuco and Lang, 2023; Bakker, Boschker and Chung, 1996; Lang, 1979).

Ahsen (1984), imgelemenin performans üzerine etkisini açıklamak için *Üçlü Kod Teorisi*'ni geliştirmiştir. Bu teoriye göre, ilk bileşen görüntünün kendisidir. Görüntünün kendisi gerçek hareketin tüm özelliklerini kapsar. İkinci bileşen, görüntünün bireyin vücudunda meydana getirdiği psikofizyolojik bir uyarılmayı özetleyen somatik tepkidir. Üçüncü bileşen ise görüntünün anlamıdır. Görüntü aynı olsa bile görüntünün anlamı bireyden bireye farklılık göstererek farklı davranışsal tepkiler oluşturur ve fiziksel performansı etkileyebilir (Ahsen, 1984). Lang'ın (1979) teorisinde yer alan görüntünün tepki önermeleri ve uyaran önermeleri ilk iki bileşenle benzerlik göstermektedir ancak üçüncü bileşen yani görüntünün anlamı bu teoriyi diğer teorilerden ayırır (Miller, 2017; Lang, 1979).

Fonksiyonel Eşitlik/Eşdeğerlik Teorisi, hareketin aktif olarak yapılması ile hareketin imgelenmesinin beynin benzer bölgelerini aktif etmesine dayanır (Decety, 1996; Johnson, 1982). Nörofizyolojik ve davranışsal beyin görüntüleme çalışmalarında, bir hareketi gözlemlene ve imgeleme ile hareketin aktif olarak yapılmasının ortak nöral aktiviteler oluşturduğu bu teorinin kanıtı olarak kabul edilir (Ehrsson, Geyer and Naito, 2003; Buccino, Binkofski, Fink, Fadiga, Fogassi et al., 2001). Bu teoriye göre, imgeleme, bir hareketin yerine getirilmesi sırasında ortaya çıkacak nöral aktiviteyi güçlendirebilir ve sonuç olarak taklit yoluyla becerilerin öğrenilmesini kolaylaştırabilir (Jeannerod, 2001). Aynı zamanda, bir hareketi gerçekleştirmeden önce o hareketin imgelenmesi, hareketin planmasına ve harekete hazırlanmaya yardımcı olacağından, performansı da arttıracığı bildirilmiştir (Murphy, Nordin and Cumming, 2008). Holmes and Collins (2001) tarafından geliştirilen

“PETTLEP Modeli” bu teoriye dayanır. Bu model bilimsel araştırmalarda motor imgelemenin kullanımını desteklemek amacıyla bir rehber niteliğinde hazırlanmıştır. Model; fiziksel (physical), çevresel (environment), görev (task), zamanlama (timing), öğrenme (learning), duygu (emotion) ve bakış açısı (perspective) olmak üzere yedi bileşenden oluşmaktadır. Etkili bir imgeleme için her bileşenin mümkün olduğu kadar aktif harekete benzer planlanması önerilmektedir (Wakefield and Smith, 2012; Holmes and Collins, 2001).

Paivio’nun (1985) *İkili Kod Teorisi*’ne göre bilginin işlenmesi ve sunulması için iki bilişsel alt sisteme ihtiyaç vardır. Alt sistemlerden biri zihinsel yapılar, diğeri ise zihinsel işlevlerdir. Zihinsel yapılar sözel ve sözel olmayan ağlardan oluşurken, zihinsel işlevler bu yapıların aktivasyonu ile ilgilidir. Zihinsel yapıların parçası olan sözel ağlar dil ile ilişkili olguların zihindeki temsili ve işlenmesiyle; sözel olmayan ağlar ise imgelemenin zihindeki temsil ve işlenmesi ile ilgilidir. Örneğin, “kedi” uyarıcısı zihinde hem “kedi” kelimesi ile hem de “kedi” imgesi ile kodlanır. Sözel ve sözel olmayan ağlar birbirini etkinleştirdiği gibi bu iki ağ aynı anda da etkin olabilir (Paivio, 1985). İmgelemenin performans üzerine olan etkisinin araştırıldığı çalışmalar Paivio’nun (1985) teorisini genişletmiş, imgelemenin hem bilişsel hem de motivasyonel işleve hizmet ettiğini öne sürmüştür. Bilişsel yön motor becerilerin, hareket planlamalarının ve stratejilerin imgelemenini içerirken, motivasyonel yön hareketlere olan güvenin, performansa ilişkin kaygıların ve hedefe ulaşmanın imgelemenini içerir. Sporcularla yapılan çalışmalar, sporcuların imgeleme becerilerindeki bireysel farklılıkları ile birlikte imgelemenin tüm yönlerinin antrenman sırasında (Hall, Rogers and Barr, 1990), maç sırasında (Munroe, Giacobbi, Hall and Weinberg, 2000) ve maç sonrasında (Green, 1992) kullandığını göstermiştir; ancak bu teori, spor dışındaki egzersiz ve rehabilitasyon gibi alanlara yönelik kapsamlı açıklama getirememesi nedeniyle eleştirilmiştir (Miller, 2017; Cumming and Williams, 2013).

Sackett (1935) bireylerin bir hareketi öğrenirken, o hareketi imgelemenin öğrenmeyi kolaylaştıracağını öne sürmüştür (Sackett, 1935). *Sembolik Öğrenme Teorisi*’ne göre, hareket örüntüleri merkezi sinir sisteminde semboller ile kodlanır ve imgeleme sırasında bu sembolik yönler tekrarlanarak hareketin icrası kolaylaştırılır.

Bu teoriyi destekleyen çalışmalarda, imgelemenin bilişsel beceriler üzerindeki etkisinin motor beceriler üzerindeki etkisinden daha fazla olduğu bildirilmektedir (Abdin, 2010).

Bütüncül Yapı - Öngörü Teorisi'ne göre, bireyin bir hareketi öğrenebilmesi için o hareket bütün olarak ele alınmalıdır. Hareketin imgelemesi, bireyin dikkatini hareketin bütününe vermesine yardımcı olarak performans gelişimine destek olduğu gibi (Hale, 1994), hareketin detaylarına da odaklanmasını sağlayarak öngörü yeteneği ile deneme yanılma yoluyla çözümler bulmasını sağlar. Lawther'a (1968) göre bireyin öngörü yeteneği ile bulduğu çözümler öğrenmeyi daha hızlı, etkili ve kalıcı hale getirir (Lawther, 1968).

Dikkat - Uyarılma Teorisi, sporcuların dikkatlerini hareketlerine yoğunlaştırarak uyarılma düzeylerini düzenlemeleri ve en iyi performansı göstermeye hazır hale gelmeleri düşüncesine dayanmaktadır (Feltz and Landers, 1983; Schmidt, 1982). İmgeleme, sporcunun fizyolojik olarak yeterli uyarılmışlık düzeyini düzenlemeye yardımcı olurken, bilişsel olarak da harekete odaklanmasını ve hareket dışı düşünceleri uzaklaştırmasını sağlar (Abdin, 2010; Feltz and Landers, 1983).

2.2.3. Motor İmgelemenin Sınıflandırılması

Literatürde motor imgelemenin farklı sınıflandırmaları mevcuttur. İlk sınıflandırma, görsel (vizüel) ve kinestetik imgeleme olarak karşımıza çıkmaktadır. Görsel imgeleme, kendi içerisinde internal ve eksternal perspektif olarak ikiye ayrılır. Internal görsel imgelemede kişi kendi gözlerinden, birinci kişi bakış açısıyla aktiviteyi yaptığını zihninde canlandırır. Eksternal görsel imgelemede kişi, sanki bir video kaydından/televizyon ekranından kendini bir hareketi gerçekleştirirken izliyormuş gibi görerek, üçüncü kişi bakış açısıyla aktiviteyi zihninde canlandırır. Kinestetik imgelemede ise kişi, görsel uyaranlardan bağımsız şekilde, hareketin yoğunluğuna odaklanır ve hareketin ne hissettirdiğini zihninde canlandırır (Kraft, Schaal, Lule, König and Scheidtmann, 2015; Kho et al., 2014; de Diego, Puig and Navarro, 2013; Randhawa, Harris and Boyd, 2010; Jackson, Lafleur, Malouin, Richards and Doyon,

2003). Motor imgeleme çeşitleri farklı özellikleri sebebiyle farklı sinir ağlarının uyarılmasına sebep olur. Yapılan çalışmalarda vizüel imgelemenin ağırlıklı olarak oksipital bölgeleri uyardığı, kinestetik imgelemenin ise daha çok motor ve duyuşsal bölgelerle ilişkili olduđu öne sürölmüştür (Yang and Ogawa, 2022; Guillot, Collet, Nguyen, Malouin, Richards, 2008). Bununla birlikte, motor fonksiyon kısıtlılığı olan bireylerin, sağlıklı bireylere kıyasla kinestetik imgeleme becerilerinde daha sık zorluk yaşayacağı (Thomschewski, Ströhlein, Langthaler, Schmid, Potthoff et al., 2017), bireylerin motor imgeleme programlarına katılmadan önce motor imgeleme çeşitleri hakkında bilgilendirilmeleri önerilmiştir (Yang, Jeon, Kim and Chung, 2021).

Diğer bir sınıflandırma ise eksplisit (açık) ve implisit (örtük) motor imgeleme olarak karşımıza çıkmaktadır. Jeannerod (2001), açık motor imgelemeyi, hareket hissinin bilinçli olarak deneyimlenmesi olarak tanımlarken, örtük motor imgelemede hareketin bilinçsiz şekilde birincil kişi perspektifinden imgelenmesi ve vücut şemasının görüntüsü ile manipölasyonu söz konusudur. Bu farklar yalnızca motor imgelemenin bilişsel yönlerini ifade etmekte olup, açık motor imgeleme ile örtük motor imgeleme birbirinden bağımsız düşünölmemelidir. Rehabilitasyon alanında kullanılan motor imgeleme uygulamaları motor imgelemenin tüm çeşitlerini aynı anda içerebilir (de Vries, Tepper, Feenstra, Oosterveld, Boonstra et al., 2013; Jeannerod, 2001, Jeannerod and Frak 1999).

2.2.4. Motor İmgelemenin Değerlendirilmesi

Motor imgeleme yeteneđi kişiden kişiye deđişmektedir ve bu yeteneđin motor imgelemenin etkinliđi üzerinde önemli bir etkisi vardır (Isaac, 1992). Yapılan çalışmalarda, motor imgeleme yeteneđinin ön parietal motor bölgelerdeki aktivite ile ilişkili olduđu ve motor imgeleme yeteneđi yüksek olan bireylerde, motor imgeleme yeteneđi düşük olan bireylere kıyasla, motor imgeleme sırasındaki kortikospinal uyarılabilirliđin daha fazla arttıđı bildirilmiştir (Lebon et al., 2012; Williams, Pierce, Loporto, Morris and Holmes, 2012; Guillot et al., 2008). Motor imgeleme, doğası geređi, deđerlendirilmesi zor kabul edilir (Malouin and Richards, 2010). Motor imgeleme yeteneđinin deđerlendirilmesinde anketler, mental kronometre ölçömleri,

mental rotasyon görevleri ve periferik otonom tepkilerin cilt direnciyle değerlendirilmesi gibi çeşitli yöntemlerden yararlanılır (Guillot et al., 2008; McAvinue and Robertson, 2008; Guillot and Collet, 2005a; Guillot and Collet, 2005b; Vingerhoets, de Lange, Vandermaele, Deblare and Achten, 2002). Collet et al. (2011), motor imgelemenin değerlendirilmesini 4 başlık altında toplamıştır (Collet, Guillot, Lebon, MacIntyre and Moran, 2011).

Psikometrik Testler: Motor imgelemenin canlılığı ve kontrol edilebilirliğini değerlendirmek için standardize edilmiş öz bildirim anketleri kullanılabilir. Bu anketler genellikle Likert tipi anketlerdir. Bireyden imgelemesi istenen hareketleri birinci kişi bakış açısıyla ya da üçüncü kişi bakış açısıyla imgelemesi istendiği belirtilmeden; imgelemenin doğruluk, canlılık oranını derecelendirmesi istenir. İmgelemesi istenen hareketlerin karmaşık ve/veya zaman alıcı olması, kişisel bildirimlerin birçok faktörden etkilenebileceği ve subjektif yanıtlara dayanması bu anketlerin dezavantajlarından (MacIntyre, Madan, Moran, Collet and Guillot, 2018; McAvinue and Robertson, 2008). İmgelemenin kontrol edilebilirliğini değerlendirmek için “*Mental Rotation Task*” adı verilen uzamsal görselleştirme bilmeceleri/bulmacaları da kullanılabilir. Bu görevler sırasında bireyden, bir nesnenin farklı açılardan bakıldığında veya farklı yöne döndürüldüğünde nasıl görülebileceğini tanınması istenir. Bu yöntemde, bireyden motor imgeleme yapması istenmez; ancak bireylerin karar aşamasındaki tepkileri ve tepki sürelerinin analizleri, bireyin farkında olmadan motor imgeleme yaptığını göstermektedir. “*Mental Rotation Task*” performansının doğruluğu, yaşla birlikte artar ve 10 - 11 yaş itibarıyla yetişkinlere benzer performans gösterilir (Souto, Cruz, Fontes, Batista and Haase, 2020b).

Kalitatif (Nitel) Yöntemler: Bireylerin motor imgeleme deneyimlerinin anlamlılığını ve zenginliğini yapılandırılmış görüşmeler aracılığıyla değerlendiren yöntemlerdir. Bu yöntemler bireylerin bilinçli farkındalıklarıyla bağlantılı olmakla birlikte, Mİ’nin çok boyutlu doğasının anlaşılması için araştırmacılara bilgi verebilir (Collet et al., 2011).

Kronometrik Ölçümler: İstemli hareket ve Mİ arasında benzer zamansal benzerlikler olduğu Decety et al.’ın (1989) çalışmalarında gösterilmiştir (Decety,

Jeannerod and Prablanc, 1989; Decety and Michel, 1989). Zamansal uyumun ölçülmesi güvenilir ve basit bir yöntem olarak birçok çalışmada kullanılmıştır. Collet et al. (2011) tarafından geliştirilen “*Mental Kronometre Paradigması*”nda bir zihinsel görevi gerçekleştirmek için geçen sürenin, o zihinsel görevin altında yatan bilişsel süreçleri yansıttığı varsayımına dayanarak, gerçekte yapılan hareket ile imgelenen hareketin süresi arasındaki ilişki incelenir (Collet et al., 2011; Jeannerod, 1997; Milner, 1986). Yapılan çalışmalarda imgelenen ve aktif olarak gerçekleştirilen hareketlerin benzer sürelerde tamamlandığı gösterilmiştir (Decety, 1996; Decety et al., 1989; Decety and Michel, 1989). Mental kronometre, kişisel bildirim anketleri ve otonomik motor sisteminin fizyolojik belirtilerini birleştirir (MacIntyre et al., 2018). “*Mental Kronometre Paradigması*”, farklı klinik popülasyonlarda motor imgeleme yeteneğindeki bozuklukları değerlendirmek için kullanılabilir. İmgelenen hareket ve gerçek hareket arasındaki zamansal uyumun, katılımcıların gerçekten motor imgeleme kullandığı sonucuna varmak için yeterli olmadığı, zamansal uyumun hareket performansı hafızasının kullanımı, görev süresinin sayılarak tahmin edilmesi ve bir hareketin tipik olarak üçüncü kişi bakış açısıyla hayal edildiği görsel imgeler dahil olmak üzere çeşitli alternatif stratejilerin sonucu olabileceği düşünülmektedir (Munzert, Lorey and Zentgraf, 2009; Malouin, Richards, Durand and Doyon, 2008; Cerritelli, Maruff, Wilson and Currie, 2000). Gerçek ve hayal edilen performans arasındaki zamansal uyumun 5-12 yaş arasında giderek arttığı bildirilmiştir (Spruijt, van der Kamp, Steenbergen, 2015a).

Psikofizyolojik Yöntemler: Gelişen teknoloji ile birlikte yapılan çalışmalarda Mİ sırasında kardiyovasküler cevaplar ve elektrodermal aktiviteler gibi bazı psikofizyolojik parametrelerin aktif hareket sırasında ortaya çıkan değişiklikler ile paralel olduğu gösterilmiştir (Collet et al., 2011; Guillot and Collet, 2010).

Bu yöntemler ile motor imgeleme yeteneği açık ve örtük olmak üzere iki farklı açıdan değerlendirilebilir. Bu iki açı arasındaki temel fark, bireyin verilen görevleri yerine getirirken sahip olduğu farkındalığın derecesidir (McAvinue and Robertson, 2008). Açık motor imgeleme yeteneği öz bildirim anketleri ve “*Mental Kronometre*

Paradigması” ile değerlendirilirken; örtük motor imgeleme yeteneği “*Mental Rotation Task*” ile değerlendirilir.

Yöntemlerin her biri motor imgelemenin farklı bir yönünü yansıtmakta ve birbirleriyle zayıf korelasyon göstermektedir (Mizuguchi and Kanosue, 2017; Williams, Guillot, Di Rienzo and Cumming, 2015). Motor imgelemenin kapsamlı şekilde değerlendirilmesi amaçlandığında, “*Mental Kronometre Paradigması*” ile birlikte psikometrik, kalitatif ve psikofizyolojik değerlendirme yöntemlerinin de kullanılması gerekmektedir (Collet et al., 2011; Guillot and Collet, 2010; Roure, Collet, Deschaumes-Molinaro, Delhomme, Dittmar et al., 1999).

2.2.5. Motor İmgelemenin Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programlarında Kullanımı

Planlı ve yoğun şekilde yapılan motor imgeleme ile motor becerilerin geliştirilmesinin, bir hareketin öğrenilmesinin, bilinen bir hareketin kalitesinin artırılmasının mümkün olduğunu kanıtlayan birçok çalışma mevcuttur (Mizuguchi, Nakata, Uchida and Kanosue, 2012; Dickstein and Deutsch, 2007; Lotze and Cohen, 2006; Pascual-Leone, Nguyet, Cohen, Brasil-Neto, Cammorota, 1995). Motor imgelemenin kas hipertrofisine sebep olmadan, kas kuvvetini artırdığı da yapılan çalışmalarla kanıtlanmıştır (Lebon et al., 2010; Ranganathan, Siemionow, Liu, Sahgal and Yue, 2004; Yue and Cole, 1992). Ayrıca, motor imgelemenin hareketin proprioseptif sonuçlarını tahmin etmek için kullanıldığı ve motor planlamaya katkıda bulunduğu da bildirilmiştir (Grush, 2004). Çalışmalar, motor performanstaki en büyük kazanımların Mİ ile fiziksel pratiğin birlikte yapıldığında elde edildiğini ve tek başına Mİ'nin hiç tedavi almamaktan daha iyi sonuçlar verdiğini açıkça göstermiştir (Behrendt et al., 2018; Hall et al., 1990; Driskell, Copper and Moran, 1994; Feltz and Landers, 1983; Richardson, 1967).

Güncel literatürde Mİ'nin başta inme olmak üzere, Parkinson, periferik fasyal paralizi ve fantom ağrı gibi farklı nörolojik hastalıklarda etkinliğini inceleyen çalışmalar bulunmaktadır. Nörolojik rehabilitasyonda kullanılan Mİ programlarını inceleyen bir derlemeye göre, fizyoterapi ve rehabilitasyon programı ile birlikte yürütülen Mİ programlarının, yalnızca fizyoterapi ve rehabilitasyon programı ve yalnızca Mİ programlarına kıyasla daha fazla kazanım sağladığı belirtilmiştir

(Malouin, Jackson and Richards, 2013). Garcia Carrasco and Aboitiz Cantalapiedra (2016), inme geçiren bireylerde Mİ'nin etkinliğini araştırdıkları, 23 farklı Mİ protokolünün dahil edildiği sistematik derlemede, Mİ'nin hem üst hem de alt ekstremitelerin fonksiyonel rehabilitasyonunun yanı sıra hastaların günlük yaşam becerilerinin geri kazanılması için geleneksel fizyoterapi ve rehabilitasyon programları ile birlikte kullanıldığında etkili olduğunu bildirmişlerdir (Garcia Carrasco and Aboitiz Cantalapiedra, 2016). Silva et al.'ın (2020) inme geçiren bireylerde Mİ'nin yürüme becerisi üzerine etkilerini değerlendirmek amacıyla yaptıkları sistematik derleme sonucunda, çalışmada kullanılan diğer tedavilere kıyasla Mİ'nin, yürüme hızı üzerindeki kısa vadeli faydalarına ilişkin çok düşük seviyede kanıt bulduklarını, kişisel yardıma duyulan ihtiyaç, yürüme enduransı, motor fonksiyon ve mobilite üzerine etkisini tahmin etmek için ise yetersiz kanıt olduğunu bildirmişlerdir (Silva, Borges, Santiago, Lucena, Lindquist, 2020). Guttman et al. (2012), yaptıkları çalışmada, hemiplejik bireylerde, 8 hafta boyunca, haftanın 3 günü, 15'er dakikalık seanslar halinde uygulanan Mİ'nin otur-kalk ve objelere uzanıp tutma performansları üzerinde etkilerini incelemiştir. Çalışma sonucunda otur-kalk süresinde ve uzanma süresinde azalma saptanırken, ağırlık aktarma değerleri ise değişmemiştir (Guttman, Burstin, Brown, Bril and Dickstein, 2012). Kim et al.'ın (2011) hemiplejik bireylerde vizüel ve kinestetik imgelemenin yürüme performansı üzerine etkilerini inceledikleri çalışmada, kinestetik eğitimin, vizüel eğitimden daha etkili olduğunu ve işitsel uyarı eklenen eğitimlerin motor performans üzerinde olumlu etkiler oluşturabileceğini belirtmiştir (Kim, Oh, Kim and Choi, 2011). Hwang et al. (2010), yaptıkları çalışmada, hemiplejik bireylerde motor imgelemenin yürüyüş üzerine etkilerini incelemiş, yürüyüşün kinematik parametrelerinde, yürüme hızında, denge, postural kontrol ve performansta iyileşme görüldüğünü bildirmişlerdir (Hwang, Jeon, Yi, Kwon and Cho, 2010). Dunskey et al. (2008), yaptıkları çalışmada, hemiplejik bireylerde 6 hafta boyunca, haftada 3 gün, 15'er dakikalık süpervizyon eşliğinde ev tabanlı motor imgeleme ile uygulanan yürüyüş eğitiminin yürüyüşün spatiotemporal, kinematik ve fonksiyonel parametreleri üzerine olumlu etkileri olduğunu bildirmiştir (Dunskey, Dickstein, Marcovitz, Levy and Deutsch, 2008). Caligiore et al. (2017), Parkinson hastalığında Mİ tekniklerinin etkinliğini inceledikleri çalışmada, Mİ'nin

hastaların motor fonksiyonlarını iyileştirebileceği ve motor fonksiyonlardaki bozulmayı yavaşlatabileceği yönünde kanıtlar sunmuşlardır (Caligiore, Mustile, Spalletta and Baldassarre, 2017). Paolucci et al. (2020), periferik fasyal paralizde Mİ ve ayna terapinin etkinliklerini incelemiş, bu tekniklerin fasyal fiziksel fonksiyonu iyileştirdiğini bildirmişlerdir (Paolucci, Cardarola, Colonnelli, Ferracuti, Gonnella et al., 2020). Herrador Colmenero et al.'ın (2018), fantom ağrının azaltılmasında Mİ de dahil olmak üzere üç farklı tekniği inceledikleri sistematik derlemede, Mİ programının fantom ağrıyla azalttığını ancak kısa ve uzun dönem etkilerini araştıran çalışmalara ihtiyaç duyulduğunu belirtmişlerdir (Herrador Colmenero, Perez Marmol, Martí-García, Querol Zaldivar, Tapia Haro et al., 2018). Özetle, Mİ fiziksel yorgunluğa sebep olmadan, güvenli ve otonom bir şekilde tekrar sayısını artırmak için bir fırsat sağlar. Aynı zamanda hastanın pratik yapmak istediği veya pratik yapabileceği zaman ve yerde motor görevlerin zihinsel provasına da izin verir. Ayrıca, fiziksel egzersizin imkansız veya çok zor olduğu durumlarda daha zorlu veya karmaşık motor görevlerin (yürüme, yazma vb.) provasını sağlar (Malouin et al., 2013). Yapılan sistematik derlemelerde fiziksel uygulamalara eklenen Mİ'nin daha etkili olacağı bildirilmiştir (Nilsen, Gillen and Gordon, 2010).

2.2.6. Çocuklarda Motor İmgeleme

Çocuklarda motor imgeleme yeteneği 5 - 12 yaşları arasında kademeli olarak gelişmektedir (Smits-Engelsman and Wilson, 2013; Caeyenberghs, Tsoupas, Wilson and Smits-Engelsman, 2009; Skoura, Vinter and Papaxanthis, 2009; Molina, Tijus and Jouen, 2008). Motor imgeleme yeteneği gelişimi zeka, hafıza, görsel-uzamsal kapasite, yürütücü işlevler, motor planlama yeteneği, hareket deneyimleri gibi birçok bireysel farklılıktan etkilenir (Souto et al., 2020a; Fuelscher, Williams, Wilmut, Enticott and Hyde, 2016; Spruijt et al., 2015a; Caeyenberghs et al., 2009; Malouin, Belleville, Richards, Desrosiers and Doyon, 2004). Ayrıca, çocukların bir hareketi imgelemesi için gerçek motor aktivitelerine güvenmeleri gerekmektedir (Molina et al., 2008).

Motor imgeleme programlarının 5 yaş ve üzeri çocukların rehabilitasyon programlarında kullanılabileceği ileri sürülmüştür (Spruijt et al., 2015a; Spruijt, van

der Kamp and Steenbergen, 2015b). Bazı çalışmalar ise 7-12 yaş arasındaki çocukların Mİ eğitiminden faydalanabileceklerini belirtmiştir (Souto, Cruz, Coutinho, Julio-Costa, Fontes et al., 2020a; Souto et al., 2020b). Bu farklı sonuçların çalışmalarda kullanılan görevlere bağlı olabileceği düşünülmektedir ve rehabilitasyonda kullanımından önce çocuğun bireysel motor imgeleme yeteneğinin değerlendirilmesi önemlidir. Güncel çalışmalarda Mİ'nin 6 yaşından itibaren pediatrik rehabilitasyonda kullanılabileceğine dair fikir birliğine varılmıştır (Behrendt et al., 2021; Souto et al., 2020b).

Çocuklarda yapılan Mİ çalışmaları, Mİ becerisinin değerlendirilmesi üzerine yoğunlaşmıştır. Fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarıyla birlikte kullanımı ile ilgili çalışmalar sınırlı sayıdadır. Gelişimsel Koordinasyon Bozukluğu (GKB) tanılı çocuklarda Mİ'nin, çocukların motor planlama becerisini geliştirdiği (Bhoyroo, Hands, Wilmut, Hyde and Wigley, 2019), karmaşık günlük yaşam aktivite becerilerini (ayakkabı bağlamak, çatal bıçak kullanmak, gömlek düğmelemek vb.) öğrenmesini kolaylaştırdığı (Scott, Emerson, Dixon, Tayler and Eaves, 2020); Serebral Palsili (SP) çocuklarda Mİ programlarının çocukların motor öğrenme potansiyellerini artırdığı (Cabral-Sequeira et al., 2016), unilateral SP'li çocuklarda fizyoterapi ve rehabilitasyon programına eklenen Mİ'nin çocukların fonksiyonel hareketlerini geliştirmede katkı sağlayacağı (Gözaçan Karabulut, Tütün Yümin ve Öztürk, 2022), üst ekstremité fonksiyonlarını geliştirdiği (Souto et al., 2020b); Spinal Kord Yaralanması (SKY) geçirmiş çocuklarda Mİ becerisinin korunduğu ve çocukların rehabilitasyon programlarında Mİ'nin kullanılabileceği (Wang, Zheng, Liang, Yang, Yang et al., 2023) ve çocukluk çağı hiperkinetik bozukluğunda Mİ'nin günlük yaşam aktivitelerini geliştirmeye yardımcı olabileceği (Butchereit, Manzini, Polatajko, Lin, McClelland et al., 2022) bildirilmiştir. Literatürde DMD'li çocuklarda Mİ becerisinin değerlendirildiği ya da Mİ'nin fizyoterapi ve rehabilitasyon programı ile birlikte kullanımını araştıran çalışmaya rastlanmamıştır.

3. GEREÇ VE YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Yeri ve Tarihi

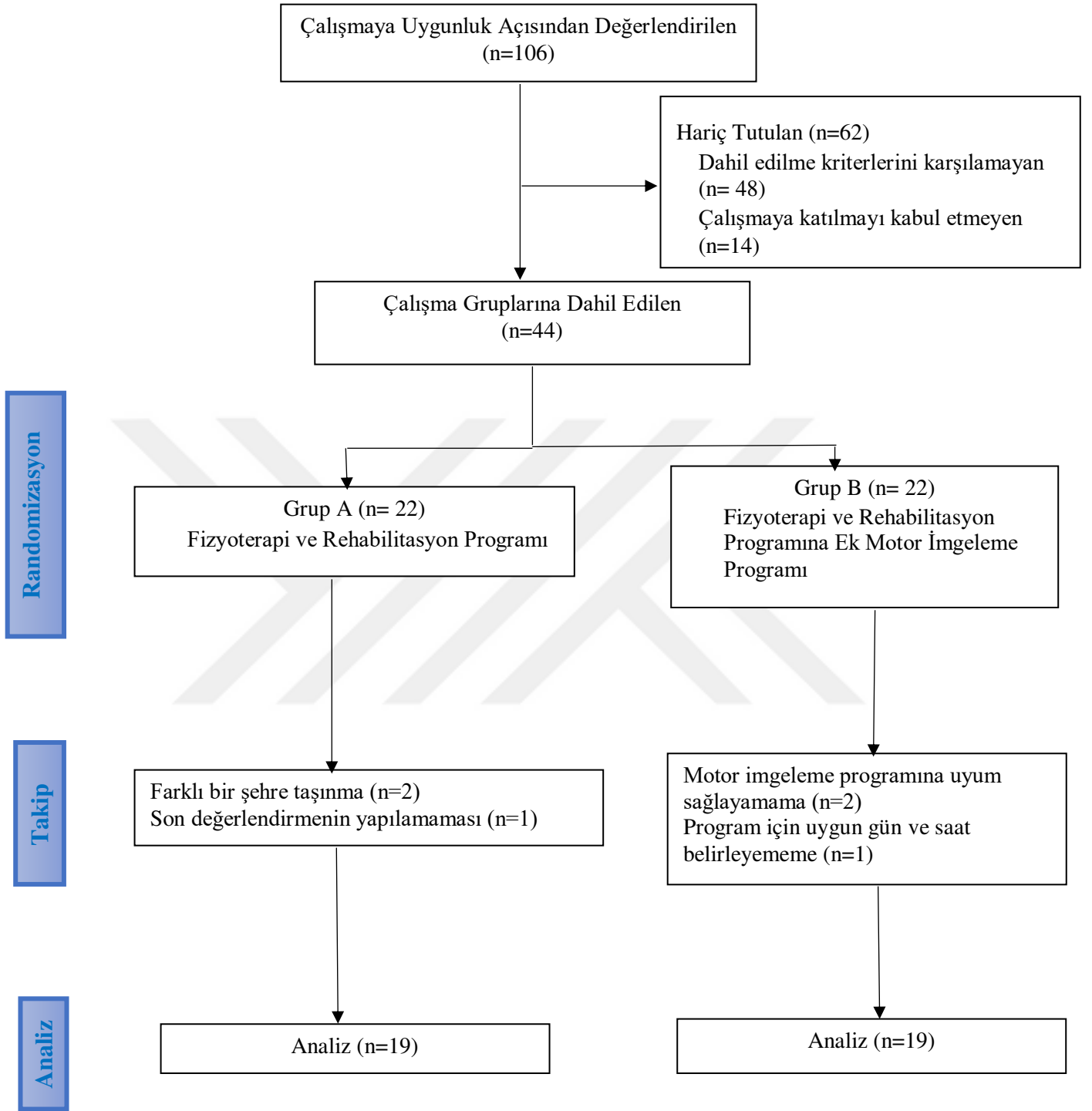
Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklarda motor imgelemenin yürüme ve denge fonksiyonları üzerine etkisinin incelenmesi amacıyla randomize kontrollü olarak planlanan bu araştırma, Biruni Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü’nde Aralık 2022 – Şubat 2024 tarihleri arasında gerçekleştirildi (Ek 1).

Araştırma, Biruni Üniversitesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından etik ve bilimsel açıdan uygun bulunmuş olup (Karar No:2015-KAEK-71-22-03) (Tarih: 26.10.2022) (Ek 2), Helsinki Deklarasyonu’na uygun olarak yürütüldü.

3.2. Araştırmanın Örneklemi, Randomizasyonu ve Akış Şeması

Araştırmanın örneklem büyüklüğü, “G*power 3.1.9.4 (Universität Düsseldorf)” programı kullanılarak, Duong et al (2021) tarafından belirtilen, DMD’li erkek çocuklarda 10 m yürüme testinin en küçük klinik önemli değişim (minimal clinically important difference-MCID) değeri dikkate alınarak, %88 güç ile ($\alpha=0.05$, effect size=1.06) her grup için 19 olmak üzere iki grup için 38 birey olarak hesaplandı. Katılımcıların araştırmadan ayrılma ihtimalleri göz önünde bulundurularak, %10 oranında olgu eklendi ve örneklem büyüklüğü her grup için 22 olmak üzere toplamda 44 birey olarak belirlendi (Duong, Canbek, Birkmeier, Nelson, Siener et al., 2021).

Araştırmaya dahil edilen bireyler, “GraphPad Software Inc., (California, USA)” bilgisayar destekli randomizasyon tablosu ile oluşturulan, grup atamasını belirten bir dizi önceden doldurulmuş zarf dizisi kullanılarak, Grup A (Kontrol Grubu-Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı) ve Grup B (Müdahale Grubu-Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı) olmak üzere iki gruba ayrıldı. Tüm katılımcılar araştırmadan önce ve araştırmadan sonra olmak üzere toplam iki kez yüz yüze değerlendirildi (Şekil 3.1).



Şekil 3.1. Akış Şeması

3.3. Olguların Araştırmaya Dahil Edilme Kriterleri

- Hekim tarafından konulmuş ve genetik test sonucu ile doğrulanmış Duchenne Musküler Distrofi tanısına sahip olmak
- Son 6 ay içerisinde herhangi bir yaralanma veya cerrahi operasyon geçirmemiş olmak
- Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre Seviye 1-5 arasında (bağımsız ambulasyonu devam eden çocuklar) olmak
- Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala skorunun ≥ 26 olması
- Fizyoterapistin yönergelerini takip edebilecek düzeyde kooperasyona sahip olmak
- Kendisinin ve ebeveyninin çalışmaya katılmaya gönüllü olması

3.4. Olguların Araştırmaya Dahil Edilmeme Kriterleri

- Fonksiyonel aktivitelere engel olacak düzeyde şiddetli kontraktüre sahip olmak
- Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre Seviye 6-10 arasında (bağımsız ambulasyon yeteneğine sahip olmayan çocuklar) olmak
- Fizyoterapi ve rehabilitasyon programına ek ya da fizyoterapi ve rehabilitasyon programından farklı uygulamalar almak

3.5. Veri Toplama Araçları

Araştırmaya dahil edilen tüm katılımcılara ve ebeveynlerine, anlayacakları dilde sadeleştirilmiş şekilde araştırmanın amacı, uygulanacak program ve yapılacak değerlendirmeler açıklandıktan sonra, çocuk rıza formu okundu (Ek 3) ve katılımcıların ebeveynlerinden bilgilendirilmiş onam alındı (Ek 4).

Katılımcıların yaş (yıl), boy (m), kilo (kg), tanı aldığı tarih, genetik test sonucu, ilaç kullanımı (ilaç adı, süre, doz), geçirmiş olduğu operasyonlar (varsa, tarihi), fizyoterapist takibi ve yardımcı cihaz kullanım bilgileri ile annesi, babası ve kardeşlerine ait bilgiler ebeveyni ile yüz yüze görüşme yöntemi ile sorgulandı ve hazırlanan olgu rapor formuna kaydedildi (Ek 5).

3.5.1. Dahil Edilme Kriterleri için Kullanılan Değerlendirmeler

3.5.1.1. Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması

Bu sınıflandırma, DMD'nin klinik değerlendirmesinde alt ekstremitenin fonksiyonel durumunu belirlemek için Vignos et al.'ın (1963) çalışması temel alınarak, Brooke et al. (1989) tarafından oluşturulmuştur (Brooke, Fenichel, Griggs, Mendel, Moxley et al., 1989; Vignos, Spencer, and Archibald, 1963). Sınıflandırmada seviyeler 1'den 10'a kadar sıralanmış olup, yüksek seviye azalmış fonksiyonellik ile ilişkilidir. Araştırmaya Brooke Alt Ekstremitte Fonksiyonel Sınıflandırması'na göre Seviye 1-5 arasında (bağımsız ambulasyonu devam eden çocuklar) olan çocuklar dahil edildi.

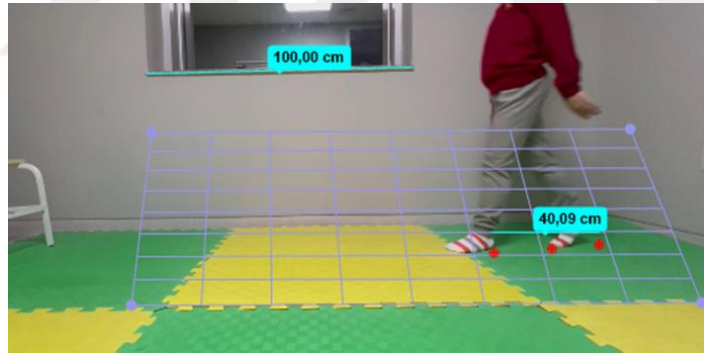
3.5.1.2. Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala

Jain and Passi (2005) tarafından 3-14 yaş arası çocuklar için oluşturulan skala, bilişsel işlev bozukluklarını taramak, bozuklukların şiddetini değerlendirmek ve zaman içindeki değişiklikleri belirlemek için kullanılır. Beş alana (oryantasyon, dikkat ve konsantrasyon, duyusal algı, hatırlama ve dil) ait toplam 13 maddeden oluşur. Alınabilecek en yüksek puan 37'dir ve yüksek puanlar bilişsel işlevin daha iyi olduğunu gösterir. Uygulama yaklaşık 5-7 dakika sürer (Jain and Passi, 2005). Ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği Kurt ve ark. (2023) tarafından yapılmıştır (Kurt, Savaş, Tarsuslu Şimşek ve Yiş, 2023b). Araştırmaya, motor imgelemenin bilişsel taleplerini karşılamak için, testten 26 puan ve üstünü alan çocuklar dahil edildi (Kurt ve ark., 2023b; Gözaçan Karabulut ve ark., 2022; Malouin and Richards, 2010; Grèzes and Decety, 1999).

3.5.2. Primer Değerlendirmeler

3.5.2.1. Kinovea Yürüme Analizi

Kinovea® yazılımı, farklı araçlar kullanılarak toplanılan görüntüler veya videolar aracılığıyla statik veya dinamik hareketlerin doğrusal ve/veya açısal kinematik analizini yapabilmek için kullanılmaktadır (Fernandez-Gonzales et al., 2020). Literatürde sağlıklı çocuklarda postüral değerlendirmeler için kullanılan bu yazılım, serebral palsili çocuklarda yürüyüşün değerlendirilmesi için de kullanılmıştır (Abdel-Aziem, Abdel-Ghafar, Ali and Abdelraouf, 2022; Abe, Koyanagi, Kusumoto and Himuro, 2022). Araştırmada, çocukların 3 metre boyunca yürüyüşü sagittal düzleme yerleştirilen sabit bir kamera ile kayda alındı. Bu kayıt *Kinovea*® yazılımına (version 0.9.5.) yüklendi ve yazılım aracılığıyla çocukların yürüyüşlerine ait parametreler (sağ/sol adım uzunluğu, çift adım uzunluğu, kadans, yürüme hızı) kaydedildi (Resim 3.1).



Resim 3.1. Yürüme Parametrelerinin *Kinovea*® Yazılımı ile Değerlendirilmesi

3.5.2.2. Zamanlı Kalk ve Yürü Testi

Podsiadlo and Richardson (1991) tarafından, fonksiyonel mobilite ve dinamik dengenin değerlendirilmesi için geliştirilmiştir (Podsiadlo and Richardson, 1991). Ambulatuvar dönemde olan DMD'li bireyler için geçerli ve güvenilir olan tek denge değerlendirme aracının Zamanlı Kalk ve Yürü Testi olduğu (Dawson, Dzurino, Karleskint and Tucker, 2018; Aras ve ark., 2011) ve bireylerin kaba motor

fonksiyonlarını iyileştirmeyi amaçlayan müdahalelerde zaman içindeki değişimi izlemek amacıyla kullanılabileceği belirtilmiştir (Aras ve ark, 2011). Değerlendirmeye başlamadan önce çocuğun standart bir sandalyeye oturması istendi. Araştırmacı tarafından verilen “Başla” komutu ile çocuktan ayağa kalkması, 3 m uzaktaki zemine işaretlenen çizgiye kadar kendi rahat hızıyla yürümesi, bu çizgiden geriye dönmesi ve sandalyeye tekrar oturması ile test sonlandırıldı. Çocuğun performansı bir kronometre kullanılarak saniye (sn) cinsinden kaydedildi.

3.5.2.3. Süreli Performans Testleri

Çocukların zamana karşı fonksiyonel performanslarını değerlendirmek amacıyla kullanıldı. Çocuktan günlük yaşamdaki hızları ile sırt üstü yatıştan ayağa kalkması, dört basamak merdiven çıkması, dört basamak merdiven inmesi ve on metrelik mesafeyi yürümesi istendi. Performans süreleri kronometre kullanılarak saniye (sn) cinsinden kaydedildi. Sırt üstü yatıştan ayağa kalkması için sert ve düz zemin üzerine yerleştirilmiş bir mat, merdiven çıkması ve inmesi için ise standart dört basamaklı merdiven kullanıldı (Mcdonald et al., 2013).

3.5.2.4. Pediatrik Berg Denge Skalası

Berg Denge Skalası modifiye edilerek oluşturulan bu skala, hafif-orta motor problemi olan okul çağı çocuklarında dengenin değerlendirilmesi için kullanılmaktadır. Skala 14 maddeden oluşmakta, her bir madde 0-4 arasında puanlanmaktadır. Alınabilecek en yüksek puan 56 olup, yüksek puanlar iyi denge düzeyini gösterir. Uygulama herhangi bir materyal gerektirmeden yaklaşık 15 dakikada tamamlanır (Franjoine, Gunther and Taylor, 2003). Skalanın Türkçe geçerlik ve güvenilirlik çalışması Erden ve ark. (2021) tarafından yapılmıştır (Erden, Acar Arslan, Dünder, Topbaş ve Cavlak, 2021).

3.5.2.5. Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için

Çocukların görsel (içsel, dışsal) ve kinestetik imgeleme becerisini değerlendirmek için kullanılan anket, Martini et al. (2016) tarafından geliştirilmiştir. İçsel, dışsal ve kinestetik olmak üzere 3 bölüm ve toplam 12 sorudan oluşmaktadır (Martini, Carter, Yoxon, Cumming and Ste-Marie, 2016). Değerlendirme sırasında çocuktan 4 farklı hareketi (sağ dizi kaldırma, zıplama, kolu vücut önünden hareket ettirme ve öne eğilme) önce yapması daha sonra bu hareketleri 3 farklı imgeleme perspektifinden imgelemesi ve imgelemenin netliğini 1-7 arasında puanlaması istendi. Yüksek puan iyi imgeleme becerisi ile ilişkilendirildi.

3.5.2.6. Mental Kronometre Ölçümleri

Motor imgeleme becerisini değerlendirmek için kullanılan mental kronometre ölçümlerinde, gerçek ve imgelenen hareket arasındaki zamansal uyum delta zamanı cinsinden ifade edilmektedir. Değerlendirmelerde Zamanlı Kalk ve Yürü Testi, 10 metre yürüme testi ve Beş Tekrarlı Otur-Kalk Testi için geçen süreler ayrı ayrı kronometre ile tutuldu, sonrasında aynı hareketlerin gözler kapalı şekilde imgelenmesi istendi ve iki süre de kaydedildi. Bu testlerin delta süreleri “ $[(\text{gerçek hareket} - \text{imgelenen hareket}) / ((\text{gerçek hareket} + \text{imgelenen hareket}) / 2)] \times 100$ ” formülüyle hesaplandı (Oostra, Oomen, Vanderstraeten and Vingerhoets, 2015; Beauchet, Annweiler, Assal, Bridenbaugh, Herman et al., 2010). Delta süresinin yüksek olması düşük motor imgeleme becerisi olarak yorumlandı (Gözaçan Karabulut ve ark., 2022).

3.5.3. Sekonder Değerlendirmeler

3.5.3.1. İki Dakika Yürüme Testi

Nöromusküler hastalığı olan çocuklarda, 6 Dakika Yürüme Testi’ne (6DYT) alternatif olarak kabul edilen test, yürüme kapasitesi, hastalığın progresyonu ve uygulanan tedavinin etkinliği hakkında fikir vermektedir (Blascheck, Rodrigues, Ille, Idriess, Well et al., 2020; Witherspoon, Vasavada, Logaraj, Waite, Collins et al., 2019;

Vill, Ille, Schroeder, Blaschek and Müller-Felber, 2015). Testin uygulama protokolü 6DYT'ye göre modifiye edilmiştir. Teste başlamadan önce ve testi tamamladıktan sonra çocuğun nabızı pulse oksimetre kullanılarak ölçüldü ve yorgunluk hissi Modifiye Borg Skalası (0=yorgunluk yok - 10=maksimum yorgunluk) kullanılarak kaydedildi (Borg, 1982). Değerlendirmeye “Başla” komutu ile başlandı ve “Bitti” komutu ile son verildi. Çocuktan her 3 metrede bir işaretlenmiş 30 metrelik koridorda 2 dakika boyunca yürütmesi, 30 metrenin sonunda geri dönmesi istendi. Çocuğa yorulduğu zaman yavaşlayabileceği, dinlendikten sonra tekrar yürümeye devam edebileceği söylendi. Kronometre aracılığıyla tutulan 2 dakikada kat edilen toplam mesafe, bir mezura kullanılarak metre (m) cinsinden kaydedildi (Knak, Andersen, Witting and Vissing, 2017; ATS Committee, 2002).

3.5.3.2. Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği (MFM-32)

Nöromusküler hastalıkların şiddetini ve progresyonunu değerlendirmek amacıyla oluşturulan bu ölçek, 3 bölüm (ayakta durma ve transferler, aksiyal ve proksimal motor fonksiyon, distal motor fonksiyon) ve toplam 32 maddeden oluşmaktadır. Her bir madde çocuğun belirtilen fonksiyonu yerine getirebilme becerisine göre 0 (hareketi başlatamaz), 1 (hareketi kısmen yapabilir), 2 (hareketi eksik yapar veya tamamlar fakat bozuk yapar) veya 3 (hareketi tamamen ve normal olarak yapar) olarak puanlanır. Bu ham puanlar, ölçekte her bir bölüm için ayrı şekilde belirtilen hesaplamalar ile 100 üzerinden belirli bir puana dönüştürülür. Yüksek puan iyi motor fonksiyon olarak yorumlanır (Bérard, Payan, Hodgkinson, Fermanian and MFM Collaborative Study Group, 2005). Ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması İnal ve ark. (2017) tarafından yapılmıştır (İnal, Tarakçı, Tarakçı, Aksoy, Mergen Kılıç ve ark., 2017).

3.5.3.3. Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi

Yürüme bozukluğu olan çocuklarda kullanılan, ebeveyn görüşüne dayanan bir değerlendirme aracıdır. On madde içerisinde çocuğun yürüme becerisini en iyi

tanımlayan madde ebeveyni tarafından işaretlenir. Yüksek puan daha iyi yürüme becerisini ifade eder (Novacheck, Stout and Tervo, 2000). Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Seyhan ve ark. (2018) tarafından yapılmıştır (Seyhan, Çankaya, Tarsuslu Şimşek ve Günel, 2018).

3.5.3.4. North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAD)

Ambulasyon yeteneği devam eden DMD'li çocukların fonksiyonel değerlendirmeleri için “North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease” (2011) tarafından geliştirilen, çocuğun aktivitelerdeki yeteneğinin zaman içerisindeki değişimini değerlendirmeye yarayan bir testtir. Toplam 17 maddeden oluşur. Her bir madde 0 (bağımsız olarak yapamaz), 1 (yardım almadan modifiye yapar), 2 (normal yardımsız yapar) olarak puanlanır. En yüksek toplam puan 34 olup, yüksek puan ambulasyon ve motor fonksiyonun iyi olduğunu ifade eder (Mayhew, Cano, Scott, Eagle, Bushby et al., 2011).

3.5.3.5. Beş Tekrarlı Otur-Kalk Testi

Testin fonksiyonel kas kuvvetini değerlendirmek amacıyla ambulasyon yeteneğini kaybetmemiş serebral palsili çocuklarda geçerli ve güvenilir bir test olduğu belirtilmiştir (Wang, Liao and Peng, 2012). Çocuklardan standart bir sandalyeye oturması ve beş kere oturup kalkması istendi. Beş tekrarlı otur-kalk döngüsü için geçen zaman kronometre kullanılarak saniye (sn) cinsinden kaydedildi.

3.5.3.6. Pediatrik Düşme Korkusu Anketi (Ped-FOF)

İşlevsellik, Yetiyitimi ve Sağlığın Uluslararası Sınıflandırması-Çocuk ve Genç temel alınarak oluşturulan anket, İpek ve ark. (2021) tarafından, nöromusküler hastalığı olan çocukların düşme korkusunu değerlendirmek amacıyla geliştirilmiştir. Altı bölüm (öğrenme ve bilgiyi uygulama, genel görevler ve talepler, mobilite, kendine bakım, temel yaşam alanları, topluluk, sosyal ve sivil yaşam) ve toplam 34 maddeden oluşmaktadır. Her bir madde çocuğun verdiği cevaplar doğrultusunda 0 (hiç), 1

(bazen), 2 (her zaman) veya NA (uygulanamaz) olarak puanlanır. Alınabilecek en yüksek puan 68 olup, yüksek puan yüksek düşme korkusu ile ilişkilendirilir (Alemdaroğlu-Gürbüz, İpek, Bulut, Karaduman ve Yılmaz, 2022; İpek, Yılmaz, Karaduman ve Alemdaroğlu-Gürbüz, 2021).

3.5.3.7. Alt Ekstremité Kas Kuvveti Ölçümü

Pediyatrik popülasyonda yapılan çalışmalarda, çocukların kas kuvvetini değerlendirmek için manuel kas testine göre daha güvenilir olduğu bulunan dijital el dinamometresi sıklıkla kullanılmıştır (Verreydt, Vandekerckhove, Stoop, Peeters, van Tittelboom et al., 2022; Verschuren, Ketelaar, Takken, Van Brussel, Helders et al., 2008; Crompton, Galea and Philips, 2007). Çocukların sağ ve sol her iki ekstremitelerinin kalça fleksör, ekstansör, abduktör, adduktör, diz fleksör ve ekstansör, ayak bileği dorsi fleksör ve plantar fleksör kaslarının kuvvet ölçümleri dijital el dinamometresi (Lafayette Instrument Company, USA, Model 12-0380) ile manuel kas testi pozisyonları kullanılarak değerlendirildi (Otman ve Köse, 2019; Mentiplay, Perraton, Bower, Adair, Pua et al., 2015; Brinkman, 1994) (Tablo 3.1). Test sırasında çocuklardan, sabit tutulan dinamometreyi beş saniye süreyle tüm güçleri ile itmeleri istendi (Verschuren et al., 2008; Crompton et al., 2007), bir deneme sonrası 30'ar saniye ara ile yapılan üç testin ortalaması alındı ve sonuçlar kilogram (kg) cinsinden kaydedildi.

Tablo 3.1. Manuel Kas Testi Pozisyonları

Kas grubu	Birey/eklemin pozisyonu	Sabitlenen Bölge	Direnç uygulama bölgesi
Kalça fleksörleri	Oturma/ 90° fleksiyon	Pelvis	Dizin hemen yukarısı diz ekstansör kaslarının üzeri
Kalça ekstansörleri	Yüzüstü yatış/ Nötral pozisyon	Pelvis	Dizin hemen yukarısı diz fleksör kaslarının üzeri
Kalça abduktörleri	Sırt üstü pozisyon	Pelvis	Lateral malleolün proksimal kenarının 5 cm. proksimali

Kalça adduktörleri	Sırtüstü pozisyon	Pelvis	Medial malleolün proksimal kenarının 5 cm. proksimali
Diz fleksörleri	Oturma/90° fleksiyon	Omuzlar	Malleollerin proksimali
Diz ekstansörleri	Oturma/90° fleksiyon	Omuzlar	Malleollerin proksimali
Ayak bileği dorsifleksörleri	Sırtüstü yatış/ Nötral pozisyon	Dizler	Metatarsal kemikler
Ayak bileği plantar fleksörleri	Sırtüstü yatış/ Nötral pozisyon	Dizler	Metatarsal kemikler

3.5.3.8. *PedsQL-Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası*

Çocukların yorgunluğunu değerlendirmek amacıyla geliştirilen skala, 3 ana başlık (genel yorgunluk, uykudaki/dinlenmedeki yorgunluk, bilişsel yorgunluk) ve toplamda 18 maddeden oluşmaktadır. Her bir madde 0 (asla) - 4 (her zaman) arasında çocuk ve ebeveyn tarafından ayrı ayrı puanlanır. Skalanın küçük çocuklar (5-7 yaş), çocuklar (8-12 yaş) ve ergenler (13-17 yaş) için üç farklı formu, üç formun da hem ebeveyn hem de çocuk raporu bulunmaktadır. Yüksek puan artmış yorgunluk ile ilişkilendirilir (Maher, Crettenden, Evans, Thiessen, Toohey et al., 2015). Skalanın Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Alemdaroğlu ve ark. (2019) tarafından yapılmıştır (Alemdaroğlu-Gürbüz, Bulut, Bozgeyik, Ulug, Arslan ve ark., 2019). Araştırmada çocukların yaşlarına uygun formlar kullanıldı.

3.5.3.9. *PedsQL-Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül*

Ölçek, 2-18 yaş arasında, nöromusküler hastalığı olan çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerini üç başlık (benim/çocuğumun nöromusküler hastalığı hakkında, iletişim, aile kaynaklarımız hakkında) altında, toplam 25 maddede değerlendirmektir. Ölçeğin çocuk raporu ve ebeveyn raporu olmak üzere iki farklı formu bulunmaktadır. Maddeler çocuğun ve ebeveynin cevapları doğrultusunda 0 (asla) – 4 (her zaman) arasında puanlanmaktadır. Puanlama, testin sonunda 0-100 arası (0=100, 1=75, 2=50, 3=25, 4=0) puanlamaya dönüştürülür ve puanların aritmetik

ortalaması alınarak ölçeğin toplam puanı elde edilir. Alınan yüksek puanlar, daha iyi sağlıkla ilişkili yaşam kalitesini göstermektedir (Davis, Hynan, Limbers, Andersen, Greene et al., 2010). Ölçeğin Türkçe geçerlilik güvenirlik çalışması Üneri ve ark. (2008) tarafından yapılmıştır (Üneri, Ağaoğlu, Coşkun ve Memik, 2008). Araştırmada çocukların yaşlarına uygun formlar kullanıldı.

3.6. Müdahale Programları

3.6.1. Grup A (Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı)

Program, 8 hafta boyunca, haftada 2 gün, 40'ar dakikalık seanslar ile gerçekleştirildi. Seanslar sırasında Tablo 3.2'de belirtilen egzersizlerden çocukların mevcut durumuna, fonksiyonel seviyesine ve ihtiyaçlarına uygun olan egzersizler seçildi. Germe egzersizleri, hedef kasların her biri için 15 saniyelik germe ve ardından 15 saniyelik gevşeme şeklinde 5-10 tekrarlı bir set olarak, kuvvetlendirme egzersizleri ise hedef kasların her biri için 5 saniyelik kasılma ve ardından 5 saniyelik gevşeme şeklinde 5-10 tekrarlı bir set olarak yaptırıldı (Sherief et al., 2021). Mat egzersizleri ve denge egzersizleri 5-10 tekrarlı bir set olarak, yürümeye hazırlık ve yürüme egzersizleri 1-3'er tur olarak yaptırıldı. Tekrar ve tur sayıları çocukların mevcut durumları gözetilerek planlandı. Gevşeme egzersizleri için ise yaklaşık 2 dakika süre tanındı. Egzersizler arasında, çocukların bildirimleri doğrultusunda, kısa dinlenme molaları verildi.

Tablo 3.2. Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı

Germe egzersizleri: Gastrocnemius - soleus, hamstrings ve kalça fleksörleri kaslarına yönelik germe egzersizleri

Kuvvetlendirme egzersizleri: Tibialis anterior, quadriceps, kalça ekstansörleri, kalça abdüktörleri ve kalça addüktörleri kaslarına yönelik izometrik kuvvetlendirme egzersizleri

Mat egzersizleri: Köprü kurma, yarım mekik, emekleme pozisyonunda durma ve ters kol bacak uzatma egzersizleri (Resim 3.2 ve Resim 3.3)

Denge egzersizleri: Çift ayak, tek ayak, gözler açık ve gözler kapalı dengede durma, denge tahtası ve/veya stabil olmayan yüzeyler kullanılarak öne-arkaya ve yanlara ağırlık aktarma egzersizleri (Resim 3.4 ve Resim 3.5)

Yürümeye hazırlık ve yürüme egzersizleri: Dizler üzerinde sağ ve sol ağırlık aktarma, şövalye duruşunda ağırlık aktarma, tandem yürüme, yan yürüme, geri yürüme, topuklar üzerinde yürüme, engeller arasında yürüme ve 8 çizerek yürüme (Resim 3.6, Resim 3.7, Resim 3.8, Resim 3.9 ve Resim 3.10)

Gevşeme egzersizleri: Progresif gevşeme



Resim 3.2. Mat Egzersizi-1



Resim 3.3. Mat Egzersizi-2



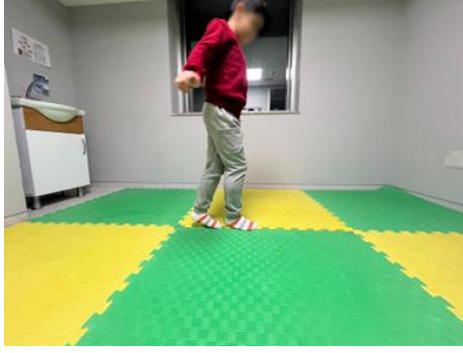
Resim 3.4. Denge Egzersizi-1



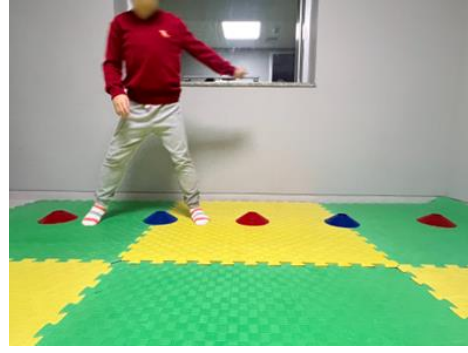
Resim 3.5. Denge Egzersizi-2



Resim 3.6. Yürümeye Hazırlık Egzersizi



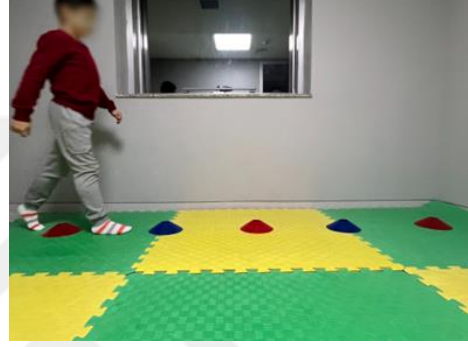
Resim 3.7. Yürüme Egzersizi-1



Resim 3.8. Yürüme Egzersizi-2



Resim 3.9. Yürüme Egzersizi-3



Resim 3.10. Yürüme Egzersizi-4

3.6.2. Grup B (Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı)

Program, 8 hafta boyunca, haftada 2 gün, 40'ar dakika uygulanan fizyoterapi ve rehabilitasyon programına ek olarak, 25-30'ar dakikalık motor imgeleme programı olarak planlandı. Tablo 3.2'de belirtilen fizyoterapi ve rehabilitasyon programında yer alan egzersizler, Grup A'da belirtildiği şekilde seçildi ve uygulandı. Dört ayrı faz olarak oluşturulan motor imgeleme programı (Tablo 3.3) ise haftanın ardışık olmayan iki günü fizyoterapi ve rehabilitasyon programının öncesinde (Murphy et al., 2008; Pascual-Leone et al., 1995) araştırmacının süpervizyonu eşliğinde yürütüldü. Haftanın farklı 3 günü ise motor imgeleme programının aile tarafından devam ettirilmesi istendi ve ailelerden haftada bir kez düzenli olarak telefon görüşmeleri ile geri dönüşler alınarak gerekli kontroller sağlandı. İmgelemeler sırasında çocukların bulunduğu odanın sessiz olmasına özen gösterildi. Çocukların imgeleme canlılığını kolaylaştırmak, konsantrasyonlarını ve rahatlamayı teşvik etmek için sırt desteği uygun bir sandalyede oturmaları sağlandı (Malouin and Richards, 2010).

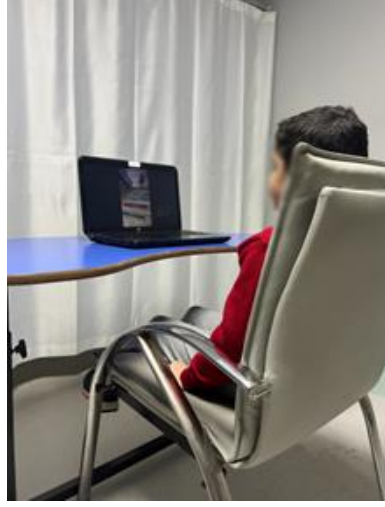
Tablo 3.3. Motor İmgeleme Programı

Video izleme fazı: Çocuklara, daha önce 9 yaşındaki sağlıklı bir erkek çocuk ile video çekimleri tamamlanan ve Tablo 3.4’de yer alan hareketlerden oluşan 7-10 dakika süren video kayıtları izletildi. İzletilen video kayıtları, programda belirtilen sıra ve süre ile haftalar içerisinde progresyon gösterecek şekilde planlandı (Resim 3.11).

Gevşeme fazı: Çocuklardan 2-3 dakika boyunca gözleri kapalıyken sakin bir şekilde nefes alıp vermesi, sırasıyla üst ekstremité, alt ekstremité, karın ve kalça kaslarını kasmaı ardından gevşemesi istendi. Kendisini güvende ve rahat hissettiğı bir ortamda hayal etmesi ve bu ortamın özelliklerine odaklanması yönünde komutlar verildi.

Motor imgeleme fazı: Çocukların gözleri kapalı şekilde, Tablo 3.4’de belirtilen hareketleri sırasıyla imgelemesi istendi. Tüm imgelemeler birinci kişı bakış açısıyla gerçekleştirildi. Çocuğun imgelemeler sırasında kendini o hareketi yaparken herhangi bir kısıtlılık ya da zorluk yaşamadan imgelemesi yönünde çeşitli sözel komutlara/pekiştireçlere yer verildi ve tüm faz boyunca metronom kullanıldı (Malouin and Richards, 2010). Program, Verma et al.’ın (2011) motor imgelemenin yürüme rehabilitasyonundaki etkisini inceledikleri çalışma temel alınarak oluşturuldu (Verma, Arya, Garg and Singh, 2011).

Ortama geri dönüş fazı: Çocuklardan 2-3 dk boyunca sakin bir şekilde nefes alıp vermesi ve gözlerini yavaşça açarak bulunduğı odayı tekrar fark etmesi istendi.



Resim 3.11. Video İzleme Fazı

Tablo 3.4. Haftalık Motor İmgeleme Programı

1. hafta	Otur-kalk (2 dk) Gözler açık desteksiz ayakta durma (2 dk) Sağ ve sol ağırlık aktarma (objelere uzanarak) (2'şer dk) Hedefe yürüme - yakın bir hedef (2 dk)
2. hafta	Otur-kalk (2 dk) Ayaklar bitişik desteksiz ayakta durma (2 dk) Sağ ve sol ağırlık aktarma (objelere uzanarak) (2'şer dk) Hedefe yürüme - uzak bir hedef (3 dk)
3. hafta	Gözler kapalı desteksiz ayakta durma (2 dk) Tek ayak üzerinde desteksiz ayakta durma - Sağ (2 dk) Tek ayak üzerinde desteksiz ayakta durma - Sol(2 dk) Uzun adımlı yürüme (2 dk)

4. hafta	Tek ayak üzerinde desteksiz ayakta durma - Sağ (2 dk)
	Tek ayak üzerinde desteksiz ayakta durma – Sol (2 dk)
	Büyük bir obje taşıyarak yürüme (2 dk)
	Engeller arasında yürüme (3 dk)
5. hafta	Merdiven çıkma-inme (3 dk)
	Öne tandem yürüme (2 dk)
	Yan tandem yürüme (2 dk)
	Geri yürüme (2 dk)
	Olduğu yerde yukarı doğru zıplama (2 dk)
6. hafta	Merdiven çıkma-inme (3 dk)
	Tek ayak üzerinde olduğu yerde yukarı doğru zıplama – Sağ (2 dk)
	Tek ayak üzerinde olduğu yerde yukarı doğru zıplama – Sol (2 dk)
	Topa vurma / topla oynama (2 dk)
	Yerden obje alarak yürüme (2 dk)
7. hafta	Topa vurma / topla oynama (2 dk)
	Yerden obje alarak yürüme (2 dk)
	Önündeki bir basamağa zıplayarak çıkma (2 dk)
	Önündeki bir basamaktan zıplayarak inme (2 dk)
	Koşma (2 dk)
8. hafta	Tek ayak üzerinde öne doğru zıplama – Sağ (2 dk)
	Tek ayak üzerinde yana doğru zıplama – Sağ (2 dk)
	Tek ayak üzerinde öne doğru zıplama – Sol (2 dk)
	Tek ayak üzerinde yana doğru zıplama – Sol (2 dk)
	Engeller arasında koşma (2 dk)

3.7. Veri Analizi

İstatistiksel analiz için IBM SPSS (Statistical Package for Social Sciences) istatistik programı 24.0 versiyonu kullanıldı. Araştırmanın istatistiksel analizinde, ele alınan değişkenler ortalama, standart sapma, güven aralığı (GA) ve yüzde değerleri ile tanımlandı. Değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu “Shapiro-Wilk Testi” ile tespit edildi. Normal dağılım gösteren değişkenlerin grup içi değişimi “Paired Sample T Test” ile, normal dağılım göstermeyen değişkenlerin grup içi değişimleri ise “Wilcoxon Test” ile analiz edildi. Gruplar arası karşılaştırmada, değişkenler normal dağılım gösteriyorsa “Independent Samples T Test”, normal dağılım göstermiyorsa “Mann Whitney U Test” kullanıldı. Kategorik veri dağılımları “Chi-Square Test” ile değerlendirildi. Tüm analizlerde $p < 0,05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

4. BULGULAR

Çalışma için Biruni Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü'ne yönlendirilen 106 olguya ulaşıldı. Dahil edilme kriterlerini karşılamayan 48 olgu ve çalışmaya katılmayı kabul etmeyen 14 olgu çalışmaya dahil edilmedi. Çalışma gruplarına dahil edilen toplam 44 olgu randomizasyon yöntemi ile Grup A (n=22) ve Grup B (n=22)'yi oluşturdu. Grup A ve Grup B'de 3'er olgu çalışma devam ederken çalışma dışı bırakıldı. Toplam 38 olgu ile çalışma tamamlandı (Şekil 3.1).

4.1. Sosyodemografik ve Klinik Özellikler

Olguların sosyodemografik özelliklerinin karşılaştırılması Tablo 4.1.1'de verildi. Gruplar arasında sosyodemografik özellikler bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların klinik özelliklerinin karşılaştırılması Tablo 4.1.2'de verildi. Gruplar arasında klinik özellikler bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.1.1 Olguların Sosyodemografik Özellikleri

	Grup A n=19	Grup B n=19	p	%95 GA
Yaş (yıl) (ort±SS)	7,96±1,94	9,03±1,71	0,080 ^a	(-2,27-0,13)
VKİ (kg/m²)	17,77±2,61	18,81±3,79	0,330 ^a	(-3,19-1,10)
Anne Yaşı (yıl) (ort±SS)	34,57±5,48	38,05±6,67	0,088 ^a	(-7,49-0,54)
Anne Eğitim Durumu			0,054 ^b	
İlkokul	5 (%26,5)	0 (%0)		
Ortaokul	7 (%36,8)	3 (%15,8)		
Lise	4 (%21,1)	7 (%36,8)		
Ön lisans	1 (%5,3)	4 (%21,1)		
Lisans	2 (%10,5)	4 (%21,1)		
Lisansüstü	0 (%0)	1 (%5,3)		
Baba Yaşı (yıl) (ort±SS)	38,26±6,16	41,57±6,55	0,117 ^a	(-7,50-0,86)
Baba Eğitim Durumu			0,119 ^b	
İlkokul	0 (%0)	0 (%0)		
Ortaokul	9 (%47,4)	2 (%10,5)		
Lise	5 (%26,3)	6 (%31,6)		
Ön lisans	3 (%15,8)	5 (%26,3)		
Lisans	2 (%10,5)	5 (26,3)		
Lisansüstü	0 (%0)	1 (%5,3)		
Kardeş			1,000 ^b	
Var	15 (%78,9)	15 (%78,9)		
Yok	4 (%21,1)	4 (%21,1)		

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; VKİ: vücut kitle indeksi; n: olgu sayısı; GA: Güven Aralığı; ort: ortalama; SS: standart sapma

^a *Independent Samples T Test*

^b *Chi-Square Test*

Tablo 4.1.2 Olguların Klinik Özellikleri

	Grup A n=19	Grup B n=19	p	%95 GA
Tanı Aldığı Yaş (yıl) (ort±SS)	2,47±1,34	3,26±1,62	0,112 ^a	(-1,77-0,19)
Genetik Test Sonucu				
Delesyon	17 (%89,5)	15 (%78,9)	0,516 ^b	
Duplikasyon	0 (%0)	1 (%5,3)		
Nokta mutasyon	2 (%10,5)	3 (%15,8)		
İlaç Kullanımı				
Kullanmıyor	5 (%26,3)	8 (%42,1)	0,571 ^b	
Glukokortikoid	12 (%63,2)	9 (%47,4)		
Ataluren	2 (%10,5)	2 (%10,5)		
Çalışmaya Katılmadan Önce Fizyoterapist Takibi				
Var	13 (%68,4)	16 (%84,2)	0,252 ^b	
Yok	6 (%31,6)	3 (%15,8)		
Yardımcı Cihaz Kullanımı				
Var	13 (%68,4)	11 (%57,9)	0,514 ^b	
Yok	6 (%31,6)	8 (%42,1)		
Brooke Alt Ekstremité Evrelemesi				
Evre 1	8 (%42,1)	6 (%31,6)	0,810 ^b	
Evre 2	3 (%15,8)	4 (%21,1)		
Evre 3	5 (%26,3)	7 (%36,8)		
Evre 4	3 (%15,8)	2 (%10,5)		
MPMMS (ort±SS)	30,78±3,70	32,21±2,71	0,187 ^a	(-3,56-0,72)

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; MPMMS: Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala; n: olgu sayısı; GA: Güven Aralığı; ort: ortalama; SS: standart sapma

^a Independent Samples T Test

^b Chi-Square Test

4.2. Motor İmgeleme Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi motor imgeleme değerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.2.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi motor imgeleme değerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası motor imgeleme değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.2.2’de verildi. Grup içi değişimlerin analizinde; Grup A’da istatistiksel olarak anlamlı fark görülmezken ($p>0,05$); Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için İçsel, Dışsal ve Kinestetik alt parametrelerinde, Mental Kronometre Ölçümleri - Zamanlı Kalk ve Yürü, 10 Metre Yürüme ve 5 Tekrarlı Otur Kalk testleri delta sürelerinde Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü ($p\leq 0,001$). Gruplar arası analizde; Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için İçsel, Dışsal ve Kinestetik alt parametrelerinde, Mental Kronometre Ölçümleri - Zamanlı Kalk ve Yürü, 10 Metre Yürüme ve 5 Tekrarlı Otur Kalk testleri delta sürelerinde Grup B lehine istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (tamamı için; $p\leq 0,001$).

Tablo 4.2.1. Motor İmgeleme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

		Grup A n=19	Grup B n=19		
		Medyan (Minimum-Maksimum)	Medyan (Minimum-Maksimum)	Z	p ^a
HİA-Ç	İçsel	4,00 (2,00-7,00)	4,50 (1,00-7,00)	-0,322	0,747
	Dışsal	4,00 (1,00-7,00)	5,00 (2,75-7,00)	-1,929	0,054
	Kinestetik	3,00 (1,00-5,00)	4,00 (1,00-7,00)	-0,149	0,881
Mental Kronometre – ZKYT	Delta Süresi	47,26 (1,28-109,4)	47,44 (5,50-102,67)	-0,190	0,849
Mental Kronometre – 10m yürüme	Delta Süresi	38,12 (2,58-75,86)	42,17 (18,82-93,82)	-1,241	0,215
Mental Kronometre – 5TOKT	Delta Süresi	37,96 (0,73-86,27)	28,50 (1,57-89,74)	-0,978	0,328

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; HİA-Ç: Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için; ZKYT: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi; 5TOKT: Beş Tekrarlı Otur Kalk Testi; n: olgu sayısı

^a Mann Whitney-U Test

Tablo 4.2.2. Motor İmgeleme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	Z	p ^b
HİA-Ç										
İçsel	4,00 (2,00-7,00)	3,50 (2,00-7,00)	0,00 (-2,00-0,50)	0,854	4,50 (1,00-7,00)	7,00 (5,00-7,00)	2,00 (0,00-4,50)	<0,001	-4,912	<0,001
Dışsal	4,00 (1,00-7,00)	4,00 (1,00-7,00)	0,00 (0,00-0,50)	0,180	5,00 (2,75-7,00)	7,00 (4,75-7,00)	2,00 (-1,25-4,00)	0,001	-3,445	0,001
Kinestetik	3,00 (1,00-5,00)	2,75 (1,00-5,00)	0,00 (-2,00-0,50)	0,593	4,00 (1,00-7,00)	5,00 (2,50-7,00)	2,00 (-0,50-4,75)	<0,001	-4,467	<0,001
Mental Kronometre – ZKYT										
Delta Süresi	47,26 (1,28-109,4)	36,84 (5,68-130,36)	-1,03 (-22,99-20,96)	0,629	47,44 (5,50-102,67)	5,15 (0,12-10,25)	-45,88 (-102,42-0,10)	<0,001	-4,657	<0,001
Mental Kronometre – 10m yürüme										
Delta Süresi	38,12 (2,58-75,86)	40,12 (4,35-75,89)	-1,00 (-9,65-17,37)	0,904	42,17 (18,82-93,82)	6,78 (2,14-12,85)	-32,30 (-85,41-16,46)	<0,001	-5,270	<0,001
Mental Kronometre – 5TOKT										
Delta Süresi	37,96 (0,73-86,27)	50,14 (5,59-79,02)	-2,52 (-40,11-52,10)	0,845	28,50 (1,57-89,74)	3,35 (0,28-14,32)	-22,23 (-86,39-7,49)	<0,001	-3,897	<0,001

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; HİA-Ç: Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için; ZKYT: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi; 5TOKT: Beş Tekrarlı Otur Kalk Testi; Δ: fark; n: olgu sayısı; p<0,05

^a Wilcoxon Signed Ranks Test

^b Mann Whitney-U Test

4.3. Yürüme Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi yürüme değerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.3.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi yürüme değerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası yürüme değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.3.2’de verildi. Grup içi değişimlerin analizinde Kinovea Yürüme Analizi - Yürüme Hızı ve İki Dakika Yürüme Testi mesafesi sonuçlarında Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı artış görüldü (sırasıyla; $p=0,003$; $p=0.037$). Gruplar arası analizde; Kinovea Yürüme Analizi - Sağ Adım Uzunluğu, Sol Adım Uzunluğu, Çift Adım Uzunluğu, Yürüme Hızı ve Kadans, İki Dakika Yürüme Testi mesafesi, Modifiye Borg Skalası Önce ve Değişim, Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi sonuçlarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.3.1. Yürüme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	ort±SS	ort±SS	% 95 GA	p ^a
Kinovea Yürüme Analizi				
Sağ Adım Uzunluğu (cm)	41,29±11,31	45,87±14,81	(-13,79-4,62)	0,318
Sol Adım Uzunluğu (cm)	42,70±8,16	48,83±13,85	(-14,15-1,88)	0,128
Çift Adım Uzunluğu (cm)	84,01±18,51	94,71±28,01	(-27,28-5,89)	0,199
Yürüme Hızı (m/sn)	0,65±0,18	0,73±0,23	(-0,22-0,05)	0,239
Kadans (adım/dk)	92,11±22,69	96,92±20,71	(-19,99-10,36)	0,523
2DYT				
mBorg Yorgunluk (Önce)	0,00±0,00	0,00±0,00		
mBorg Yorgunluk (Δ)	1,68±1,10	1,31±0,88	(-0,29-1,02)	0,265
Mesafe (m)	78,81±22,10	88,73±28,45	(-26,68-6,84)	0,238
Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi	8,15±1,25	8,31±1,15	(-0,95-0,63)	0,690

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; 2DYT: İki Dakika Yürüme Testi; mBorg: Modifiye Borg Skalası; Δ: fark; cm: santimetre; m: metre; sn: saniye; dk: dakika; ort: ortalama; SS: standart sapma; GA: Güven Aralığı; n: olgu sayısı

^a Independent Samples T Test

Tablo 4.3.2. Yürüme Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	t	p ^b
Kinovea Yürüme Analizi										
Sağ Adım Uzunluğu (cm)	41,29±11,31	47,81±13,58	4,77±19,76	0,349	45,87±14,81	47,83±12,75	1,11±13,67	0,765	0,582	0,565
Sol Adım Uzunluğu (cm)	42,70±8,16	50,58±13,48	5,47±17,73	0,235	48,83±13,85	48,34±13,91	-1,44±14,32	0,712	1,165	0,254
Çift Adım Uzunluğu (cm)	84,01±18,51	98,43±25,63	10,27±36,88	0,283	94,71±28,01	96,23±25,27	-0,25±26,31	0,971	0,888	0,382
Yürüme Hızı (m/sn)	0,65±0,18	0,73±0,24	0,08±0,19	0,077	0,73±0,23	0,81±0,30	0,08±0,15	0,033*	0,091	0,928
Kadans (adım/dk)	92,11±22,69	95,46±38,08	6,70±48,33	0,587	96,92±20,71	99,59±37,95	9,14±43,92	0,450	-0,144	0,887
2DYT										
mBorg Yorgunluk (Önce)	0,00±0,00	0,10±0,31	0,10±0,31	0,163	0,00±0,00	0,05±0,22	0,05±0,45	0,331	1,809	0,082
mBorg Yorgunluk (Δ)	1,68±1,10	1,36±0,76	-0,31±0,74	0,083	1,31±0,88	1,42±0,96	0,10±0,65	0,494	-1,841	0,074
Mesafe (m)	78,81±22,10	89,10±28,96	10,28±23,78	0,076	88,73±28,45	98,23±36,40	9,49±18,35	0,037*	0,114	0,910
Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi	8,15±1,25	8,26±1,36	0,10±0,31	0,163	8,31±1,15	8,36±1,16	0,05±0,22	0,331	0,588	0,560

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; 2DYT: İki Dakika Yürüme Testi; mBorg: Modifiye Borg Skalası; Δ: fark; cm: santimetre; m: metre; sn: saniye; dk: dakika; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; ort: ortalama; SS: standart sapma; n: olgu sayısı; p<0,05

^a Paired-Samples T Test

^b Independent Samples T Test

4.4. Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi denge, performans ve fonksiyon değerlendirme sonuçlarının gruplararası karşılaştırılması Tablo 4.4.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi denge, performans ve fonksiyon değerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası denge, performans ve fonksiyon değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.4.2’de verildi. Grup içi değişimlerin analizinde; Süreli Performans Testleri - Merdiven İnme sonuçlarında Grup A’da istatistiksel olarak anlamlı azalma görülürken ($p=0,049$); Süreli Performans Testleri - Merdiven İnme, 10 metre Yürüme ve MFM-32 - D1 alt parametresi sonuçlarında Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (sırasıyla; $p=0,001$; $p=0,039$; $p=0,036$). Gruplar arası analizde; Zamanlı Kalk ve Yürü Testi, Süreli Performans Testleri - Sırtüstü Yatıştan Ayağa Kalkma, Merdiven Çıkma, Merdiven İnme, 10 m Yürüme, Beş Tekrarlı Otur Kalk Testi, North Star Ambulasyon Değerlendirmesi, Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği - D1, D2, D3 alt parametreleri ile toplam puanında ve Pediatrik Berg Denge Skalası sonuçlarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.4.1. Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	Medyan (Minimum-Maksimum)	Medyan (Minimum-Maksimum)	Z	p ^a
ZKYT (sn)	9,49 (5,20-29,83)	11,34 (5,10-24,50)	-0,219	0,827
Sürelî Performans Testleri (sn)				
Sırtüstü Yatıştan Ayağa Kalkma	6,38 (3,18-55,87)	9,76 (3,26-52,87)	-0,715	0,447
Merdiven Çıkma	4,33 (2,38-18,52)	7,00 (2,48-23,54)	-0,901	0,368
Merdiven İnme	4,32 (1,75-11,94)	4,93 (1,50-18,81)	-0,432	0,666
10 metre yürüme	15,36 (8,71-33,30)	13,37 (8,33-30,00)	-1,095	0,274
5TOKT (sn)	13,05 (5,56-27,55)	11,51 (5,00-36,80)	-0,307	0,759
NSAD	25,00 (9,00-30,00)	22,00 (10,00-31,00)	-0,557	0,578
MFM-32				
D1 - Ayakta Durma ve Transferler	74,35 (12,82-92,30)	61,53 (15,38-94,87)	-1,330	0,184
D2 - Aksiyal ve Proksimal Motor Fonksiyon	100,00 (72,22-100,00)	97,22 (72,22-100,00)	-1,141	0,254
D3 - Distal Motor Fonksiyon	90,47 (61,90-95,23)	90,47 (80,95-100,00)	-1,029	0,304
Toplam	86,45 (51,04-94,76)	77,08 (53,12-97,91)	-0,906	0,365
Pediyatrik Berg Denge Skalası	46,00 (21,00-50,00)	44,00 (22,00-52,00)	-0,059	0,953

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; ZKYT: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi; 5TOK: Beş Tekrarlı Otur Kalk Testi; MFM-32: Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği; NSAD: North Star Ambulasyon Değerlendirmesi; sn: saniye; n: olgu sayısı

^a Mann Whitney-U Test

Tablo 4.4.2. Denge, Performans ve Fonksiyon Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	Z	p ^b
ZKYT (sn)	9,49 (5,20-29,83)	7,80 (4,47-30,22)	-0,82 (-7,93-6,90)	0,494	11,34 (5,10-24,50)	10,00 (4,80-23,60)	-0,21 (-5,82-8,57)	0,469	-0,394	0,693
Sürekli Performans Testleri (sn)										
Sırtüstü Yatıştan Ayaga Kalkma	6,38 (3,18-55,87)	6,38 (1,58-53,74)	-0,46 (-8,90-3,55)	0,122	9,76 (3,26-52,87)	7,50 (2,78-52,00)	-0,71 (-3,38-4,97)	0,070	-0,423	0,672
Merdiven Çıkma	4,33 (2,38-18,52)	3,52 (1,66-17,89)	-0,36 (-6,55-5,50)	0,140	7,00 (2,48-23,54)	5,71 (2,15-24,00)	-0,10 (-7,64-3,79)	0,605	-0,793	0,428
Merdiven İnme	4,32 (1,75-11,94)	3,67 (1,28-10,26)	-0,72 (-3,05-1,65)	0,049*	4,93 (1,50-18,81)	2,99 (1,52-18,00)	-0,73 (-6,52-0,07)	0,001*	-0,288	0,773
10 metre yürüme	15,36 (8,71-33,30)	12,41 (8,54-29,11)	-0,91 (-9,72-8,86)	0,355	13,37 (8,33-30,00)	12,04 (6,57-30,18)	-0,62 (-3,78-2,41)	0,039*	-0,350	0,726
5TOKT (sn)	13,05 (5,56-27,55)	11,33 (5,23-40,53)	-1,23 (-6,45-12,98)	0,198	11,51 (5,00-36,80)	11,13 (6,00-37,00)	0,06 (-3,89-6,80)	0,809	-1,883	0,060
NSAD	25,00 (9,00-30,00)	26,00 (7,00-32,00)	0,00 (-3,00-2,00)	0,299	22,00 (10,00-31,00)	23,00 (7,00-31,00)	0,00 (-3,00-3,00)	0,928	-0,288	0,774
MFM-32										
D1	74,35 (12,82-92,30)	82,05 (12,82-92,30)	0,00 (-10,26-10,26)	0,635	61,53 (15,38-94,87)	71,79 (17,94-97,43)	2,57 (-12,82-22,44)	0,036*	-1,329	0,184
D2	100,0 (72,22-100,0)	100,0 (66,66-100,0)	0,00 (-11,11-5,55)	0,207	97,22 (72,22-100,0)	100,0 (69,44-100,0)	0,00 (-8,33-5,56)	0,963	-0,418	0,676
D3	90,47 (61,90-95,23)	90,47 (52,38-95,23)	0,00 (-9,52-9,52)	0,623	90,47 (80,95-100,0)	90,47 (71,42-100,0)	0,00 (-14,28-9,52)	0,959	-0,125	0,900
Toplam	86,45 (51,04-94,76)	89,58 (43,75-95,83)	0,00 (-8,33-5,21)	0,432	77,08 (53,12-97,91)	83,33 (42,70-98,95)	1,04 (-14,59-11,46)	0,268	-1,271	0,204
Pediyatrik Berg Denge Skalası	46,00 (21,00-50,00)	48,00 (16,00-53,00)	1,00 (-7,00-4,00)	0,657	44,00 (22,00-52,00)	46,00 (25,00-51,00)	0,00 (-6,00-4,00)	1,000	-0,325	0,745

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; ZKYT: Zamanlı Kalk ve Yürü Testi; 5TOK: Beş Tekrarlı Otur Kalk Testi; MFM-32: Nöromusküler Hastalıklar için Motor Fonksiyon Değerlendirme Ölçeği; D1: Ayakta Durma ve Transferler; D2: Aksiyal ve Proksimal Motor Fonksiyon; D3: Distal Motor Fonksiyon; NSAD: North Star Ambulasyon Değerlendirmesi; sn: saniye; Δ: fark; n: olgu sayısı; p<0,05

^a Wilcoxon Signed Ranks Test

^b Mann Whitney-U Test

4.5. Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Deęerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi alt ekstremitte kas kuvveti deęerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.5.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi alt ekstremitte kas kuvveti deęerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası alt ekstremitte kas kuvveti deęerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.5.2’de verildi. Grup içi deęişimlerin analizinde; Kalça Fleksörleri (Saę), Kalça Ekstansörleri (Saę), Kalça Abdüktörleri (Sol), Diz Ekstansörleri (Saę), Diz Ekstansörleri (Sol) sonuçlarında Grup A’da istatistiksel olarak anlamlı fark görülürken (sırasıyla; $p=0,042$; $p=0,002$; $p=0,024$; $p=0,014$; $p=0,050$); Kalça Fleksörleri (Saę) ve Kalça Ekstansörleri (Saę) sonuçlarında Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (sırasıyla; $p=0,036$; $p=0,001$). Gruplar arası analizde; alt ekstremitte kas kuvveti deęerlendirme sonuçlarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.5.1. Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	Medyan (Minimum-Maksimum) (kg)	Medyan (Minimum-Maksimum)	Z	p ^a
Kalça Fleksörleri–Sağ	2,20 (1,10-7,70)	1,80 (0,60-7,00)	-0,248	0,804
Kalça Fleksörleri–Sol	1,90 (1,20-6,20)	2,10 (0,70-6,40)	-0,731	0,465
Kalça Ekstansörleri–Sağ	1,80 (0,70-5,80)	1,70 (0,80-7,70)	-0,234	0,815
Kalça Ekstansörleri–Sol	1,70 (0,70-5,70)	2,00 (0,90-6,10)	-0,556	0,578
Kalça Abdüktörleri–Sağ	2,00 (0,80-4,80)	1,90 (0,80-6,70)	-0,132	0,895
Kalça Abdüktörleri–Sol	1,90 (0,80-5,00)	1,90 (0,90-5,90)	-0,702	0,483
Kalça Addüktörleri–Sağ	2,10 (1,20-5,60)	1,90 (0,80-7,30)	-0,541	0,589
Kalça Addüktörleri–Sol	1,80 (1,10-4,60)	2,00 (0,80-7,00)	0,000	1,000
Diz Fleksörleri–Sağ	3,50 (1,60-8,00)	3,30 (1,40-10,40)	-0,263	0,793
Diz Fleksörleri–Sol	3,10 (1,30-8,60)	3,20 (1,20-14,50)	-0,248	0,804
Diz Ekstansörleri–Sağ	2,40 (1,30-4,90)	2,10 (1,00-7,80)	-0,278	0,781
Diz Ekstansörleri–Sol	2,00 (1,30-5,30)	2,20 (1,10-5,00)	-0,337	0,736
Ayak bileği Dorsifleksörleri–Sağ	1,70 (1,10-4,60)	1,80 (1,00-4,50)	-0,059	0,953

Ayak bileđi Dorsifleksörleri–Sol	1,70 (1,00-5,30)	1,70 (1,10-5,70)	-0,527	0,598
Ayak bileđi Plantarfleksörleri–Sađ	2,50 (1,50-6,80)	3,10 (1,50-5,80)	-1,184	0,236
Ayak bileđi Plantarfleksörleri–Sol	2,70 (1,10-6,90)	3,00 (1,70-9,30)	-0,643	0,520

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; kg: kilogram; n: olgu sayısı;

^a *Mann Whitney-U Test*

Tablo 4.5.2. Alt Ekstremitte Kas Kuvveti Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

(kg)	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	TÖ Medyan (Minimum- Maksimum)	TS Medyan (Minimum- Maksimum)	Δ Medyan (Minimum- Maksimum)	p ^a	Z	p ^b
Kalça Fleksörleri-Sağ	2,20 (1,10-7,70)	2,20 (1,20-9,00)	0,50 (-2,20-2,30)	0,042*	1,80 (0,60-7,00)	2,40 (0,80-10,80)	0,30 (-1,43-3,80)	0,036*	-0,263	0,792
Kalça Fleksörleri-Sol	1,90 (1,20-6,20)	2,10 (1,00-7,10)	0,10 (-1,50-1,60)	0,176	2,10 (0,70-6,40)	2,45 (1,20-6,10)	0,20 (-1,60-1,60)	0,162	-0,161	0,872
Kalça Ekstansörleri-Sağ	1,80 (0,70-5,80)	1,80 (1,00-6,40)	0,10 (-1,20-2,20)	0,002*	1,70 (0,80-7,70)	2,20 (0,80-6,20)	0,00 (-1,50-1,40)	0,001*	-0,410	0,682
Kalça Ekstansörleri-Sol	1,70 (0,70-5,70)	1,80 (0,90-9,10)	0,30 (-1,60-3,40)	0,076	2,00 (0,90-6,10)	2,10 (0,90-7,30)	0,00 (-2,90-2,20)	0,325	-0,614	0,539
Kalça Abdüktörleri-Sağ	2,00 (0,80-4,80)	2,30 (1,30-5,70)	0,30 (-0,90-1,40)	0,068	1,90 (0,80-6,70)	2,50 (1,10-5,00)	0,00 (-1,70-1,20)	0,477	-0,864	0,388
Kalça Abdüktörleri-Sol	1,90 (0,80-5,00)	2,20 (1,40-6,60)	0,30 (-1,20-2,10)	0,024*	1,90 (0,90-5,90)	2,20 (1,10-7,20)	0,20 (-2,00-1,30)	0,264	-0,879	0,380
Kalça Addüktörleri-Sağ	2,10 (1,20-5,60)	2,10 (1,20-7,50)	0,00 (-1,30-1,90)	0,513	1,90 (0,80-7,30)	2,20 (1,10-7,50)	0,10 (-2,30-1,40)	0,605	-0,279	0,781
Kalça Addüktörleri-Sol	1,80 (1,10-4,60)	2,00 (1,30-7,60)	0,00 (-1,60-3,00)	0,740	2,00 (0,80-7,00)	2,10 (0,90-4,80)	0,00 (-2,30-1,10)	0,698	-0,497	0,619
Diz Fleksörleri-Sağ	3,50 (1,60-8,00)	4,30 (1,60-10,80)	0,20 (-3,70-4,00)	0,383	3,30 (1,40-10,40)	3,60 (1,50-9,00)	0,00 (-1,80-2,90)	0,959	-0,848	0,397
Diz Fleksörleri-Sol	3,10 (1,30-8,60)	3,30 (1,50-8,70)	0,20 (-5,40-5,40)	0,528	3,20 (1,20-14,50)	3,30 (1,60-9,30)	0,00 (-1,50-5,30)	0,712	-0,862	0,388
Diz Ekstansörleri-Sağ	2,40 (1,30-4,90)	2,40 (1,50-5,40)	0,40 (-1,00-1,50)	0,014*	2,10 (1,00-7,80)	2,80 (1,40-5,50)	0,14 (-2,30-2,00)	0,280	-0,761	0,447
Diz Ekstansörleri-Sol	2,00 (1,30-5,30)	2,20 (1,40-5,10)	0,30 (-2,50-1,70)	0,050*	2,20 (1,10-5,00)	2,50 (1,30-5,00)	0,10 (-2,40-3,30)	0,112	-0,338	0,360

Ayak bileđi Dorsifleksörleri-Sađ	1,70 (1,10-4,60)	1,90 (0,80-5,00)	0,00 (-1,00-2,40)	0,379	1,80 (1,00-4,50)	1,80 (1,00-4,80)	0,00 (-2,20-2,30)	0,413	-0,162	0,871
Ayak bileđi Dorsifleksörleri-Sol	1,70 (1,00-5,30)	1,80 (1,00-3,60)	0,00 (-1,80-1,70)	0,604	1,70 (1,10-5,70)	1,80 (1,10-3,70)	0,00 (-2,50-2,10)	0,593	-0,206	0,837
Ayak bileđi Plantarfleksörleri-Sađ	2,50 (1,50-6,80)	2,60 (1,40-7,20)	0,10 (-1,90-2,30)	0,619	3,10 (1,50-5,80)	3,30 (1,70-6,30)	0,10 (-3,50-2,40)	0,437	-0,892	0,372
Ayak bileđi Plantarfleksörleri-Sol	2,70 (1,10-6,90)	2,90 (1,30-6,50)	0,00 (-1,80-2,30)	0,983	3,00 (1,70-9,30)	3,70 (1,70-5,60)	0,00 (-3,70-1,80)	0,421	-0,454	0,650

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; kg: kilogram; Δ: fark; n: olgu sayısı p<0,05

^a *Wilcoxon Signed Ranks Test*

^b *Mann Whitney-U Test*

4.6. Düşme Korkusu Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi düşme korkusu değerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.6.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi düşme korkusu değerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası düşme korkusu değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.6.2’de verildi. Grup içi değişimlerin analizinde; düşme korkusu sonuçlarında hem Grup A’da hem de Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (sırasıyla: $p=0,047$; $p=0,004$). Gruplar arası analizde; düşme korkusu sonuçlarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.6.1. Düşme Korkusu Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	ort±SS	ort±SS	% 95 GA	p ^a
Ped-FOF	12,68 ±9,46	14,00±11,18	(-8,13-5,50)	0,698

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; Ped-FOF: Pediatrik Düşme Korkusu Anketi; ort: ortalama; SS; standart sapma; GA: Güven Aralığı; n: olgu sayısı

^a Independent Samples T Test

Tablo 4.6.2. Düşme Korkusu Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	t	p ^b
Ped-FOF	12,68 ±9,46	9,47±7,53	-3,21±6,57	0,047	14,00±11,18	7,57±5,58	-6,42±8,61	0,004	1,292	0,205

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; Ped-FOF: Pediatrik Düşme Korkusu Anketi; Δ: fark; ort: ortalama; SS; standart sapma; n: olgu sayısı

a: Paired Samples T Test

b: Independent Samples T Test

4.7. Yorgunluk Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi yorgunluk değerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.7.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi yorgunluk değerlendirme sonuçları bakımından istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası yorgunluk değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.7.2’de verildi. Grup içi değişimlerin analizinde; olguların bilişsel yorgunluk sonuçlarında Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı azalma görüldü ($p=0,022$). Gruplar arası analizde; yorgunluk sonuçlarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Tablo 4.7.1. Yorgunluk Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	ort±SS	ort±SS	%95 GA	p ^a
PedsQL -Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası – Çocuk				
Genel Yorgunluk	7,78±4,75	7,10±5,14	(-2,57-3,94)	0,673
Uykudaki/Dinlenmedeki Yorgunluk	7,31±4,87	6,89±5,35	(-2,94-3,79)	0,801
Bilişsel Yorgunluk	8,00±6,28	5,15±4,33	(-0,71-6,39)	0,114
PedsQL -Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası – Ebeveyn				
Genel Yorgunluk	8,57±5,35	5,47±4,48	(-0,14-6,35)	0,061
Uykudaki/Dinlenmedeki Yorgunluk	5,31±5,24	3,10±3,46	(-0,71-5,13)	0,134
Bilişsel Yorgunluk	6,78±7,25	4,00±4,84	(-1,28-6,86)	0,173

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; ort: ortalama; SS: standart sapma; GA: Güven Aralığı; n: olgu sayısı

^a Independent Samples T Test

Tablo 4.7.2. Yorgunluk Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	t	p ^b
PedsQL -Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası – Çocuk										
Genel Yorgunluk	7,78±4,75	7,21±5,10	-0,57±3,07	0,423	7,10±5,14	6,78±4,80	-0,31±3,84	0,725	-0,233	0,817
Uykudaki/Dinlenmedeki Yorgunluk	7,31±4,87	7,05±6,58	-0,26±3,84	0,769	6,89±5,35	5,94±4,70	-0,94±2,67	0,140	0,637	0,528
Bilişsel Yorgunluk	8,00±6,28	7,73±7,08	-0,26±4,78	0,813	5,15±4,33	2,73±3,07	-2,42±4,19	0,022*	1,479	0,148
PedsQL -Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası – Ebeveyn										
Genel Yorgunluk	8,57±5,35	8,42±5,10	-0,15±4,25	0,873	5,47±4,48	5,57±4,91	0,10±3,05	0,882	-0,219	0,828
Uykudaki/Dinlenmedeki Yorgunluk	5,31±5,24	6,68±5,42	1,36±4,13	0,167	3,10±3,46	3,42±2,65	0,31±3,21	0,674	0,875	0,387
Bilişsel Yorgunluk	6,78±7,25	5,73±7,06	-1,05±3,30	0,182	4,00±4,84	2,31±3,16	-1,68±4,01	0,084	0,529	0,600

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; Δ: fark; ort: ortalama; SS: standart sapma; n: olgu sayısı; p<0,05

^a Paired-Samples T Test

^b Independent Samples T Test

4.8. Yaşam Kalitesi Değerlendirmeleri

Olguların tedavi öncesi yaşam kalitesi değerlendirme sonuçlarının gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.8.1’de verildi. Gruplar arasında tedavi öncesi yaşam kalitesi değerlendirme sonuçlarında, yalnızca ebeveyn yaşam kalitesi bakımından Grup B’de istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($p=0,005$).

Olguların tedavi öncesi ve tedavi sonrası yaşam kalitesi değerlendirme sonuçlarının grup içi ve gruplar arası karşılaştırılması Tablo 4.8.2’de verildi. Grup içi ve gruplar arası değişimlerin analizinde istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).



Tablo 4.8.1. Yaşam Kalitesi Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19	Grup B n=19		
	ort±SS	ort±SS	%95 GA	p^a
PedsQL – Çocuk	78,43±14,76	83,85±9,98	(-13,71-2,87)	0,193
PedsQL – Ebeveyn	69,26±11,72	81,88±14,32	(-21,23-4,00)	0,005*

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; PedsQL: Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül; ort: ortalama, SS: Standart Sapma; GA: Güven Aralığı; n: olgu sayısı; p<0,05

^a *Independent Samples T Test*

Tablo 4.8.2. Yaşam Kalitesi Değerlendirme Sonuçlarının Tedavi Öncesi ve Tedavi Sonrası Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

	Grup A n=19				Grup B n=19					
	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	TÖ ort±SS	TS ort±SS	Δ ort±SS	p ^a	t	p ^b
PedsQL – Çocuk	78,43±14,76	79,71±12,71	1,28±8,00	0,493	83,85±9,98	85,89±9,29	2,03±4,56	0,067	-0,357	0,723
PedsQL – Ebeveyn	69,26±11,72	72,84±1,12	3,57±8,66	0,089	81,88±14,32	83,05±14,54	1,16±4,11	0,232	1,095	0,281

Grup A: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programı; Grup B: Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Programına Ek Motor İmgeleme Programı; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; PedsQL: Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül; TÖ: Tedavi Öncesi; TS: Tedavi Sonrası; ort: ortalama; SS: Standart Sapma; Δ: fark; n: olgu sayısı; p<0,05

^a Paired-Samples T Test;

^b Independent Samples T Test

5. TARTIŞMA, SONUÇ ve ÖNERİLER

5.1. Tartışma

Çalışmamız Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklarda motor imgelemenin yürüme ve denge fonksiyonları üzerine etkisinin incelenmesi amacıyla planlandı. Çalışmamızın sonucunda, FTR programının, çocukların merdiven inme fonksiyonel performansları, alt ekstremitte kas kuvvetleri (sağ kalça fleksör, sağ kalça ekstansör, sol kalça abdüktör, sağ ve sol diz ekstansör kasları) ve düşme korkuları üzerine olumlu etkileri olduğu görüldü. FTR programına ek uygulanan Mİ programının ise çocukların motor imgeleme yeteneği, yürüme hızları ve yürüme kapasiteleri, merdiven inme ve 10 metre yürüme fonksiyonel performansları, ayakta durma ve transfer fonksiyonları, alt ekstremitte kas kuvvetleri (sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları), düşme korkuları ve bilişsel yorgunluk seviyeleri üzerine olumlu etkileri olduğu görüldü. Gruplardaki tedavi sonrası görülen değişimler karşılaştırıldığında, FTR programına ek uygulanan Mİ programının, çocukların motor imgeleme yetenekleri üzerine daha etkili olduğu belirlendi. Diğer parametrelerde görülen değişimler her iki grupta da birbirine benzer bulundu.

Başlangıçta, gruplardaki olguların sosyodemografik ve klinik özellikleri birbirine benzerdi. Motor imgeleme yeteneği, yürüme, denge, performans ve fonksiyon, alt ekstremitte kas kuvveti, düşme korkusu, yorgunluk ve çocukların bildirdikleri yaşam kalitesi parametrelerinde birbirlerine üstünlükleri yoktu. FTR programında yer alan çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesi diğer gruba kıyasla daha düşüktü. Bu farkın, sosyodemografik özellikler açısından gruplar birbirine istatistiksel olarak benzer bulunsada, FTR grubunda yer alan çocukların annelerinin eğitim durumlarına ilişkin özelliklerden kaynaklandığı düşünüldü.

Güncel kanıtlar ışığında, son yıllardaki gelişmelere rağmen, DMD tedavisinde standardize edilmiş bir uygulama bulunmamakla birlikte (Hammer et al., 2022; Duan et al., 2021); hastaya özgü planlanan, semptomlara yönelik, multidisipliner tıbbi, cerrahi ve rehabilitatif yaklaşımlar ile hastalık sürecini yönetmek, hastalığın seyrini

hafifletmek, çocukların mevcut fonksiyonel seviyelerini korumak, yaşam kalitesini iyileştirmek ve yaşam süresini uzatmak hedeflenmektedir (Saito et al., 2017; Moxley et al., 2010). DMD'de yürüme ve denge fonksiyonlarını korumak ve geliştirmek amacıyla oluşturulan FTR programları için belirli öneriler karşımıza çıkmaktadır. Öncelikle, kalça, diz ve ayak bileği eklemleri gibi kontraktür gelişme riski taşıyan eklemlere, kaslara ve yumuşak dokulara yönelik günlük pasif germe egzersizleri önerilmektedir (Birnkranz et al., 2018a; Stuberger, 2012; Glanzman et al., 2011). Ev ortamında ya da fizyoterapist eşliğinde yapılacak germe egzersizlerinin yanı sıra, izometrik kuvvetlendirme egzersizleri de kasın uzunluğunda veya eklem açısında herhangi bir değişikliğe sebep olmaksızın kuvvet ürettiği, kası zararlı eksantrik kasılmalara maruz bırakma potansiyelini azalttığı ve egzersizin neden olduğu kas hasarını en aza indirerek koruyucu bir etki taşıdığı için DMD'de uygulanabilir bir egzersiz tipidir (Lindsay et al., 2019; Chen et al., 2012). Bağımsız yürüyen DMD'li çocuklar ile yapılan bir çalışmada, 12 hafta boyunca haftada üç gün hafif-orta şiddetle yapılan izometrik egzersizlerin, güvenilir bir uygulama olmasının yanında, çocukların kas kuvveti ve fonksiyonelliği üzerine olumlu etkileri olduğu kanıtlanmıştır (Lott et al., 2021). Germe ve kuvvetlendirme egzersizlerine ek olarak, güncel çalışmalarda, FTR programlarıyla birlikte aerobik egzersiz, ev tabanlı egzersiz, gövde odaklı egzersiz, akuaterapi, havuz içi egzersiz ve sanal gerçeklik uygulamalarının çocukların yürüme ve denge fonksiyonları üzerine etkinliği araştırılmıştır. Bulut ve ark.'nın çalışmasında, DMD'li çocuklarda ev tabanlı FTR programına ek 12 haftalık submaksimal seviyede verilen aerobik egzersizlerin çocukların kas yapısı üzerinde herhangi bir olumsuz etki yaratmadan, motor fonksiyon ve performansı iyileştirmek amacıyla tercih edilebileceği belirtilmiştir. Bu çalışmada yer alan FTR programı solunum egzersizleri, alt ekstremité kaslarına yönelik germe egzersizleri ve aktif-yardımlı, aktif ve düşük düzeyde dirençli egzersizler ile merdiven inme-çıkma gibi çeşitli fonksiyonel egzersizlerden oluşturulmuştur (Bulut, Karaduman, Alemdaroğlu-Gürbüz, Yılmaz, Topaloğlu ve ark., 2022). Sherief et al. (2021) ise DMD'li çocuklara üst ekstremitéye ve alt ekstremitéye yönelik germe, gevşeme, izometrik kuvvetlendirme egzersizleri ile yürüme ve denge egzersizlerini dahil ettikleri FTR programına ek olarak, bisiklet ergometresi ya da koşu bandı eğitimi vermişlerdir. Üç

aylık takip sonunda, her iki grupta da fonksiyonel yürüme kapasitesi ve dengede önemli bir iyileşme sağlanmış, koşu bandı eğitiminin DMD'li çocuklarda fonksiyonel yürüme kapasitesi ve dengeyi geliştirmede bisiklet ergometresinden önemli ölçüde daha etkili olduğu belirtilmiştir (Sherief et al., 2021). Başka bir çalışmada, ev tabanlı FTR programı ile bir yıl boyunca takip edilen DMD'li çocukların motor fonksiyonlarının korunduğu belirtilmiştir. Araştırmacılar ev tabanlı FTR programında masaj, germe, gövde kontrolü, denge ve koordinasyon egzersizlerine yer vermişlerdir (Hernández-Sánchez, Parra-Sánchez, Montolio, Rueda-Ruzafa, Ortiz-Comino et al., 2024). DMD'li çocuklarda gövde odaklı egzersizler ile tüm vücut vibrasyonun abdominal kas kalınlığı ve denge fonksiyonları üzerine etkilerinin karşılaştırıldığı çalışmada, Ali and Saleh (2024), germe egzersizleri, aktif veya aktif yardımcı stabilizasyon egzersizleri, üst ekstremité egzersizleri, değişen hareket açıklıklarında fonksiyonel uzanma egzersizlerinden oluşturulan gövde odaklı egzersiz programının, abdominal kas kalınlığı ve dengeyi geliştirmede tüm vücut vibrasyon uygulamasına kıyasla daha üstün olduğunu bildirmiştir (Ali and Saleh, 2024). Hind et al.'ın (2017) çalışmasında aktif/aktif-asistif germe egzersizleri ve submaksimal seviyede fonksiyonel egzersizler içeren FTR programına ek altı ay süreyle uygulanan akuaterapinin DMD'li çocuklarda uygulanabilir olduğu ve bu programların çocukların fonksiyonelliğini korumaya katkı sağlayacağı belirtilmiştir (Hind, Parkin, Whitworth, Rex, Young et al., 2017). Suslov et al. (2023), solunum, germe, aktif ve aktif/yardımlı egzersizlerinden oluşan FTR programını dört ay boyunca havuz içerisinde yürütmüş ve bu programın DMD'li çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarını korumak amacıyla etkili ve güvenli olduğunu belirtmişlerdir (Suslov, Lieberman, Carlier, Ponomarenko, Ivanov et al., 2023). Baeza-Barregan et al.'ın (2023) geleneksel FTR programı ile telerehabilitasyon yoluyla uygulanan sanal gerçeklik programının DMD'li ve BMD'li çocukların yürüme fonksiyonları üzerine etkilerini karşılaştırdıkları çalışmalarında, aerobik egzersizler, solunum egzersizleri, germe egzersizleri ve gevşeme egzersizlerine yer verdikleri geleneksel FTR programının ve telerehabilitasyon yoluyla uygulanan sanal gerçeklik programının çocukların yürüme kapasiteleri üzerine benzer etkileri olduğu kanıtlanmıştır (Baeza-Barragán, Labajos Manzanares, Amaya-Álvarez, Morales Vega, Rodriguez Ruiz et al., 2023). Literatür

incelendiğinde, FTR programına eklenen programlarda, bu programların takip sürelerinde ve uygulandıkları ortamlarda değişiklik görülse de, oluşturulan temel FTR programlarının germe ve kuvvetlendirme egzersizleri açısından birbirleriyle uyumlu oldukları görülmektedir. Güncel literatür ışığında ve 2018 yılında yayınlanan kılavuzu (Birnkrant et al., 2018a; Birnkrant et al., 2018b) temel alarak hazırladığımız FTR programımız germe egzersizleri, izometrik kuvvetlendirme egzersizleri, mat egzersizleri, yürümeye hazırlık ve yürüme egzersizleri, denge egzersizleri ile gevşeme egzersizlerinden oluşturuldu. Çalışmamızda, her iki grupta yürüme, denge, performans ve fonksiyon, alt ekstremit kas kuvveti, düşme korkusu, yorgunluk ve yaşam kalitesi parametrelerinde istatistiksel anlamlı bir fark olmasa da, tüm parametrelerin ortalama değerlerinde iyileşmeler saptandı. Bu sonuçlar, DMD'nin progresif karakteri göz önünde bulundurulduğunda olumlu olarak kabul edilebilmekte; hazırladığımız FTR programının çocukların mevcut fonksiyonel seviyelerinin korunmasında etkili olduğunu göstermektedir. Fonksiyonun korunması, belirli miktarlardaki kas aktivitesinin, kullanmama atrofisini önlemede, kas kuvvetinin korunmasında, aktif hareketin potansiyel trofik etkilerinin sağlanması ve sürdürülmesinde, esnekliğin korunmasında ve fonksiyonelliğin devamında olumlu etkileri olduğu kanıtlarına dayandırılabilir (Abresch et al., 2012; Eagle, 2002; Fowler, 2002; Vignos and Watkins, 1966). Bunun yanı sıra, DMD'li çocuklarda yapılan çalışmalarda, 7,5 yaşından önce diz ekstansör ve diz fleksör izometrik ve izokinetik kas kuvvetinin, sağlıklı akranlarına kıyasla daha az düzeyde olsa da hala arttığı, 7,5 yaşından sonra bu kas gruplarındaki kuvvetin azalmaya başladığı, 9 yaşından sonra ise daha belirgin bir azalma görüldüğü bildirilmiştir (Lerario, Bonfiglio, Sormani, Tettamanti, Marktel et al., 2012). Çalışmamızdaki çocukların yaş ortalamalarının 7,96±1,94 yıl (Grup A) ve 9,03±1,71 yıl (Grup B) olduğu göz önünde bulundurulduğunda, kas kuvvetlerinde görülen minimal artışlar ile buna bağlı olarak gerçekleşen yürüme ve denge fonksiyonlarının korunmasının literatürle uyumlu olduğu düşünülmektedir.

Grupların yürüme ve denge fonksiyonlarının korunmasının yanı sıra, her iki grupta da merdiven inme performanslarında, alt ekstremit kas kuvvetlerinde (Grup A için sağ kalça fleksör, sağ kalça ekstansör, sol kalça abdüktör, sağ ve sol diz ekstansör kasları; Grup B için sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları) ve düşme

korkularında olumlu gelişmeler görüldü. Merdiven inme aktivitesi, eklem stabilizasyonu, agonist ve antagonist kaslar arasındaki sinerji, ağırlık aktarma, dengenin korunması gibi birçok becerinin kombinasyonudur. Merdiven inme aktivitesinde alt ekstremitte ekstansör kaslarının eksantrik kasılmaları gerekir (Reeves, Spanjaard, Mohagheghi, Baltzopoulos and Maganaris, 2008). Ayrıca, bu aktivite için diz ekstansörleri ve ayak bileği plantar fleksörleri tarafından üretilen momentlerin de ağırlık aktarımına önemli katkısı olduğu bilinmektedir (Novak and Brouwer, 2011). DMD'li çocuklarda görülen kas zayıflığı ilk olarak kalça ekstansörlerinde kendini gösterir, kalça ekstansörlerindeki zayıflığı diz ekstansörleri ve ayak bileği dorsifleksörleri takip eder (Bakker, De Groot, Beelen and Lankhorst, 2002). İlerleyen bu zayıflıklar merdiven inme aktivitesindeki performansı etkiler (Martini, Voos, Hukuda, Resende and Caromano, 2014). Çocukların 4 basamak merdiven çıkma ve inme sürelerinin, sağlıklı akranlarına kıyasla, yaklaşık 2 kat daha fazla olduğu ve bu sürelerin yaşları artıp, kas zayıflıklarının fonksiyonel performansları üzerindeki etkisi belirginleştikçe giderek arttığı saptanmıştır (Bora, Yalçın, Bulut, Yılmaz, Karaduman ve ark., 2022). DMD'li çocukların takibinde ve uygulanan müdahalelerin yararlılığını ortaya koymada 4 basamak merdiven çıkma ve merdiven inme süreleri ölçümlerinden sıklıkla yararlanılır (Goemans, Wong, Van den Hauwe, Signorovitch, Sajeev, 2020). Çalışmamızda her iki grupta da merdiven inme süreleri anlamlı şekilde azalmıştır ve çocukların alt ekstremitte kas kuvvetlerinde (Grup A için sağ kalça fleksör, sağ kalça ekstansör, sol kalça abdüktör, sağ ve sol diz ekstansör kasları; Grup B için sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları) iyileşmeler görülmüştür. Öte yandan, FTR programına eklenen Mİ programının, yalnızca FTR programına kıyasla, çocukların merdiven inme performansları açısından ek bir yarar sağlamadığı belirlenmiştir. DMD'li çocuklarda kalça fleksör ve ekstansör kas kuvvetleri ile diz fleksör ve ekstansör kas kuvvetlerinin hem statik denge hem de dinamik denge ile ilişkili olduğu (Kurt ve ark., 2023a) bilgisine dayanarak; kas kuvvetlerinde görülen değişimlerin çocukların denge fonksiyonlarında iyileşme olarak yorumlanabileceği ve bu durumun merdiven inme performansındaki iyileşmeyi desteklediği düşünülmektedir. Güncel bir araştırmada, kuvvetlendirme egzersizleriyle birlikte denge egzersizlerini de içeren programların, yalnızca denge egzersizlerine yoğunlaşan programlara kıyasla, denge

fonksiyonlarının iyileşmesine katkı sağlamada daha üstün olduğu kanıtlanmıştır (Pegoraro, Cudia, Baba and Angelini, 2020). Ayrıca, DMD'li çocuklarda gövde kaslarını hedef alan stabilizasyon egzersizlerinin, eklem stabilitesini, kaslar arasındaki kokontraksiyonu ve ağırlık aktarma kapasitesini artırabileceği belirtilmiştir (Aras ve ark., 2011). Çalışmamızda oluşturduğumuz FTR programı kuvvetlendirme ve denge egzersizlerinin yanı sıra, stabilizasyonu da geliştiren mat egzersizleri ile ağırlık aktarma egzersizlerini içeren yürümeye hazırlık egzersizlerinin kombinasyonundan oluşmaktadır. Bu egzersizlerin de çocukların ağırlık aktarma, stabilizasyon ve kaslar arasındaki sinerjiyi geliştirerek merdiven inme performansları ve alt ekstremita kas kuvvetlerinde görülen gelişmelere katkı sağladığını ve denge fonksiyonları üzerine olumlu etkisi olduğunu düşünmekteyiz. DMD'li çocukların alt ekstremita kas kuvvetlerini ve denge fonksiyonlarını geliştirmek amacıyla oluşturulan programlarda kuvvetlendirme ve denge egzersizlerine ek olarak, stabilizasyonu ve ağırlık aktarmayı geliştirmeye yönelik egzersizlerin seçimi çocukların performansları üzerinde önemli katkılar sağlayacaktır.

Kas zayıflığı, denge bozukluğu, sık düşmeler ve fonksiyonel kayıpların progresif olarak görüldüğü nöromusküler hastalığa sahip bireylerde düşme korkusu varlığı sağlıklı bireylere kıyasla daha fazla görülür ve bireyler bu sebeplerle aktivitelerini kısıtlar (Pieterse, Luttikhoud, de Laat, Bloem, van Engelen et al., 2006). Denge bozukluğu, düşme korkusu ve aktivitelerin kısıtlanması arasında kısır bir döngü vardır (Friedman, Munoz, West, Rubin and Fried, 2002). DMD'li çocuklarda yapılan çalışmalar, çocuklarda dengenin bozulmasının, sık düşmeye, düşmeye bağlı yaralanmalara, düşme korkusu sebebiyle fonksiyonelliğin, aktivite ve katılımın kısıtlanmasına sebep olduğunu doğrulamıştır (Alkan ve ark., 2017; Aras ve ark., 2011). Ayrıca, DMD'li çocuklarda görülen düşme korkusu ile klinik araştırmalarda sıklıkla kullanılan denge ve performans değerlendirmeleri arasında değişen düzeylerde ilişkiler saptanmış olup, çocukların değerlendirilmesinde ve takibinde düşme korkusu değerlendirmelerinin ve buna yönelik gerekli müdahalelerin yapılmasının önemli olduğu düşünülmüştür (Alemdaroğlu-Gürbüz ve ark., 2022). Ancak, bilğimiz dahilinde, DMD'li çocuklarda düşme korkusunun yönetiminde hangi müdahalelerden yararlanılabileceğine ilişkin çalışmaya rastlanmamıştır. Düşme korkusunun denge

bozukluğu ile ilişkili olduğu ve denge bozukluğuna sebep olan temel faktörün alt ekstremitelerde kas kuvvetlerindeki zayıflama olduğu düşünüldüğünde (Muehlbauer, Golhofer and Granacher, 2015), çalışmamızda uygulanan FTR programının denge ve alt ekstremitelerde kas kuvvetlerindeki iyileşmelere ek olarak, çocukların düşme korkularında azalma sağlaması beklenen bir sonuçtur. Ek olarak, Hwang et al.'ın (2010) inmeli bireylerde Mİ'nin etkinliğini inceledikleri çalışmada, Mİ programının bireylerin aktiviteye özgü denge ve güvenlerini iyileştirdiği bildirilmiştir (Hwang et al., 2010). Aktiviteye özgü güven düşme korkusuyla ilişkilendirilebilir. FTR programlarının ve FTR programlarına eklenen Mİ uygulamalarının DMD'li çocukların fonksiyonlarını korumadaki öneminin yanı sıra, düşme korkularının azalmasında da etkili olduğu çalışmamızla ortaya konmuştur. Öte yandan, FTR programına eklenen Mİ programı ile takip edilen çocuklara, Mİ öncesi izletilen video kayıtlarında çocukların fonksiyonel seviyesinin üzerinde hareketler (zıplama, koşma vb.) de bulunmaktaydı. Mİ sırasında çocuklara bu hareketleri herhangi bir kısıtlılık ya da zorluk yaşamadan imgelemesi yönünde sözel bildirimler verilmiş olsa da, bu durumun diğer gruba kıyasla çocukların düşme korkularının azalması üzerinde ek bir etki yaratmadığı görülmüştür.

Motor imgeleme yeteneği ön parietal motor bölgelerdeki aktivite ile ilişkili olup, kişiden kişiye değişmektedir (Isaac, 1992). Motor imgeleme yeteneği yüksek olan bireylerde, motor imgeleme yeteneği düşük olan bireylere kıyasla, motor imgeleme sırasındaki kortikospinal uyarılabilirliğin daha fazla arttığı bildirilmiştir (Lebon et al., 2012; Williams et al., 2012; Guillot et al., 2008). Çocuklarda motor imgeleme yeteneğini inceleyen çalışmalarda, çocukların motor imgeleme yeteneğinin zeka, hafıza, görsel-uzamsal kapasite, yürütücü işlevler, motor planlama becerisi, hareket deneyimleri ve hareketlere olan güvenle ilişkili olarak, 5 - 12 yaşları arasında kademeli olarak gelişmekte olduğu belirtilmiştir (Souto et al., 2020b; Fuelscher et al., 2016; Spruijt et al., 2015a; Smits-Engelsman and Wilson, 2013; Caeyenberghs et al., 2009; Skoura et al., 2009; Molina et al., 2008; Malouin et al., 2004). Literatürde DMD'li çocukların motor imgeleme yeteneğini değerlendiren çalışma bulunmamakla birlikte, programlara başlamadan önce çocukların bilişsel fonksiyonları değerlendirildi ve motor imgelemenin bilişsel taleplerini karşılamak amacıyla değerlendirme

ölçütünün kesme puanının üzerinde olan çocuklar çalışmamıza dahil edildi. Ek olarak, çocukların Mİ yeteneğini değerlendirdiğimiz ölçümlerimize göre, program öncesi her iki grubun motor imgeleme yetenekleri birbirlerine benzer bulundu. Çalışmamız sonucunda, FTR programına eklenen Mİ programı çocukların motor imgeleme yeteneğinde (HİA-Ç tüm parametrelerinde, ZKYT, 5TOKT ve 10 metre yürüme testi mental kronometre delta sürelerinde) olumlu gelişmeler sağladı. Mİ programlarının Mİ yeteneği üzerine etkisini araştıran çalışmalar kısıtlı olsa da, motor imgeleme programları sonrası bireylerin motor imgeleme yeteneklerinde bir artış beklenebileceği (Ono, Wada, Kurata and Seki, 2018; Deutsch, Maidan and Dickstein, 2012) ve motor imgeleme programlarının motor imgelemeyi fasilite edebileceği düşünülmektedir (Gözaçan Karabulut ve ark., 2022; Driskell et al., 1994; Feltz and Landers, 1983). Çalışmamızda, 8 hafta boyunca FTR programına ek uygulanan Mİ programının DMD’li çocuklarda motor imgelemeyi fasilite ederek Mİ yeteneklerini artırdığı sonucuna ulaşıldı. Bunun yanı sıra, çalışmamızda Mİ grubunda yer alan çocuklara her seans sonunda “Kendini ne kadar videodaki çocuk gibi hayal edebildin?” sorusu soruldu ve hayalini 10 puan üzerinden, 10 puan “çok hayal edebildim”e denk gelecek şekilde puanlaması istendi. Çocukların kendi hayallerine verdikleri puanların 1. - 7. haftalar arasında 10 puana kadar giderek arttığı, 7. - 8. haftalarda ise 6 puana kadar düştüğü gözlemlendi. Artan puanlar, çocukların Mİ’ye uyum sağladığının ve Mİ programına katılıyor olduğunun bir göstergesi olarak değerlendirilebilir. Mİ programında yer alan hareketler progresyon göstermektedir ve 7. - 8. haftalarda izlenen ve imgelemesi istenen hareketler (önündeki basamağa zıplayarak çıkma, tek ayak üzerinde yana zıplama vb.) giderek zorlaşmaktadır. Azalan puanların ise Mİ yeteneğinin hareket deneyimleri ve hareketlere güven ile ilişkili olmasından kaynaklandığı düşünülebilir. Ancak, Mİ’ye katılımın ya da Mİ canlılığının değerlendirilmesi çalışmamızın amaçları arasında yer almadığı için istatistiksel anlamda herhangi bir sonuç elde edilmedi.

Normal gelişim gösteren çocuklarda, çocuk sporcular ve gelişimsel problemler yaşayan çocuklarda Mİ’nin çeşitli beceriler ve fonksiyonlar üzerine etkisini inceleyen çalışmalar giderek artmaktadır. Normal gelişim gösteren çocuklarda, eylem gözleminin, motor imgelemenin ve hareketin gerçekleştirilmesinin

çocukların motor becerileri kazanımındaki etkisini karşılaştıran çalışmada, altı seans sonunda, üç uygulamanın da motor aktivite (topu hedefe fırlatma) performansını geliştirdiği, eylem gözlemi ve motor imgelemenin yalnızca hareketin gerçekleştirilmesine kıyasla motor beceri kazanımı ve motor becerilerin geliştirilmesi açısından daha üstün olduğu gösterilmiştir. Araştırmacılar eylem gözlemi ve Mİ gruplarında görülen üstünlüğün, bu süreçlerin her ikisinde de motor aktiviteye ilişkin bilişsel temsillerin kullanımından ve motor aktivitenin provasını içermelerinden kaynaklanmış olduğunu belirtmiştir (Doussolin and Rehbein, 2011). Başka bir çalışmada, Takazono and Teixeira (2018), çocuklarda motor imgeleme ve fiziksel uygulamanın, verilen görevin (bir bloğun taşınması ve hedefe yerleştirilmesi) öğrenilmesi ve bu göreve ilişkin performans gelişimi üzerine etkilerini karşılaştırmayı amaçladıkları tek seanslık çalışmada, Mİ ile birlikte fiziksel uygulamanın, yalnızca fiziksel uygulamaya kıyasla, çocukların belirlenen görevi öğrenmesi ve bu göreve ilişkin performansları üzerinde daha etkili olduğunu belirtmiştir (Takazono and Teixeira, 2018). Bu etkinin, Mİ yoluyla verilen görevin zihinsel temsilinin gelişmesi ve ardından yapılan fiziksel uygulama ile göreve ilişkin duysal geri bildirimlerin kombinasyonunun, nöral ağların aktivasyonunu güçlendirmesinden kaynaklandığı düşünülmüştür (Takazono and Teixeira, 2018; Allami, Brovelli, Hamzaoui, Regragui, Paulignan et al., 2008; Olsson, Jonsson and Nyberg, 2008). Çocuk jimnastik sporcularında Mİ'nin zıplama performansı üzerine etkisini araştıran Battaglia ve ark., birinci gruptaki sporculara zıplama hareketinin gerçekleştirildiği bir video kaydı izletmiş, sonrasında sporculardan bu hareketi imgelemesi ve ardından yapmasını istemişlerdir. İkinci gruptaki sporculardan ise yalnızca zıplama hareketinin yapılması istenmiştir. Altı haftalık takip sonunda, eylem gözlem, motor imgeleme ve hareketin gerçekleştirilmesinin zıplama performansını iyileştirdiği belirtilmiş; eylem gözleminin harekete dahil olan kasların ve eklemlerin ilişkisine dair mekansal ve zamansal bilgi sağlaması sebebiyle, daha iyi bir performans kazanımı için nöral ağları güçlendiren görüntü ve imgelemenin birlikte kullanımının önemi vurgulanmıştır (Battaglia, D'Artibale, Fiorilli, Piazza, Tsopani et al., 2014). Başka bir çalışmada, çocuk tenis sporcularında ramazan ayı boyunca uygulanan eylem gözlem ve Mİ programı ile yalnızca eylem gözlem programının sporcuların çeviklik, hız ve reaksiyon süresi

üzerine etkileri karşılaştırılmış, eylem gözlem ve Mİ programının birlikte uygulandığı programdaki sporcuların performansındaki düşüşün yalnızca eylem gözlem grubundaki sporcuların performansındaki düşüşe kıyasla daha az olduğu bildirilmiştir (Fekih, Zguira, Koubaa, Ghariani, Zguira et al., 2020). Quinton et al. (2014) ise motor imgeleme programının çocukların futbol performansı üzerindeki etkisini araştırdıkları çalışmada, Mİ grubu lehine beklenen performans artışının görülmediğini bildirmişlerdir (Quinton, Cumming, Gray, Geeson, Cooper et al., 2014). Normal gelişim gösteren çocuklarda Mİ programlarının çocukların motor becerileri öğrenme ve bu becerilere ilişkin performanslarında artış sağladığı görülmekle birlikte, aynı fikir birliği çocuk sporcularda yapılan çalışmalarda görülmemektedir. Öte yandan, gelişimsel problem yaşayan çocuklarda Mİ'nin 6 yaşından itibaren rehabilitasyon programlarında kullanılabileceği bildirilmiştir (Behrendt et al., 2021; Souto et al., 2020a, Souto et al., 2020b), ancak bu konuda yapılan çalışmalar sınırlı sayıdadır. Bhoyroo et al. (2019), Gelişimsel Koordinasyon Bozukluğu (GKB) tanılı çocuklarda, belirli bir görevi gerçekleştirmeden o görevin zihinsel provasının yapılmasının çocukların motor planlama becerisini geliştirdiğini dolayısıyla fonksiyonelliğini arttırdığını belirtmişlerdir (Bhoyroo et al., 2019). Farklı bir çalışmada, GKB tanılı çocuklardan günlük ritmik aktivitelerin (yüz yıkamak, boya yapmak, cam silmek ve diş fırçalamak) gözlemlenmesi ardından imgelenmesi ve sonrasında taklit edilmesi istenmiştir. Çalışma sonucunda, çocukların bu aktivitelere ilişkin performanslarında iyileşmeler görülmüştür (Scott, Wood, Holmes, Marshall, Williams et al., 2023). Literatürde, Mİ programlarının rehabilitasyonda kullanımı ağırlıklı olarak SP'li çocuklarda araştırılmıştır. Cabral-Seuqueira et al. (2016) tarafından yürütülen, unilateral SP'li çocuklarda Mİ programı ile bu programın fiziksel uygulama ile kombinasyonunun daha fazla etkilenen ekstremitenin belirlenen görevi (nişan alma) öğrenme ve bu göreve ilişkin performans üzerine etkilerini karşılaştırmayı amaçlayan araştırmada, Mİ programının hareket süresinin azalmasında ve elin hedefe doğru daha uygun yerleşiminde etkili olduğu gösterilmiştir. Ayrıca, Mİ ile elde edilen kazanımların, fiziksel uygulamalardan elde edilen kazanımlara katkı sağladığı; bu durumun da performansta artışla sonuçlandığı belirtilmiştir. Mİ'yi takip eden fiziksel uygulamaların, yalnızca Mİ ya da yalnızca fiziksel uygulamaya kıyasla, hareketin

süresi ve doğruluğu açısından daha yüksek performansa sebep olduğu bildirilmiştir (Cabral-Seuqueira et al., 2016). Souto et al. (2020), unilateral SP'li çocukların günlük yaşamlarında en çok zorlandıkları hareketlerin belirlenerek, Mİ programı ardından fiziksel uygulama programı ile tekrar edilmesinin çocuklarda üst ekstremitte fonksiyonunun iyileştirilmesinde yalnızca FTR programına kıyasla daha etkili olduğunu belirtmişlerdir (Souto et al., 2020a). Unilateral SP'li çocuklarla yapılan başka bir çalışmada, FTR programına eklenen Mİ'nin çocukların Mİ yetenekleri, fonksiyonel mobilite ve alt ekstremitte kas aktivitesi üzerindeki etkisi incelenmiştir. Çalışma 8 hafta boyunca haftada iki gün yürütülmüştür. Oluşturulan FTR programı ağırlık aktarma, denge ve yürüme eğitimi, germe ve kuvvetlendirme egzersizleri, rekreasyonel aktivitelerden oluşturulurken, Mİ programı topuklar üzerinde yürüme, geriye doğru yürüme, tek ayak üzerinde durma, zıplama, topa vurma, bloklar üzerinden geçme, merdiven çıkma, oturma pozisyonundan ayağa kalkma aktivitelerinden oluşturulmuştur. Çalışma sonucunda FTR programına eklenen Mİ programının, unilateral SP'li çocukların Mİ becerilerinde, fonksiyonel mobilite becerilerinde ve alt ekstremitte istirahat kas aktivitesinde anlamlı iyileşmelere katkı sağladığı gösterilmiştir (Gözaçan Karabulut ve ark., 2022). Çalışılan popülasyonlar farklı olsa da, programlarımız Gözaçan Karabulut ve ark.'nın (2022) programları ile benzerlik göstermektedir. Literatürde, farklı hastalık gruplarıyla yapılan çalışmalara da rastlanmıştır. Wang et al. (2023), pediatrik tam spinal kord yaralanması (SKY) rehabilitasyonunda Mİ'nin potansiyel mekanizmasını ortaya çıkarmak amacıyla planladıkları çalışmada, SKY geçirmiş çocuklar ile sağlıklı akranlarını karşılaştırmıştır. Fonksiyonel manyetik rezonans görüntüleme (fMRI) ile değerlendirilen SKY geçirmiş çocuklarda beyin motor fonksiyonlarla ve bilişsel fonksiyonlarla ilgili alanların fonksiyonel olarak korunduğu ve SKY geçirmiş çocuklarda Mİ'nin rehabilitasyon programlarında kullanılabileceğini belirtmişlerdir (Wang et al., 2023). Çocukluk çağı hiperkinetik bozukluğu olan çocuklar ile yapılan çalışmada, çocukların motor öğrenme için kullandıkları 16 farklı bilişsel strateji incelenmiş, stratejilerden olan eylem gözlem ve motor imgelemenin çocukların günlük yaşam aktivitelerini geliştirmeye yardımcı olabileceği bildirilmiştir (Butcher et al., 2022). DMD'li çocuklarda FTR programına ek uygulanan Mİ programının çocukların

yürüme ve denge fonksiyonları üzerine olan etkisi literatürde ilk defa çalışmamızda araştırılmıştır. Çalışmamız sonucunda, FTR programına ek uygulanan Mİ programının, çocukların Mİ yetenekleri, yürüme hızları ve yürüme kapasiteleri, merdiven inme ve 10 metre yürüme fonksiyonel performansları, ayakta durma ve transfer fonksiyonları, alt ekstremitte kas kuvvetleri (sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları), düşme korkuları ve bilişsel yorgunluk seviyeleri üzerine olumlu etkileri olduğu görüldü. Ancak, FTR programına eklenen Mİ programının, yalnızca FTR programına kıyasla, bu parametreler açısından üstünlüğü görülmedi. Literatürde yer alan çalışmalarda, Mİ programı eklenen grupların sonuçlarının yalnızca fiziksel uygulamayla takip edilen gruplara kıyasla daha olumlu olduğu görülmektedir. Bu olumlu sonuçların, Mİ programlarının belirli bir beceri ya da seçilen birkaç görevi geliştirmek amacıyla planlanlanmış olmasından, izlenen ve imgelenen hareketlerin tamamının fiziksel uygulamalarının yapılmış olmasından kaynaklandığı düşünülmektedir. Çalışmamızda oluşturduğumuz Mİ programımız ise 8 hafta içerisinde progresyon gösteren 33 farklı hareketin izlenmesi ardından imgelenmesi üzerine planlanmıştır. İzlenen ve imgelenen hareketlerden yalnızca çocukların fonksiyonel seviyelerine uygun olanlarının FTR programı içerisinde fiziksel uygulamaları yapılmıştır.

DMD'li çocuklar sağlıklı akranlarına kıyasla 5-6 ay daha geç yürümeye başlarlar (Emery et al., 2015). Çocuklar, azalmış kas kuvveti ve enduransa rağmen geliştirdikleri adaptasyonlar ve alt ekstremitte kontraktürleri çevresinde oluşturulan pasif momentler sayesinde (Yılmaz ve ark., 2018), onlu yaşlarının başlarına kadar yürüyebilirler (Ferizovic et al., 2022; Kennedy et al., 2020). Hastalığın progresyonunda görülen kas zayıflıkları kas kısalıkları, kas-iskelet deformiteleri ve kontraktürler gibi birçok faktör yürüme fonksiyonlarını olumsuz etkiler (Yılmaz ve ark., 2018; Sutherland et al., 1981). Yapılan çalışmalarda 7 yaşından küçük DMD'li çocukların sağlıklı akranlarına kıyasla daha kısa adım uzunlukları olduğu, ancak sağlıklı akranlarıyla benzer yürüme hızlarına sahip oldukları (Ramli et al., 2024; Doglio et al., 2011; D'Angelo et al., 2009); 8 yaşından büyük DMD'li çocukların ise sağlıklı akranlarına kıyasla daha yavaş yürüdükleri bildirilmiştir (Kennedy et al., 2022; Ropars et al., 2016; Gaudreault et al., 2010). Erken dönemde çocuklar yürüyüş

sırasında kadansı artırabilecek kas kuvvetine sahipken, hastalığın progresyonu ile kısa olan adım uzunluklarını telafi edememeleri, aynı sürede sağlıklı akranlarından daha az mesafe yürümelerine sebep olmaktadır (Doglio et al., 2011; Gaudreault et al., 2010). Buna bağlı olarak, zamanlı yürüme testi sonuçlarında DMD'li çocuklar sağlıklı akranlarına kıyasla aynı sürede daha az mesafe yürürler ve bu mesafe yaşla birlikte azalan fonksiyonellikle ilişkilendirilir (Pane et al., 2014; Henricson et al., 2013; Mazzone et al., 2013; McDonald et al., 2013). Çalışmamızda, çocukların yürüme fonksiyonları zamanlı yürüme testleri ve literatürde ilk defa olarak iki boyutlu hareket analizi *Kinovea*® yazılımı ile değerlendirilmiştir. FTR programına ek uygulanan Mİ programı sonucunda, çocukların yürüme hızları ve yürüme kapasiteleri ile 10 metre yürüme fonksiyonel performanslarında gelişmeler görülmüştür. Yürüme hızlarının artışı, istatistiksel olarak anlamlı olmasa da, adım uzunluğu ve kadanstaki artışla açıklanabilir. Nörolojik açıdan sağlıklı bireylerde (Bernardi et al., 2013; Allami et al., 2014; Gentili, Han, Schweighofer and Papaxanthis, 2010; Allami, Paulignan, Brovelli and Boussaoud, 2008; Gentili et al., 2006) ve inme geçiren bireylerde (Stevens and Stoykov, 2003) yapılan çalışmalar Mİ programlarının bireylerin hareket sürelerinde azalma sağladığını göstermiştir. Çalışmamızda, Mİ grubundaki çocukların yürüme hızlarındaki artış bu çalışmalarla uyumludur. Mİ programları sonrası daha hızlı ve daha düzgün hareketlere ilişkin bulgular, hareket kontrolündeki değişen hareket dinamiklerinin zihinsel alanda başarılı bir şekilde modellendiğinin ispatı olarak düşünülmektedir (Cabral-Seuqueira et al., 2016). Dunskey et al. (2008), Mİ programları sonrası yürüyüşte gözlenen iyileşmelerin, Mİ bilişsel yaklaşımının tetiklediği ve santral sinir sisteminin yüksek düzeylerinde gerçekleşen bir öğrenme etkisi olarak tanımlanabileceğini bildirmiştir (Dunskey et al., 2008). Farklı çalışmalarda, Mİ sürecindeki yüksek farkındalığın ve tekrarlanan imgeleme ile hareketin provasının uzun süreler boyunca yapılmasına odaklanan dikkatin; yürüme hızının artmasının ve dolayısıyla belirli sürede daha fazla mesafe yürünmesinin nedeni olduğu belirtilmiştir (Guttman et al., 2012; McCombe Waller, Harris-Love, Liu and Whitall, 2006). Bunun yanı sıra, Mİ sırasında görsel, işitsel, dokunsal ve kinestetik işaretler dahil olmak üzere duyuların herhangi bir kombinasyonunun kullanılmasının Mİ programlarının etkisini artırdığı belirtilmiştir (Mulder, Zijlstra, Zijlstra and Hochstenbach, 2004). Özellikle,

Mİ sırasında kullanılan işitsel uyaranların, motor yanıt aralarında, uygun zamanlarda, tekrarlı şekilde verildiğinde fonksiyonel hareketi iyileştirmede etkili olabileceği belirtilmiştir (Agostini et al., 2021; Rossignol and Melvill-Jones, 1976). Metronom gibi ritmik işitsel ipuçlarının kullanılması yürüme gibi ritmik veya sıralı hareketleri koordine etmeye yardımcı olur ve kas aktivitesini geliştirebilir (Kim et al., 2011; Safranek, Koshland and Raymond, 1982). Sağlanan ritmik işitsel uyarıların yürüme performansı üzerindeki olumlu etkisi, bu uyarıların, merkezi olarak konumlandırılmış bir audio-spinal mekanizmanın fasilite edilmesiyle açıklanmıştır (Kim et al., 2011; Roederer, 1979). Yürüme gövde ve ekstremitelerin tekrarlayan ritmik hareketlerini içerdiğinden; ritmik işitsel uyarılar, yürümenin tüm parametrelerindeki motor planlamayı ve motor becerilerin zamanlamasını etkiler, motor performansı artırır, reaksiyon süresini ve kalitesini geliştirir ve yorgunluk hissini azaltır (Kim et al., 2011; Thaut, 1988). Ayrıca farklı çalışmalarda, Mİ sırasında kullanılan ritmik işitsel ipuçlarının ruh hali, motivasyon, uyarılma, algılanan çaba (Karageorghis and Priest, 2012) ve bilişsel performans (Thaut, 2005) üzerindeki olumlu etkileri ile yürüme performansını geliştirdiği belirtilmiştir (Seebacher et al., 2019). Çalışmamızda, Mİ programı sırasında kullanılan metronomun çocuklar için ritmik işitsel bir ipucu sağladığı ve literatürle uyumlu olarak çocukların yürüme hızlarının gelişmesine, belirli sürede daha fazla mesafe yürümelerine ve yürüme performanslarına katkı sağladığı düşünülmektedir. Ek olarak, seanslar sırasında çocukların akranlarına yetişebilmek amacıyla yürüme fonksiyonlarının gelişmesini istedikleri, dolayısıyla bu isteğin çocukların yürüme fonksiyonu ile ilişkili hareketlerin izlenmesi, imgelenmesi ve pratiğinin yapılmasına ilişkin motivasyonlarının ve katılımlarının daha fazla olduğu gözlemlenmiştir. Bireylerin dikkat ve motivasyonlarının hedeflerine yönelik şekillendiği ve bu durumun motor performanslarını etkilediği (Gose and Abraham, 2021) düşünüldüğünde, çocukların yürüme fonksiyonlarına ilişkin motivasyonlarının yüksek olması da yürüme fonksiyonlarında görülen gelişmeleri desteklemiş olabilir. Goudriaan et al. (2018) yaptıkları çalışmada kas zayıflığının nöral (SP'de görülen beyin hasarı kaynaklı kas zayıflığı) ve nöral olmayan (DMD'de distrofin eksikliğinin sebep olduğu kas hasarı kaynaklı kas zayıflığı) faktörlerinin yürüme sırasındaki motor kontrol üzerindeki etkisini araştırmak için SP'li çocuklar ile DMD'li çocukları

karşılaştırdıkları çalışmalarında, DMD'de görülen kas zayıflığının ağırlıklı olarak nöral olmayan bir sorun olmasına rağmen, kas zayıflığının yürüyüşü kontrol eden merkezi sinir sistemi için bir kısıtlama olduğunu ve bu sebeple DMD'li çocuklarda motor kontrolün de olumsuz etkilenebileceğini belirtmişlerdir (Goudriaan, Shuman, Steele, Van den Hauwe, Goemans et al., 2018a). Bunun yanı sıra, çalışmalar, Mİ'ye benzer şekilde vücut hareketlerinin üretilmesinde rol oynayan beyin alanlarının aktivasyonunu sağlayan eylem gözleminin (Grèzes and Decety, 2001; Gerardin, Sirigu, Lehericy, Poline, Gaymard et al., 2000), bireyi motor imgelemeye hazırlamak için kullanılabileceğini (Battaglia et al., 2014; Kanthack, Bigliassi, Vieira and Altamari, 2013; Wilson, Thomas and Maruff, 2002), aynı programda eylem gözlemi ile Mİ'ye birlikte yer vermenin tek başına Mİ kullanıma kıyasla daha etkili olduğunu (Scott et al., 2020) ve çocukların motor kontrol, belirlenen hareketi tamamlama süreleri, hareket kinematiki (Marshall, Wright, Holmes, Williams and Wood, 2020) ve günlük yaşam aktiviteleri (Scott et al., 2020) üzerine olumlu etkileri olduğu bildirilmiştir. Çalışmamızda Mİ programında yer alan video izleme fazı, hareketin gözlemlenmesidir, ancak gözlemin ardından hareket birebir pratik edilmediği için bir eylem gözlem terapisi olarak düşünülemez. Çocukların hareketleri imgelemeden önce sağlıklı akranlarını izlemeleri, imgelenecek hareketlerin hızı ve kinematiki ile ilgili zihinlerinde bir hazırlık oluşturmuş olabilir. Bu hazırlık aşamasının da çocukların yürüme hızı, belirli sürede daha fazla mesafe yürümesine ve yürüme performansları katkı sağlamış olduğu düşünülmektedir.

Ayrıca, 10 metre yürüme testinde bir yıl boyunca meydana gelen değişimin klinik olarak minimum önemli farkının -0.212 m/sn olduğu dikkate alındığında (Duong et al., 2021), 8 haftalık FTR programına eklenen Mİ programının 10 metre yürüme testinde $0,62$ m/sn'lik azalma sağlaması Mİ'nin DMD'li çocuklarda kullanılabileceği fikrini desteklemektedir.

DMD'li çocuklar ile yapılan çalışmalarda çift adım uzunluğu ortalaması $86-113$ cm, yürüme hızı ortalaması $0,65-1,21$ m/sn ve kadans ortalaması $78,1-144$ adım/dk olarak bildirilmiştir (Goudriaan, Van den Hauwe, Dekeerle, Verhelst, Molenaers et al., 2018b). Çalışmamızda DMD'li çocuklarda ilk defa kullanılan *Kinovea®* yazılımı ile çocukların çift adım uzunluğu ortalaması $84,01-98,43$ cm,

yürüme hızı ortalaması 0,65-0,81 m/sn, kadans ortalaması 92,11-99,59 adım/dk olarak ölçülmüştür. Bu değerlerin, literatürde belirtilmiş olan değerlerin sınırları içerisinde kaldığı görülmekte, *Kinovea*® yazılımının DMD'li çocuklarda yürümenin spatiotemporal parametrelerini değerlendirmek amacıyla kullanımının uygunluğunu araştıran başka çalışmalara da ihtiyaç bulunmaktadır.

DMD'de fonksiyonel kayıpların yaşla birlikte artmakta olduğu bilinmesine rağmen, çalışmamız sonucunda FTR programına ek uygulanan Mİ programının çocukların ayakta durma ve transfer fonksiyonlarını geliştirdiği görüldü. Motor imgeleme mevcut motor fonksiyonlara bağlı olmamakla birlikte, imgelenen hareketin temsili ile ilişkilidir ve nöral ağları uyarak gerçekleştirilen hareketin yerine geçebilir (Sharma, Pomeroy and Baron, 2006). Hareketin imgelенmesinin, hareket kontrolünde görev alan içsel ve dışsal kuvvetler arasındaki etkileşimi simüle ettiği öne sürülmüştür (Flanagan, Vetter, Johanson and Wolpert, 2003; Wolpert, 1997). Bu bakış açısına dayanarak, hareketin imgelенmesi ile o harekete ilişkin motor komutların etkili bir kopyasının üretildiği ve bu durumun, hareketin gerçekleştirilmesinin duyuşal sonuçları hakkında tahminlerde bulunmak için kullanıldığı kabul edilmektedir. Zihinsel olarak bir hareketin simülasyonunu oluşturmak için, aynı nöromotor ve biyomekanik özelliklere uyarak hareket kontrolündeki eksikliklerin dikkate alındığı düşünülmektedir (Courtine, Papaxanthis, Gentili and Pozzo, 2004; Papaxanthis, Pozzo, Ksprinski and Berthoz, 2003). Yapılan çalışmalar, imgelenen ve fiziksel olarak gerçekleştirilen hareketlerin benzer nöral ağları paylaştığını (Sharma and Baron, 2013; Ehrsson et al., 2003; Papaxanthis et al., 2003; Jeannerod, 2001; Sirigu, Duhamel, Cohen, Pillon, Dubois et al., 1996) ve fiziksel uygulamalar ile benzer şekilde nöroplastisiteyi tetiklediğini kanıtlamıştır (Liu, Song and Zhang, 2014; Allami et al. 2014; Zhang, Xu, Wang, Xie, Guo et al. 2011; Page, Szaflarski, Eliassen, Pan and Cramer, 2009; Jackson et al. 2003; Pascual-Leone et al. 1995). Mİ sırasında nöral yolların tekrarlayan aktivasyonu, motor öğrenmenin altında yatan nöroplastisite mekanizmalarını aktive ederek motor fonksiyonlardaki gelişme için gerekli olan beyin plastisitesini tetikler (Sheahan, Ingram, Žalalytė and Wolpert, 2018). Mulder (2007), normal harekete ilişkin kortikal organizasyondaki değişimlerin yalnızca beyin hasarı sonucu olmadığını, aynı zamanda farklı süreler boyunca normal girdi eksikliği veya

uzun dönemler kullanmama sonrasında da gerçekleşebileceğini belirtmiştir (Mulder, 2007). Fiori et al. (2006) ise çeşitli hastalıklar ya da ağrı sebebiyle ekstremitenin kullanılmamasının etkilerinin çevresel uyaranlara verilen tepkilerde değişiklik ile sınırlı olmadığını, kortikal reorganizasyona da yol açtığını bildirmişlerdir. Başka bir deyişle, ekstremitenin kullanılmaması sebebiyle fonksiyonel hareketlerin gerçekleştirilmemesi, o hareketlere ilişkin zihinsel temsili etkiler (Mulder, 2007; Fiori, Tinazzi and Aglioti, 2006). Buradan hareketle, normal harekete ilişkin kortikal organizasyonun bozulduğu düşünülen durumlarda, motor performansı artırmak amacıyla nöroplastisiteyi tetikleyen Mİ ve eylem gözlem gibi uygulamalardan yararlanılabileceği düşünülmüştür. Ancak, DMD'li çocuklarda kortikal organizasyonun nasıl etkilendiğine ya da yapılan uygulamalar sonucunda nöroplastisitenin kazanımlar üzerinde nasıl bir etkisi olduğuna dair çalışmaya rastlanmamıştır. Nöroplastisite üzerinde yapılan çalışmalar distrofin eksikliği bulunan deney fareleriyle sınırlıdır. Bu çalışmalarda, distrofin eksikliğin santral sinir sisteminde değişimlere yol açmasının nöroplastisiteyi de etkilediği (Fuenzalida, Espinoza, Pérez, Tapia-Rojas, Cuitino et al., 2016), nöroplastisitenin fasilitasyonunun solunum kontrolünü geliştirmek amacıyla yardımcı solunum kaslarındaki motor yanıtları artırdığı (Burns, Roy, Lucking, McDonald, Gray et al., 2017) ve yapılan belirli bir ilaç müdahalesinin plastisiteyi modüle ederek farelerin motor fonksiyonunda iyileşmeye katkı sağladığı bildirilmiştir (Assis, Chiarotto, da Silva, Simões and Oliveira, 2022). Ek olarak, DMD'nin daha hafif seyirli bir tipi olan Becker Musküler Distrofi'li (BMD) çocuklarda motor korteks plastisitesinin tekrarlı transkranial manyetik stimülasyonlar (RTMS) kullanılarak araştırıldığı bir çalışmada BMD'li çocuklar sağlıklı akranlarıyla karşılaştırılmış, distrofin fonksiyonundaki bozulmaların santral sinir sisteminde önemli etkilere yol açtığı ve çocuklarda kortikal plastisitenin değiştiği gösterilmiştir (Golaszewski, Schwenker, Bergmann, Brigo, Christova et al., 2016). Bu çalışmalar göz önüne alındığında, DMD'de distrofin eksikliğin santral sinir sisteminde değişikliklere yol açabileceği ve hastalığın progresyonunda görülen kas zayıflıkları sebebiyle ekstremitelerin kullanılamamasının, hareketlerin sürdürülmesi için geliştirilen adaptasyonların ve ilerleyen dönemlerde karşılaşılan fonksiyonel kayıpların normal harekete ilişkin kortikal organizasyonda bozulmalara

yol açabileceği ve bunların nöroplastisiteyi etkileyebileceği düşünülmüştür. Buradan hareketle, Mİ programlarının farklı popülasyonlarda nöroplastisiteyi tetikleyerek motor fonksiyonlarda sağladığı kazanımlar ile çalışmamız sonucunda FTR programına ek uygulanan Mİ programımızın DMD’li çocuklarda da motor fonksiyon gelişimine katkı sağlamış olması paralellik göstermektedir.

FTR programına ek olarak uygulanan Mİ programımızın çocukların motor fonksiyonlarında gelişme sağlaması ile alt ekstremitte kas kuvvetlerinde (sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları) görülen artışlar birbirlerini desteklemektedir. Ayakta durma ve transferler bölümünde yer alan hareketler (köprü kurma, sırt üstü yatıştan oturma pozisyonuna gelme, bu pozisyondan ayağa kalkma, ayakta durma, sandalyede oturma ve bu pozisyondan ayağa kalkma, sağ/sol tek ayak üzerinde durma, öne eğilme, topuklar üzerinde yürüme, tandem yürüme, tek ayak üzerinde zıplama, çömelme) kas kuvveti ile yakından ilişkili fonksiyonlardır. Mİ programlarında, Mİ ardından hareketin gerçekleştirilmesinin kas kuvvetlerinde iyileşmeye yol açabileceği belirtilmiştir (Lebon et al., 2010). Mİ’nin agonist kasları çalıştırırken antagonist kasların aktivitesinde azalmalar gibi kas koordinasyonunda iyileşmeler sağlayabileceği, ve kortikal düzeydeki reorganizasyon mekanizmalarını fasilite ederek kas kuvveti üzerinde de etkili olabileceği belirtilmiştir (Slimani et al., 2016). Kuvvetlendirme egzersizleri sonrası yapılan nörofizyolojik araştırmalarda ise egzersiz sonrası meydana gelen kuvvetteki artışın büyük oranda nöral adaptasyonlardan kaynaklandığı (Schoenfeld, Ogborn and Krieger, 2017); buradan hareketle de Mİ programları sonrası meydana gelen kuvvet artışlarının Mİ’nin sebep olduğu nöral etkilere dayandırılabilceği düşünülmektedir (Yao, Ranganathan, Allexandre, Siemionow and Yue, 2013). Bunun yanı sıra, yapılan farklı çalışmalar, Mİ programının, üst ve alt ekstremitelerde, hem distal hem de proksimal kaslar için kuvvete dayalı performanslarda artış sağladığını (Fontani, Migliorini, Benocci, Facchini, Casini et al., 2007), Mİ’nin kas kuvveti üzerinde anlamlı bir etkisi olduğunu kanıtlamıştır (Tod, Edwards, McGuigan and Lovell, 2015). Çalışmamız sonucunda, kas kuvvetinin desteklediği motor fonksiyondaki gelişmeler hem FTR programımızda hem de Mİ programımızda seçtiğimiz hareketler üzerinden de yorumlanabilir. Bulgularımız fiziksel uygulamaya eklenen Mİ programının hareketlerin zihinsel

provasını artırdığını ve fonksiyonda bu yolla gelişme sağladığını doğrular niteliktedir. Mİ programımızda yer alan bazı hareketler (yerden obje alarak yürüme, koşma, tek ayak üzerinde zıplama vb.) DMD'li çocukların mevcut fonksiyonlarına uygun olmamasına rağmen, bu hareketlerin zihinsel provaları Mİ programı içerisinde yapılmıştır. Mİ uygulamaları, fiziksel uygulamaların yapılmadığı/yapılamadığı durumlarda motor öğrenme ve performans üzerine olumlu etkilere sahiptir. Ayrıca, çalışmalar normal gelişim gösteren çocuklarda ve nörogelişimsel problemi olan çocuklarda, motor öğrenme ve performansı geliştirmek için Mİ programlarının fiziksel uygulama ile birleştirilebileceğini (Behrendt et al., 2021) ve Mİ ile fiziksel uygulamaların kombine yürütülmesiyle bu etkilerin artırılabilceğine dair güçlü kanıtlar sunmaktadır (Takazono and Teixeira, 2018). Mİ programı sonrası uyguladığımız FTR programı ile hareketlerin bir kısmının fiziksel uygulama ile pratik edilmesinin, pratiği yapılamayan hareketlerin de Mİ programı içerisinde zihinsel provalarının yapılmış olmasının Mİ'nin motor fonksiyon üzerindeki olumlu etkilerini artırmış olduğunu düşünmekteyiz.

FTR programına ek uygulanan Mİ programının DMD'li çocukların motor fonksiyonları üzerine olan etkisi, motor imgeleme ve eylem gözleminin motor performansta iyileşmelere yardımcı olacağına dair kanıtlar (Munzert, Zentgraf, Stark and Vaitl, 2008) üzerinden de değerlendirilebilir. Motor imgeleme sırasında görsel uyarın olmamasına karşın, eylem gözleminde kişi görsel uyarana maruz bırakılır. Bu iki uygulama nöroanatomik temelleri açısından büyük ölçüde birbirlerine benzemeleri sebebiyle (Filimon, Nelson, Hagler and Sereno, 2007; Grèzes and Decety, 2001), motor fonksiyonların gelişimi için umut verici olarak değerlendirilmiştir (Buccino, Solodkin and Small, 2006). Çalışmamızda FTR programına ek uygulanan Mİ programının ikinci aşaması video izleme fazıdır. Bu faz, imgelenecek hareketlerin gözlemlenmesini sağlar, ancak eylem gözlemden farklı olarak gözlemlenen hareketlerin tamamının fiziksel uygulamaları yapılmamıştır. Video izleme ardından Mİ uygulamasının gerçekleştirilmesi çalışmamızdaki motor fonksiyonlarda görülen gelişmenin Mİ ve eylem gözlemi kombinasyonlarının yer aldığı çalışmalarda hareketin gözlemlenmesinin olumlu etkileriyle açıklanabilir. Mİ ve eylem gözleminin birlikte kullanılması, yalnızca Mİ ya da yalnızca eylem gözlemine kıyasla motor

performans gelişimi üzerinde daha etkili bulunmuştur (Eaves, Riach, Holmes and Wright, 2016). Bu etki Mİ'nin ve eylem gözleminin sebep olduğu, beynin motor komutların yürütülmesinden sorumlu çeşitli bölgelerindeki nöronal aktivite artışına dayandırılmaktadır (Fortes, Almeida, Nascimento Junior, Vieira, Lima-Júnior et al., 2019). Literatürle uyumlu olarak, çalışmamızda Mİ uygulaması öncesi imgelenecek hareketlere ilişkin video kayıtlarının izletilmiş olması çocukların motor fonksiyonlarında görülen gelişmeyi desteklemiş olabilir.

Ek olarak, Motor Fonksiyon Ölçeği'nde bir yıl boyunca meydana gelen değişimin klinik olarak minimum önemli farkının ortanca değerinin 5,0 puan olduğu bildirilmiştir (Huang, Chen, Wang, Zhou, Cao et al., 2022). Sekiz haftalık FTR programına eklenen Mİ programımız sonucunda, Motor Fonksiyon Ölçeği - Ayakta Durma ve Transferler parametresinin ortanca değerinde 2,57 puan artış sağlanmıştır. Programımızın daha uzun süreler devam ettirilmesi halinde klinik anlamlılık seviyesine ulaşılabilceği ve Mİ'nin DMD'li çocuklarda motor fonksiyonların korunması için kullanılabileceği düşünülmüştür.

DMD'li bireylerde sağlıklı akranlarına kıyasla daha fazla yorgunluk şikayeti ile karşılaşılır (Mutlu ve ark., 2018; Panepinto et al., 2014). Çalışmamızda bireylerin ve ailelerinin yorgunluk durumları genel, uykudaki/dinlenmedeki, bilişsel olmak üzere üç alt başlıkta bir öz bildirim anketi ile değerlendirildi. Bilişsel yorgunluk kapsamında çocukların dikkat, hafıza ve hızlı düşünme ile ilgili yaşadıkları problemler sorgulandı. Çalışmamız sonucunda, FTR programına ek Mİ programı uygulanan gruptaki çocuklar bilişsel yorgunluklarında azalma bildirdi. Dikkat, hafıza ve hızlı düşünme becerilerinin bireylerin bilişsel fonksiyonlarıyla yakından ilişkili olduğu düşünüldüğünde, bu sonuç Mİ'nin bilişsel süreçlere olan etkisi üzerinden yorumlanabilir. Ancak, bilginiz dahilinde, Mİ programlarının bilişsel fonksiyonlar üzerine olan etkilerinin incelendiği çalışmaya rastlanmamıştır (Behrendt et al., 2021). Mİ'nin algılanan yorgunluktaki rolüne ilişkin çalışma sayısı ise sınırlı sayıdadır. Agostini et al.'ın (2021) Multipl Skleroz'lu bireylerde Mİ uygulamalarının bireylerin yorgunlukları üzerine olan etkilerini inceledikleri derlemede, Mİ'nin ritmik işitsel ipuçlarıyla birlikte yorgunluğun azaltılmasında etkili bir rehabilitasyon kaynağı olabileceği ve algılanan bilişsel yorgunluk üzerinde olumlu etkileri olduğu belirtilmiştir (Agostini et al., 2021).

Çalışmamızda Mİ sırasında metronom aracılığıyla sağladığımız ritmik işitsel ipuçlarının bilişsel yorgunluğu azaltmış olabileceği literatürle uyum göstermektedir. Öte yandan, Mİ yeteneğinin birçok faktörün yanında dikkat, hafıza, planlama gibi bilişsel beceriler ve bilişsel gelişim ile yakından ilişkili olması (Souto et al., 2020b) ve Mİ'nin yoğun bilişsel bir süreç içermesi bilişsel fonksiyonlar ve dolayısıyla bilişsel yorgunluk üzerinde de etkili olabileceğini düşündürmüştür. Mİ grubunda yer alan çocukların dikkat, hafıza ve hızlı düşünmeyle ilişkin yaşadığı problemlerin azalması bu bağlamda değerlendirilebilir. Bu gruptaki çocukların motor imgeleme yeteneklerindeki artış, program boyunca geçirmiş oldukları bilişsel süreçler ve Mİ sırasında verilen sözel komutların dikkati artırıcı etkisi bilişsel fonksiyonlar sırasında yaşadıkları yorgunlukları azaltmış olabilir. Bunun yanı sıra, çocukların FTR programına ek bir programda yer almasına rağmen, yalnızca FTR programı uygulanan gruba kıyasla bilişsel yorgunluklarının artmaması, hatta azalması, DMD'li çocuklarda Mİ'nin bilişsel yorgunluğun dikkat, hafıza ve hızlı düşünme parametrelerinde olumsuz etkilere yol açmamasının bir göstergesi olarak yorumlanabilir.

Gruplar arası karşılaştırma sonucunda, DMD'li çocuklarda, FTR programına eklenen Mİ programı ile yalnızca FTR programının çocukların yürüme ve denge fonksiyonları üzerine olan etkilerinin birbirlerinden üstün olmadığı görüldü. FTR programına eklenen Mİ programı, çocukların yalnızca Mİ yeteneğinin gelişmesi açısından diğer gruba kıyasla daha etkili bulundu. Grupların yürüme ve denge fonksiyonları açısından birbirlerine üstünlüklerinin bulunmaması birkaç faktörden etkilenmiş olabilir. Mİ doğası gereği değerlendirilmesi zor bir beceridir. Çocukların Mİ yetenekleri öz bildirim anketi ve mental kronometre aracılığıyla değerlendirilmiş, Mİ programına katılımları ise sözel olarak sorgulanmıştır. Mİ sırasında objektif değerlendirmelerin yapılmamış olması, çocukların gerçekten Mİ yapıp yapmadığı hakkında sınırlı bilgiye sahip olmamıza sebep olmuştur. Bu faktörün yanı sıra, literatürdeki çalışmalar Mİ programlarının 6 yaş ve üzeri çocukların rehabilitasyon programlarında kullanılabilir olduğunu belirtse de (Behrendt et al., 2021; Souto et al., 2020b), klinik tecrübelerine dayanarak, çocukların hastalık süreçleri, progresyonu ve tedavi hedeflerine ilişkin algıları daha ileri yaşlarda gelişebilir. Bu durumun da çalışma sonuçlarını etkilemiş olduğu düşünülmektedir.

5.1.1. Çalışmamızın Güçlü Yönleri

DMD'li çocuklarda FTR programına eklenen Mİ programının çocukların yürüme ve denge fonksiyonları üzerine olan etkisi literatürde ilk defa araştırılmıştır.

DMD'li çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarının gelişmesi amacıyla hazırladığımız FTR programı ve FTR programına ek uygulanan Mİ programı güncel literatür gözetilerek hazırlanmıştır. Hazırladığımız programların çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarının korunmasına katkı sağladığı görülmüştür. DMD'nin progresif karakteri gözetildiğinde, bu durum programlarımızın güçlü yönü olarak değerlendirilebilir.

DMD'li çocukların yürüme ve denge fonksiyonlarını değerlendirmek için çeşitli ölçütlerden yararlanılmıştır. Çalışmamızda kullandığımız *Kinovea®* yürüme analizi yazılımı, Hareket İmgeleme Anketi-Çocuklar için, mental kronometre ölçümleri ve beş tekrarlı otur-kalk testi DMD'li çocuklarda ilk defa kullanılmış olup, gelecek çalışmalara referans sağlayabilir.

5.1.2. Çalışmamızın Limitasyonları

Çalışmamızda yer alan çocukların yaş ortalamalarının $7,96 \pm 1,94$ yıl (Grup A) ve $9,03 \pm 1,71$ yıl (Grup B) olduğu görülmektedir. DMD'li çocuklarda fonksiyonel kayıpların 8-9 yaş civarı belirgin hale geldiği düşünüldüğünde, çocukların yaşları uyguladığımız müdahalelerin etkisinin ortaya çıkmasını etkilemiş olabilir. Ancak çalışmamızda, Mİ yeteneğinin geliştiği, rehabilitasyonda kullanımının önerildiği yaşlar ile DMD'nin progresif doğası birlikte gözetildiğinde söz konusu durumun etkileri en aza indirilmeye çalışılmıştır.

Çalışmamızda yer alan çocukların farklı distrofin genotiplerine sahip olması ve ilaç kullanımlarının heterojen olması limitasyonumuz olarak değerlendirilebilir.

Çalışmamızda motor imgeleme yeteneği bir öz bildirim anketi olan “HİA-Çocuklar için” ve “Mental Kronometre Paradigması” ile değerlendirildi. Mİ yeteneğini ve canlılığını değerlendirirken objektif değerlendirme cihazlarının kullanılmamış olması çalışmamızın diğer bir limitasyonudur.

5.2. Sonuç

- Çalışmamızda oluşturduğumuz FTR programı DMD'li çocukların merdiven inme fonksiyonel performansları ile alt ekstremita kas kuvvetlerini (sağ kalça fleksör, sağ kalça ekstansör, sol kalça abdüktör, sağ ve sol diz ekstansör kasları) artırmış, düşme korkularını azaltmıştır. FTR programımız DMD'li çocukların mevcut yürüme ve denge fonksiyonlarının korunması amacıyla kullanılabilir bir programdır.
- Çalışmamızda oluşturduğumuz FTR programına ek uygulanan Mİ programı DMD'li çocukların motor inceleme yeteneği, yürüme hızı, yürüme kapasitesi, merdiven inme ve 10 metre yürüme fonksiyonel performanslarını, ayakta durma ve transfer fonksiyonlarını, alt ekstremita kas kuvvetlerini (sağ kalça fleksör ve sağ kalça ekstansör kasları) artırmış; düşme korkuları ve bilişsel yorgunluklarını azaltmıştır. FTR programına ek uygulanan Mİ programı, DMD'li çocukların rehabilitasyon programlarında uygulanabilir, düşük riskli ve ek maliyet gerektirmeyen bir programdır.

5.3. Öneriler

Gelecek çalışmalarda, DMD'li çocukların fonksiyonlarını geliştirmek amacıyla, çocukların hedefleri doğrultusunda daha az sayıdaki hareketler ile bireye özgü hazırlanacak Mİ programlarından ve eylem gözlem terapisinden yararlanılabilir.

6. KAYNAKLAR

Aartsma-Rus A. (2014). Dystrophin Analysis in Clinical Trials. *Journal of neuromuscular diseases*, 1(1), 41–53.

Aartsma-Rus, A., Ginjaar, I. B., & Bushby, K. (2016). The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. *Journal of medical genetics*, 53(3), 145–151.

Abdel-Aziem, A. A., Abdel-Ghafar, M. A., Ali, O. I., & Abdelraouf, O. R. (2022). Effects of smartphone screen viewing duration and body position on head and neck posture in elementary school children. *Journal of back and musculoskeletal rehabilitation*, 35(1), 185–193.

Abdin, J.M. (2010). Imagery for sport performance: A comprehensive literature review, Master Thesis, Ball State University Applied Sciences and Technology, Muncie, Indiana, (Advisor: Bell, Robert J.).

Abe, H., Koyanagi, S., Kusumoto, Y., & Himuro, N. (2022). Intra-rater and inter-rater reliability, minimal detectable change, and construct validity of the Edinburgh Visual Gait Score in children with cerebral palsy. *Gait & posture*, 94, 119–123.

Abresch, R. T., Carter, G. T., Han, J. J., & McDonald, C. M. (2012). Exercise in neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 23(3), 653–673.

Agostini, F., Pezzi, L., Paoloni, M., Insabella, R., Attanasi, C., Bernetti, A., Saggini, R., Mangone, M., & Paolucci, T. (2021). Motor Imagery: A Resource in the Fatigue Rehabilitation for Return-to-Work in Multiple Sclerosis Patients-A Mini Systematic Review. *Frontiers in neurology*, 12, 696276.

Ahsen, A. (1984). ISM: The triple code model for imagery and psychophysiology. *Journal of Mental Imagery*, 8, 15-42.

Akkurt, L., Alemdaroğlu Gürbüz, İ., Karaduman, A., & Tunca Yılmaz, Ö. (2019). Lower Limb Flexibility in Children With Duchenne Muscular Dystrophy: Effects on Functional Performance. *Pediatric exercise science*, 31(1), 42–46.

Aldirmaz, E., Uğur, F., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., & Alemdaroğlu-Gürbüz, İ. (2023). A New Instrument to Assess Dynamic Balance in Children with Duchenne Muscular Dystrophy: Four Square Step Test and Its Validity, Reliability and Feasibility. *Developmental neurorehabilitation*, 26(1), 27–36.

Alemdaroglu-Gurbuz, I., Bulut, N., Bozgeyik, S., Ulug, N., Arslan, S. S., Yilmaz, O., & Karaduman, A. (2019). Reliability and validity of the turkish translation of pedsqITM multidimensional Fatigue scale in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurosciences (Riyadh, Saudi Arabia)*, 24(4), 302–310.

Alemdaroğlu-Gürbüz, İ., İpek, C., Bulut, N., Karaduman, A., & Yılmaz, Ö. (2022). The Impact of "Fear of Falling" on Physical Performance, Balance, and Ambulation in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuropediatrics*, 53(5), 330–337.

Alemdaroğlu, I., Karaduman, A., Yılmaz, Ö. T., & Topaloğlu, H. (2015). Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & nerve*, 51(5), 697–705.

Alkan, H., Mutlu, A., Firat, T., Bulut, N., Karaduman, A. A., & Yılmaz, Ö. T. (2017). Effects of functional level on balance in children with Duchenne Muscular Dystrophy. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 21(4), 635–638.

Allami, N., Brovelli, A., Hamzaoui, elM., Regragui, F., Paulignan, Y., & Boussaoud, D. (2014). Neurophysiological correlates of visuo-motor learning through mental and physical practice. *Neuropsychologia*, 55, 6–14.

Allami, N., Paulignan, Y., Brovelli, A., & Boussaoud, D. (2008). Visuo-motor learning with combination of different rates of motor imagery and physical practice. *Experimental brain research*, 184(1), 105–113.

Ali, M. S., & Saleh, M. S. (2024). Trunk-oriented Exercises Versus Whole-body Vibration on Abdominal Thickness and Balance in Children with Duchene Muscular Dystrophy. *Journal of musculoskeletal & neuronal interactions*, 24(1), 47–54.

Ankala, A., da Silva, C., Gualandi, F., Ferlini, A., Bean, L. J., Collins, C., Tanner, A. K., & Hegde, M. R. (2015). A comprehensive genomic approach for neuromuscular diseases gives a high diagnostic yield. *Annals of neurology*, 77(2), 206–214.

Aras, B., Aras, Ö., & Karaduman, A. A., (2011). Reliability of balance tests in children with Duchenne muscular dystrophy. *Scientific Research and Essays* , vol.6, no.20, 4428-4431.

Archer, J. E., Gardner, A. C., Roper, H. P., Chikermane, A. A., & Tatman, A. J. (2016). Duchenne muscular dystrophy: the management of scoliosis. *Journal of spine surgery (Hong Kong)*, 2(3), 185–194.

Asher, D. R., Thapa, K., Dharia, S. D., Khan, N., Potter, R. A., Rodino-Klapac, L. R., & Mendell, J. R. (2020). Clinical development on the frontier: gene therapy for duchenne muscular dystrophy. *Expert opinion on biological therapy*, 20(3), 263–274.

Assis, A. D., Chiarotto, G. B., da Silva, N. S., Simões, G. F., & Oliveira, A. L. R. (2022). Pregabalin synchronizes the regeneration of nerve and muscle fibers optimizing the gait recovery of MDX dystrophic mice. *FASEB journal : official publication of the Federation of American Societies for Experimental Biology*, 36(9), e22511.

ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories (2002). ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 166(1), 111–117.

Bach, J. R., & Martinez, D. (2011). Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respiratory care*, 56(6), 744–750.

Baeza-Barragán, M. R., Labajos Manzanares, M. T., Amaya-Álvarez, M. C., Morales Vega, F., Rodríguez Ruiz, J., & Martín-Valero, R. (2023). Effectiveness of a 5-Week Virtual Reality Telerehabilitation Program for Children With Duchenne and Becker Muscular Dystrophy: Prospective Quasi-Experimental Study. *JMIR serious games*, 11, e48022.

Bakker, F. C., Boschker, M. S., & Chung, T. (1996). Changes in muscular activity while imagining weight lifting using stimulus and response propositions. *Journal of Sport and Exercise Psychology*, 18, 313-324.

Bakker, J. P., De Groot, I. J., Beelen, A., & Lankhorst, G. J. (2002). Predictive factors of cessation of ambulation in patients with Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 81(12), 906–912.

Banihani, R., Smile, S., Yoon, G., Dupuis, A., Mosleh, M., Snider, A., & McAdam, L. (2015). Cognitive and Neurobehavioral Profile in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of child neurology*, 30(11), 1472–1482.

Baptista, C. R., Costa, A. A., Pizzato, T. M., Souza, F. B., & Mattiello-Sverzut, A. C. (2014). Postural alignment in children with Duchenne muscular dystrophy and its relationship with balance. *Brazilian journal of physical therapy*, 18(2), 119–126.

Battaglia, C., D'Artibale, E., Fiorilli, G., Piazza, M., Tsopani, D., Giombini, A., Calcagno, G., & di Cagno, A. (2014). Use of video observation and motor imagery on jumping performance in national rhythmic gymnastics athletes. *Human movement science*, 38, 225–234.

Beauchet, O., Annweiler, C., Assal, F., Bridenbaugh, S., Herrmann, F. R., Kressig, R. W., & Allali, G. (2010). Imagined Timed Up & Go test: a new tool to assess higher-level gait and balance disorders in older adults?. *Journal of the neurological sciences*, 294(1-2), 102–106.

Beckers, P., Caberg, J. H., Dideberg, V., Dangouloff, T., den Dunnen, J. T., Bours, V., Servais, L., & Boemer, F. (2021). Newborn screening of duchenne muscular dystrophy specifically targeting deletions amenable to exon-skipping therapy. *Scientific reports*, 11(1), 3011.

Behrendt, F., Zumbrunnen, V., Brem, L., Suica, Z., Gäumann, S., Ziller, C., Gerth, U., & Schuster-Amft, C. (2021). Effect of Motor Imagery Training on Motor Learning in Children and Adolescents: A Systematic Review and Meta-Analysis. *International journal of environmental research and public health*, 18(18), 9467.

Bello, L., Morgenroth, L. P., Gordish-Dressman, H., Hoffman, E. P., McDonald, C. M., Cirak, S., & CINRG investigators (2016). DMD genotypes and loss of ambulation in the CINRG Duchenne Natural History Study. *Neurology*, 87(4), 401–409.

Beng, K., Aydil, S., & Özkan, P. (2014). Üç boyutlu Bilgisayarlı Yürüme Analizi: Kinematik ve Kinetik. *TOTBİD Dergisi*, 13(4), 337–343.

Bérard, C., Payan, C., Hodgkinson, I., Fermanian, J., & MFM Collaborative Study Group (2005). A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular disorders : NMD*, 15(7), 463–470.

Bernardi, N. F., De Buglio, M., Trimarchi, P. D., Chielli, A., & Bricolo, E. (2013). Mental practice promotes motor anticipation: evidence from skilled music performance. *Frontiers in human neuroscience*, 7, 451.

Bhoyroo, R., Hands, B., Wilmut, K., Hyde, C., & Wigley, A. (2019). Motor planning with and without motor imagery in children with Developmental Coordination Disorder. *Acta psychologica*, 199, 102902.

Bianchi, C., & Baiardi, P. (2008). Cough peak flows: standard values for children and adolescents. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 87(6), 461–467.

Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Brumbaugh, D., Case, L. E., ... & DMD Care Considerations Working Group (2018a). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet. Neurology*, 17(3), 251–267.

Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Alman, B. A., Apkon, S. D., Blackwell, A., Case, L. E., ... & DMD Care Considerations Working Group (2018b). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *The Lancet. Neurology*, 17(4), 347–361.

Birnkrant, D. J., Ararat, E., & Mhanna, M. J. (2016). Cardiac phenotype determines survival in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric pulmonology*, 51(1), 70–76.

Bladen, C. L., Salgado, D., Monges, S., Foncuberta, M. E., Kekou, K., Kosma, K., Dawkins, H., ... & Lochmüller, H. (2015). The TREAT-NMD DMD Global Database: analysis of more than 7,000 Duchenne muscular dystrophy mutations. *Human mutation*, 36(4), 395–402.

Blake, D. J., Weir, A., Newey, S. E., & Davies, K. E. (2002). Function and genetics of dystrophin and dystrophin-related proteins in muscle. *Physiological reviews*, 82(2), 291–329.

Blaschek, A., Rodrigues, M., Ille, L., Idriess, M., Well, T., Warken, B., Müller, C., Hannibal, I., Tacke, M., Müller-Felber, W., & Vill, K. (2020). Is Exercise-Induced Fatigue a Problem in Children with Duchenne Muscular Dystrophy?. *Neuropediatrics*, 51(5), 342–348.

Bora, M., Yalçın, A., Bulut, N., Yilmaz, Ö., Karaduman, A., Topuz, S., & Alemdaroğlu-Gürbüz, İ. (2022). Investigation of surface electromyography amplitude values during stair climbing task in children with Duchenne muscular dystrophy. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 43(4), 2791–2801.

Borg G. A. (1982). Psychophysical bases of perceived exertion. *Medicine and science in sports and exercise*, 14(5), 377–381.

Brinkmann J. R. (1994). Comparison of a hand-held and fixed dynamometer in measuring strength of patients with neuromuscular disease. *The Journal of orthopaedic and sports physical therapy*, 19(2), 100–104.

Buccino, G., Binkofski, F., Fink, G. R., Fadiga, L., Fogassi, L., Gallese, V., Seitz, R. J., ... & Freund, H. J. (2001). Action observation activates premotor and parietal areas in a somatotopic manner: an fMRI study. *The European journal of neuroscience*, 13(2), 400–404.

Buccino, G., Solodkin, A., & Small, S. L. (2006). Functions of the mirror neuron system: implications for neurorehabilitation. *Cognitive and behavioral neurology : official journal of the Society for Behavioral and Cognitive Neurology*, 19(1), 55–63.

Buddhe, S., Cripe, L., Friedland-Little, J., Kertesz, N., Eghtesady, P., Finder, J., Hor, K., ... & Olson, A. K. (2018). Cardiac Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*, 142(Suppl 2), S72–S81.

Bulut, N., Karaduman, A., Alemdaroğlu-Gürbüz, İ., Yılmaz, Ö., Topaloğlu, H., & Özçakar, L. (2022). The effect of aerobic training on motor function and muscle architecture in children with Duchenne muscular dystrophy: *A randomized controlled study*. *Clinical rehabilitation*, 36(8), 1062–1071.

Burns, D. P., Roy, A., Lucking, E. F., McDonald, F. B., Gray, S., Wilson, R. J., Edge, D., & O'Halloran, K. D. (2017). Sensorimotor control of breathing in the mdx mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of physiology*, 595(21), 6653–6672.

Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., ... & DMD Care Considerations Working Group (2010a). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet. Neurology*, 9(1), 77–93.

Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., ... & DMD Care Considerations Working Group (2010b). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet. Neurology*, 9(2), 177–189.

Butchereit, K., Manzini, M., Polatajko, H. J., Lin, J. P., McClelland, V. M., & Gimeno, H. (2022). Harnessing cognitive strategy use for functional problems and proposed underlying mechanisms in childhood-onset dystonia. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 41, 1–7.

Bradley, M. M., Sambuco, N., & Lang, P. J. (2023). Imagery, emotion, and bioinformational theory: From body to brain. *Biological psychology*, 183, 108669.

Brooke, M. H., Fenichel, G. M., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Moxley, R., Florence, J., King, W. M., ... & Schierbecker, J. (1989). Duchenne muscular dystrophy: patterns of clinical progression and effects of supportive therapy. *Neurology*, 39(4), 475–481.

Cabral-Sequeira, A. S., Coelho, D. B., & Teixeira, L. A. (2016). Motor imagery training promotes motor learning in adolescents with cerebral palsy: comparison between left and right hemiparesis. *Experimental brain research*, 234(6), 1515–1524.

Caeyenberghs, K., Tsoupas, J., Wilson, P. H., & Smits-Engelsman, B. C. (2009). Motor imagery development in primary school children. *Developmental neuropsychology*, 34(1), 103–121.

Caligiore, D., Mustile, M., Spalletta, G., & Baldassarre, G. (2017). Action observation and motor imagery for rehabilitation in Parkinson's disease: A systematic review and an integrative hypothesis. *Neuroscience and biobehavioral reviews*, 72, 210–222.

Carroll, K., Yiu, E. M., Ryan, M. M., Kennedy, R. A., & de Valle, K. (2021). The effects of calf massage in boys with Duchenne muscular dystrophy: a prospective interventional study. *Disability and rehabilitation*, 43(26), 3803–3809.

Case, L. E., Apkon, S. D., Eagle, M., Gulyas, A., Juel, L., Matthews, D., Newton, R. A., & Posselt, H. F. (2018). Rehabilitation Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*, 142(Suppl 2), S17–S33.

Cerritelli, B., Maruff, P., Wilson, P., & Currie, J. (2000). The effect of an external load on the force and timing components of mentally represented actions. *Behavioural brain research*, 108(1), 91–96.

Chen, H. L., Nosaka, K., Pearce, A. J., & Chen, T. C. (2012). Two maximal isometric contractions attenuate the magnitude of eccentric exercise-induced muscle damage. *Applied physiology, nutrition, and metabolism = Physiologie appliquee, nutrition et metabolisme*, 37(4), 680–689.

Chieffo, D., Brogna, C., Berardinelli, A., D'Angelo, G., Mallardi, M., D'Amico, A., Alfieri, P., ... & Pane, M. (2015). Early Neurodevelopmental Findings Predict School Age Cognitive Abilities in Duchenne Muscular Dystrophy: A Longitudinal Study. *PloS one*, 10(8), e0133214.

Cirak, S., Arechavala-Gomez, V., Guglieri, M., Feng, L., Torelli, S., Anthony, K., Abbs, S., ... & Muntoni, F. (2011). Exon skipping and dystrophin restoration in patients with Duchenne muscular dystrophy after systemic phosphorodiamidate morpholino oligomer treatment: an open-label, phase 2, dose-escalation study. *Lancet (London, England)*, 378(9791), 595–605.

Cho, Y. N., & Choi, Y. C. (2013). Female carriers of Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Genetic Medicine*, 10, 94–98.

Choi, Y. A., Shin, H. I., & Shin, H. I. (2019). Scoliosis in Duchenne muscular dystrophy children is fully reducible in the initial stage, and becomes structural over time. *BMC musculoskeletal disorders*, 20(1), 277.

Chong, B. W., & Stinear, C. M. (2017). Modulation of motor cortex inhibition during motor imagery. *Journal of neurophysiology*, 117(4), 1776–1784.

Cicala, G., Pane, M., Coratti, G., Brogna, C., Fanelli, L., Norcia, G., Forcina, N., ... & Mercuri, E. (2023). Patient reported outcome measure for upper limb in Duchenne muscular dystrophy: correlation with PUL2.0. *Neuromuscular disorders : NMD*, 33(9), 69–73.

Collet, C., Guillot, A., Lebon, F., MacIntyre, T., & Moran, A. (2011). Measuring motor imagery using psychometric, behavioral, and psychophysiological tools. *Exercise and sport sciences reviews*, 39(2), 85–92.

Connolly, A. M., Florence, J. M., Cradock, M. M., Malkus, E. C., Schierbecker, J. R., Siener, C. A., Wulf, C. O., ... & MDA DMD Clinical Research Network (2013). Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network. *Neuromuscular disorders : NMD*, 23(7), 529–539.

Conson, M., Mazzarella, E., & Trojano, L. (2013). Developmental changes of the biomechanical effect in motor imagery. *Experimental brain research*, 226(3), 441–449.

Courtine, G., Papaxanthis, C., Gentili, R., & Pozzo, T. (2004). Gait-dependent motor memory facilitation in covert movement execution. *Brain research. Cognitive brain research*, 22(1), 67–75.

Crisafulli, S., Sultana, J., Fontana, A., Salvo, F., Messina, S., & Trifirò, G. (2020). Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet journal of rare diseases*, 15(1), 141.

Crompton, J., Galea, M. P., & Phillips, B. (2007). Hand-held dynamometry for muscle strength measurement in children with cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology*, 49(2), 106–111.

Cumming, J., & Williams, S. E. (2013). Introducing the revised applied model of deliberate imagery use for sport, dance, exercise, and rehabilitation. *Movement & Sport Sciences*, 82, 69-81.

Cyrulnik, S. E., Fee, R. J., De Vivo, D. C., Goldstein, E., & Hinton, V. J. (2007). Delayed developmental language milestones in children with Duchenne's muscular dystrophy. *The Journal of pediatrics*, 150(5), 474–478.

Damsted, C., Nielsen, R. O., & Larsen, L. H. (2015). Reliability of video-based quantification of the knee- and hip angle at foot strike during running. *International journal of sports physical therapy*, 10(2), 147–154.

D'Angelo, M. G., Berti, M., Piccinini, L., Romei, M., Guglieri, M., Bonato, S., Degrate, A., ... & Bresolin, N. (2009). Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait & posture*, 29(1), 36–41.

D'Angelo, M. G., Lorusso, M. L., Civati, F., Comi, G. P., Magri, F., Del Bo, R., Guglieri, M., ... & Bresolin, N. (2011). Neurocognitive profiles in Duchenne muscular dystrophy and gene mutation site. *Pediatric neurology*, 45(5), 292–299.

Darmahkasih, A. J., Rybalsky, I., Tian, C., Shellenbarger, K. C., Horn, P. S., Lambert, J. T., & Wong, B. L. (2020). Neurodevelopmental, behavioral, and emotional symptoms common in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 61(4), 466–474.

Darras, B.T., Menache-Starobinski, C.C., Hinton, V., & Kunkel, L.M. (2015). Dystrophinopathies. Chapter 30. In: Darras BT, Jones H, Ryan M, De Vivo DC, eds. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence A Clinicians Approach*, 2nd edn. London: Elsevier, pg: 551–92.

Darras BT, Urion DK, & Ghosh PS. Dystrophinopathies. 2000 Sep 5 [Updated 2022 Jan 20]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.

Davis, S. E., Hynan, L. S., Limbers, C. A., Andersen, C. M., Greene, M. C., Varni, J. W., & Iannaccone, S. T. (2010). The PedsQL in pediatric patients with Duchenne muscular dystrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Neuromuscular Module and Generic Core Scales. *Journal of clinical neuromuscular disease*, 11(3), 97–109.

Dawson, N., Dzurino, D., Karleskint, M., & Tucker, J. (2018). Examining the reliability, correlation, and validity of commonly used assessment tools to measure balance. *Health science reports*, 1(12), e98.

Decety J. (1996). Do imagined and executed actions share the same neural substrate?. *Brain research. Cognitive brain research*, 3(2), 87–93.

Decety, J., Jeannerod, M., & Prablanc, C. (1989). The timing of mentally represented actions. *Behavioural brain research*, 34(1-2), 35–42.

Decety, J., & Michel, F. (1989). Comparative analysis of actual and mental movement times in two graphic tasks. *Brain and cognition*, 11(1), 87–97.

Dechent, P., Merboldt, K. D., & Frahm, J. (2004). Is the human primary motor cortex involved in motor imagery?. *Brain research. Cognitive brain research*, 19(2), 138–144.

de Diego, C., Puig, S., & Navarro, X. (2013). A sensorimotor stimulation program for rehabilitation of chronic stroke patients. *Restorative neurology and neuroscience*, 31(4), 361–371.

de Groot, I. J., Voet, N. B., van Middendorp, H., Knoop, H. J., Rahbek, J., & van Engelen, B. G. (2013). 184th ENMC International Workshop: pain and fatigue in neuromuscular disorders: 20-22 May 2011, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular disorders : NMD*, 23(12), 1028–1032.

Deutsch, J. E., Maidan, I., & Dickstein, R. (2012). Patient-centered integrated motor imagery delivered in the home with telerehabilitation to improve walking after stroke. *Physical therapy*, 92(8), 1065–1077.

de Vries, S., Tepper, M., Feenstra, W., Oosterveld, H., Boonstra, A. M., & Otten, B. (2013). Motor imagery ability in stroke patients: the relationship between implicit and explicit motor imagery measures. *Frontiers in human neuroscience*, 7, 790.

Dickstein, R., & Deutsch, J. E. (2007). Motor imagery in physical therapist practice. *Physical therapy*, 87(7), 942–953.

Doglio, L., Pavan, E., Pernigotti, I., Petralia, P., Frigo, C., & Minetti, C. (2011). Early signs of gait deviation in Duchenne muscular dystrophy. *European journal of physical and rehabilitation medicine*, 47(4), 587–594.

Doorenweerd, N., Straathof, C. S., Dumas, E. M., Spitali, P., Ginjaar, I. B., Wokke, B. H., Schrans, D. G., ... & Kan, H. E. (2014). Reduced cerebral gray matter and altered white matter in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Annals of neurology*, 76(3), 403–411.

Doussoulin A., & Rehbein L. Motor imagery as a tool for motor skill training in children. *Motricidade*. 2011;7:37–43.

Dowling, J. J., D Gonorazky, H., Cohn, R. D., & Campbell, C. (2018). Treating pediatric neuromuscular disorders: The future is now. *American journal of medical genetics. Part A*, 176(4), 804–841.

Driskell, J.E., Copper, C., & Moran, A. (1994). Does mental practice enhance performance? *J Appl Psychol*, 79(4): 481.

Duan D. (2018). Systemic AAV Micro-dystrophin Gene Therapy for Duchenne Muscular Dystrophy. *Molecular therapy : the journal of the American Society of Gene Therapy*, 26(10), 2337–2356.

Duan, D., Goemans, N., Takeda, S., Mercuri, E., & Aartsma-Rus, A. (2021). Duchenne muscular dystrophy. *Nature reviews. Disease primers*, 7(1), 13.

Dunsky, A., Dickstein, R., Marcovitz, E., Levy, S., & Deutsch, J. E. (2008). Home-based motor imagery training for gait rehabilitation of people with chronic poststroke hemiparesis. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 89(8), 1580–1588.

Duong, T., Canbek, J., Birkmeier, M., Nelson, L., Siener, C., Fernandez-Fernandez, A., Henricson, E., ... & CINRG-DNHS Investigators (2021). The Minimal Clinical Important Difference (MCID) in Annual Rate of Change of Timed Function Tests in Boys with DMD. *Journal of neuromuscular diseases*, 8(6), 939–948.

Eagle M. (2002). Report on the muscular dystrophy campaign workshop: exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002. *Neuromuscular disorders : NMD*, 12(10), 975–983.

Eagle, M., Baudouin, S. V., Chandler, C., Giddings, D. R., Bullock, R., & Bushby, K. (2002). Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. *Neuromuscular disorders : NMD*, 12(10), 926–929.

Eagle, M., Bourke, J., Bullock, R., Gibson, M., Mehta, J., Giddings, D., Straub, V., & Bushby, K. (2007). Managing Duchenne muscular dystrophy--the additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. *Neuromuscular disorders : NMD*, 17(6), 470–475.

Eaves, D. L., Riach, M., Holmes, P. S., & Wright, D. J. (2016). Motor Imagery during Action Observation: A Brief Review of Evidence, Theory and Future Research Opportunities. *Frontiers in neuroscience*, 10, 514.

Edwards R. H. (1981). Human muscle function and fatigue. *Ciba Foundation symposium*, 82, 1–18.

Ehrsson, H. H., Geyer, S., & Naito, E. (2003). Imagery of voluntary movement of fingers, toes, and tongue activates corresponding body-part-specific motor representations. *Journal of neurophysiology*, 90(5), 3304–3316.

El-Aloul, B., Speechley, K. N., Wei, Y., Wilk, P., & Campbell, C. (2020). Fatigue in young people with Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 62(2), 245–251.

Emery A.E., Muntoni, F., & Quinlivan, R.C. (2015). Duchenne muscular dystrophy: OUP Oxford.

Engel, J. M., Kartin, D., Carter, G. T., Jensen, M. P., & Jaffe, K. M. (2009). Pain in youths with neuromuscular disease. *The American journal of hospice & palliative care*, 26(5), 405–412.

Erden, A., Acar Arslan, E., Dündar, B., Topbaş, M., & Cavlak, U. (2021). Reliability and validity of Turkish version of pediatric balance scale. *Acta neurologica Belgica*, 121(3), 669–675.

Eser G. (2022), Duchenne Musküler Distrofi Tanısı Almış Çocuk Hastaların Gastrointestinal Sistem Bulgularının Değerlendirilmesi, Tıpta Uzmanlık Tezi, Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, (Danışmanlar: Prof. Dr. Meltem Uğraş, Prof. Dr. Haluk Topaloğlu).

Facchini, S., Muellbacher, W., Battaglia, F., Boroojerdi, B., & Hallett, M. (2002). Focal enhancement of motor cortex excitability during motor imagery: a transcranial magnetic stimulation study. *Acta neurologica Scandinavica*, 105(3), 146–151.

Falzarano, M. S., Scotton, C., Passarelli, C., & Ferlini, A. (2015). Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. *Molecules (Basel, Switzerland)*, 20(10), 18168–18184.

Fekih, S., Zguira, M. S., Koubaa, A., Ghariani, I., Zguira, H., Bragazzi, N. L., & Jarraya, M. (2020). The Impact of a Motor Imagery-Based Training Program on Agility, Speed, and Reaction Time in a Sample of Young Tennis Athletes during Ramadan Fasting: Insights and Implications from a Randomized, Controlled Experimental Trial. *Nutrients*, 12(11), 3306.

Feltz, D.L., & Landers, D.M. (1983). The effects of mental practice on motor skills learning and performance: a meta-analysis. *J Sport Psychol*, 5, 25-57.

Ferizovic, N., Summers, J., de Zárate, I. B. O., Werner, C., Jiang, J., Landfeldt, E., & Buesch, K. (2022). Prognostic indicators of disease progression in Duchenne muscular dystrophy: A literature review and evidence synthesis. *PloS one*, 17(3), e0265879.

Fernández-González, P., Koutsou, A., Cuesta-Gómez, A., Carratalá-Tejada, M., Miangolarra-Page, J. C., & Molina-Rueda, F. (2020). Reliability of Kinovea® Software and Agreement with a Three-Dimensional Motion System for Gait Analysis in Healthy Subjects. *Sensors (Basel, Switzerland)*, 20(11), 3154.

Flanagan, J. R., Vetter, P., Johansson, R. S., & Wolpert, D. M. (2003). Prediction precedes control in motor learning. *Current biology : CB*, 13(2), 146–150.

Flanigan K. M. (2014). Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Neurologic clinics*, 32(3), 671–viii.

Filimon, F., Nelson, J. D., Hagler, D. J., & Sereno, M. I. (2007). Human cortical representations for reaching: mirror neurons for execution, observation, and imagery. *NeuroImage*, 37(4), 1315–1328.

Finder, J. D., Birnkrant, D., Carl, J., Farber, H. J., Gozal, D., Iannaccone, S. T., Kovesi, T., ... & American Thoracic Society (2004). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 170(4), 456–465.

Finsterer, J., & Cripe, L. (2014). Treatment of dystrophin cardiomyopathies. *Nature reviews. Cardiology*, 11(3), 168–179.

Fiorio, M., Tinazzi, M., & Aglioti, S. M. (2006). Selective impairment of hand mental rotation in patients with focal hand dystonia. *Brain : a journal of neurology*, 129(Pt 1), 47–54.

Fontani, G., Migliorini, S., Benocci, R., Facchini, A., Casini, M., & Corradeschi, F. (2007). Effect of mental imagery on the development of skilled motor actions. *Perceptual and motor skills*, 105(3 Pt 1), 803–826.

Fortes, L.D., Almeida, S.S., Nascimento Junior, J.R., Vieira, L.F., Lima-Júnior, D., & Ferreira, M.E. (2019). Effect of motor imagery training on tennis service performance in young tennis athletes. *Rev. Psicol. Deporte*. ;28:157–168.

Foster, H., Popplewell, L., & Dickson, G. (2012). Genetic therapeutic approaches for Duchenne muscular dystrophy. *Human gene therapy*, 23(7), 676–687.

Fowler W. M., Jr (2002). Role of physical activity and exercise training in neuromuscular diseases. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 81(11 Suppl), S187–S195.

Franjoine, M. R., Gunther, J. S., & Taylor, M. J. (2003). Pediatric balance scale: a modified version of the berg balance scale for the school-age child with mild to moderate motor impairment. *Pediatric physical therapy : the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 15(2), 114–128.

Friedman, S. M., Munoz, B., West, S. K., Rubin, G. S., & Fried, L. P. (2002). Falls and fear of falling: which comes first? A longitudinal prediction model suggests strategies for primary and secondary prevention. *Journal of the American Geriatrics Society*, 50(8), 1329–1335.

Fritz, S., & Lusardi, M. (2009). White paper: "walking speed: the sixth vital sign". *Journal of geriatric physical therapy* (2001), 32(2), 46–49.

Fuelscher, I., Williams, J., Wilmut, K., Enticott, P. G., & Hyde, C. (2016). Modeling the Maturation of Grip Selection Planning and Action Representation: Insights from Typical and Atypical Motor Development. *Frontiers in psychology*, 7, 108.

Fuenzalida, M., Espinoza, C., Pérez, M. Á., Tapia-Rojas, C., Cuitino, L., Brandan, E., & Inestrosa, N. C. (2016). Wnt signaling pathway improves central inhibitory synaptic transmission in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *Neurobiology of disease*, 86, 109–120.

Fusi, S., Cutuli, D., Valente, M. R., Bergonzi, P., Porro, C. A., & Di Prampero, P. E. (2005). Cardioventilatory responses during real or imagined walking at low speed. *Archives italiennes de biologie*, 143(3-4), 223–228.

García Carrasco, D., & Aboitiz Cantalapiedra, J. (2016). Effectiveness of motor imagery or mental practice in functional recovery after stroke: a systematic review. *Neurologia (Barcelona, Spain)*, 31(1), 43–52.

Gaudreault, N., Gravel, D., Nadeau, S., Houde, S., & Gagnon, D. (2010). Gait patterns comparison of children with Duchenne muscular dystrophy to those of control subjects considering the effect of gait velocity. *Gait & posture*, 32(3), 342–347.

Gentili, R., Han, C. E., Schweighofer, N., & Papaxanthis, C. (2010). Motor learning without doing: trial-by-trial improvement in motor performance during mental training. *Journal of neurophysiology*, 104(2), 774–783.

Gentili, R., Papaxanthis, C., & Pozzo, T. (2006). Improvement and generalization of arm motor performance through motor imagery practice. *Neuroscience*, 137(3), 761–772.

Gerardin, E., Sirigu, A., Lehericy, S., Poline, J. B., Gaymard, B., Marsault, C., Agid, Y., & Le Bihan, D. (2000). Partially overlapping neural networks for real and imagined hand movements. *Cerebral cortex (New York, N.Y. : 1991)*, 10(11), 1093–1104.

Gianola, S., Pecoraro, V., Lambiase, S., Gatti, R., Banfi, G., & Moja, L. (2013). Efficacy of muscle exercise in patients with muscular dystrophy: a systematic review showing a missed opportunity to improve outcomes. *PloS one*, 8(6), e65414.

Glanzman, A. M., Flickinger, J. M., Dholakia, K. H., Bönnemann, C. G., & Finkel, R. S. (2011). Serial casting for the management of ankle contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric physical therapy : the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 23(3), 275–279.

Goudriaan, M., Shuman, B. R., Steele, K. M., Van den Hauwe, M., Goemans, N., Molenaers, G., & Desloovere, K. (2018a). Non-neural Muscle Weakness Has Limited Influence on Complexity of Motor Control during Gait. *Frontiers in human neuroscience*, 12, 5.

Goudriaan, M., Van den Hauwe, M., Dekeerle, J., Verhelst, L., Molenaers, G., Goemans, N., & Desloovere, K. (2018b). Gait deviations in Duchenne muscular dystrophy-Part 1. A systematic review. *Gait & posture*, 62, 247–261.

Goemans, N., Wong, B., Van den Hauwe, M., Signorovitch, J., Sajeev, G., Cox, D., Landry, J., ... & Collaborative Trajectory Analysis Project (cTAP) (2020). Prognostic factors for changes in the timed 4-stair climb in patients with Duchenne muscular dystrophy, and implications for measuring drug efficacy: A multi-institutional collaboration. *PloS one*, 15(6), e0232870.

Golaszewski, S., Schwenker, K., Bergmann, J., Brigo, F., Christova, M., Trinka, E., & Nardone, R. (2016). Abnormal short-latency synaptic plasticity in the motor cortex of subjects with Becker muscular dystrophy: a rTMS study. *Neuroscience letters*, 610, 218–222.

Gomez-Merino, E., & Bach, J. R. (2002). Duchenne muscular dystrophy: prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 81(6), 411–415.

Gose, R., & Abraham, A. (2021). Looking beyond the binary: an extended paradigm for focus of attention in human motor performance. *Experimental brain research*, 239(6), 1687–1699.

Gözaçan Karabulut, D., Tütün Yümin, E., & Öztürk, Y. (2022). The effect of motor imagery training on individuals with unilateral cerebral palsy on motor imagery ability, functional mobility and muscle activity. *Somatosensory & motor research*, 39(1), 62–69.

Grages, S. M., Bell, M., & Berlau, D. J. (2020). New and emerging pharmacotherapy for duchenne muscular dystrophy: a focus on synthetic therapeutics. *Expert opinion on pharmacotherapy*, 21(7), 841–851.

Green, L. B. (1992). The use of imagery in the rehabilitation of injured athletes. *The Sport Psychologist*, 6, 416-428.

Grèzes, J., & Decety, J. (2001). Functional anatomy of execution, mental simulation, observation, and verb generation of actions: a meta-analysis. *Human brain mapping*, 12(1), 1–19.

Griggs, R. C., Herr, B. E., Reha, A., Elfring, G., Atkinson, L., Cwik, V., McColl, E., ... & Bushby, K. (2013). Corticosteroids in Duchenne muscular dystrophy: major variations in practice. *Muscle & nerve*, 48(1), 27–31.

Grounds, M. D., Terrill, J. R., Al-Mshhdani, B. A., Duong, M. N., Radley-Crabb, H. G., & Arthur, P. G. (2020). Biomarkers for Duchenne muscular dystrophy: myonecrosis, inflammation and oxidative stress. *Disease models & mechanisms*, 13(2), dmm043638.

Gruber, D., Lloyd-Puryear, M., Armstrong, N., Scavina, M., Tavakoli, N. P., Brower, A. M., Caggana, M., & Chung, W. K. (2022). Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy-early detection and diagnostic algorithm for female carriers of Duchenne muscular dystrophy. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 190(2), 197–205.

Grush R. (2004). The emulation theory of representation: motor control, imagery, and perception. *The Behavioral and brain sciences*, 27(3), 377–442.

Guillot, A., & Collet, C. (2005a). Contribution from neurophysiological and psychological methods to the study of motor imagery. *Brain research. Brain research reviews*, 50(2), 387–397.

Guillot, A., & Collet, C. (2005b). Duration of mentally simulated movement: a review. *Journal of motor behavior*, 37(1), 10–20.

Guillot, A., & Collet, C. (2010). *The Neurophysiological Foundations of Mental and Motor Imagery*. New York (NY): Oxford University Press; pp: 297.

Guillot, A., Collet, C., Nguyen, V. A., Malouin, F., Richards, C., & Doyon, J. (2008). Functional neuroanatomical networks associated with expertise in motor imagery. *NeuroImage*, 41(4), 1471–1483.

Guttman, A., Burstin, A., Brown, R., Bril, S., & Dickstein, R. (2012). Motor imagery practice for improving sit to stand and reaching to grasp in individuals with poststroke hemiparesis. *Topics in stroke rehabilitation*, 19(4), 306–319.

Guy-Coichard, C., Nguyen, D. T., Delorme, T., & Boureau, F. (2008). Pain in hereditary neuromuscular disorders and myasthenia gravis: a national survey of frequency, characteristics, and impact. *Journal of pain and symptom management*, 35(1), 40–50.

Güneş Gencer, G. Y., & Yilmaz, Ö. (2022). The effect of trunk training on trunk control, upper extremity, and pulmonary function in children with Duchenne muscular dystrophy: A randomized clinical trial. *Clinical rehabilitation*, 36(3), 369–378.

Hale, B. D. (1994). Imagery perspectives and learning in sports performance. In A. Sheikh & E Korn (Eds.), *Imagery in sports and physical performance*. Amityville, NY: Baywood Publishing Co. pp: 75-96.

Hall, C. R., Rogers, W. M., & Barr, K. A. (1990). The use of imagery by athletes in selected sports. *The Sport Psychologist*, 4, 1-10.

Hammer, S., Toussaint, M., Vollsæter, M., Nesbjørg Tvedt, M., Drange Røksund, O., Reychler, G., Lund, H., & Andersen, T. (2022). Exercise Training in Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of rehabilitation medicine*, 54, jrm00250.

Henricson, E., Abresch, R., Han, J. J., Nicorici, A., Goude Keller, E., de Bie, E., & McDonald, C. M. (2013). The 6-Minute Walk Test and Person-Reported Outcomes in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy and Typically Developing Controls: Longitudinal Comparisons and Clinically-Meaningful Changes Over One Year. *PLoS currents*, 5, ecurrents.md.9e17658b007eb79fcd6f723089f79e06.

Hendriksen, J. G., & Vles, J. S. (2008). Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *Journal of child neurology*, 23(5), 477–481.

Hernández-Sánchez, A., Parra-Sánchez, L., Montolio, M., Rueda-Ruzafa, L., Ortiz-Comino, L., & Sánchez-Joya, M. D. M. (2024). Family Involvement and at-Home Physical Therapy on Duchenne Muscular Dystrophy: A Randomized Controlled Trial. *Pediatric neurology*, 152, 34–40.

Herrador Colmenero, L., Perez Marmol, J. M., Martí-García, C., Querol Zaldivar, M. L. Á., Tapia Haro, R. M., Castro Sánchez, A. M., & Aguilar-Ferrándiz, M. E. (2018). Effectiveness of mirror therapy, motor imagery, and virtual feedback on phantom limb pain following amputation: A systematic review. *Prosthetics and orthotics international*, 42(3), 288–298.

Heydemann A. (2018). Skeletal Muscle Metabolism in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy-Implications for Therapies. *Nutrients*, 10(6), 796.

Hind, D., Parkin, J., Whitworth, V., Rex, S., Young, T., Hampson, L., Sheehan, J., ... & Baxter, P. (2017). Aquatic therapy for children with Duchenne muscular dystrophy: a pilot feasibility randomised controlled trial and mixed-methods process evaluation. *Health technology assessment (Winchester, England)*, 21(27), 1–120.

Hinton, V. J., Cyrulnik, S. E., Fee, R. J., Batchelder, A., Kiefel, J. M., Goldstein, E. M., Kaufmann, P., & De Vivo, D. C. (2009). Association of autistic spectrum disorders with dystrophinopathies. *Pediatric neurology*, 41(5), 339–346.

Hirst, R. C., McCullagh, K. J., & Davies, K. E. (2005). Utrophin upregulation in Duchenne muscular dystrophy. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 24(3), 209–216.

Holmes, P. S., & Collins, D. J. (2001). The PETTTLEP approach to motor imagery: A functional equivalence model for sport psychologists. *Journal of Applied Sport Psychology*, 13, 60–83.

Hoogerwaard, E. M., Bakker, E., Ippel, P. F., Oosterwijk, J. C., Majoor-Krakauer, D. F., Leschot, N. J., Van Essen, A. J., ... & de Visser, M. (1999). Signs and symptoms of Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy among carriers in The Netherlands: a cohort study. *Lancet (London, England)*, 353(9170), 2116–2119.

Huang, M., Chen, T., Wang, Y., Zhou, C., Cao, J., & Lu, X. (2022). Responsiveness and Minimal Clinically Important Difference of the Chinese Version of the Motor Function Measure-32 in Children and Adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy. *Developmental neurorehabilitation*, 25(6), 370–377.

Hwang, S., Jeon, H. S., Yi, C. H., Kwon, O. Y., Cho, S. H., & You, S. H. (2010). Locomotor imagery training improves gait performance in people with chronic hemiparetic stroke: a controlled clinical trial. *Clinical rehabilitation*, 24(6), 514–522.

Isaac, A.R., 1992. Mental practice—does it work in the field? *Sport Psychol.* 6 (2), 192–198.

Ishikawa, Y., Miura, T., Ishikawa, Y., Aoyagi, T., Ogata, H., Hamada, S., & Minami, R. (2011). Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscular disorders : NMD*, 21(1), 47–51.

İnal, H. S., Tarakçı, E., Tarakçı, D., Aksoy, G., Mergen Kılıç, S., Beşer, H., Beşer, Ç., ... & Oflazer, Z. P. (2017). Turkish version of the Motor Function Measure Scale (MFM-32) for neuromuscular diseases: a cross-cultural adaptation, reliability, and validity study. *Turkish journal of medical sciences*, 47(6), 1826–1833.

İpek, C., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., & Alemdaroğlu-Gürbüz, İ. (2021). Development of a questionnaire to assess fear of falling in children with neuromuscular diseases. *Journal of pediatric orthopedics. Part B*, 30(5), 494–499.

Jacobson, E. (1930). Electrical measurements of neuromuscular states during mental activities. *American Journal of Physiology*, 94, 22-34.

Jackson, P. L., Lafleur, M. F., Malouin, F., Richards, C., & Doyon, J. (2001). Potential role of mental practice using motor imagery in neurologic rehabilitation. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 82(8), 1133–1141.

Jackson, P. L., Lafleur, M. F., Malouin, F., Richards, C. L., & Doyon, J. (2003). Functional cerebral reorganization following motor sequence learning through mental practice with motor imagery. *NeuroImage*, 20(2), 1171–1180.

Jain, M., & Passi, G. R. (2005). Assessment of a modified Mini-Mental Scale for cognitive functions in children. *Indian pediatrics*, 42(9), 907–912.

Janghra, N., Morgan, J. E., Sewry, C. A., Wilson, F. X., Davies, K. E., Muntoni, F., & Tinsley, J. (2016). Correlation of Utrophin Levels with the Dystrophin Protein Complex and Muscle Fibre Regeneration in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy Muscle Biopsies. *PloS one*, 11(3), e0150818.

Jansen, M., van Alfen, N., Geurts, A. C., & de Groot, I. J. (2013). Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabilitation and neural repair*, 27(9), 816–827.

Janssen, B., Hartmann, C., Scholz, V., Jauch, A., & Zschocke, J. (2005). MLPA analysis for the detection of deletions, duplications and complex rearrangements in the dystrophin gene: potential and pitfalls. *Neurogenetics*, 6(1), 29–35.

Jeannerod, M. (2001). Neural simulation of action: a unifying mechanism for motor cognition. *NeuroImage*, 14(1 Pt 2), S103–S109.

Jeannerod, M. (1997). The cognitive neuroscience of action. Oxford, UK: Blackwell Publishers.

Jeannerod, M., & Frak, V. (1999). Mental imaging of motor activity in humans. *Curr. Opin. Neurobiol.* 9, 735–739.

Johnson P. (1982). The functional equivalence of imagery and movement. *The Quarterly journal of experimental psychology. A, Human experimental psychology*, 34(Pt 3), 349–365.

Jones D.A., & Round, J.M. (1990). Skeletal Muscle in Health and Disease: A Textbook of Muscle Physiology. Manchester, UK: Manchester University Press.

Kalkman, J. S., Schillings, M. L., van der Werf, S. P., Padberg, G. W., Zwarts, M. J., van Engelen, B. G., & Bleijenberg, G. (2005). Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 76(10), 1406–1409.

Kanthack, T.F.D., Bigliassi, M., Vieira, L.F., & Altimari, L.R. (2013) Efeito agudo da imagética no desempenho de lances livres e percepção de autoeficácia em atletas. *Braz. J. Kinanthropometry Hum. Perform.*; 16: 47–57.

Karageorghis, C. I., & Priest, D. L. (2012). Music in the exercise domain: a review and synthesis (Part I). *International review of sport and exercise psychology*, 5(1), 44–66.

Kaya, P., Alemdaroğlu, İ., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., & Topaloğlu, H. (2015). Effect of muscle weakness distribution on balance in neuromuscular disease. *Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society*, 57(1), 92–97.

Kennedy, R. A., Carroll, K., McGinley, J. L., & Paterson, K. L. (2020). Walking and weakness in children: a narrative review of gait and functional ambulation in paediatric neuromuscular disease. *Journal of foot and ankle research*, 13(1), 10.

Kennedy, R. A., de Valle, K., Adams, J., Ryan, M. M., Fitzgerald, A. K., & Carroll, K. (2022). Characterising gait in paediatric neuromuscular disorders: an observational study of spatio-temporal gait in a clinical cohort. *Disability and rehabilitation*, 44(23), 7023–7029.

Kho, A. Y., Liu, K. P., & Chung, R. C. (2014). Meta-analysis on the effect of mental imagery on motor recovery of the hemiplegic upper extremity function. *Australian occupational therapy journal*, 61(2), 38–48.

Kieny, P., Chollet, S., Delalande, P., Le Fort, M., Magot, A., Pereon, Y., & Perrouin Verbe, B. (2013). Evolution of life expectancy of patients with Duchenne muscular dystrophy at AFM Yolaine de Kepper centre between 1981 and 2011. *Annals of physical and rehabilitation medicine*, 56(6), 443–454.

Kim, J. H., Kwak, H. B., Thompson, L. V., & Lawler, J. M. (2013). Contribution of oxidative stress to pathology in diaphragm and limb muscles with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of muscle research and cell motility*, 34(1), 1–13.

Kim, J. S., Oh, D. W., Kim, S. Y., & Choi, J. D. (2011). Visual and kinesthetic locomotor imagery training integrated with auditory step rhythm for walking performance of patients with chronic stroke. *Clinical rehabilitation*, 25(2), 134–145.

Kim, A., Park, M., & Shin, H. I. (2022). Pain characteristics among individuals with Duchenne muscular dystrophy according to their clinical stage. *BMC musculoskeletal disorders*, 23(1), 536.

King, W. M., Ruttencutter, R., Nagaraja, H. N., Matkovic, V., Landoll, J., Hoyle, C., Mendell, J. R., & Kissel, J. T. (2007). Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 68(19), 1607–1613.

Knak, K. L., Andersen, L. K., Witting, N., & Vissing, J. (2017). Reliability of the 2- and 6-minute walk tests in neuromuscular diseases. *Journal of rehabilitation medicine*, 49(4), 362–366.

Koenig, M., Monaco, A. P., & Kunkel, L. M. (1988). The complete sequence of dystrophin predicts a rod-shaped cytoskeletal protein. *Cell*, 53(2), 219–228.

Kraft, E., Schaal, M. C., Lule, D., König, E., & Scheidtmann, K. (2015). The functional anatomy of motor imagery after sub-acute stroke. *NeuroRehabilitation*, 36(3), 329–337.

Kurt, M., Savaş, D., Şimşek, T. T., & Yiş, U. (2023a). Factors associated with balance ability in Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Gait & posture*, 99, 139–145.

Kurt, M., Savaş, D., Tarsuslu Şimşek, T., & Yiş, U. (2023b). The psychometric properties of Turkish version of the Modified Paediatric Mini Mental Scale. *Child: care, health and development*, 49(3), 572–578.

Lacourse, M. G., Orr, E. L., Cramer, S. C., & Cohen, M. J. (2005). Brain activation during execution and motor imagery of novel and skilled sequential hand movements. *NeuroImage*, 27(3), 505–519.

Lager, C., & Kroksmark, A. K. (2015). Pain in adolescents with spinal muscular atrophy and Duchenne and Becker muscular dystrophy. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 19(5), 537–546.

Lalic, T., Vossen, R. H., Coffa, J., Schouten, J. P., Guc-Scekic, M., Radivojevic, D., Djuriscic, M., ... & den Dunnen, J. T. (2005). Deletion and duplication screening in the DMD gene using MLPA. *European journal of human genetics : EJHG*, 13(11), 1231–1234.

Lamb, M. M., West, N. A., Ouyang, L., Yang, M., Weitzenkamp, D., James, K., Ciafaloni, E., ... & Muscular Dystrophy Surveillance, Research, and Tracking Network (MD STARnet) (2016). Corticosteroid Treatment and Growth Patterns in Ambulatory Males with Duchenne Muscular Dystrophy. *The Journal of pediatrics*, 173, 207–213.e3.

Landfeldt, E., Thompson, R., Sejersen, T., McMillan, H. J., Kirschner, J., & Lochmüller, H. (2020). Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *European journal of epidemiology*, 35(7), 643–653.

Lang P. J. (1979). Presidential address, 1978. A bio-informational theory of emotional imagery. *Psychophysiology*, 16(6), 495–512.

Lang, S. M., Shugh, S., Mazur, W., Sticka, J. J., Rattan, M. S., Jefferies, J. L., & Taylor, M. D. (2015). Myocardial Fibrosis and Left Ventricular Dysfunction in Duchenne Muscular Dystrophy Carriers Using Cardiac Magnetic Resonance Imaging. *Pediatric cardiology*, 36(7), 1495–1501.

Larson, C. M., & Henderson, R. C. (2000). Bone mineral density and fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of pediatric orthopedics*, 20(1), 71–74.

Lawther, J. D. (1968). The learning of skills. Englewood Cliffs, NJ: Prentice-Hall.

Lebel, D. E., Corston, J. A., McAdam, L. C., Biggar, W. D., & Alman, B. A. (2013). Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: long-term follow-up. *The Journal of bone and joint surgery. American volume*, 95(12), 1057–1061.

Lebon, F., Byblow, W. D., Collet, C., Guillot, A., & Stinear, C. M. (2012). The modulation of motor cortex excitability during motor imagery depends on imagery quality. *The European journal of neuroscience*, 35(2), 323–331.

Lebon, F., Collet, C., & Guillot, A. (2010). Benefits of motor imagery training on muscle strength. *Journal of strength and conditioning research*, 24(6), 1680–1687.

Lebon, F., Ruffino, C., Greenhouse, I., Labruna, L., Ivry, R. B., & Papaxanthis, C. (2019). The Neural Specificity of Movement Preparation During Actual and Imagined Movements. *Cerebral cortex (New York, N.Y. : 1991)*, 29(2), 689–700.

Lee, T., Takeshima, Y., Kusunoki, N., Awano, H., Yagi, M., Matsuo, M., & Iijima, K. (2014). Differences in carrier frequency between mothers of Duchenne and Becker muscular dystrophy patients. *Journal of human genetics*, 59(1), 46–50.

Lerario, A., Bonfiglio, S., Sormani, M., Tettamanti, A., Marktel, S., Napolitano, S., Previtali, S., ... & Torrente, Y. (2012). Quantitative muscle strength assessment in duchenne muscular dystrophy: longitudinal study and correlation with functional measures. *BMC neurology*, 12, 91.

Lindsay, A., Larson, A. A., Verma, M., Ervasti, J. M., & Lowe, D. A. (2019). Isometric resistance training increases strength and alters histopathology of dystrophin-deficient mouse skeletal muscle. *Journal of applied physiology (Bethesda, Md. : 1985)*, 126(2), 363–375.

Liu, H., Song, L. P., & Zhang, T. (2014). Mental practice combined with physical practice to enhance hand recovery in stroke patients. *Behavioural neurology*, 2014, 876416.

Ljubicic, V., Burt, M., & Jasmin, B. J. (2014). The therapeutic potential of skeletal muscle plasticity in Duchenne muscular dystrophy: phenotypic modifiers as pharmacologic targets. *FASEB journal : official publication of the Federation of American Societies for Experimental Biology*, 28(2), 548–568.

LoMauro, A., Romei, M., D'Angelo, M. G., & Aliverti, A. (2014). Determinants of cough efficiency in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric pulmonology*, 49(4), 357–365.

Lott, D. J., Taivassalo, T., Cooke, K. D., Park, H., Moslemi, Z., Batra, A., Forbes, S. C., ... & Vandenborne, K. (2021). Safety, feasibility, and efficacy of strengthening exercise in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 63(3), 320–326.

Lotze, M., & Cohen, L. G. (2006). Volition and imagery in neurorehabilitation. *Cognitive and behavioral neurology : official journal of the Society for Behavioral and Cognitive Neurology*, 19(3), 135–140.

Lotze, M., & Halsband, U. (2006). Motor imagery. *Journal of physiology, Paris*, 99(4-6), 386–395.

Lou J. S. (2012). Techniques in assessing fatigue in neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 23(1), 11–ix.

MacIntyre, T. E., Madan, C. R., Moran, A. P., Collet, C., & Guillot, A. (2018). Motor imagery, performance and motor rehabilitation. *Progress in brain research*, 240, 141–159.

Mackenzie, S. J., Nicolau, S., Connolly, A. M., & Mendell, J. R. (2021). Therapeutic Approaches for Duchenne Muscular Dystrophy: Old and New. *Seminars in pediatric neurology*, 37, 100877.

Maclaren, D. P., Gibson, H., Parry-Billings, M., & Edwards, R. H. (1989). A review of metabolic and physiological factors in fatigue. *Exercise and sport sciences reviews*, 17, 29–66.

Mah J. K. (2016). Current and emerging treatment strategies for Duchenne muscular dystrophy. *Neuropsychiatric disease and treatment*, 12, 1795–1807.

Mah, M. L., Cripe, L., Slawinski, M. K., Al-Zaidy, S. A., Camino, E., Lehman, K. J., Jackson, J. L., ... & Hor, K. N. (2020). Duchenne and Becker muscular dystrophy carriers: Evidence of cardiomyopathy by exercise and cardiac MRI testing. *International journal of cardiology*, 316, 257–265.

Maher, C., Crettenden, A., Evans, K., Thiessen, M., Toohey, M., Watson, A., & Dollman, J. (2015). Fatigue is a major issue for children and adolescents with physical disabilities. *Developmental medicine and child neurology*, 57(8), 742–747.

Malik, V., Rodino-Klapac, L. R., Viollet, L., Wall, C., King, W., Al-Dahhak, R., Lewis, S., ... & Mendell, J. R. (2010). Gentamicin-induced readthrough of stop codons in Duchenne muscular dystrophy. *Annals of neurology*, 67(6), 771–780.

Malouin, F., Belleville, S., Richards, C. L., Desrosiers, J., & Doyon, J. (2004). Working memory and mental practice outcomes after stroke. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 85(2), 177–183.

Malouin, F., Jackson, P. L., & Richards, C. L. (2013). Towards the integration of mental practice in rehabilitation programs. A critical review. *Frontiers in human neuroscience*, 7, 576.

Malouin, F., & Richards, C. L. (2010). Mental practice for relearning locomotor skills. *Physical therapy*, 90(2), 240–251.

Malouin, F., Richards, C. L., Durand, A., & Doyon, J. (2008). Reliability of mental chronometry for assessing motor imagery ability after stroke. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 89(2), 311–319.

Mann, C. J., Perdiguero, E., Kharraz, Y., Aguilar, S., Pessina, P., Serrano, A. L., & Muñoz-Cánoves, P. (2011). Aberrant repair and fibrosis development in skeletal muscle. *Skeletal muscle*, 1(1), 21.

Markert, C. D., Ambrosio, F., Call, J. A., & Grange, R. W. (2011). Exercise and Duchenne muscular dystrophy: toward evidence-based exercise prescription. *Muscle & nerve*, 43(4), 464–478.

Marshall, B., Wright, D. J., Holmes, P. S., Williams, J., & Wood, G. (2020). Combined action observation and motor imagery facilitates visuomotor adaptation in children with developmental coordination disorder. *Research in developmental disabilities*, 98, 103570.

Martini, R., Carter, M. J., Yoxon, E., Cumming, J., & Ste-Marie, D. M. (2016). Development and validation of the Movement Imagery Questionnaire for Children (MIQ-C). *Psychology of Sport and Exercise*, 22, 190–201.

Martini, J., Voos, M. C., Hukuda, M. E., Resende, M. B., & Caromano, F. A. (2014). Compensatory movements during functional activities in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 72(1), 5–11.

Mayhew, A., Cano, S., Scott, E., Eagle, M., Bushby, K., Muntoni, F., & North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease (2011). Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 53(6), 535–542.

Mayhew, A., Mazzone, E. S., Eagle, M., Duong, T., Ash, M., Decostre, V., Vandenhauwe, M., ... & Performance of the Upper Limb Working Group (2013). Development of the Performance of the Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 55(11), 1038–1045.

Mathieu, J., Boivin, H., Meunier, D., Gaudreault, M., & Bégin, P. (2001). Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology*, 56(3), 336–340.

Mazzone, E. S., Pane, M., Sormani, M. P., Scalise, R., Berardinelli, A., Messina, S., Torrente, Y., ... & Mercuri, E. (2013). 24 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PloS one*, 8(1), e52512.

McAdam, L. C., Mayo, A. L., Alman, B. A., & Biggar, W. D. (2012a). The Canadian experience with long-term deflazacort treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 31(1), 16–20.

McAdam, L. C., Rastogi, A., Macleod, K., & Douglas Biggar, W. (2012b). Fat Embolism Syndrome following minor trauma in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular disorders : NMD*, 22(12), 1035–1039.

McAvinue, L.P., & Robertson, I.H., 2008. Measuring motor imagery ability: a review. *Eur. J. Cogn. Psychol.* 20 (2), 232–251.

McCombe Waller, S., Harris-Love, M., Liu, W., & Whittall, J. (2006). Temporal coordination of the arms during bilateral simultaneous and sequential movements in patients with chronic hemiparesis. *Experimental brain research*, 168(3), 450–454.

McDonald, C. M., Abresch, R. T., Carter, G. T., Fowler, W. M., Jr, Johnson, E. R., Kilmer, D. D., & Sigford, B. J. (1995). Profiles of neuromuscular diseases. Duchenne muscular dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 74(5 Suppl), S70–S92.

McDonald, D. G., Kinali, M., Gallagher, A. C., Mercuri, E., Muntoni, F., Roper, H., Jardine, P., ... & Pike, M. G. (2002). Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 44(10), 695–698.

McDonald, C. M., Henricson, E. K., Abresch, R. T., Florence, J., Eagle, M., Gappmaier, E., Glanzman, A. M., ... & Peltz, S. W. (2013). The 6-minute walk test and other clinical endpoints in duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study. *Muscle & nerve*, 48(3), 357–368.

McNally, E. M., Kaltman, J. R., Benson, D. W., Canter, C. E., Cripe, L. H., Duan, D., Funder, J. D., ... & Parent Project Muscular Dystrophy (2015). Contemporary cardiac issues in Duchenne muscular dystrophy. Working Group of the National Heart, Lung, and Blood Institute in collaboration with Parent Project Muscular Dystrophy. *Circulation*, 131(18), 1590–1598.

Medeiros, M. O., Behrend, C., King, W., Sanders, J., Kissel, J., & Ciafaloni, E. (2013). Fat embolism syndrome in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 80(14), 1350–1352.

Mellies, U., Ragette, R., Schwake, C., Boehm, H., Voit, T., & Teschler, H. (2003). Daytime predictors of sleep disordered breathing in children and adolescents with neuromuscular disorders. *Neuromuscular disorders : NMD*, 13(2), 123–128.

Mendell, J. R., & Lloyd-Puryear, M. (2013). Report of MDA muscle disease symposium on newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 48(1), 21–26.

Mercuri, E., Bönnemann, C. G., & Muntoni, F. (2019). Muscular dystrophies. *Lancet (London, England)*, 394(10213), 2025–2038.

Mercuri, E., Coratti, G., Messina, S., Ricotti, V., Baranello, G., D'Amico, A., Pera, M. C., ... & Pane, M. (2016). Revised North Star Ambulatory Assessment for Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *PloS one*, 11(8), e0160195.

Mercuri, E., Muntoni, F., Osorio, A. N., Tulinius, M., Buccella, F., Morgenroth, L. P., Gordish-Dressman, H., ... & Desguerre, I., STRIDE, & CINRG Duchenne Natural History Investigators (2020). Safety and effectiveness of ataluren: comparison of results from the STRIDE Registry and CINRG DMD Natural History Study. *Journal of comparative effectiveness research*, 9(5), 341–360.

Merlini, L., Gennari, M., Malaspina, E., Cecconi, I., Armaroli, A., Gnudi, S., Talim, B., & Franzoni, E. (2012). Early corticosteroid treatment in 4 Duchenne muscular dystrophy patients: 14-year follow-up. *Muscle & nerve*, 45(6), 796–802.

Mentiplay, B. F., Perraton, L. G., Bower, K. J., Adair, B., Pua, Y. H., Williams, G. P., McGaw, R., & Clark, R. A. (2015). Assessment of Lower Limb Muscle Strength and Power Using Hand-Held and Fixed Dynamometry: A Reliability and Validity Study. *PloS one*, 10(10), e0140822.

Middleton, A., Fritz, S. L., & Lusardi, M. (2015). Walking speed: the functional vital sign. *Journal of aging and physical activity*, 23(2), 314–322.

Miller R. G. (2002). Role of fatigue in limiting physical activities in humans with neuromuscular diseases. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 81(11 Suppl), S99–S107.

Miller, M. D. (2017). A Retrospective Analysis: Injured Youth Athletes' Imagery Use During Rehabilitation, Master Thesis, Department of Kinesiology, University of Windsor, Canada, (Supervisor: Munroe-Chandler, Krista).

Milner A. D. (1986). Chronometric analysis in neuropsychology. *Neuropsychologia*, 24(1), 115–128.

Mizuguchi, N., & Kanosue, K. (2017). Changes in brain activity during action observation and motor imagery: Their relationship with motor learning. *Progress in brain research*, 234, 189–204.

Mizuguchi, N., Nakata, H., Uchida, Y., & Kanosue, K., (2012). Motor imagery and sport performance. *J. Phys. Fitness Sports Med.* 1 (1), 103–111.

Miura, P., & Jasmin, B. J. (2006). Utrophin upregulation for treating Duchenne or Becker muscular dystrophy: how close are we?. *Trends in molecular medicine*, 12(3), 122–129.

Molina, M., Tijus, C., & Jouen, F. (2008). The emergence of motor imagery in children. *Journal of experimental child psychology*, 99(3), 196–209.

Morris, T., Spittle, M., & Watt, A. P. (2005). *Imagery in sport*. Champaign, IL: Human Kinetics.

Moxley, R. T., 3rd, Pandya, S., Cialfaloni, E., Fox, D. J., & Campbell, K. (2010). Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management. *Journal of child neurology*, 25(9), 1116–1129.

Muehlbauer, T., Gollhofer, A., & Granacher, U. (2015). Associations Between Measures of Balance and Lower-Extremity Muscle Strength/Power in Healthy Individuals Across the Lifespan: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Sports medicine (Auckland, N.Z.)*, 45(12), 1671–1692.

Mulder T. (2007). Motor imagery and action observation: cognitive tools for rehabilitation. *Journal of neural transmission (Vienna, Austria : 1996)*, 114(10), 1265–1278.

Mulder, T., Zijlstra, S., Zijlstra, W., & Hochstenbach, J. (2004). The role of motor imagery in learning a totally novel movement. *Experimental brain research*, 154(2), 211–217.

Munroe, K. J., Giacobbi, P. R., Jr., Hall, C. R., & Weinberg, R. (2000). The four W's of imagery use: Where, when, why, and what. *The Sport Psychologist*, 14, 119–137.

Muntoni, F., Torelli, S., & Ferlini, A. (2003). Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *The Lancet. Neurology*, 2(12), 731–740.

Munzert, J., Lorey, B., & Zentgraf, K. (2009). Cognitive motor processes: the role of motor imagery in the study of motor representations. *Brain research reviews*, 60(2), 306–326.

Munzert, J., Zentgraf, K., Stark, R., & Vaitl, D. (2008). Neural activation in cognitive motor processes: comparing motor imagery and observation of gymnastic movements. *Experimental brain research*, 188(3), 437–444.

Murphy, S., Nordin, S. M., & Cumming, J. (2008). Imagery in sport, exercise and dance. In T. Horn (Ed.), *Advances in sport and exercise psychology* (3rd ed., pp. 297–324). Champaign, IL: Human Kinetics.

Mutlu, A., Alkan, H., Firat, T., Karaduman, A. A., & Yilmaz, O. T. (2018). How do physical capacity, fatigue and performance differ in children with duchenne muscular dystrophy compared with their healthy peers?. *Neurosciences (Riyadh, Saudi Arabia)*, 23(1), 39–45.

Naidoo, M., & Anthony, K. (2020). Dystrophin Dp71 and the Neuropathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy. *Molecular neurobiology*, 57(3), 1748–1767.

Nascimento Osorio, A., Medina Cantillo, J., Camacho Salas, A., Madruga Garrido, M., & Vilchez Padilla, J. J. (2019). Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurologia*, 34(7), 469–481.

Nigro, G., Comi, L. I., Politano, L., & Bain, R. J. (1990). The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *International journal of cardiology*, 26(3), 271–277.

Niks, E. H., & Aartsma-Rus, A. (2017). Exon skipping: a first in class strategy for Duchenne muscular dystrophy. *Expert opinion on biological therapy*, 17(2), 225–236.

Nilsen, D. M., Gillen, G., & Gordon, A. M. (2010). Use of mental practice to improve upper-limb recovery after stroke: a systematic review. *The American journal of occupational therapy : official publication of the American Occupational Therapy Association*, 64(5), 695–708.

Novacheck, T. F., Stout, J. L., & Tervo, R. (2000). Reliability and validity of the Gillette Functional Assessment Questionnaire as an outcome measure in children with walking disabilities. *Journal of pediatric orthopedics*, 20(1), 75–81.

Novak, A. C., & Brouwer, B. (2011). Sagittal and frontal lower limb joint moments during stair ascent and descent in young and older adults. *Gait & posture*, 33(1), 54–60.

Nutini, M., Karczewski, M., & Capoor, J. (2009). Fatigue in children with neurologic impairments. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 20(2), 339–346.

Ogura, Y., Tajrishi, M. M., Sato, S., Hindi, S. M., & Kumar, A. (2014). Therapeutic potential of matrix metalloproteinases in Duchenne muscular dystrophy. *Frontiers in cell and developmental biology*, 2, 11.

Oğuz, S. (2019). Kardiyak Problemi olan Nörolojik Hastalarda Kardiyak Rehabilitasyon. İçinde: Kardiyak Rehabilitasyon. Harutoğlu, H. (ed.), Ankara: Hipokrat Kitabevi, s: 241-250

Ohlendieck, K., & Swandulla, D. (2021). Complexity of skeletal muscle degeneration: multi-systems pathophysiology and organ crosstalk in dystrophinopathy. *Pflugers Archiv : European journal of physiology*, 473(12), 1813–1839.

Olsson, C. J., Jonsson, B., & Nyberg, L. (2008). Learning by doing and learning by thinking: an FMRI study of combining motor and mental training. *Frontiers in human neuroscience*, 2, 5.

Ono, Y., Wada, K., Kurata, M., & Seki, N. (2018). Enhancement of motor-imagery ability via combined action observation and motor-imagery training with proprioceptive neurofeedback. *Neuropsychologia*, 114, 134–142.

Oostra, K. M., Oomen, A., Vanderstraeten, G., & Vingerhoets, G. (2015). Influence of motor imagery training on gait rehabilitation in sub-acute stroke: A randomized controlled trial. *Journal of rehabilitation medicine*, 47(3), 204–209.

Otman, A.S., & Köse, N. (2019) Kas Kuvveti ve Değerlendirme Yöntemleri. İçinde: Tedavi Hareketlerinde Temel Değerlendirme Prensipleri. Otman, A.S., Köse, N. (eds.), Ankara, Hipokrat Kitabevi, s:117-150.

Özyılmaz, S. (2019). Nöromusküler Hastalıklarda Pulmoner Rehabilitasyon. İçinde: Pulmoner Rehabilitasyon. Harutoğlu, H. (ed.), Ankara: Hipokrat Kitabevi, s:327-335.

Page, S. J., Szaflarski, J. P., Eliassen, J. C., Pan, H., & Cramer, S. C. (2009). Cortical plasticity following motor skill learning during mental practice in stroke. *Neurorehabilitation and neural repair*, 23(4), 382–388.

Paivio, A. (1985). Cognitive and motivational functions of imagery in human performance. *Canadian Journal of Applied Sport Sciences*, 10, 22-28.

Pane, M., Lombardo, M. E., Alfieri, P., D'Amico, A., Bianco, F., Vasco, G., Piccini, G., ... & Mercuri, E. (2012). Attention deficit hyperactivity disorder and cognitive function in Duchenne muscular dystrophy: phenotype-genotype correlation. *The Journal of pediatrics*, 161(4), 705–9.e1.

Pane, M., Mazzone, E. S., Sivo, S., Sormani, M. P., Messina, S., D'Amico, A., Carlesi, A., ... & Mercuri, E. (2014). Long term natural history data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy: 36-month changes. *PloS one*, 9(10), e108205.

Panepinto, J. A., Torres, S., Bendo, C. B., McCavit, T. L., Dinu, B., Sherman-Bien, S., Bemrich-Stolz, C., & Varni, J. W. (2014). PedsQL™ Multidimensional Fatigue Scale in sickle cell disease: feasibility, reliability, and validity. *Pediatric blood & cancer*, 61(1), 171–177.

Pangalila, R. F., van den Bos, G. A., Bartels, B., Bergen, M., Stam, H. J., & Roebroek, M. E. (2015). Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 96(7), 1242–1247.

Paolucci, T., Cardarola, A., Colonnelli, P., Ferracuti, G., Gonnella, R., Murgia, M., Santilli, V., ... & Mangone, M. (2020). Give me a kiss! An integrative rehabilitative training program with motor imagery and mirror therapy for recovery of facial palsy. *European journal of physical and rehabilitation medicine*, 56(1), 58–67.

Papaxanthis, C., Pozzo, T., Kasprinski, R., & Berthoz, A. (2003). Comparison of actual and imagined execution of whole-body movements after a long exposure to microgravity. *Neuroscience letters*, 339(1), 41–44.

Parisi, L., Di Filippo, T., Glorioso, P., La Grutta, S., Epifanio, M. S., & Roccella, M. (2018). Autism spectrum disorders in children affected by Duchenne muscular dystrophy. *Minerva pediatrica*, 70(3), 233–239.

Pascual-Leone, A., Nguyet, D., Cohen, L. G., Brasil-Neto, J. P., Cammarota, A., & Hallett, M. (1995). Modulation of muscle responses evoked by transcranial magnetic stimulation during the acquisition of new fine motor skills. *Journal of neurophysiology*, 74(3), 1037–1045.

Passamano, L., Taglia, A., Palladino, A., Viggiano, E., D'Ambrosio, P., Scutifero, M., Rosaria Cecio, M., ... & Politano, L. (2012). Improvement of survival in Duchenne Muscular Dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 31(2), 121–125.

Pegoraro, V., Cudia, P., Baba, A., & Angelini, C. (2020). MyomiRNAs and myostatin as physical rehabilitation biomarkers for myotonic dystrophy. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 41(10), 2953–2960.

Pettygrove, S., Lu, Z., Andrews, J. G., Meaney, F. J., Sheehan, D. W., Price, E. T., Fox, D. J., ... & Cunniff, C. (2014). Sibling concordance for clinical features of Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Muscle & nerve*, 49(6), 814–821.

Phillips, M. F., Quinlivan, R. C., Edwards, R. H., & Calverley, P. M. (2001). Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 164(12), 2191–2194.

Pieterse, A. J., Luttikhoud, T. B., de Laat, K., Bloem, B. R., van Engelen, B. G., & Munneke, M. (2006). Falls in patients with neuromuscular disorders. *Journal of the neurological sciences*, 251(1-2), 87–90.

Podsiadlo, D., & Richardson, S. (1991). The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *Journal of the American Geriatrics Society*, 39(2), 142–148.

Porro, C. A., Francescato, M. P., Cettolo, V., Diamond, M. E., Baraldi, P., Zuiani, C., Bazzocchi, M., & di Prampero, P. E. (1996). Primary motor and sensory cortex activation during motor performance and motor imagery: a functional magnetic resonance imaging study. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 16(23), 7688–7698.

Powell, P. A., & Carlton, J. (2023). A comprehensive qualitative framework for health-related quality of life in Duchenne muscular dystrophy. *Quality of life research : an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation*, 32(1), 225–236.

Quinlivan R. (2014). Early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy is essential to improve long term outcomes. *Archives of disease in childhood*, 99(12), 1061.

Quinton M.L., Cumming J., Gray R., Geeson J.R., Cooper A., Crowley H., & Williams S.E. (2014). A PETTLEP Imagery Intervention with Young Athletes. *J. Imag. Res. Sport Phys. Act.*;9

Ramli, A. A., Liu, X., Berndt, K., Goude, E., Hou, J., Kaethler, L. B., Liu, R., ... & Henricson, E. K. (2024). Gait Characterization in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) Using a Single-Sensor Accelerometer: Classical Machine Learning and Deep Learning Approaches. *Sensors (Basel, Switzerland)*, 24(4), 1123.

Randhawa, B., Harris, S., & Boyd, L. A. (2010). The Kinesthetic and Visual Imagery Questionnaire is a reliable tool for individuals with Parkinson disease. *Journal of neurologic physical therapy : JNPT*, 34(3), 161–167.

Ranganathan, V. K., Siemionow, V., Liu, J. Z., Sahgal, V., & Yue, G. H. (2004). From mental power to muscle power--gaining strength by using the mind. *Neuropsychologia*, 42(7), 944–956.

Reeves, N. D., Spanjaard, M., Mohagheghi, A. A., Baltzopoulos, V., & Maganaris, C. N. (2008). The demands of stair descent relative to maximum capacities in elderly and young adults. *Journal of electromyography and kinesiology : official journal of the International Society of Electrophysiological Kinesiology*, 18(2), 218–227.

Richardson A. (1967). Mental practice: a review and discussion. II. *Research quarterly*, 38(2), 263–273.

Ricotti, V., Mandy, W. P., Scoto, M., Pane, M., Deconinck, N., Messina, S., Mercuri, E., ... & Muntoni, F. (2016a). Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Developmental medicine and child neurology*, 58(1), 77–84.

Ricotti, V., Ridout, D. A., Pane, M., Main, M., Mayhew, A., Mercuri, E., Manzur, A. Y., ... & UK NorthStar Clinical Network (2016b). The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the

design of clinical trials. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 87(2), 149–155.

Romano, A., Favetta, M., Schirinzi, T., Summa, S., Minosse, S., D'Amico, A., Catteruccia, M., ... & Vasco, G. (2019). Evaluation of gait in Duchenne Muscular Dystrophy: Relation of 3D gait analysis to clinical assessment. *Neuromuscular disorders : NMD*, 29(12), 920–929.

Roederer, J.G. (1979). *Introduction to the physics and psychophysics of music*. New York: Springer.

Ropars, J., Lempereur, M., Vuillerot, C., Tiffreau, V., Peudenier, S., Cuisset, J. M., Pereon, Y., ... & Brochard, S. (2016). Muscle Activation during Gait in Children with Duchenne Muscular Dystrophy. *PloS one*, 11(9), e0161938.

Roure, R., Collet, C., Deschaumes-Molinaro, C., Delhomme, G., Dittmar, A., & Vernet-Maury, E. (1999). Imagery quality estimated by autonomic response is correlated to sporting performance enhancement. *Physiology & behavior*, 66(1), 63–72.

Rossignol, S., & Melvill-Jones, G. (1976). Audio-spinal influences in man studied by the H-reflex and its possible role in rhythmic movement synchronized to sound . *Electroenceph Clin Neurophysiol*; 41: 83-92.

Ryder, S., Leadley, R. M., Armstrong, N., Westwood, M., de Kock, S., Butt, T., Jain, M., & Kleijnen, J. (2017). The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet journal of rare diseases*, 12(1), 79.

Sackett, R. S. (1935). The relationship between the amount of symbolic rehearsal and retention of a maze habit. *Journal of General Psychology*, 13, 113-128.

Safranek, M.G., Koshland, G.F., & Raymond, G. (1982). Effect of auditory rhythm on muscle activity . *Phys Ther*; 62: 161-68.

Saito, T., Kawai, M., Kimura, E., Ogata, K., Takahashi, T., Kobayashi, M., Takada, H., ... & Sakoda, S. (2017). Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan. *Neuromuscular disorders : NMD*, 27(2), 107–114.

Sansović, I., Barišić, I., & Dumić, K. (2013). Improved detection of deletions and duplications in the DMD gene using the multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) method. *Biochemical genetics*, 51(3-4), 189–201.

Sarrazin, E., von der Hagen, M., Schara, U., von Au, K., & Kaindl, A. M. (2014). Growth and psychomotor development of patients with Duchenne muscular

dystrophy. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 18(1), 38–44.

Savaş, D., & Şimşek, T. T. (2023). Functional level and its relationship to upper extremity function, pain, and muscle stiffness in children with Duchenne muscular dystrophy. *Irish journal of medical science*, 192(4), 1867–1873.

Schmidt, R.A. (1982). Motor control and learning: A behavioral emphasis. Champaign, IL: Human Kinetics.

Schoenfeld, B. J., Ogborn, D., & Krieger, J. W. (2017). Dose-response relationship between weekly resistance training volume and increases in muscle mass: A systematic review and meta-analysis. *Journal of sports sciences*, 35(11), 1073–1082.

Scott, M. W., Emerson, J. R., Dixon, J., Tayler, M. A., & Eaves, D. L. (2020). Motor imagery during action observation enhances imitation of everyday rhythmical actions in children with and without developmental coordination disorder. *Human movement science*, 71, 102620.

Scott, M. W., Wood, G., Holmes, P. S., Marshall, B., Williams, J., & Wright, D. J. (2023). Combined action observation and motor imagery improves learning of activities of daily living in children with Developmental Coordination Disorder. *PloS one*, 18(5), e0284086.

Seebacher, B., Kuisma, R., Glynn, A., & Berger, T. (2019). Effects and mechanisms of differently cued and non-cued motor imagery in people with multiple sclerosis: A randomised controlled trial. *Multiple sclerosis (Houndmills, Basingstoke, England)*, 25(12), 1593–1604.

Segal, L. S., Odgers, R., Carpentieri, D., & Shrader, M. W. (2016). Back pain in Duchenne muscular dystrophy: steroids are not always the culprit. *Journal of pediatric orthopedics. Part B*, 25(1), 81–85.

Seyhan, K., Çankaya, Ö., Tarsuslu Şimşek, T., & Günel, M. (2018). Serebral Palsili Çocuklarda Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketinin Gözlemci İçi Güvenirlilik ve Geçerliğinin Araştırılması. *Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi (Online)*. 29(3): 73-78.

Sharma, N., & Baron, J. C. (2013). Does motor imagery share neural networks with executed movement: a multivariate fMRI analysis. *Frontiers in human neuroscience*, 7, 564.

Sharma, N., Pomeroy, V. M., & Baron, J. C. (2006). Motor imagery: a backdoor to the motor system after stroke?. *Stroke*, 37(7), 1941–1952.

Sheahan, H. R., Ingram, J. N., Žalalytė, G. M., & Wolpert, D. M. (2018). Imagery of movements immediately following performance allows learning of motor skills that interfere. *Scientific reports*, 8(1), 14330.

Sherief, A. E. A. A., Abd ElAziz, H. G., & Ali, M. S. (2021). Efficacy of two intervention approaches on functional walking capacity and balance in children with Duchene muscular dystrophy. *Journal of musculoskeletal & neuronal interactions*, 21(3), 343–350.

Shimizu-Motohashi, Y., Miyatake, S., Komaki, H., Takeda, S., & Aoki, Y. (2016). Recent advances in innovative therapeutic approaches for Duchenne muscular dystrophy: from discovery to clinical trials. *American journal of translational research*, 8(6), 2471–2489.

Sienko Thomas, S., Buckon, C. E., Nicorici, A., Bagley, A., McDonald, C. M., & Sussman, M. D. (2010). Classification of the gait patterns of boys with Duchenne muscular dystrophy and their relationship to function. *Journal of child neurology*, 25(9), 1103–1109.

Silva, S., Borges, L. R., Santiago, L., Lucena, L., Lindquist, A. R., & Ribeiro, T. (2020). Motor imagery for gait rehabilitation after stroke. *The Cochrane database of systematic reviews*, 9(9), CD013019.

Sirigu, A., Duhamel, J. R., Cohen, L., Pillon, B., Dubois, B., & Agid, Y. (1996). The mental representation of hand movements after parietal cortex damage. *Science (New York, N.Y.)*, 273(5281), 1564–1568.

Skalsky, A. J., & McDonald, C. M. (2012). Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 23(3), 675–687.

Skoura, X., Vinter, A., & Papaxanthis, C. (2009). Mentally simulated motor actions in children. *Developmental neuropsychology*, 34(3), 356–367.

Slimani, M., Tod, D., Chaabene, H., Miarka, B., & Chamari, K. (2016). Effects of Mental Imagery on Muscular Strength in Healthy and Patient Participants: A Systematic Review. *Journal of sports science & medicine*, 15(3), 434–450.

Smits-Engelsman, B. C., & Wilson, P. H. (2013). Age-related changes in motor imagery from early childhood to adulthood: probing the internal representation of speed-accuracy trade-offs. *Human movement science*, 32(5), 1151–1162.

Souto, D. O., Cruz, T. K. F., Coutinho, K., Julio-Costa, A., Fontes, P. L. B., & Haase, V. G. (2020a). Effect of motor imagery combined with physical practice on upper limb rehabilitation in children with hemiplegic cerebral palsy. *NeuroRehabilitation*, 46(1), 53–63.

Souto, D. O., Cruz, T. K. F., Fontes, P. L. B., Batista, R. C., & Haase, V. G. (2020b). Motor Imagery Development in Children: Changes in Speed and Accuracy With Increasing Age. *Frontiers in pediatrics*, 8, 100.

Spruijt, S., van der Kamp, J., & Steenbergen, B. (2015a). Current insights in the development of children's motor imagery ability. *Frontiers in psychology*, 6, 787.

Spruijt, S., van der Kamp, J., & Steenbergen, B. (2015b). The ability of 6- to 8-year-old children to use motor imagery in a goal-directed pointing task. *Journal of experimental child psychology*, 139, 221–233.

Stevens, J. A., & Stoykov, M. E. (2003). Using motor imagery in the rehabilitation of hemiparesis. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 84(7), 1090–1092.

Stinear, C. M., & Byblow, W. D. (2003). Motor imagery of phasic thumb abduction temporally and spatially modulates corticospinal excitability. *Clinical neurophysiology : official journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*, 114(5), 909–914.

Stinear, C. M., Byblow, W. D., Steyvers, M., Levin, O., & Swinnen, S. P. (2006). Kinesthetic, but not visual, motor imagery modulates corticomotor excitability. *Experimental brain research*, 168(1-2), 157–164.

Strehle, E. M., & Straub, V. (2015). Recent advances in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Archives of disease in childhood*, 100(12), 1173–1177.

Stuberg, W.A. (2012). Muscular Dystrophy and Spinal Muscular ATrophy. In: Physical therapy for children. Campbell, S.K., Palisano, R.J., Orlin, M.N. (Eds). Elsevier Saunders, St Louis, MO, pp: 353-384.

Suinn, R. M. (1984). Visual motor behavior rehearsal: The basic technique. *Scandinavian Journal of Behavior Therapy*, 13, 131-142.

Suk, K. S., Lee, B. H., Lee, H. M., Moon, S. H., Choi, Y. C., Shin, D. E., ... & Kim, H. S. (2014). Functional outcomes in Duchenne muscular dystrophy scoliosis: comparison of the differences between surgical and nonsurgical treatment. *The Journal of bone and joint surgery. American volume*, 96(5), 409–415.

Sun, C., Shen, L., Zhang, Z., & Xie, X. (2020). Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. *Genes*, 11(8), 837.

Suslov, V. M., Lieberman, L. N., Carlier, P. G., Ponomarenko, G. N., Ivanov, D. O., Rudenko, D. I., Suslova, G. A., & Adulas, E. I. (2023). Efficacy and safety of hydrokinesitherapy in patients with dystrophinopathy. *Frontiers in neurology*, 14, 1230770.

Sussman M. (2002). Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, 10(2), 138–151.

Sutherland, D. H., Olshen, R., Cooper, L., Wyatt, M., Leach, J., Mubarak, S., & Schultz, P. (1981). The pathomechanics of gait in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 23(1), 3–22.

Szeinberg, A., Tabachnik, E., Rashed, N., McLaughlin, F. J., England, S., Bryan, C. A., & Levison, H. (1988). Cough capacity in patients with muscular dystrophy. *Chest*, 94(6), 1232–1235.

Taguchi, A., Hamada, K., Shiozuka, M., Kobayashi, M., Murakami, S., Takayama, K., Taniguchi, A., ... & Hayashi, Y. (2017). Structure-Activity Relationship Study of Leucyl-3-*epi*-deoxynegamycin for Potent Premature Termination Codon Readthrough. *ACS medicinal chemistry letters*, 8(10), 1060–1065.

Takaso, M., Nakazawa, T., Imura, T., Okada, T., Fukushima, K., Ueno, M., Takahira, N., ... & Sakagami, H. (2010). Surgical management of severe scoliosis with high risk pulmonary dysfunction in Duchenne muscular dystrophy: patient function, quality of life and satisfaction. *International orthopaedics*, 34(5), 695–702.

Takazono, P.S., & Teixeira, L.A. (2018). Efeito da associação de prática imagética e física na aprendizagem motora em crianças. *Braz. J. Kinanthropometry Hum. Perform.* 20, 363–372.

Taube, W., Mouthon, M., Leukel, C., Hoogewoud, H. M., Annoni, J. M., & Keller, M. (2015). Brain activity during observation and motor imagery of different balance tasks: an fMRI study. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior*, 64, 102–114.

Taylor, P. J., Betts, G. A., Maroulis, S., Gilissen, C., Pedersen, R. L., Mowat, D. R., Johnston, H. M., & Buckley, M. F. (2010). Dystrophin gene mutation location and the risk of cognitive impairment in Duchenne muscular dystrophy. *PloS one*, 5(1), e8803.

Tedesco F. S. (2015). Human artificial chromosomes for Duchenne muscular dystrophy and beyond: challenges and hopes. *Chromosome research : an international journal on the molecular, supramolecular and evolutionary aspects of chromosome biology*, 23(1), 135–141.

Thangarajh, M., Elfring, G. L., & Trifillis, P. (2020). Longitudinal Evaluation of Working Memory in Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of clinical medicine*, 9(9), 2940.

Thaut, M. (1988). Rhythmic intervention techniques in music therapy with gross motor dysfunctions. *Arts Psychother*; 15: 127-37.

Thaut, M.H. (2005). Rhythm, music and the brain: Scientific foundations and clinical applications. Abingdon: Routledge.

Thomschewski, A., Ströhlein, A., Langthaler, P. B., Schmid, E., Potthoff, J., Höller, P., Leis, S., ... & Höller, Y. (2017). Imagine There Is No Plegia. Mental Motor Imagery Difficulties in Patients with Traumatic Spinal Cord Injury. *Frontiers in neuroscience*, 11, 689.

Tidball, J. G., & Villalta, S. A. (2010). Regulatory interactions between muscle and the immune system during muscle regeneration. *American journal of physiology. Regulatory, integrative and comparative physiology*, 298(5), R1173–R1187.

Tod, D., Edwards, C., McGuigan, M., & Lovell, G. (2015). A Systematic Review of the Effect of Cognitive Strategies on Strength Performance. *Sports medicine (Auckland, N.Z.)*, 45(11), 1589–1602.

Tzeng, A. C., & Bach, J. R. (2000). Prevention of pulmonary morbidity for patients with neuromuscular disease. *Chest*, 118(5), 1390–1396.

Uneri, O. S., Agaoglu, B., Coskun, A., & Memik, N. C. (2008). Validity and reliability of Pediatric Quality of Life Inventory for 2- to 4-year-old and 5- to 7-year-old Turkish children. *Quality of life research : an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation*, 17(2), 307–315.

Vandekerckhove, I., Van den Hauwe, M., De Beukelaer, N., Stoop, E., Goudriaan, M., Delporte, M., Molenberghs, G., ... & Desloovere, K. (2022). Longitudinal Alterations in Gait Features in Growing Children With Duchenne Muscular Dystrophy. *Frontiers in human neuroscience*, 16, 861136.

van Dommelen, P., van Dijk, O., de Wilde, J. A., & Verkerk, P. H. (2020). Early developmental milestones in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 62(10), 1198–1204.

van Ruiten, H. J., Straub, V., Bushby, K., & Guglieri, M. (2014). Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: a retrospective case note review. *Archives of disease in childhood*, 99(12), 1074–1077.

Verreydt, I., Vandekerckhove, I., Stoop, E., Peeters, N., van Tittelboom, V., Van de Walle, P., Van den Hauwe, M., ... & Desloovere, K. (2022). Instrumented strength assessment in typically developing children and children with a neural or neuromuscular disorder: A reliability, validity and responsiveness study. *Frontiers in physiology*, 13, 855222.

Verschuren, O., Ketelaar, M., Takken, T., Van Brussel, M., Helders, P. J., & Gorter, J. W. (2008). Reliability of hand-held dynamometry and functional strength tests for the lower extremity in children with Cerebral Palsy. *Disability and rehabilitation*, 30(18), 1358–1366.

Vignos, P. J., Jr, Spencer, G. E., Jr, & Archibald, K. C. (1963). Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA*, 184, 89–96.

Vignos, P. J., Jr, & Watkins, M. P. (1966). The effect of exercise in muscular dystrophy. *JAMA*, 197(11), 843–848.

Vill, K., Ille, L., Schroeder, S. A., Blaschek, A., & Müller-Felber, W. (2015). Six-minute walk test versus two-minute walk test in children with Duchenne muscular dystrophy: Is more time more information?. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 19(6), 640–646.

Villanova, M., & Kazibwe, S. (2017). New Survival Target for Duchenne Muscular Dystrophy. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 96(2), e28–e30.

Verma, R., Arya, K. N., Garg, R. K., & Singh, T. (2011). Task-oriented circuit class training program with motor imagery for gait rehabilitation in poststroke patients: a randomized controlled trial. *Topics in stroke rehabilitation*, 18 Suppl 1, 620–632.

Vingerhoets, G., de Lange, F. P., Vandemaele, P., Deblaere, K., & Achten, E. (2002). Motor imagery in mental rotation: an fMRI study. *NeuroImage*, 17(3), 1623–1633.

Voet, N. B., van der Kooi, E. L., van Engelen, B. G., & Geurts, A. C. (2019). Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *The Cochrane database of systematic reviews*, 12(12), CD003907.

Wakefield, C., & Smith, D. (2012). Perfecting Practice: Applying the PETTLEP Model of Motor Imagery. *Journal of Sport Psychology in Action*, 3:1-11.

Waldrop, M. A., & Flanigan, K. M. (2019). Update in Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Current opinion in neurology*, 32(5), 722–727.

Wang, L., Zheng, W. M., Liang, T. F., Yang, Y. H., Yang, B. N., Chen, X., Chen, Q., ... & Chen, N. (2023). Brain Activation Evoked by Motor Imagery in Pediatric Patients with Complete Spinal Cord Injury. *AJNR. American journal of neuroradiology*, 44(5), 611–617.

Wang, T. H., Liao, H. F., & Peng, Y. C. (2012). Reliability and validity of the five-repetition sit-to-stand test for children with cerebral palsy. *Clinical rehabilitation*, 26(7), 664–671.

Wei, Y., Speechley, K. N., Zou, G., & Campbell, C. (2016). Factors Associated With Health-Related Quality of Life in Children With Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of child neurology*, 31(7), 879–886.

Westcott, S. L., Lowes, L. P., & Richardson, P. K. (1997). Evaluation of postural stability in children: current theories and assessment tools. *Physical therapy*, 77(6), 629–645.

Williams, S. E., Guillot, A., Di Rienzo, F., & Cumming, J. (2015). Comparing self-report and mental chronometry measures of motor imagery ability. *European journal of sport science*, 15(8), 703–711.

Williams, J., Pearce, A. J., Loporto, M., Morris, T., & Holmes, P. S. (2012). The relationship between corticospinal excitability during motor imagery and motor imagery ability. *Behavioural brain research*, 226(2), 369–375.

Wilson, P.H., Thomas, P.R., & Maruff, P. (2002) Motor Imagery Training Ameliorates Motor Clumsiness in Children. *J. Child Neurol.*;17:491–498.

Wingeier, K., Giger, E., Strozzi, S., Kreis, R., Joncourt, F., Conrad, B., Gallati, S., & Steinlin, M. (2011). Neuropsychological impairments and the impact of dystrophin mutations on general cognitive functioning of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of clinical neuroscience : official journal of the Neurosurgical Society of Australasia*, 18(1), 90–95.

Witherspoon, J. W., Vasavada, R., Logaraj, R. H., Waite, M., Collins, J., Shieh, C., Meilleur, K., ... & Jain, M. (2019). Two-minute versus 6-minute walk distances during 6-minute walk test in neuromuscular disease: Is the 2-minute walk test an effective alternative to a 6-minute walk test?. *European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 23(1), 165–170.

Wolpert D. M. (1997). Computational approaches to motor control. *Trends in cognitive sciences*, 1(6), 209–216.

Wuyam, B., Moosavi, S. H., Decety, J., Adams, L., Lansing, R. W., & Guz, A. (1995). Imagination of dynamic exercise produced ventilatory responses which were more apparent in competitive sportsmen. *The Journal of physiology*, 482 (Pt 3)(Pt 3), 713–724.

Yancy, C. W., Jessup, M., Bozkurt, B., Butler, J., Casey, D. E., Jr, Drazner, M. H., Fonarow, G. C., ... & American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (2013). 2013 ACCF/AHA guideline for the management of heart failure: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on practice guidelines. *Circulation*, 128(16), e240–e327.

Yang, Y. J., Jeon, E. J., Kim, J. S., & Chung, C. K. (2021). Characterization of kinesthetic motor imagery compared with visual motor imageries. *Scientific reports*, 11(1), 3751.

Yang, H., & Ogawa, K. (2022). Decoding of Motor Imagery Involving Whole-body Coordination. *Neuroscience*, 501, 131–142.

Yao, W. X., Ranganathan, V. K., Allexandre, D., Siemionow, V., & Yue, G. H. (2013). Kinesthetic imagery training of forceful muscle contractions increases brain signal and muscle strength. *Frontiers in human neuroscience*, 7, 561.

Yılmaz, Ö., Aydın, G., Bulut, N., Güneş, G.Y., Alemdaroğlu, İ., & Karaduman, A. (2018), Nöromusküler Hastalıklarda Yürüyüş Bozuklukları ve Rehabilitasyonu. İçinde: Yürüyüş. Erbahçeci F., Bayramlar K., (eds.), Ankara: Hipokrat Kitabevi, s: 321-331.

Yiu, E. M., & Kornberg, A. J. (2015). Duchenne muscular dystrophy. *Journal of paediatrics and child health*, 51(8), 759–764.

Yoon, J. A., Park, H. E., Kim, J., Son, J., & Shin, Y. B. (2022). Corticosteroid use and bone health management for Duchenne muscular dystrophy in South Korea. *Scientific reports*, 12(1), 11300.

Yue, G., & Cole, K. J. (1992). Strength increases from the motor program: comparison of training with maximal voluntary and imagined muscle contractions. *Journal of neurophysiology*, 67(5), 1114–1123.

Zebracki, K., & Drotar, D. (2008). Pain and activity limitations in children with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology*, 50(7), 546–552.

Zhang, H., Xu, L., Wang, S., Xie, B., Guo, J., Long, Z., & Yao, L. (2011). Behavioral improvements and brain functional alterations by motor imagery training. *Brain research*, 1407, 38–46.

Zhong, J., Xie, Y., Bhandari, V., Chen, G., Dang, Y., Liao, H., ... & Lan, D. (2019). Clinical and genetic characteristics of female dystrophinopathy carriers. *Molecular medicine reports*, 19(4), 3035–3044.

7. EKLER

Ek 1. Kurum İzin Yazısı







Ek 2. Araştırma Amaçlı Çalışma için Çocuk Rıza Formu

ARAŞTIRMA AMAÇLI ÇALIŞMA İÇİN ÇOCUK RIZA FORMU

Sevgili Çocuklar,

Benim adım Uzman Fizyoterapist Gülsena Utku Umut. Senin gibi Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklarla bir araştırma yapıyoruz. Amacımız, fizyoterapi ve rehabilitasyon programının, sizlerin yürüme becerileriniz ve çeşitli aktiviteleriniz sırasında dengeyi ne kadar geliştirdiğini araştırmaktır. Araştırma ile yeni bilgiler öğreneceğiz. Bu araştırmaya katılmanı öneriyoruz.

Araştırmayı ben ve Prof. Dr. Arzu Razak Özdiñler birlikte yapıyoruz. Bu çalışmaya katılacak olursan senin yürüyüşünü ve dengeni belirlemek için ölçümler yapacağız. Bu ölçümleri yaparken senden belirli hareketleri yapmanı isteyeceğiz. Düşme korkunu, yorgunluğunu ve yaşam kaliteni belirlemek için ise sana çeşitli sorular soracağız. Tüm değerlendirmeleri yaklaşık 1 saat içerisinde tamamlayacağız.

Bu araştırmanın sonuçları senin gibi Duchenne Musküler Distrofi’li çocuklar için yararlı bilgiler sağlayacaktır. Bu araştırmanın sonuçlarını başka fizyoterapistlere de söyleyeceğiz, sonuçları bildireceğiz ama senin adını söylemeyeceğiz.

Bu araştırmaya katılıp katılmamak için karar vermeden önce anne ve baban ile konuşup onlara danışmalısın. Onlara da bu araştırmadan bahsedip onaylarını/izinlerini alacağız. Anne ve baban tamam deseler bile sen kabul etmeyebilirsin. Bu araştırmaya katılmak senin isteğine bağlı ve istemezsen katılmazsın. Bu nedenle hiç kimse sana kızmaz ya da küsmez. Önce katılmayı kabul etsen bile sonradan vazgeçebilirsin, bu tamamen sana bağlı. Kabul etmediğin durumda da fizyoterapistler tedavi ve diğer işlemlerde sana önceden olduğu gibi iyi davranır, önceye göre farklılık olmaz.

Aklına şimdi gelen veya daha sonra gelecek olan soruları istediğin zaman bana sorabilirsin. Telefon numaram ve adresim bu kâğıtta yazıyor. Bu araştırmaya katılmayı kabul ediyorsan aşağıya lütfen adını ve soyadını yaz ve imzanı at. İmzaladıktan sonra sana ve ailene bu formun bir kopyası verilecektir.

Çocuğun adı, soyadı:

Çocuğun imzası:

Velisinin adı, soyadı:

Velisinin imzası:

Sorumlu araştırmacının adı, soyadı, unvanı:

Adres:

Tel:

İmza:

Tarih:

Ek 3. Aydınlatılmış Ebeveyn Onam Formu

AYDINLATILMIŞ EBEVEYN ONAM FORMU

Sayın Ebeveyn,

Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların yürüme ve denge fonksiyonları ile ilgili yeni bir araştırma yapacağız. Araştırmanın ismi “Duchenne Musküler Distrofi’li Çocuklarda Motor İmgelemenin Yürüme ve Denge Fonksiyonları Üzerine Etkisinin İncelenmesi”dir.

Biruni Üniversitesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü’nde; Prof. Dr. Arzu Razak Özdiñler danışmanlığında, Uzm. Fzt. Gülsena Utku Umut tarafından gerçekleştirilecek olan bu çalışmaya çocuğunuz bu rahatsızlığı taşıdığı için katılmanızı istiyoruz. Çocuğunuzun bu araştırmaya katılması, araştırmanın başarısı için önemlidir. Çalışmaya katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Bu araştırmaya katılıp katılmamakta serbestsiniz. Kararınızdan önce araştırma hakkında sizi bilgilendirmek istiyoruz. Bu bilgileri okuyup anladıktan sonra araştırmaya katılmak isterseniz formu imzalayınız.

Bu araştırmayı yapmak istememizin nedeni, sizin çocuğunuz gibi çocuklarda fizyoterapi ve rehabilitasyon programının, çocuğunuzun yürüme ve denge fonksiyonlarını olumlu etkileyip etkilemediğini öğrenmektedir. Programın 8 hafta sürmesi planlanmaktadır ve öngörülen katılımcı sayısı 44 olarak belirlenmiştir. Programdan önce ve programdan sonra, programın etkinliğini ortaya koymak için çocuğunuza bazı değerlendirmeler yapılacaktır. Bu çalışma kapsamında çocuğunuza yapılacak tüm testler vücut dışından ölçüm ve değerlendirmeleri içerecektir, yani çocuğunuzun hiçbir şey yemesini, içmesini veya iğne yoluyla vücut içine bir uygulamayı içermemektedir. Çalışmamızda çocuğunuzun kas kuvveti ölçülecek ve yürüme sırasında eklem hareketleri ve yürüme becerisi bir kamera kaydı alınarak bilgisayar ortamında analiz edilecektir. Çocuğunuzun yerden kalkma, merdiven çıkma gibi motor becerileri ile ilgili değerlendirmeler çocuğunuzun belirli hareketleri yapması istenerek gözlemlenecektir. Çocuğunuzun düşme korkusu, yorgunluğu ve yaşam kalitesi size ve çocuğunuza yönelik olacak soru cevap yoluyla değerlendirilecektir. Tüm değerlendirmeler yaklaşık 1 saat içerisinde tamamlanacaktır.

Eğer araştırmaya katılmayı kabul ederseniz, Biruni Üniversitesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü’nde Uzman Fizyoterapist Gülsena Utku Umut tarafından çocuğunuza bu değerlendirmeler yapılacaktır.

Bu çalışmaya katılmanız için sizden herhangi bir ücret istenmeyecektir. Çalışmaya katıldığınız için size ek bir ödeme de yapılmayacaktır. Uygulanan değerlendirmeler sonucu elde edilen bilgiler gizli tutulacak, ancak çalışmanın kalitesini denetleyen görevliler, etik kurullar ya da resmi makamlarca gereği halinde incelenebilecektir.

Araştırmanın olası yararlar şunlardır; elde edilen veriler değerlendirilerek, sizin çocuğunuz gibi Duchenne Musküler Distrofi’li çocukların fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarının yürüme ve denge fonksiyonları üzerine olası etkilerini ortaya koymayı planlıyoruz. Böylece çocuklar için daha iyi bir fizyoterapi ve rehabilitasyon programı oluşturulmasına katkı vermeyi hedefliyoruz. Ayrıca bu çalışma ile bilimsel literatüre de katkı vermeyi planlıyoruz.

Bu çalışmaya katılmayı reddedebilirsiniz. Bu araştırmaya katılmak tamamen isteğe bağlıdır ve reddettiğiniz takdirde size uygulanan tedavide herhangi bir değişiklik olmayacaktır. Yine çalışmanın herhangi bir aşamasında onayınızı çekmek hakkına da sahipsiniz.

(Katılımcının/Hastanın Beyanı)

Sayın Prof. Dr. Arzu Razak Özdiñler ve doktora öğrencisi Uzm. Fzt. Gülsena Utku Umut tarafından Biruni Üniversitesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü’nde araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı. Bu bilgilerden sonra böyle bir araştırmaya “katılımcı” olarak davet edildim.

Eğer bu araştırmaya katılırsam fizyoterapist ile aramda kalması gereken bana ait bilgilerin gizliliğine bu araştırma sırasında da büyük özen ve saygı ile yaklaşılacağına inanıyorum.

Araştırma sonuçlarının eğitim ve bilimsel amaçlarla kullanımı sırasında kişisel bilgilerimin ihtimamla korunacağı konusunda bana yeterli güven verildi.

Projenin yürütülmesi sırasında herhangi bir sebep göstermeden araştırmadan çekilebilirim. (Ancak araştırmacıları zor durumda bırakmamak için araştırmadan çekileceğimi önceden bildirmemim uygun olacağının bilincindeyim.) Ayrıca tıbbi durumuma herhangi bir zarar verilmemesi koşuluyla araştırmacı tarafından araştırma dışı tutulabilirim.

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

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

Araştırma sırasında bir sağlık sorunu ile karşılaştığımda; herhangi bir saatte, Prof. Dr. Arzu Razak Özdiñler’i [REDACTED] no’lu ve Uzm. Fzt. Gülsena Utku Umut’u [REDACTED] no’lu telefondan arayabileceğimi biliyorum.

Bu arařtırmaya katılmak zorunda deęilim ve katılmayabilirim. Arařtırmaya katılmam konusunda zorlayıcı bir davranıřla karřılařmıř deęilim. Eęer katılmayı reddedersem, bu durumun tıbbi bakımına ve fizyoterapistim ile olan iliřkime herhangi bir zarar getirmeyeceęini de biliyorum.

Bana yapılan tm aıklamaları ayrıntılarıyla anlamıř bulunmaktayım. Kendi bařıma belli bir dřnme sresi sonunda adı geen bu arařtırma projesinde ‘‘katılımcı’’ olarak yer alma kararını aldım. Bu konuda yapılan daveti byk bir memnuniyet ve gnlllk ierisinde kabul ediyorum.

İmzalı bu form kaęıdının bir kopyası bana verilecektir.

Katılımcı

Adı, soyadı:

Adres:

Tel:

İmza:

Grřme tanıęı

Adı, soyadı:

Adres:

Tel:

İmza:

Tarih:

Sorumlu arařtırmacı

Adı, soyadı, unvanı:

Adres:

Tel:

İmza:

Tarih:

Ek 4. Olgu Rapor Formu

OLGU RAPOR FORMU

Araştırmanın Adı: Duchenne Musküler Distrofi’li Çocuklarda Motor İmgelemenin Yürüme ve Denge Fonksiyonları Üzerine Etkisinin İncelenmesi

Çocuğun Adı Soyadı / Randomizasyon No:

Çocuğun Doğum Tarihi:

Çocuğun Yaşı:

Anne Adı Soyadı:

Anne Yaşı:

Anne

Mesleği:

Baba Adı Soyadı:

Baba Yaşı:

Baba

Mesleği:

Kardeş: Var Yok

Kardeş(lerin) Yaşı:

İletişim Bilgileri:

Tanı Aldığı Tarih:

Genetik Test:

Kas Biyopsisi:

Kreatin kinaz (CK) düzeyi ve tarihi:

İlaç Kullanımı (ilaç adı, süre, doz):

Geçirmiş Olduğu Operasyon Bilgileri (varsa):

Takip Eden Hekim:

Takip Eden Fizyoterapist:

Yardımcı Cihaz Kullanımı: Evet Hayır

Vücut Ölçümleri:

Boy: (m) Kilo: (kg) VKİ:.....(kg/m²)

Brooke Alt Ekstremité Fonksiyonel Sınıflandırması:

Modifiye Pediatrik Mini Mental Skala: ... / 37

Değerlendirme Sayısı ve Tarihleri:

	Tarih
İlk Değerlendirme	
Son Değerlendirme	

Kinovea Yürüme Analizi:

Yürüme Hızı	
Adım Uzunluğu	Sağ: Sol:
Çift Adım Uzunluğu	
Kadans	

Zamanlı Kalk ve Yürü Testi: ... (s)

Sürekli Performans Testleri:

Sırt üstü yatıştan ayağa kalkma: ... (s)

Merdiven çıkma: ... (s)

Merdiven inme: ... (s)

10 m yürüme: ... (s)

Pediatric Berg Balance Scale:

/ 56

Hareket İmgeleme Anketi - Çocuklar için:

İşsel: ... / 7

Dışsal: ... / 7

Kinestetik: ... / 7

Mental Kronometre Ölçümleri:

	Gerçek Hareketin Süresi	İmgelenen Hareketin Süresi	Delta Süresi
Zamanlı Kalk ve Yürü Testi			
10 Metre Yürüme Testi			
5 Tekrarlı Otur-Kalk Testi			

İki Dakika Yürüme Testi:

Mesafe: ... (m)

Test öncesi nabız: ... (atım/dk)

Test sonrası nabız: ... (atım/dk)

Borg (önce): ... / 10

Borg (sonra): ... / 10

İki dakikadan önce durdu ya da ara verdi mi? Nedenini belirtin.

Çocuk düştü mü? Düşene kadar yürüdüğü mesafe: (m)

MFM-32:**D1:** ... / 100 **D2:** ... / 100 **D3:** ... / 100**Toplam:** ... / 100**Gillette Fonksiyonel Yürüme Değerlendirme Anketi:** ... / 10**North Star Ambulasyon Değerlendirmesi:** ... / 34**Beş Tekrarlı Otur-Kalk Testi:** ... (s)**Pediyatrik Düşme Korkusu Anketi:** ... / 68**Alt Ekstremitte Kas Kuvvet Ölçümü:**

	Sağ	Sol
Kalça fleksörleri		
Kalça ekstansörleri		
Kalça abdüktörleri		
Kalça adduktorleri		
Diz fleksörleri		
Diz ekstansörleri		
Ayak bileği dorsifleksör		
Ayak bileği plantar fleksör		

PedsQL-Çok Boyutlu Yorgunluk Skalası:

Çocuk – Genel:

Uykudaki/Dinlenmedeki:

Bilişsel:

Ebeveyn - Genel:

Uykudaki/Dinlenmedeki:

Bilişsel:

PedsQL-Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği-Nöromusküler Modül:

Çocuk - Hastalık hakkında:

İletişim:

Aile

kaynakları:

Ebeveyn - Hastalık hakkında:

İletişim:

Aile

kaynakları:

Program seans sayısı ve tarihleri:

Hafta	1. Seans Tarih	2. Seans Tarih
1		
2		
3		
4		
5		
6		
7		
8		

Ek 5. Klinik Arařtırmalar Etik Kurul Onayı





8. ÖZGEÇMİŞ





B7. **Utku G**, Akıncı B., Yılmaz E., Erdinç E., Atmaca İ., Gürlek E., Özdiñler A. Does Coronavirus Anxiety Related With Physical Activity Level Among Elderly Who Underwent Particular Home Quarantine During Covid-19 Pandemics. IV. International Health Science and Life Congress (IHSLC 2021). Burdur, April 2021.

B8. **Utku G**, Altunalan T, Çelik M, Sağlam S. Beyin hasarı bulunan riskli bebeklere uygulanan erken müdahale yöntemlerinin derlenmesi. Prof. Dr. Hıfzı Özcan 7. Uluslararası Cerebral Palsy ve Gelişimsel Bozukluklar Kongresi. İstanbul, February 2018.

B9. Sağlam S, Altunalan T, Çelik M, **Utku G**. Beyin hasarı bulunmayan preterm bebeklerde erken müdahale yöntemlerinin etkinliğinin incelenmesi. Prof. Dr. Hıfzı Özcan 7. Uluslararası Cerebral Palsy ve Gelişimsel Bozukluklar Kongresi. İstanbul, February 2018.

B10. Çelik M, Altunalan T, Sağlam S, **Utku G**. Serebral palsili çocuklarda ortezin fonksiyon ve vücut yapıları üzerine etkisinin incelenmesi; derleme. Prof. Dr. Hıfzı Özcan 7. Uluslararası Cerebral Palsy ve Gelişimsel Bozukluklar Kongresi. İstanbul, February 2018.

C. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar veya kitaplardaki bölümler:

C1. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplar:

C1.1.

.....
.....

C2. Yazılan ulusal/uluslararası kitaplardaki bölümler:

C2.1. **Utku Umut G**, Akıncı B. Sağlıklı Yaşam ve Fiziksel Aktivite, Bölüm adı: (Erişkinlerde Fiziksel Aktivite) (2021). Eğiten Kitap Yayıncılık, Editör: Buket Akıncı, Basım Sayısı:1 Sayfa Sayısı: 438, ISBN: 978-625-7348-73-7.

D. Ulusal hakemli dergilerde yayımlanan makaleler:

D1. Baysal, B. , **Utku Umut, G.** & Saka, S. (2023). Farklı Alanlarda Çalışan Fizyoterapistlerde Mesleğe Bağlı Kas İskelet Sistemi Yaralanmaları, Yorgunluk ve Tükenmişlik Düzeyleri Arasındaki İlişkinin İncelenmesi . Hacettepe University Faculty of Health Sciences Journal , 10 (2) , 426-440.

D2. Bakkaloğlu Z. T. , **Utku Umut G.** , Saka S. (2023). Serebral Palsi'li Çocuklarda Gövde Kontrolü ile Fonksiyonel Kapasite ve Fonksiyonel Bağımsızlık Arasındaki İlişki. Haliç Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi. 2023; 6(1): 23-32.

E. Ulusal bilimsel toplantılarda sunulan ve bildiri kitaplarında basılan bildiriler:

E1. **Utku Umut G.**, Razak Özdiñler A., Saltık S. Duchenne Musküler Distrofili Çocuklarda Düşme Korkusu ile Denge Arasındaki İlişki. 9. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Kongresi. Denizli. Ekim 2023.



9. İNTİHAL RAPORU

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİLİ ÇOCUKLARDA MOTOR İMGELEMENİN YÜRÜME VE DENGE FONKSİYONLARI ÜZERİNE ETKİSİNİN İNCELENMESİ

ORIGINALITY REPORT

9%

SIMILARITY INDEX

8%

INTERNET SOURCES

5%

PUBLICATIONS

3%

STUDENT PAPERS

PRIMARY SOURCES

1

acikbilim.yok.gov.tr
Internet Source

2%

2

www.openaccess.hacettepe.edu.tr:8080
Internet Source

1%

3

Aydogdu, Onur. "On Capraz Bag Rekonstruksiyonu Geciren Bireylerde Gorsel Ve Isitsel Uyarilarla Yapilan Rehabilitasyon Yaklasimlarinin Etkinliginin Degerlendirilmesi.", Marmara Universitesi (Turkey), 2021
Publication

1%

4

openaccess.hacettepe.edu.tr
Internet Source

<1%

5

acikerisim.pau.edu.tr:8080
Internet Source

<1%

6

e-space.mmu.ac.uk
Internet Source

<1%

nek.istanbul.edu.tr:4444