



T.C.

BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ

LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ

FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANABİLİM DALI

FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON YÜKSEK LİSANS PROGRAMI

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ TİP I TANILI ÇOCUKLARDA
MOTOR FONKSİYON VE ORAL MOTOR FONKSİYONLARIN
YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİSİ

Şevval ATILGAN

DANIŞMAN

Prof. Dr. Zeynep HOŞBAY

Şubat, 2025



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

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ TİP I TANILI ÇOCUKLARDA
MOTOR FONKSİYON VE ORAL MOTOR FONKSİYONLARIN
YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİSİ

Şevval ATILGAN

DANIŞMAN
Prof. Dr. Zeynep HOŞBAY

Şubat, 2025

Tez Onay Sayfası



BEYAN

Bu tezin bana ait olduğunu, tez yazım süreci içerisinde herhangi etik dışı bir hareketimin olmadığını, tez içerisinde bulunan tüm bilgileri akademik ve etik kurallar çerçevesinde elde ettiğimi, tez içerisinde kullanmış olduğum bütün bilgilere kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları kaynakça bölümünde belirttiğimi, yine bu tezin yürütülmesi ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışımın olmadığını beyan ederim.

Şevval ATILGAN



TEŞEKKÜR

Yüksek lisans eğitim dönemimde ve tez sürecimin her aşamasında bana destek olan, bilgi ve deneyimleriyle bana yol gösteren ve bu süreci birlikte yürütebilme şansına sahip olduğum için onur duyduğum değerli bölüm başkanımız ve danışman hocam

Sayın Prof. Dr. Zeynep HOŞBAY' a,

Yüksek lisans eğitimim süresince akademik bilgi ve tecrübelerini bizimle paylaşan sayın Prof. Dr. Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER' e,

Yüksek lisans eğitimim boyunca bana akademik anlamda katkı sağlayan, bilgisini ve tecrübelerini paylaşarak gelişmeye destek olan değerli hocalarım

Prof. Dr. Uğur CAVLAK ve Doç. Dr. Buket AKINCI' ya

Öğreticiliği, sabrı ve bana aktardığı bilgi birikimiyle tez sürecimin her aşamasında yanımda olan ve beni destekleyen

Dr. Öğr. Üyesi Gülsena UTKU UMUT' a

Akademik hayatta yolumu aydınlatan, bilgi ve tecrübelerini benden esirgemeyen değerli hocam

Sayın Prof. Dr. Edibe PEMBEGÜL YILDIZ' a

Her kararımdayanımda olarak beni her zaman destekleyen, sevgileriyle bana güç veren, canım annem ve canım babam' a, ve bu süreci benimle paylaşan tüm arkadaşlarıma, motivasyon kaynağım olan güzel anılara,

Çalışmamın temelini oluşturan verileri toplamamda yardımcı olan bu çalışmaya katılan ve bana güvenerek sürecin bir parçası olan tüm ailelere ve çocuklara,

Sonsuz teşekkür ederim.

İÇİNDEKİLER

Sayfa No

İç Kapak	-
Tez Onay Sayfası	-
BEYAN	iii
TEŞEKKÜR	iv
İÇİNDEKİLER	v
SİMGE/ SEMBOL ve KISALTMALAR LİSTESİ	viii
TABLolar LİSTESİ	ix
ŞEKİLLER TABLOSU	x
TÜRKÇE ÖZET ve ANAHTAR KELİMELEr	xi
İNGİLİZCE ÖZET ve ANAHTAR KELİMELEr	xii
1. GİRİŞ ve AMAÇ	1
2. GENEL BİLGİLER	3
2.1. Spinal Musküler Atrofi	3
2.1.1. Tanım	3
2.1.2. Epidemiyoloji	3
2.1.3. Etiyoloji	3
2.1.4. Patoloji	4
2.1.5. Tanı	4
2.1.6. Klinik Bulgular	6
2.1.7. SMA'nın Sınıflandırılması	7
2.1.8. Tedavi	10
2.1.8.1. Farmakolojik Tedavi	10
2.1.8.2. Fizyoterapi ve Rehabilitasyon	11
2.1.9. SMA Tıp I'ın Motor Fonksiyonlar Üzerine Etkisi	13
2.1.9.1. Kas Güçsüzlüğü ve Atrofi	13
2.1.9.2. Hipotoni	14
2.1.9.3. Hareket Kabiliyeti ve Gelişimsel Gecikme	14
2.1.9.4. Skolyoz ve Omurga Problemleri	14
2.1.9.5. Kontraktürler	14
2.1.9.6. Solunum Kaslarının Zayıflığı	15
2.1.10. SMA Tıp I'ın Oral Motor Fonksiyon Üzerine Etkisi	15

2.1.10.1. Ağız ve Yutma Kaslarının Zayıflığı.....	15
2.1.10.2. Çiğneme Güçlüğü.....	16
2.1.10.3. Yutma Güçlüğü (Disfaji).	16
2.1.10.4. Gastrointestinal Problemler.....	16
2.1.10.5. Salya Kontrol Problemi.....	17
2.1.10.6. Oral Motor Gelişim ve İletişim Problemleri.	17
2.1.11. SMA Tip I'de Motor ve Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi.....	17
2.1.11.1. Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi.....	17
2.1.11.2. Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi.....	18
3. GEREÇ ve YÖNTEM.....	19
3.1. Araştırmanın Yeri ve Tarihi	19
3.2. Araştırmanın Örneklemi.....	19
3.3. Araştırmanın Dahil Edilme ve Hariç Tutulma Kriterleri	19
3.4. Veri Toplama Araçları	21
3.4.1. Demografik Bilgi Formu.....	21
3.4.2. Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi (NSMDA)	21
3.4.3. Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS)	21
3.4.4. Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirmesi Ölçeği (DPBDÖ)	22
3.4.5. Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0-Nöromusküler Modül... ..	22
3.5. İstatistiksel Analiz.....	23
4. BULGULAR.....	24
5. TARTIŞMA	30
5.1. Motor Fonksiyonlar ile Oral Motor Fonksiyonlar	30
5.2. Motor Fonksiyonlar ile Yaşam Kalitesi	35
5.3. Oral Motor Fonksiyonlar ile Yaşam Kalitesi	36
6. SONUÇ ve ÖNERİLER.....	39
6.1. Sonuçlar	39
6.2. Öneriler	39
6.3. Limitasyonlar	40
I. KAYNAKÇA	41
II. EKLER	57
Ek.1- Etik Kurul.....	57
Ek.2- Gönüllü Olur Formu.....	58

Ek.3- Demografik Bilgi Formu	59
Ek.4- NSMDA Toplam Skor ve Fonksiyonel Seviye	61
Ek.5- Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS)	62
Ek.6- Davranışsal Pediatrik Besleme Değerlendirmesi Ölçeğini (DPBDÖ)	63
Ek.7- Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0-Nöromusküler Modül ...	65
III. İNTİHAL RAPORU	66



SİMGE/ SEMBOL ve KISALTMALAR LİSTESİ

ASO	antisens oligonükleotidlerden
DPBDÖ	Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirme Anketi
DMD	Duchenne Musküler Distrofi
EMG	Elektromiyografi
FDA	Food and Drug Administration
FOAS	Fonksiyonel Oral Alım Skalası
NSMDA	Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi
PedsQL	Pediatric Yaşam Kalitesi Envanteri
SMA	Spinal Musküler Atrofi
SMN	Survival Motor Nöron

TABLÖLAR LİSTESİ

Tablo No	Tablo Adı	Sayfa No
Tablo 2. 1	SMA Klinik Sınıflama	8
Tablo 4. 1	Olguların sosyodemografik ve klinik özellikleri	24
Tablo 4. 2	Olguların NSMDA skorları	25
Tablo 4. 3	Olguların FOAS, DPBDÖ ve PedsQL skorları	26
Tablo 4. 4	NSMDA, FOAS, DPBDÖ ve PedsQL arasındaki ilişki	27



ŞEKİLLER TABLOSU

Şekil No	Şekil Adı	Sayfa No
Şekil 2. 1	SMN Proteini Kopya Sayısı.....	6
Şekil 3. 1	Çalışmanın Akış Diyagramı.....	20



TÜRKÇE ÖZET ve ANAHTAR KELİMELELER

Atılğan, Ş. (2025). Spinal Musküler Atrofi Tip I Tanılı Çocuklarda Motor Fonksiyon ve Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisini. Yüksek Lisans Tezi, Biruni Üniversitesi Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, İstanbul.

Çalışmanın amacı 2-4 yaş arasındaki SMA Tip I tanılı çocuklarda motor ve oral motor fonksiyonlarının yaşam kalitesi üzerine etkisinin incelenmesidir. Araştırmada motor fonksiyonları değerlendirmek için Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi (NSMDA), oral motor fonksiyonu değerlendirmek için Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS), çocukların beslenmeye olan tutumlarını değerlendirmek için Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirme Ölçeği (DPBDÖ) ve yaşam kalitelerini değerlendirmek için Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL) Nöromusküler modülü kullanıldı. Çalışmaya 2-4 yaşları arasında ($3,04 \pm 0,76$) SMA Tip I tanısı almış ve dahil edilme kriterlerini karşılayan 23 çocuk (14 erkek, 9 kız) dahil edildi. Çalışma sonucunda, NSMDA - kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral denge alt toplam, taktil, oküler motor, sensori motor ve toplam NSMDA skorları ile FOAS arasında; NSMDA - kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral düzeltme, taktil, oküler motor, sensori motor ve NSMDA toplam skorları ile DPBDÖ arasında yüksek düzeyde ilişki bulundu ($p < 0.05$). Ayrıca, NSMDA - kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral denge toplam, taktil, oküler motor, vestibüler, sensori motor ve NSMDA toplam skorları ile PedsQL - benim/çocuğumun nöromusküler hastalığı hakkında, iletişim ve aile kaynaklarımız hakkında skorları arasında ve FOAS ile PedsQL skorları arasında ve DPBDÖ ile PedsQL skorları arasında yüksek düzeyde ilişki bulundu ($p < 0.05$). SMA Tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki kayıpların oral motor fonksiyonları da olumsuz etkilediği, bu etkilenimlerin yaşam kalitesini azalttığı belirlendi.

Anahtar Kelimeler: Motor Fonksiyon; Oral Motor Fonksiyon; Spinal Musküler Atrofi Tip I; Yaşam Kalitesi

İNGİLİZCE ÖZET ve ANAHTAR KELİMELER

Atılğan, Ş. (2025). The Effect of Motor Function and Oral Motor Functions on Quality of Life in Children Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy Type I. Master's Thesis, Biruni University, Graduate School of Education, Istanbul.

The aim of this study is to investigate the impact of motor and oral motor functions on the quality of life in children aged 2–4 years diagnosed with Spinal Muscular Atrophy (SMA) Type I. In the study, the Neuro-Sensory-Motor Developmental Assessment (NSMDA) was used to evaluate motor functions, the Functional Oral Intake Scale (FOIS) to assess oral motor function, the Behavioral Pediatric Feeding Assessment Scale (BPFAS) to evaluate children's attitudes towards feeding, and the Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) Neuromuscular Module to assess quality of life. The study included 23 children (14 boys, 9 girls) aged between 2 and 4 years (3.04 ± 0.76) who were diagnosed with SMA Type I and met the inclusion criteria. The results revealed a strong correlation between NSMDA sub-scores—including gross motor, fine motor, neurological, movement patterns, postural balance subtotal, tactile, oculomotor, sensory-motor, and total NSMDA scores—and FOIS ($p < 0.05$). Additionally, a significant relationship was found between NSMDA sub-scores—including gross motor, fine motor, neurological, movement patterns, postural adjustment, tactile, oculomotor, sensory-motor, and total NSMDA scores—and BPFAS ($p < 0.05$). Moreover, high correlations were observed between NSMDA sub-scores—including gross motor, fine motor, neurological, movement patterns, total postural balance, tactile, oculomotor, vestibular, sensory-motor, and total NSMDA scores—and the PedsQL sub-scores related to "my/my child's neuromuscular disease," "communication," and "family resources" ($p < 0.05$). Furthermore, significant correlations were identified between FOIS and PedsQL scores, as well as between BPFAS and PedsQL scores ($p < 0.05$). It was observed that the loss of motor functions in children diagnosed with SMA Type I adversely affected oral motor skills, subsequently diminishing their overall quality of life.

Keywords: Motor Function; Oral Motor Function; Spinal Muscular Atrophy Type I; Quality of Life.

1. GİRİŞ ve AMAÇ

Nöromusküler hastalıklar, iskelet kaslarını, motor sinirleri ve kaslar arasındaki bağlantıları etkileyen kalıtsal durumlardır. Nöromusküler bozukluk kas kuvvetinin azalmasına, fonksiyonel işlevlerin bozulmasına ve yaşam kalitesinin azalmasına sebep olabilir (Iolascon et al., 2019). Spinal Musküler Atrofi (SMA) sık görülen nöromusküler hastalıklar arasındadır.

SMA, otozomal resesif geçiş gösteren, omurilik ve beyin sapındaki alfa motor nöronların dejenerasyonu ile karakterize, ilerleyici kas zayıflığına ve bununla birlikte hareket kaybına neden olan genetik bir nöromusküler hastalıktır (Butchbach, 2016; Kolb & Kissel, 2015). SMA'nın görülme sıklığı 10.000 canlı doğumda 1, prevalansı ise yaklaşık 54'te 1'dir (Sugarman et al., 2012). SMA günümüzde hastalığın şiddeti ve başlangıç yaşına göre 5 tip olarak tanımlanmakta ve değerlendirilmektedir (Russman, 2007).

SMA'nın semptomları, hastalığın şiddetine ve tipine bağlı olarak değişebilir. SMA'nın farklı tipleri olmakla birlikte ortak belirtileri, hipotoni ve güçsüzlüktür. Güçsüzlük proksimal kaslarda ve simetrik şekilde görülür (Kolb & Kissel, 2015). Bacaklardaki zayıflık, kollara göre daha fazladır. Olgularda duyu korunmakla beraber, tendon refleksi çok zayıf olabilir veya hiç alınmayabilir (Wang et al., 2007). SMA hastalarının diğer semptomları arasında beslenme ve yutma problemleri, kontraktür, sıklıkla günlük yaşam aktivitelerini etkileyen nörogelişimsel gecikmeler ve yaşam kalitesinde azalma görülmektedir (Lin et al., 2015; Mercuri et al., 2018).

SMA'da, hastalığın ilerlemesini yavaşlatmak ve yaşam ömrünü uzatmak için fizyoterapi yaklaşımları kullanılmaktadır (Boardman et al., 2017). SMA'nın neden olduğu çeşitli fonksiyonel problemler ve hareket kısıtlılığına karşı fizyoterapide destekleyici ve yaşam kalitesini arttırıcı bir yaklaşım uygulanır.

En yaygın ve en şiddetli fenotip olan SMA Tip I, bebek ölümlerinin başlıca nedenlerinden biridir (Finkel et al., 2014). Tedavi edilmediğinde, özellikle kas iskelet sistemi ve solunum sisteminde ileri düzeyde kayıplara yol açmaktadır. Etkilenen hastalarda oral motor fonksiyonlardaki bozukluklar, beslenmeyle ilgili ciddi sorunlara yol açmasının yanı sıra, solunum sistemini de etkileyerek hayati risk oluşturmaktadır.

Buna rağmen, SMA Tip I hastalarında oral motor fonksiyonların değerlendirilmesi ve tedavisi üzerine yapılan çalışmalar sınırlı sayıdadır.

Yaşam kalitesi, SMA'lı hastalarda dikkate alınması gereken önemli bir parametredir (Vaidya & Boes, 2018). Nöromüsküler hastalığa sahip çocukların yer aldığı klinik çalışmalarda yaşam kalitesinin değerlendirilmesinin önemi giderek artmaktadır (Wong et al., 2007). SMA'lı bireylerde motor fonksiyon kaybı, solunum problemleri ve beslenme güçlükleri gibi sorunlar, yaşam kalitesini doğrudan etkilemektedir (Mercuri et al., 2012). Özellikle SMA Tip I tanılı hastalarda, oral motor fonksiyonlardaki bozukluklar, beslenme ve solunum üzerinde kritik bir rol oynar ve bu durum, genel yaşam kalitesinin azalmasına neden olur (Finkel et al., 2014). Buna rağmen, SMA'lı bireylerin yaşam kalitesini değerlendiren çalışmaların büyük bir kısmı daha çok motor fonksiyonlar ve genel sağlık üzerine odaklanmaktadır. Bilgimiz dahilinde, oral motor fonksiyonların yaşam kalitesi üzerindeki etkilerini inceleyen araştırmalar sınırlı sayıdadır (Simione et al., 2023). SMA Tip I hastalarında oral motor fonksiyonların değerlendirilmesi ve yaşam kalitesi üzerine etkisinin incelenmesi hastaların tedavi ve takip süreçlerinde önemli rol oynayacak ve literatüre katkı sağlayacaktır. Bu nedenle, bu çalışmanın amacı 2 - 4 yaş arasındaki SMA Tip I tanılı çocukların motor fonksiyonları ve oral motor fonksiyonlarının yaşam kalitesi üzerine etkisini incelemektir.

Araştırmanın Hipotezi :

H0: Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlar ve oral motor fonksiyonlar ile yaşam kalitesi arasında ilişki yoktur.

H1: Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlar ve oral motor fonksiyonlar ile yaşam kalitesi arasında ilişki vardır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Spinal Musküler Atrofi

2.1.1. Tanım

Spinal Musküler Atrofi (SMA), omurilikte bulunan ön boynuz hücrelerindeki alfa motor nöronların dejenerasyonu sonucunda gelişen, ilerleyici proksimal kas güçsüzlüğü ve atrofi ile karakterize edilen, otozomal resesif bir nöromusküler hastalıktır (Flunt et al., 2009; Lefebvre et al., 1995).

Bu hastalık ilk olarak 1890'lı yıllarda Werdnig ve Hoffman tarafından tanımlanmış, erken bebeklik döneminde başlayan ve omurilikteki motor nöronların kaybı nedeniyle ilerleyici kas zayıflığına yol açan, ölümcül seyirli bir nöromusküler bozukluk olarak sınıflandırılmıştır (Hoffmann, 1893; Werdnig, 1971).

2.1.2. Epidemiyoloji

SMA'nın görülme insidansı her 6.000-10.000 canlı doğumda yaklaşık 1 oranındayken, taşıyıcılık sıklığı ise 1/40 ile 1/60 arasında değişmektedir (Scheffer et al., 2000). Bebeklik döneminde en sık karşılaşılan otozomal resesif hastalıklardan biri olarak tanımlanmakta ve bebek ölümlerinin başlıca nedenlerinden biri olarak değerlendirilmektedir. Kistik fibrozis hastalığından sonra ikinci en yaygın ölümcül otozomal resesif hastalık olarak kabul edilen SMA, pediatrik nöromusküler hastalıklar arasında Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'den sonra en sık görülen hastalıktır (D'Amico et al., 2011; Essawi et al., 2012; Talbot, 1999). SMA'nın prevalansı ise tahmini olarak, her 100 bin kişide yaklaşık 1 ila 2 arasında değişmektedir (Kolb & Kissel, 2015). Ayrıca, akraba evliliklerinin SMA gelişim riskini artırdığı ve bu durumun Avrupa ile Orta Doğu bölgeleri arasındaki prevalans farklarını etkilediği düşünülmektedir (Verhaart et al., 2017).

2.1.3. Etiyoloji

SMA'ya ilişkin ilk klinik örneklerin 1891 yılında tanımlanmasının ardından, bu hastalık üzerine yapılan araştırmalar hız kazanmıştır (Kolb & Kissel, 2011). 1990 yılında, SMA'ya neden olan genin 5q13.2 kromozomunda yer aldığı belirlenmiştir

(Gilliam et al., 1990). Aynı yıl, Melki ve ark., SMA Tip I, II ve III'ün, 5. kromozomun (5q12-q14) farklı mutasyonlarından kaynaklanabileceğini öne sürmüşlerdir (Melki et al., 1990). 1995 yılında Lefebvre ve ark., SMA' dan sorumlu olan iki önemli gen olan Survival Motor Nöron (SMN1 ve SMN2) genlerini tanımlamışlardır. Lefebvre ve ark., SMA'nın temel nedeninin SMN1 genindeki homozigot delesyon olduğunu ilk kez ortaya koymuşlardır. SMA Tip I, II ve III'ün, bu genlerde meydana gelen delesyonlar, mutasyonlar ve gen değişimlerin bir sonucu olarak geliştiği net bir şekilde ortaya çıkmıştır (Lefebvre et al., 1995; McAndrew et al., 1997).

2.1.4. Patoloji

SMN proteini, beyin, omurilik ve iskelet kasları gibi dokularda olduğu gibi kalp, akciğer, böbrek ve pankreas gibi pek çok organda da yoğun bir şekilde bulunmaktadır (Lefebvre et al., 1997). SMA ile ilgili yapılan araştırmalarda, fetal ve postnatal dönemlerde beyin, kalp ve iskelet kasları ve hücre farklılaşması süreçlerinde SMN proteini seviyelerinin azaldığı gözlemlenmiştir (Burlet et al., 1998). Bu hastalık, 5q13 kromozomunda yer alan SMN1 genindeki mutasyonlar veya homozigot delesyonlar nedeniyle SMN proteininin eksikliği sonucunda meydana gelmektedir (Lefebvre et al., 1995; Russman, 2007). SMN1 genindeki bu genetik değişimler, omuriliğin ön boynuz hücreleri ve beyin sapındaki alfa motor nöronların seçici kaybına yol açmaktadır (Wirth et al., 1999). SMN1 geninin yanı sıra SMN2 geni de mevcuttur. SMA hastalarında, SMN1 genindeki hasar nedeniyle SMN proteini üretimi büyük ölçüde SMN2 genine bağlı hale gelmektedir. SMN2 geninin kopya sayısına bağlı olarak sınırlı miktarda tam uzunlukta SMN proteini üretilebilmektedir. SMN2 gen kopya sayısı ile hastalığın prognozu ve üretilen SMN proteini miktarı arasında doğrudan bir ilişki bulunmaktadır (Gennarelli et al., 1995; Oskoui et al., 2017). Daha düşük SMN2 kopya sayısı, genellikle daha şiddetli bir hastalık fenotipi ile ilişkilendirilmiştir (Calucho et al., 2018; Lefebvre et al., 1997).

2.1.5. Tanı

Ailede daha önce tanı almış bir vaka bulunmadığı sürece, SMA tanı süreci genellikle klinik bulgulara dayanarak belirlenir. Klinik açıdan, bu bebeklerde hipotoni, kollardan daha çok bacakları etkileyen ilerleyici, simetrik ve proksimal kas güçsüzlüğü, yüz kaslarının korunmuş olması ancak sıklıkla bulber kas güçsüzlüğü gözlemlenir. Diyafram fonksiyonunun nispeten korunmasına karşın, interkostal kasları

güçsüzdür ve bu durum tipik "çan şeklindeki" göğüs yapısı ile paradoksal solunum paternine yol açar (Darras et al., 2015). Çocukluk çağındaki SMA başlangıcında ise hipotoni ve proksimal kas zayıflığı görülür, ancak bulber ve solunum sorunları daha az belirgindir (Arnold et al., 2015; Mercuri et al., 2018; Wang et al., 2007).

Klinik değerlendirme sonrasında, SMA şüphesi taşıyan bir hastada tanıyı doğrulamak için ilk adım SMN1 geninin 7. ve 8. ekzonlarındaki homozigot delesyonları veya bazı durumlarda yalnızca 7. ekzondaki delesyonları saptamaktır. Bu genetik değişiklikler, hastaların %95'inde tespit edilen moleküler patolojiyi yansıtır (Keinath et al., 2021; Rodrigues et al., 1995; Velasco et al., 1996; Wang et al., 2007).

SMA tanısı, moleküler genetik testlerle konur. SMN1/SMN2 genetik testi, tipik vakalarda ilk basamak araştırma olarak son derece güvenlidir. Tipik bir prezentasyonda kas biyopsisine gerek yoktur (Mercuri et al., 2018; Velasco et al., 1996). Ancak yapılan testlerde delesyon saptanmazsa, motor nöron hasarını değerlendirmek için elektromiyografi (EMG) yapılmalıdır.

Her iki tam SMN1 kopyasının kaybı SMA tanısını kesinleştirir. Eğer yalnızca bir tam kopya mevcutsa ve klinik bulgular SMA ile uyumluysa, diğer SMN1 geninde mutasyonlar aranarak dizileme yapılmalıdır. Her iki tam SMN1 kopyası da mevcutsa, SMA tanısı olasılığı düşer; ancak tipik fenotip ve akraba ilişkisi mevcutsa, SMN1 geni dizilenmelidir. Dizileme, nörojenik EMG gibi testlerle birlikte yapılırsa, SMA'yı düşündüren bir fenotip varsa, diğer motor nöron hastalıkları da göz önünde bulundurulmalıdır. SMA tanısının konulmasında, SMN2 kopya sayısının gerekli olmadığı düşünülse de bu faktör hastalığın şiddetini etkileyen önemli bir unsur olduğundan, rutin olarak değerlendirilmesi gerektiği konusunda genel bir görüş birliği vardır (Burghes, 1997; Feldkötter et al., 2002; McAndrew et al., 1997; Wirth et al., 2006).

SMN2	SMN1
SMN2	SMN1
SMA TİP 1	
SMN2	SMN1
SMN2	SMN2
SMA TİP 2	
SMN2	SMN2
SMN2	SMN2
SMA TİP 3	
SMN2	SMN2

Şekil 2. 1. SMN Proteini Kopya Sayısı

Tip I SMA hastalarının çoğunluğundaki iki SMN2 kopyası bulunurken, tip II SMA ve IIIa tipindeki hastalar (3 yaşından önce hastalık başlangıcı) üç SMN2 kopyasına, tip 3b SMA hastaları (3 yıl sonra hastalık başlangıcı) dört SMN2 kopyasına ve tip IV SMA hastaları ise dört ila altı SMN2 kopyası taşımaktadır (Feldkötter et al., 2002; Wirth et al., 2006). SMN2 kopya sayısı ile hastalığın şiddeti arasında güçlü bir ilişki bulunmakla birlikte, bazı istisnalar mevcuttur. Bireysel vakalarda, SMN2 kopya sayısı fenotipin şiddetini kesin olarak tahmin edemeyebilir. Bu nedenle, kopya sayısı rapor edilirken ve hastalar ile ailelerine danışmanlık verilirken bu sınırlamaların dikkate alınması önemlidir (Mercuri et al., 2018). Ayrıca, prenatal tanı testleri, gebeliğin 10. haftasından itibaren koryon villüs örnekleme ve 15. haftadan itibaren amniyosentez ile gerçekleştirilebilir. Etkilenen bir çocuğun varlığında, anne ve babanın genetik açıdan incelenmesi önerilmektedir (Keinath et al., 2021).

2.1.6. Klinik Bulgular

Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Konsorsiyumu tarafından belirlenen SMA'nın temel klinik bulguları, kaslarda güçsüzlük ve atrofidir (Groen et al., 2018). Güçsüzlük genellikle simetriktir ve proksimal kas grupları, distal kas gruplarına göre daha fazla etkilenmektedir. Alt ekstremiteler, üst ekstremitelerden daha belirgin şekilde etkilenirken, muayenede yaygın arefleksi gözlemlenmektedir (Arnold et al., 2015; Munsat, 1992). SMA'nın şiddetine bağlı olarak eklem kontraktürleri, dil fasikülasyonu ve tremor gibi belirtiler de görülebilmektedir (Oskoui et al., 2017). Yüz ve göz kasları genellikle etkilenmez. Ancak bazı hastalarda yutma fonksiyonları bozulabilir ve bu durum, temporomandibular eklem ankiloz ve mandibular hareket

kısıtlılıđına yol açabilmektedir. Ayrıca SMA'nın en şiddetli formunda solunum fonksiyonları da etkilenebilmektedir (Willig et al., 1994). Belirtiler ve şiddet, SMA'nın tipine göre deđişkenlik göstermektedir (Dubowitz, 1995). Klinik belirtiler ve şiddet aralığını ayrıntılı şekilde açıklanarak, bu patolojinin ön boynuz hücre dejenerasyonu olarak tanımlandığı ve 1991 yılında Musküler Distrofi Derneđi tarafından desteklenen Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Konsorsiyumu'nda bir sınıflandırma şemasına dönüştüğü raporlanmıştır (Dubowitz, 2009; Munsat, 1991).

2.1.7. SMA'nın Sınıflandırılması

Geçmişte yaşa göre sınıflandırılan ve Tip I-II-III olmak üzere üç ana türe ayrılan SMA (Zerres et al., 1995), günümüzde hastalığın başlangıç yaşı ve şiddetine göre 5 farklı tipte tanımlanıp deđerlendirilmektedir. Bu yeni sınıflama, nadir görülen doğum öncesi (Tip 0) ve yetişkin başlangıçlı (Tip IV) formları da içermektedir (Russman, 2007). 2005 yılında gerçekleştirilen Avrupa Nöromusküler Merkezi Uluslararası Çalıştayı'nda yayımlanan sınıflandırmaya göre, SMA Tip I, Tip Ia, Ib ve Ic olarak alt gruplara ayrılmaktadır. Ayrıca, SMA Tip III, başlangıç yaşına göre Tip IIIa (3 yaşından önce başlayan) ve Tip IIIb (3 yaşından sonra başlayan) olarak sınıflandırılmaktadır (Bertini et al., 2005).

Tablo 2. 1. SMA Klinik Sınıflama

SMA Tipi	Başlangıç	Motor Fonksiyonları
0	Doğum öncesi, doğumda	Oturamayan, baş kontrolü olmayan
1	0-6 ay	Oturmayan
2	6-18 ay	Bağımsız olarak oturur, asla ayağa kalkmaz veya yürümez
3	18 ay-erişkin dönem	Bağımsız olarak hareket
4	Erişkin dönem	Bağımsız olarak hareket

SMA Tip 0; SMA'nın doğum öncesi formu, prenatal SMA olarak da bilinmektedir (Dubowitz, 1999). Bu formda genellikle ilk klinik bulgu, gestasyonun 30. haftasından itibaren azalmış fetal hareketler olarak gözlemlenmektedir. Buna ek olarak doğum sonrasında ise, bebeklerde hipotoni ve doğum asfiksisi sonucu solunum yetmezliği semptomları gelişmektedir (Gathwala et al., 2014). Ciddi solunum yetersizliği bulguları bulunan bu bebekler, genellikle altı aydan sonra yalnızca destekleyici bakım sağlanmakta ve nadiren hayatta kalmaktadırlar (Dubowitz, 1999).

SMA Tip I; aynı zamanda Werdnig-Hoffman hastalığı olarak da bilinmektedir (Markowitz et al., 2012). Bu tipte SMN2 geninin 1-2 adet kopyası bulunmaktadır (Reilly et al., 2023). SMA'nın en şiddetli ve en yaygın formudur. SMA tanısı almış hastaların yaklaşık %50'sini oluşturmaktadır. Klinik belirtiler ilk 6 ay içinde ortaya çıkmaktadır (Russman, 2007; Yao et al., 2021). SMA Tip I, klinik bulguların şiddetine göre Tip Ia, Tip Ib ve Tip Ic olarak sınıflandırılabilir. Tip Ia, doğumdan itibaren eklem kontraktürleri ve hareket yetersizliği ile birlikte solunum desteği gereksinimi gösterir. Tip Ib, baş kontrolü eksikliği ile belirgin olup, Tip Ic ise baş kontrolü sağlanabilen, destekli oturabilen ve daha iyi klinik sonuçlar gösteren bir gruptur (Bertini et al., 2005). SMA Tip I'li çocuklarda genellikle baş-boyun kontrolü, yuvarlanma ve desteksiz oturma gibi beceriler gözlenemez, ancak bazı vakalarda bu beceriler ilk aylarda sınırlı şekilde görülse de zamanla kaybolduğu belirtilmiştir. Ayrıca, emekleme, ayakta durma ve yürüme gibi motor beceriler SMA Tip I'li bebekler tarafından gerçekleştirilememektedir. Bu hastalarda dil ve yutma güçsüzlüğü gelişir, dil fasikülasyonları yaygındır (Finkel et al., 2014; Kolb & Kissel, 2015). Bilişsel

işlevler genellikle normaldir veya ortalamanın üzerindedir (Keinath et al., 2021). Hipotoni ve güçsüzlük genellikle tipik bir solunum paterni ile görülmektedir. Güçsüzlük, proksimal kaslarda distal kaslardan ve alt ekstremitelerde üst ekstremitelerden daha fazla belirgindir; derin tendon refleksleri kaybolmuş veya azalmıştır ancak duyu fonksiyonları korunmuştur (D'Amico et al., 2011; Wang et al., 2007). Bulbar motor nöronların etkilenmesi, beslenme güçlüklerine, zayıf emme ve yutma sorunlarına neden olabilmektedir. Ayrıca aspirasyon pnömonisi gibi komplikasyonlar, hastalığın yüksek morbidite ve mortaliteye yol açan faktörlerindendir. Tedavi edilmez veya uygun solunum desteği sağlanmazsa, bu çocuklar genellikle 2 yaşını doldurmadan hayatını kaybederler. Ancak invaziv veya noninvaziv solunum desteği uygulanan hastalar çocukluk dönemi veya bazen erişkinlik yaşına kadar hayatta kalabilirler (Chiriboga, 2017; De Sanctis et al., 2016). Son yıllarda gelişmiş klinik bakım sayesinde SMA Tip I'li çocukların yaşam süreleri uzamıştır (Grychtol et al., 2018).

SMA Tip II; klinik semptomları genellikle 7 ile 18 ay arasında ortaya çıkmaktadır. Bu hastalar desteksiz oturma becerisini kazanabilir ve bazıları bağımsız ayakta durabilir, ancak bağımsız olarak yürüme becerisini gerçekleştiremezler (Arnold et al., 2015; Messina et al., 2008). Derin tendon refleksleri kaybolmuştur. Ayrıca, eklem kontraktürleri ve skolyoz sıkça görülmektedir (Wirth et al., 2020). Yutma gücü bazı hastalarda gözlemlense de yaygın değildir. Çiğneme fonksiyonu da etkilenebilmektedir (Haché et al., 2016). Desteksiz oturma yeteneği, solunum belirtileri ve erken skolyoz gelişimi, Tip II hastalar arasında farklılık gösterebilmektedir (Wirth et al., 2020). Bu nedenle, bazı hastalar solunum yetmezliği nedeniyle mekanik ventilasyona ihtiyaç duyabilmektedir. Tip II'de solunum fonksiyon kaybı Tip I'e göre daha nadirdir (Chiriboga, 2017). Hastanın yaşam süresi, solunum ve yutma fonksiyonlarının ne kadar etkilendiğine göre değişebilmektedir.

Kugelberg-Welander olarak da bilinen SMA Tip III, başlangıcı 18. aydan sonra olmakla birlikte, bu yaş aralığı değişkenlik gösterebilmektedir (Iannaccone, 2007). SMA tip III'ün iki farklı türü vardır; başlangıç yaşı 3 yaşından önce olanlar Tip IIIa olarak, daha sonra başlayanlar ise Tip IIIb olarak sınıflandırılır. İki tip arasındaki bir diğer fark ise yürüme yeteneğinin korunup korunmamasıdır (Zerres et al., 1997). Güçsüzlük genellikle proksimal kaslarda başlar ancak ilerleyişi daha yavaştır. Bu hastalar, yardım almadan ayakta durabilir ve yürüyebilirler, ancak oturdukları yerden kalkarken veya merdiven çıkarken güçlük çekebilmektedirler. Bazı hastalar

çocuklukta tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kalabilirken, diğerleri kas güçsüzlüklerine rağmen normal yaşamlarını sürdürebilirler (Wirth et al., 2020; Zerres & Rudnik-Schöneborn, 1995). Ambulasyon kaybı yaşayan hastalarda sıklıkla skolyoz, osteoporoz ve obezite gibi komplikasyonlar gelişebilmektedir (Chiriboga, 2017; D'Amico et al., 2011). SMA Tip III hastalarında yutma ve çiğneme kaslarının etkilenmesi beklenmez. Solunum kaslarının etkilenmesi, Tip I ve Tip II'deki kadar ciddi değildir. Ancak, solunum kasları etkilendiğinde hayati tehlike riski bulunur. Çoğu hastanın yaşam süresi normaldir (Madsen et al., 2015).

SMA Tip IV; yetişkin başlangıçlı SMA (>18 yaş), daha hafif seyirli hastaları tanımlamaktadır. Bu hastalarda motor fonksiyon kaybı minimaldir ve hastalar yetişkinlik döneminde solunum ve beslenme problemi yaşamamaktadır (D'Amico et al., 2011). SMA Tip III (Kugelberg-Welander) ile benzerlikler gösterse de hastalığın başlangıç yaşı ayırt edici bir özellik olarak öne çıkmaktadır. Yetişkin başlangıçlı SMA'da kollar ve bacaklarda güçsüzlük mevcuttur. Güçsüzlük ve atrofi, özellikle kolların ve bacakların distal bölgelerinde daha yoğundur (Ogino & Wilson, 2002).

2.1.8. Tedavi

SMA, nörodejeneratif hastalıklar arasında yer almaktadır. Bu hastaların yönetiminde multidisipliner bir yaklaşım büyük önem taşımaktadır. SMA tedavisinde kullanılan çeşitli tıbbi müdahaleler, hasta bakım yöntemleri ve yeni klinik denemeler, hastaların klinik sonuçlarını önemli ölçüde etkileyebilmektedir. Bu nedenle, 2005 yılında Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Bakım Standardı Komitesi kurulmuş ve daha tutarlı uygulamalar geliştirilmesi amaçlanmıştır (Mercuri et al., 2012; Wang et al., 2007). Bu uygulamaların temel odak noktaları arasında ortopedik sorunlar, pulmoner bakım, beslenme desteği, perioperatif yönetim ve palyatif bakım yer almaktadır. SMA tedavisi, yakın zamana kadar genellikle solunum fonksiyonları ve beslenme desteğiyle sınırlı olan destekleyici tedavilerden olmuştur (Mercuri et al., 2018).

2.1.8.1. Farmakolojik Tedavi. Nusinersen (Spinraza®), antisens oligonükleotidler (ASO) sınıfına ait bir tedavi seçeneğidir ve pediatrik, yetişkin SMA hastaları için 2016 yılında Food and Drug Administration (FDA) tarafından onaylanmıştır (Ramdas & Servais, 2020). Ancak klinik denemelerde, bu tedavinin faydası yalnızca SMA Tip I hastalarında gözlemlenmiştir. Onayın ardından yapılan

alışmalarda, Nusinersen'in hastalığın ilerlemesini durdurmadığı ancak yavaşlattığı bulunmuştur (Kwon et al., 2011; Ross & Kwon, 2019). Nusinersen, SMN2 geninden fonksiyonel SMN proteini üretimini artıran bir ASO tedavisidir. İntratekal yolla uygulanan bu tedavi, yaşam kalitesini iyileştirici etkiler sunmaktadır. Etki mekanizması, SMN2 geninin 7. eksonunun tam okunmasını sağlayarak eksik SMN proteini üretiminin artmasını sağlar, böylece motor kayıpları azaltır ve kas fonksiyonlarını korur (Gidaro & Servais, 2019; Ramdas & Servais, 2020).

Onasemnogene Abeparvovec-xioi (Zolgensma®), SMA hastalarının motor nöron hücrelerine insan SMN geninin fonksiyonel bir kopyasını iletmek için geliştirilmiş, adeno ile ilişkili viral vektör tabanlı bir gen terapisi­dir (Mendell et al., 2021). SMN1 geninde mutasyon bulunan, SMN2 geninde ekzon 7 bölgesinde modifikasyonu olmayan ve SMN2 gen kopya sayısı iki olan 2 yaşından küçük SMA Tip I hastaları için, 2019 yılında FDA tarafından ilk gen replasman tedavisi olarak onaylanmıştır (Al-Zaidy et al., 2019; Mendell et al., 2017). Avrupa ilaç ajansı ise, 21 kg'dan hafif ve üç veya daha az SMN2 gen kopyası bulunan hastalar için, Mayıs 2020'de şartlı olarak onay verilmiştir (Wirth, 2021).

Risdiplam (Evrysdi®), 2 aylık ve daha büyük yaşlardaki SMA hastaları için FDA tarafından Ağustos 2020 tarihinde onaylanmıştır. Oral yolla alınan bu tedavi, SMN2 geninden SMN proteini üretimini artırarak etki göstermektedir. Klinik denemeler, tedavinin ilk 4 haftasında SMN protein seviyesinin 2 katına çıktığını ve bu artışın 12 hafta boyunca devam ettiğini göstermektedir. Yapılan klinik araştırmalar, bu tedavinin tüm SMA tiplerinde iyileşme sağladığını göstermiştir (Baranello et al., 2021; Wirth, 2021).

2.1.8.2. Fizyoterapi ve Rehabilitasyon. SMA rehabilitasyonu, multidisipliner bir ekibin koordineli şekilde çalışması ile yürütölen önemli bir süreçtir. Bu ekip pediatrik nörologları, ortopedistleri, fizyoterapistleri, solunum terapistlerini, ergoterapistleri, beslenme ve diyetetik uzmanlarını, psikologları, aile ve çocuęu kapsamaktadır. SMA rehabilitasyonu ile ilgili ilk temel bilgiler 2007 yılında yayınlanan Uluslararası Bakım Standartları Rehberi'nde sunulmuş ve 2017'de revize edilmiştir. Bu rehbere göre, rehabilitasyonun amaçları, fonksiyonel düzeye göre belirlenmektedir (Finkel et al., 2018; Foad et al., 2019; Wang et al., 2007). Oturamayan SMA'lı çocuklar için birincil rehabilitasyon hedefleri şunlardır: fonksiyonun iyileştirilmesi, gerçekleştirilen fonksiyonun sürdürölmesi ve fonksiyon

kaybının mümkün olduğunca en aza indirilmesi, çeşitli pozisyonlarda kalabilme yeteneğinin iyileştirilmesi. Oturabilenlerde ise kontraktürlerin ve skolyozun önlenmesi, fonksiyon ve mobilitenin korunması ile birlikte geliştirilmesi hedeflenir. Yürüyebilenlerde ise öncelikle fonksiyon ve mobilitayı sürdürmek, yeterli hareket açıklığını korumak ve geliştirmek, denge ve dayanıklılığı artırmak olarak belirlenmiştir (Foead et al., 2019; Wang et al., 2007). SMA rehabilitasyonunda kullanılan temel uygulamalar, pozisyonlama, ortez kullanımı, solunum fizyoterapisi ve egzersizdir. Bu uygulamalar, SMA hastalarının yaşam kalitesini artırmak ve fonksiyonel bağımsızlıklarını sürdürebilmelerine yardımcı olmak için kullanılır. Rehabilitasyon programları, hastanın bireysel ihtiyaçlarına ve hastalığın seviyesine özel olarak uyarlanır (Dunaway et al., 2016; Mirea et al., 2022).

Hastaların fizyoterapi ve rehabilitasyon süreçlerinde pozisyonlama hem motor fonksiyonların desteklenmesi hem de komplikasyonların önlenmesi için kritik bir yer tutmaktadır. Bu hastaların kas güçsüzlüğü nedeniyle kendi başlarına hareket etmeleri sınırlıdır. Bu nedenle, vücutlarının doğru pozisyonunda desteklenmesi gerekir. Oturma sistemleri ve duruş destekleri, rulolar, puflar, yastıklar gibi çeşitli destekler pozisyon ayarlama için kullanılabilir. Kişiye özel ayarlanmış tekerlekli sandalye, oturma sistemleri ve uyku sistemleri önerilir. Özel tasarlanmış koltuklar ve uyku sistemleri ile yatar veya oturabilir bir pozisyona izin veren sandalyeler de bebek arabaları gibi kullanılabilir (Mercuri et al., 2018; Tangsrud et al., 2001; Wang et al., 2007).

Egzersiz, SMA tanısı almış çocuklarda mevcut kas fonksiyonlarını korumak, kas-iskelet sistemi problemlerini önlemek ve genel yaşam kalitesini arttırmak için temel bir müdahale yöntemidir. Ancak SMA'lı hastalarda kaslara aşırı yüklenmemek amacıyla egzersiz programları dikkatle planlanmalıdır. SMA'da kas atrofisi belirgin olduğundan, kas fonksiyonlarının korunması için hafif düzeyde ve iyi planlanmış egzersizler, kas gücünü destekleyebilir. Pasif eklem hareket açıklığı egzersizleri kontraktürleri engelleyebilir ve eklem mobilitesini artırabilir. Ayrıca diyafram ve diğer solunum kaslarını hedefleyen egzersizler, ventilasyonu artırarak solunum problemlerini hafifletebilir (Kolb & Kissel, 2015; Mercuri et al., 2018; Wang et al., 2007).

SMA hastalarında, solunum kaslarının zayıflığı nedeniyle pulmoner problemler sık görülür ve bu durum yaşam süresini doğrudan etkiler (D'Amico et al., 2011). Pulmoner rehabilitasyon, bu hastalarda pulmoner komplikasyonları önlemek ve mevcut solunum fonksiyonlarını desteklemek için hayati bir tedavi yöntemidir

(Hough, 2013). Tip I SMA'da, ilerleyici solunum yetmezliği birincil ölüm nedenidir. Ölüm riskinin yanı sıra hastanın kalıcı ventilasyon gereksinimi olup olmadığını belirlemek açısından kritik önem taşır (Bach et al., 2009; Bach et al., 2000). Pulmoner rehabilitasyon, değerlendirme ve yönetim sürecinin önemli bir parçasıdır. Pulmoner yönetim stratejileri arasında, havayolu temizliğini desteklemek ve ventilasyonu iyileştirmek için uygulanacak yöntemler büyük önem taşır. Manuel teknikler arasında perküsyon, vibrasyon ve postüral drenajı desteklemek amacıyla pozisyonlamalar kullanılır (Chatwin et al., 2018; Langenderfer, 1998; Pathmanathan et al., 2015).

Ortez kullanımı hareket kabiliyetini desteklemek ve deformiteleri önlemek amacıyla önemlidir. Bireylerin yaşam kalitelerini artırır ve işlevsel bağımsızlıklarını destekler (Mercuri et al., 2018). SMA Tip I tanısı almış çocuklarda, baş kontrolü genellikle yoktur veya yeterince gelişmemiştir; bu nedenle servikal ortezler özellikle baş desteği sağlamak için sıklıkla kullanılır. Skolyozun ilerlemesini engelleme ve omurga stabilitesini sağlamak için Torako-lumbo-sakral ortezler tercih edilir (Mercuri et al., 2018). Eklem kontraktürlerini önlemek için ayak-ayak bileği ortezi (AFO) ve diz-ayak-ayak bileği ortezi (KAFO) yaygın olarak kullanılmaktadır. Ayrıca, destekli ayakta durma cihazları önemli bir müdahale olarak kabul edilmekte olup alt ekstremitte esnekliğini artırır, kemik gelişimini ve solunum ile sindirim sistemini uyarır, aynı zamanda spinal hizalamayı destekler (Tsirikos & Baker, 2006; Wang et al., 2007).

2.1.9. SMA Tip I'in Motor Fonksiyonlar Üzerine Etkisi

SMA motor nöronları etkileyen bir hastalık olduğundan, motor fonksiyonlar üzerine etkileri oldukça belirgindir. Motor nöronların kaybı nedeniyle kaslarda zayıflık ve atrofi gelişir; bu durum çocukların hareket kabiliyetlerini kısıtlar ve çeşitli kas iskelet sistemi sorunlarına yol açmaktadır (A Nash et al., 2016; D'Amico et al., 2011).

2.1.9.1. Kas Güçsüzlüğü ve Atrofi. SMA Tip I'de, omurilikteki ön boynuz hücreleri dejenerasyona uğrar ve bu da kaslara sinir uyarılarının ulaşamamasına yol açar (Abati et al., 2020). Sinir uyarılarının eksikliği nedeniyle kaslar giderek güçsüzleşir ve atrofi meydana gelir (Yin et al., 2021). Kas güçsüzlüğü SMA Tip I tanılı çocuklarda doğumdan itibaren belirgin hale gelir; bebekler normal motor gelişim basamaklarına ulaşmada zorluk yaşarlar ve sıklıkla desteksiz oturma gibi temel motor becerileri gerçekleştirmezler. SMA Tip I tanılı çocuklarda, tüm vücut kasları

etkilenmiş olsa da bacak kasları kollara göre daha fazla etkilenmektedir. Bu nedenle çocuklar ellerini hareket ettirebilirken, bacaklarını hareket ettirme konusunda daha fazla zorlanırlar. (Cobben et al., 2008; Kolb & Kissel, 2011).

2.1.9.2. Hipotoni. SMA Tip I'de görülen hipotoni, 'floppy baby syndrome' (gevşek bebek sendromu) olarak adlandırılır ve bu hastalarda sıklıkla gözlenir (Volpe, 2015). Hipotoni, çocukların başlarını dik tutmakta ve vücutlarını sabit bir şekilde kontrol etmekte zorlanmasına yol açar (Kaur & Punia, 2016). Ayrıca hipotoni, çocukların eklem hareket açıklığını artırarak dislokasyon riskini artırır. Bu durum, özellikle omuz ve kalça eklemlerinde sık görülür (Mercuri et al., 2012).

2.1.9.3. Hareket Kabiliyeti ve Gelişimsel Gecikme. SMA Tip I tanılı çocuklarda kas güçsüzlüğü ve hipotoni nedeniyle hareket kabiliyeti ciddi şekilde kısıtlanır. Çocuklar, normal gelişim basamaklarını (yuvarlanma, oturma, emekleme gibi) yerine getiremezler. Çoğu çocuk baş kontrolünü bile sağlayamaz ve desteksiz oturamaz. Bu durum, çocuğun bağımsız hareket kabiliyetini sınırladığı gibi yaşam kalitesini de etkilemektedir (Audic & Barnerias, 2020; D'Amico et al., 2011; Mercuri et al., 2018).

2.1.9.4. Skolyoz ve Omurga Problemleri. SMA Tip I tanılı çocuklarda kas güçsüzlüğü ve eklem hareketliliğinin azalması, çocuğun bağımsız hareket kabiliyetinin sınırlandırır ve postüral stabiliteyi zorlaştırır. Bu problemler sebebiyle omurga deformiteleri, özellikle skolyoz gelişebilmektedir (D'Amico et al., 2011; Tsirikos & Baker, 2006). Bağımsız olarak oturamayan hastalarda skolyoz görülme sıklığı daha fazladır (Gusset et al., 2021). Skolyoz, solunum ve dolaşımı olumsuz etkileyebilmektedir. Skolyoz hastalığın ilerleyen dönemlerinde solunum kapasitesini daha da düşürebilir ve çocuğun oturma pozisyonunu zorlaştırabilir. Skolyoz ayrıca, sırt ağrısına yol açarak çocuğun yaşam kalitesini olumsuz etkiler (Mercuri et al., 2012; Mercuri et al., 2018).

2.1.9.5. Kontraktürler. SMA'da kontraktürlerin yaygınlığı yaşa, SMA tipine, yürüme yeteneğine, etkilenen eklemlere göre değişir. SMA Tip I tanılı çocuklarda kasların uzun süre hareketsiz kalması nedeniyle kontraktür gelişebilir (Aponte Ribero et al., 2023; Ribero et al., 2023). Özellikle diz, kalça, dirsek ve ayak bileği

eklemlerinde kontraktür yaygındır (Gusset et al., 2021). Kontraktürler, çocukların eklem hareket açıklığını daha da kısıtlayarak fiziksel aktiviteyi daha zor hale getirir (Iannaccone, 2007; Salazar et al., 2018).

2.1.9.6. Solunum Kaslarının Zayıflığı. SMA Tip I, yalnızca iskelet kaslarını değil, solunum kaslarını da etkiler. SMA Tip I tanılı çocuklarda ölümün ana nedeni genellikle solunum yetmezliğidir (Bach et al., 2000; D'Amico et al., 2011). SMA, omurilikteki motor nöronların hasar görmesine yol açmaktadır ve bu durum solunum kaslarını da etkilemektedir. Solunum kaslarının zayıflığı çocuklarda akciğerlerin yeterince genişleyememesine neden olur (Seddon & Khan, 2003; Shababi et al., 2014; Yeo & Darras, 2020). Özellikle diyafram kasının zayıflığı nedeniyle “paradoksal solunum” (nefes alırken karın kaslarının kullanımı) gerçekleştirebilir. Ayrıca, öksürme refleksinin zayıflığı nedeniyle akciğerlerden mukusun temizlenmesini zorlaştırır. Bu nedenle, sık sık solunum yolu enfeksiyonları görülür (Courtney, 2009; Mercuri et al., 2018; Wang et al., 2007). Solunum kaslarının etkilenmesine bağlı olarak sekonder kardiyak problemler gelişebilir (Shababi et al., 2014). Genellikle SMN2’nin bir kopyasına sahip SMA hastalarında kalp defektleri vardır (Rudnik-Schöneborn et al., 2008). Bunlar çoğunlukla atriyal ve ventriküler septal defektlerdir ve bazı hastalarda aritmilere ve nadir de olsa kalp yetmezliği gibi problemlere sebep olur (Shababi et al., 2010). Kalp kasının zayıflığı ve elektrokardiyografik (EKG) anormallikler, bu çocuklarda dikkat edilmesi gereken diğer sorunlar arasında yer almaktadır (Coletta et al., 1989).

2.1.10. SMA Tip I’in Oral Motor Fonksiyon Üzerine Etkisi

SMA’nın özellikle Tip I formunda, oral motor fonksiyonlar büyük ölçüde etkileneir. Bu durum hastalığın neden olduğu kas zayıflığı ve atrofiden kaynaklanmaktadır. Çocukların beslenme, yutma ve çiğneme gibi temel oral motor becerilerinde önemli sorunlara yol açabilmektedir (Kruse et al., 2023; Van der Heul et al., 2019).

2.1.10.1. Ağız ve Yutma Kaslarının Zayıflığı. SMA Tip I tanılı çocuklarda, yüz, dil, dudak ve çene kaslarında zayıflık görülebilmektedir (van den Engel-Hoek et al., 2015). Oral motor kas zayıflığı nedeniyle beslenme ve yutma güçlükleri yaygındır. Azalan beslenme genellikle ilerleyici güçsüzlüğün ilk belirtisidir (Morton et al., 1993).

Kasların yeterince güçlü olmaması nedeniyle çocukların çiğneme süresi uzar, çocuklar çabuk yorulabilir ve bazı yiyecekler ağız içinde uygun şekilde işlenemez, bu da beslenme sırasında aspirasyon riskini artırabilir (Mercuri et al., 2012; Wang et al., 2007).

2.1.10.2. Çiğneme Güçlüğü. Çiğneme süreci, güçlü çene kaslarını gerektirir. SMA Tip I tanılı çocuklarda çene kaslarının zayıflığı nedeniyle katı yiyeceklerin çiğneme becerisi kısıtlanır. Çiğneme fonksiyonundaki bu zayıflık, çocukların genellikle sadece kıvamlı veya sıvı diyetlerle beslenmelerini zorunlu hale getirmektedir (Palmer et al., 1992; van den Engel-Hoek et al., 2015). Çiğneme becerisinin eksikliği, çocuğun yetersiz beslenmesine ve dolayısıyla büyüme geriliğine yol açabilmektedir (Iannaccone, 2007). Büyüme geriliği, çiğneme sırasında kas yorgunluğu veya uzun yemek saatleri nedeniyle alımın azalmasından tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarına kadar çeşitli nedenlerle ortaya çıkabilir (Mercuri et al., 2012; Millward, 2017).

2.1.10.3. Yutma Güçlüğü (Disfaji). Dil kaslarının zayıflaması, yiyecek ve sıvıların yutak bölgesine iletilmesini zorlaştırır. Bu durum disfaji olarak bilinir ve çocuklarda beslenme sırasında yiyeceklerin soluk borusuna kaçma riskini artırır (Sasegbon & Hamdy, 2017). Disfaji aynı zamanda akciğer enfeksiyonu ve aspirasyon pnömonisi gibi ciddi komplikasyonlara neden olabilir (Marik & Kaplan, 2003). Bu çocuklarda disfaji nedeniyle beslenme sırasında öksürme, boğulma hissi ve yemek yeme süresinde uzama gibi sorunlar gözlemlenebilir (Chacko et al., 2023; McGrattan et al., 2021). Yutma güçlüğü ayrıca yeterli kalori alımını da engelleyebilmekte, kilo alamama ve büyüme geriliği gibi sorunlar ortaya çıkabilmektedir (Wang et al., 2007).

2.1.10.4. Gastrointestinal Problemler. SMA'lı bireylerde gastrointestinal komplikasyonlar yaygındır. Komplikasyonların sebepleri arasında hareketsizlik ve beslenme eksiklikleri sayılabilir (Corsello et al., 2021). SMA Tip I tanılı çocuklarda düşük kas tonusu sindirim sistemi kaslarının işlevini de olumsuz etkilemektedir. Sindirim sistemi kaslarının zayıflığı bağırsak hareketlerinin yavaşlamasına neden olabilir ve bu da kabızlık ve gastroözofegal reflü gibi gastrointestinal sorunlara yol açabilir (Hamilton & Gillingwater, 2013). SMA Tip I tanılı bebeklerin beslenme süreleri genellikle uzundur ve çabuk yorulurlar. Beslenmedeki bu azalma, ilerleyici

güçsüzlüğün ilk belirtisi olabilir ve gelişme geriliğine ve aspirasyona yol açabilir (Mercuri et al., 2012). Gastrointestinal disfonksiyon, bulbar disfonksiyon nedeniyle beslenme ve yutma zorluğunu içerir ve dilde güçsüzlük, ağız açmada zorluk ve baş kontrolünde zayıflık olarak kendini gösterir (Durkin et al., 2008; Mercuri et al., 2018).

2.1.10.5. Salya Kontrol Problemi. Oral motor kaslardaki zayıflık nedeniyle, SMA Tip I'li çocuklarda salyayı kontrol etme sorunları sıkça görülmektedir. Dil, dudak ve yüz kaslarındaki güçsüz olduğundan, çocuklar salyalarını ağız içinde tutamazlar ve dışarıya akıtırlar. Bu durum ciltte tahrişe, sosyal etkileşimlerde rahatsızlığa ve enfeksiyon riskinin artmasına neden olabilir (Kolb & Kissel, 2011; van den Engel-Hoek et al., 2015).

2.1.10.6. Oral Motor Gelişim ve İletişim Problemleri. SMA Tip I tanılı çocuklarda oral motor becerilerindeki yetersizlikler, sadece beslenme değil, aynı zamanda ses üretme ve iletişim kurma yetilerini de kısıtlayabilir. Çoğu SMA Tip I tanılı çocuk dudak, dil ve çene hareketlerindeki sınırlılıklar nedeniyle konuşmada zorlanmaktadır. Bu durum, çocukların sosyal gelişimini etkileyebilir ve iletişim problemlerine yol açabilmektedir (Bagnall et al., 2006; Roig-Quilis, 2015; Zappa et al., 2021).

2.1.11. SMA Tip I'de Motor ve Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi

SMA motor nöronların kaybına bağlı olarak kas zayıflığı ve atrofi ile karakterize edilen nöromusküler bir hastalıktır (D'Amico et al., 2011). SMA Tip I, hastalığın en şiddetli formu olup erken bebeklik döneminde belirti vermektedir ve motor fonksiyon kaybı nedeniyle yaşam kalitesini etkilemektedir (Landfeldt et al., 2019). Motor ve oral motor fonksiyonların kısıtlanması, bu çocukların günlük yaşam aktivitelerine katılımını ve genel sağlık durumunu sınırlandırmaktadır.

2.1.11.1. Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi. Motor fonksiyonlar, bireyin bağımsız hareket edebilme kapasitesini belirlemektedir ve günlük yaşam aktivitelerinde önemli bir rol oynamaktadır. SMA Tip I'de motor fonksiyon kayıpları yaşam kalitesi birçok alanda etkiler (Cech & Martin, 2011; Qian et al., 2015).

Fiziksel aktivite kısıtlamaları, SMA Tip I tanılı çocuklarda baş kontrolü, oturma ve diğer temel motor becerilerde yetersizlik, günlük yaşam aktivitelerini büyük ölçüde sınırlandırmaktadır. Bu durum çocuğun oyun, sosyal etkileşim ve öğrenme fırsatlarına katılımını kısıtlamaktadır. Literatürde, motor fonksiyonların sınırlı olması nedeniyle çocukların %90'ından fazlasının bağımlı hale geldiği bildirilmiştir (Hirtz et al., 2005). Postür, hareketsizlik ve kas-iskelet sistemi sorunları çeşitli komplikasyonlara yol açmaktadır. Örneğin, skolyoz ve kontraktürler, hem fiziksel ağrıya neden olmakta hem de solunum fonksiyonlarını olumsuz etkileyerek yaşam kalitesini düşürmektedir (Kolb & Kissel, 2015). Solunum problemleri, motor nöronların kaybı, diyafram ve diğer solunum kaslarının zayıflamasına neden olmaktadır. Solunum yetmezliği, SMA Tip I'de en yaygın ölüm nedenlerinden biridir. Non-invaziv solunum desteği gibi müdahaleler yaşam süresini uzatsa da bu tedavilerin sürekli kullanımı, yaşam kalitesinde psikososyal etkiler yaratabilmektedir (Finkel et al., 2018).

2.1.11.2. Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesine Etkisi. Oral motor fonksiyonlar, bireyin beslenme ve iletişim yeteneğini doğrudan etkilemektedir. SMA Tip I'de oral motor fonksiyon kayıpları yaşam kalitesini farklı alanlarda etkiler (Arvedson et al., 2010; Morris, 1989).

Beslenme ve yutma problemleri, çiğneme ve yutma güçlükleri (disfaji), aspirasyon riskini arttırarak tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarına ve yetersiz beslenmeye yol açabilmektedir (Puisieux et al., 2011; Rofes et al., 2011). Bu durumlar çocuğun yaşam kalitesini olumsuz yönde etkilemektedir (Mercuri et al., 2018). Konuşma ve iletişim zorlukları, dil ve ağız kaslarının güçsüzlüğü, SMA Tip I tanılı çocuklarda iletişim sorunlarına yol açabilmektedir. İletişim eksikliği, olumsuz psikososyal etkiler yaratabilmektedir (Dunaway Young et al., 2023).

SMA Tip I'in neden olduğu motor ve oral motor fonksiyon kayıpları, çocukların sosyal etkileşimlerini ve psikolojik durumunu olumsuz etkileyebilir. Bu durum hem çocuğun hem de ailesinin yaşam kalitesini etkileyebilmektedir. Özellikle bakıma bağımlılığın artması, ebeveynlerin sürekli bakım sorumluluğu nedeniyle psikolojik stres yaşaması, aile içinde fiziksel, duygusal ve ekonomik yük yaratabilmektedir. Bu psikososyal etkiler göz önüne alındığında yalnızca çocuğun değil, tüm ailenin yaşam kalitesi olumsuz anlamda etkilenir (Brandt et al., 2022).

3. GEREÇ ve YÖNTEM

3.1. Araştırmanın Yeri ve Tarihi

Çalışma, Biruni Üniversitesi Girişimsel Olmayan Etik Kurulu tarafından 14.08.2024 tarihli 2024- BİAEK/03-20 nolu etik kurul onayı (Ek.1) ile Helsinki Deklerasyonu Kurallarına uygun olarak, Mayıs 2024-Ağustos 2024 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'nde yürütüldü.

3.2. Araştırmanın Örneklemi

Araştırma örneklem büyüklüğü hesaplamak için G*Power ver.3.0.10 programı kullanıldı. G*Power ver.3.0.10 programı aracılığıyla Weaver ve ark.'nın çalışması referans alınarak, %95 güven düzeyinde %90 güç için ortalama 14.9 birim standart sapma 21.6 olarak alındığında minimum örneklem sayısı 20 olarak hesaplandı (Weaver et al., 2019). Olguların değerlendirmeleri tamamlayamama ihtimali göz önünde bulundurularak %15 oranında olgu eklendi ve örneklem sayısı 23 olarak belirlendi.

Çalışmamıza, İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'ne başvuran, 2-4 yaş arasında olan, Spinal Musküler Atrofi (SMA) Tip I tanısı almış olan, dahil edilme kriterlerini karşılayan 23 çocuk dahil edildi. Çalışmaya başlamadan önce çocukların ailelerine yapılacak değerlendirmeler ile ilgili bilgi verildi ve 'Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu' (Ek.2) okutulup, ailelerin onayları alındı.

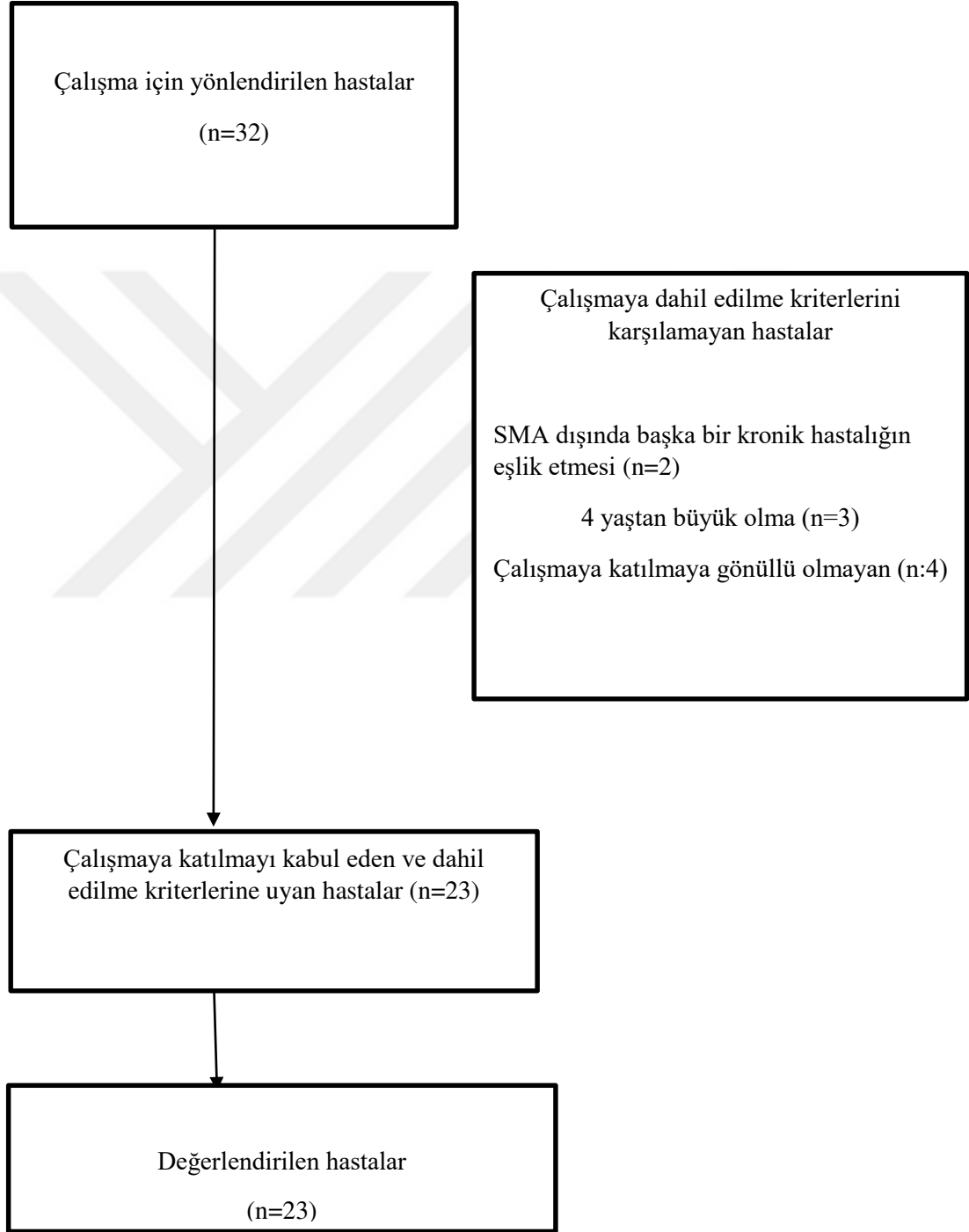
3.3. Araştırmanın Dahil Edilme ve Hariç Tutulma Kriterleri

Dahil Edilme Kriterleri

- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanısı almış olmak
- 2-4 yaş arasında olması
- Aileleri araştırmaya katılmaya gönüllü olması

Hariç Tutulma Kriterleri

- SMA dışında başka kronik bir hastalık eşlik etmesi
- Anne veya babanın kendini ifade etmesine engel olacak bilişsel probleme sahip olması
- Anne veya babanın okuma yazma bilmemesi



Şekil 3. 1. Çalışmanın Akış Diyagramı

3.4. Veri Toplama Araçları

Olguların değerlendirilmesinde Demografik Bilgi Formu (Ek.3), Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi (NSMDA) (Ek.4), Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS) (Ek.5), Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirmesi Ölçeği (DPBDÖ) (Ek.6), Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri™ 3.0 (PedsQL™ 3.0) (Ek.7) kullanıldı.

3.4.1. Demografik Bilgi Formu

Bireylerin sosyo-demografik verileri (ad-soyadı, cinsiyet, yaş, boy, kilo, vücut kitle indeksi (VKİ), doğum şekli, akraba evliliği varlığı, araştırmacı tarafından oluşturulmuş olan demografik veri formu ile kaydedildi.

3.4.2. Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi (NSMDA)

NSMDA, bebeğin yaşına uygun performansları ve görevleri yapabilme yeteneğinin anlaşılmasını sağlayan ve nöro sensorimotor gelişimin değerlendirilmesi amacıyla geliştirilmiş olan, motor gelişimin bütünlüğünü ve ilerlemesini değerlendiren referans bir testidir. Türkçe versiyonun geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Kara ve ark. tarafından yapılmıştır (Kara, 2011). 1 ile 6 yaş arasındaki bebeklerin ve çocukların gelişimsel olarak değerlendirilmesini sağlayan motor gelişim testidir. Bu test, özellikle belirli dönemlerde çocuğun motor performansının gelişimini değerlendirerek normal veya normal olmayanı, motor performansı ve çeşitli yaşlardaki anormal veya disfonksiyonel hareket komponentlerini tanımlar. Test, bebeğin veya çocuğun yaşına uygun kaba motor fonksiyon, ince motor fonksiyon, nörolojik durum, infant hareket paternleri, postural gelişim ve duyuşal-motor fonksiyon (taktil, proprioseptif, oküler ve vestibüler sistem) içeren altı boyutu değerlendirir. Her boyuttaki gelişime 1'den (normal sınırlar içinde) 5'e (bağımsız fonksiyon yok) kadar skor verilir. Boyutlara verilen her skor toplanır ve normal (6-8 puan), minimum (9-11 puan), hafif (12-14 puan), orta (15-19 puan), ciddi (20-25 puan) veya derin (>25 puan) motor disfonksiyon olarak sınıflandırılır. Çalışmamızdaki tüm çocukların değerlendirmeleri aileleri ile birlikte 10-30 dk arasında tamamlandı.

3.4.3. Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS)

FOAS 2005 yılında Cray ve ark. tarafından disfajisi olan hastaların fonksiyonel oral alımını gösteren, toplam 7 seviyeden oluşan iki bölümlü bir ölçektir. Bireyin beslenme tüpüne bağımlı olup olmadığını ve oral alımının seviyesini

belirlemek için kullanılır. Skalada 1'den 3'e kadar olan maddeler oral beslenememe durumunu, 4'ten 7'ye kadar olan maddeler ise oral beslenme ile ilgili durumu değerlendirir. Yüksek puan daha iyi beslenme düzeyini göstermektedir (Crary et al., 2005).

3.4.4. Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirmesi Ölçeği (DPBDÖ)

Davranışsal Pediatrik Beslenme Değerlendirmesi Ölçeği (DPBDÖ), Behavioral Pediatric Feeding Assessment Scale'nın (BPFAS) Türkçeye uyarlanmış halidir. BPFAS, Crist ve ark. tarafından geliştirilmiş olup 5'li likert tipi bir ölçektir. Çocuklarda yeme problemlerini belirlemek amacıyla kullanılmaktadır (Crist ve Napier-Philips, 2001). Ölçeğin Türkçe'ye uyarlanması Önal ve ark. tarafından yapılmıştır (Önal ve ark., 2017). Ölçek 5 faktörden ve 35 maddeden oluşmaktadır. Ölçekte yer alan ilk 25 madde çocuğun beslenme durumunu, diğer 10 madde ise ebeveynlerin çocuğun beslenme durumuna yönelik duygularını değerlendirmektedir.

Ölçeğe ait maddeler 1 ile 5 arasında puanlanmaktadır (1=asla, 2=nadiren, 3=bazen, 4=sıklıkla, 5=her zaman). Ölçekten alınabilecek minimum puan 35, maksimum puan ise 175'tir. Ölçekte yer alan her maddenin ebeveynler için problem olup olmadığı sorgulanmış ve ebeveynler 'evet', 'hayır' şeklinde cevaplandırmıştır. Ölçekten 84'ten yüksek puan alma durumu beslenme sorunu varlığını ve 9'dan yüksek problem sayısı ise çocuklarda görülen problemlili davranış sayısını belirtmektedir. Ölçekten alınan yüksek puan sorunlu beslenme davranışı ve alışkanlığını göstermektedir. Ölçek puanı hesaplanırken ilk olarak tüm sorulara verilen cevapların puanları toplanır. Elde edilen bu toplamdan pozitif anlamlı olan 1., 3., 5., 6., 8., 9., 16., 18., 29., ve 30. sorulara verilen cevapların puanları toplamı çıkarılmıştır. Sabit sayı olarak 60'tan tekrar 1., 3., 5., 6., 8., 9., 16., 18., 29., ve 30. sorulara verilen cevapların puanları toplamı çıkarılmaktadır. Ölçeğin puanı elde edilen iki çıkarım toplanarak hesaplanmaktadır (Evans, 2012; Önal, 2017).

3.4.5. Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0-Nöromusküler Modül

Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri, kronik hastalığı bulunan çocukların sağlıkla ilişkili yaşam kalitesini hem çocuğun hem de ailenin bakış açısından değerlendirir. SMA'lı çocukların yaşam kalitesini değerlendirmek için Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0 Nöromusküler Modül kullanıldı. PedsQL™ 3.0 Nöromusküler Modülü; SMA ve DMD gibi nöromusküler bozukluklarda yaşam

kalitesini deęerlendirmek amacıyla Varni ve ark. tarafından 1999 yılında geliştirilmiştir. PedsQL™ 3.0, genel ve hastalığa özgü modülleri içermektedir. Modül 3 kategoriye ayrılmıştır ve 25 toplam maddeden oluşur. Birinci kategori hastalık ve hastalık süreci ve ilgili semptomlara odaklanan 17 maddelik "benim/çocuğumun nöromüsküler hastalığı hakkında"; ikinci kategori çocuğun hastalığı hakkında sağlık hizmeti sağlayıcıları ve dięer kişilerle iletişim kurma becerisini ele alan 3 maddelik "İletişim"; ve üçüncü kategori ailenin mali ve sosyal destek sistemi ile ilgili 5 maddelik "Aile Kaynaklarımız Hakkında" dır.

2 ila 18 yaş arası çocuklar için yaşam kalitesini ölçmek için kullanılmaktadır. Ölçeğin; 2-4, 5-7, 8-12 ve 13-18 yaş aralıkları için özelleşmiş formları bulunur. Dięerlerinden farklı olarak 2-4 yaş aralığındaki çocukları yalnızca ailesi deęerlendirir. Türkçe versiyonun geçerlilik ve güvenilirlik çalışması Kutlutürk yıkılmaz ve ark. tarafından yapılmıştır (Yıkılmaz et al., 2024).

Uygulaması 5 ila 15 dakika sürer. Her ebeveyne, "Geçen ay, bu madde çocuğunuz için ne kadar büyük bir sorun oldu?" diye soruldu ve ebeveynler bu maddeleri 5 puanlık bir Likert ölçeğinde, 0 (hiçbir zaman) ile 4 (hemen her zaman) arasında deęerlendirdi. Ölçek puanlanırken "hiçbir zaman" ifadesi 100 puana, "hemen hemen hiç" ifadesi 75 puana, "bazen" ifadesi 50 puana, "sıklıkla" ifadesi 25 puana ve "hemen her zaman" ifadesi 0 puana karşılık gelmektedir. Ölçek puanları, madde puanlarının toplanması ve cevaplanan madde sayısına bölünmesi ile hesaplanmaktadır. Daha yüksek puanlar daha iyi bir yaşam kalitesini göstermektedir.

3.5. İstatistiksel Analiz

İstatistiksel analiz için IBM SPSS (Statistical Package for Social Sciences) istatistik programı versiyon 24.0 kullanıldı. İncelenen deęişkenler ortalama, standart sapma ve yüzde deęerleri ile tanımlandı. Deęişkenlerin normal dağılıma uygunluğu "Shapiro-Wilk Testi" ile belirlendi. Kategorik veri dağılımları "Ki-kare testi" ile deęerlendirildi. Verilerin non-parametrik dağılıma sahip olması nedeniyle, korelasyon analizinde "Spearman Korelasyon Testi" kullanıldı. r deęeri 0,00-0,25 arasında ise çok zayıf, 0,26-0,49 arasında ise zayıf, 0,50-0,69 arasında ise orta, 0,70-0,89 arasında ise yüksek ve 0,90-1,00 arasında ise çok yüksek anlamlılık olarak yorumlandı. Tüm analizlerde $p < 0,05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

4. BULGULAR

Tablo 4. 1. Olguların sosyodemografik ve klinik özellikleri

n=23		
Cinsiyet, n (%)	Erkek	14(%60,9)
	Kadın	9(%39,1)
Doğum Şekli, n (%)	Normal	8(%34,8)
	Sezeryan	15(%65,2)
Akraba Evliliği, n (%)	<i>Evet</i>	16(%69,6)
	Hayır	7(%30,4)
Yaş, yıl (Ort ± SS)		3,04±0,76
Boy, cm (Ort ± SS)		91,17±10,32
Kilo, kg (Ort ± SS)		11,56±1,7
VKİ, kg/m ² (Ort ± SS)		14,06±1,98

*SS, standart sapma; Veriler frekans (n) ve yüzde (%) ile açıklanmıştır.

Çalışma dahil edilme kriterlerine uyan 23 SMA Tip I tanılı olgu ile tamamlandı. Olguların yaş ortalaması 3.04±0.76 yıl, boy ortalaması 91.17±10.32 cm ve kilo ortalaması 11.56±1,70 kg idi. Vücut kitle indeks (VKİ) ortalaması 14.06±1.98 kg/m²'idi. Demografik verilere ilişkin sonuçlar Tablo 4.1 verilmiştir. Olguların 14 (%60.9)'ü erkek ve 9 (%39.1)'u kızdır. Annelerin doğum şekli incelendiğinde 8 (%34.8) kişi sezaryen doğum ve 15 (%65.2) kişi normal doğum olarak belirlendi. Akraba evliliği durumu incelendiğinde 16 (%69.6) ailenin akraba olduğu ve 7 (%30.4) ailenin akraba olmadığı belirlendi.

Tablo 4. 2. Olguların NSMDA skorları

NSMDA	Ort.±SS	(Min.-Maks)
Kaba Motor	4,04±0,76	(5-12)
İnce Motor	2,65±1,64	(1-5)
Nörolojik	3,00±1,34	(1-5)
Hareket Paternleri	2,78±0,99	(1-5)
Postüral Düzeltme	2,91±1,34	(1-5)
Postüral Denge Alt Skor	2,86±0,62	(2-5)
Postüral Denge Toplam	2,52±1,08	(1-5)
Taktil Fonksiyonel	3,34±1,52	(1-5)
Oküler Motor	1,91±0,79	(1-4)
Propriopsepsiyon	2,71±1,38	(1-5)
Vestibüler	4,14±0,77	(3-5)
Sensori Motor Total	2,47±1,08	(1-5)
Toplam	17,56±5,77	(9-30)

NSMDA: Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi, Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, Min,, minimum değer; Maks, maksimum değer.

SMA Tip I tanılı çocuklara uygulanan NSMDA değerlendirmesinde elde edilen skorlar Tablo 4.2’de verilmiştir.

Tablo 4. 3. Olguların FOAS, DPBDÖ ve PedsQL skorları

	Ort.±SS	(Min.-Maks.)
FOAS	4,04±2,77	(1,00-7,00)
DPBDÖ		
Frekans Skoru	82,21±14,45	(60,00-117,00)
Problem Skoru	9,82±4,68	(5,00-19,00)
PedsQL		
Hastalık Hakkında	58,22±15,42	(23,52-82,35)
İletişim	9,42±12,12	(0,00-25,00)
Aile Kaynakları	54,56±24,67	(0,00-95,00)
Total	51,65±16,42	(16,00-77,00)

Ort: Ortalama, SS: Standart Sapma, Min, minimum değer; Maks, maksimum değer. **:Spearman Korelasyon, FOAS: fonksiyonel Oral Alım Skalası, DPBDÖ:Davranışsal Pediatrik Besleme Değerlendirmesi Ölçeği, PedsQL: Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri

SMA Tip I tanılı çocuklara uygulanan FOAS, DPBDÖ ve PedsQL değerlendirmesinde elde edilen skorlar Tablo 4.3’de verilmiştir.

Tablo 4. 4. NSMDA, FOAS, DPBDÖ ve PedsQL arasındaki ilişki

		NSMDA												FOAS	DPBDÖ		PedsQL			
		Kaba Motor	İnce	Nörolojik	Hareket	Postüral	Postüral	Postüral	Taktil	Vestibüler	Oküler	Proprio-	NSMDA		Frekans	Problem	Hastalık	İletişim	Aile	Total
NSMDA	Kaba	1																		
	İnce	.645**	1																	
	Nörolojik	.674**	.491*	1																
	Hareket	.775**	.784**	.568**	1															
	Postüral	.784**	.679**	.615**	.752**	1														
	Postüral	.380	.365	.560**	.523*	.516*	1													
	Postüral	.628**	.582**	.562**	.625**	.869**	.681**	1												
	Taktil	.569**	.701**	.577**	.787**	.598**	.464*	.416*	1											
	Vestibüler	.493*	.581**	.114	.465*	.489*	.309	.396	.353	1										
	Oküler	.528**	.563**	.625**	.425*	.533**	.391	.511*	.451*	.252	1									
	Proprio-	.686	.893**	.368	.832*	.819*	.212	.819*	.736	.600	.424	1								
	NSMDA	.854**	.828**	.778**	.879**	.856**	.652**	.794**	.750**	.504*	.657**	.785*	1							
	FOAS	-.792**	-.788**	-.691**	-.817**	-.678**	-.566**	-.550**	-.799**	-.472*	-.610**	-.692	-.880**	1						
DPBDÖ	Frekans	.843**	.670**	.784**	.746**	.739**	.397	.623**	.698**	.330	.536**	.556	.813**	-.828**	1					
	Problem	.842**	.740**	.765**	.852**	.738**	.465*	.652**	.693**	.392	.516*	.699	.867**	-.865**	.944**	1				
PedsQL	Hastalık	-.693**	-.780**	-.551**	-.803**	-.771**	-.559**	-.693**	-.796**	-.414*	-.558**	-.630	-.852**	.880**	-.752**	-.793**	1			
	İletişim	-.612**	-.674**	-.744**	-.704**	-.618**	-.682**	-.581**	-.651**	-.404	-.408	-.400	-.802**	.778**	-.702**	-.784**	.759**	1		
	Aile	-.647**	-.722**	-.542**	-.753**	-.702**	-.597**	-.615**	-.796**	-.484*	-.471*	-.593	-.803**	.848**	-.725**	-.769**	.947**	.789**	1	
	Total	-.684**	-.764**	-.559**	-.795**	-.753**	-.594**	-.679**	-.798**	-.451*	-.521*	-.630	-.846**	.873**	-.746**	-.792**	.989**	.786**	.980**	1

* NSMDA: Nöro Sensori Motor Değerlendirme Anketi, FOAS: fonksiyonel Oral Alım Skalası, DPBDÖ: Davranışsal Pedatrik Besleme Değerlendirmesi, Ölçeği, PedsQL: Pedatrik Yaşam Kalitesi Envanteri, *: p<0.05, **: p<0.01

SMA Tip I tanılı çocuklara uygulanan NSMDA ile FOAS ve DPBDÖ değerlendirmeleri arasındaki ilişki tablo 4.4’de verilmiştir.

Tablo 4.4’de göre NSMDA kaba motor, ince motor ve hareket paternleri, taktıl, oküler motor, sensorimotor ve NSMDA toplam fonksiyonel seviyeleri ile FOAS arasında yüksek düzeyde ilişki ($p<0,01$, $r=-0,792$; $r=-0,788$; $r=-0,817$; $r=-0,799$; $r=-0,799$; $r=-0,743$; $r=-0,880$), nörolojik , postüral düzeltme, postüral denge alt skor, postüral denge toplam ve propriopsepsiyon fonksiyonel seviyeleri ile FOAS arasında orta düzeyde ilişki bulundu ($p<0,05$, $r=-0,691$; $r=-0,678$; $r=-0,566$; $r=-0,550$; $r=-0,692$). Vestibüler fonksiyonel seviye ve FOAS arasında zayıf düzeyde ilişki bulundu ($p<0,05$ $r=-0,330$).

NSMDA Kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral düzeltme ve NSMDA toplam fonksiyonel seviyeleri ve DPBDÖ problem skoru arasında yüksek düzeyde ilişki ($p<0,01$ $r=0,842$; $r=0,740$; $r=0,765$; $r=0,852$; $r=0,738$; $r=0,867$), postüral denge toplam, taktıl, oküler motor ve sensori motor fonksiyonel seviye ile DPBDÖ problem skoru arasında orta düzeyde ilişki ($p<0,05$ $r=0,652$; $r=0,693$; $r=0,693$; $r=0,631$), postüral denge alt skoru ile DPBDÖ problem skoru arasında zayıf düzeyde ilişki bulunurken ($p<0,05$ $r=0,465$), propriopsepsiyon ve vestibüler fonksiyonel seviye ile DPBDÖ problem skoru arasında ilişki bulunmadı ($p>0,05$).

NSMDA kaba motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral düzeltme ve NSMDA toplam fonksiyonel seviyeleri ile DPBDÖ frekans skoru ile arasında da yüksek düzeyde ilişki ($p<0,01$ $r=0,843$; $r=0,784$; $r=0,746$; $r=0,739$; $r=0,813$), ince motor, postüral denge toplam, taktıl, oküler motor, sensori motor fonksiyonel seviyeleri ile DPBDÖ frekans skoru arasında da orta düzeyde ilişki ($p<0,05$ $r=0,670$; $r=0,623$; $r=0,698$; $r=0,698$; $r=0,578$), postüral denge alt skor, ;), propriopsepsiyon ve vestibüler fonksiyonel seviye ile DPBDÖ frekans skoru ile arasında ilişki bulunamadı ($p>0,05$).

PedsQL- benim/çocuğumun nöromusküler hastalığı hakkında ile ince motor, hareket paternleri, postüral düzeltme, taktıl, sensori motor ve NSMDA toplam fonksiyonel seviye arasında yüksek düzeyde ilişki ($p<0,01$ $r=0,780$; $r=-0,803$; $r=-0,771$; $r=-0,796$; $r=-0,765$; $r=-0,852$), kaba motor, nörolojik, postüral denge alt skor, postüral denge toplam, oküler motor fonksiyonel seviyeleri arasında orta düzeyde ilişki ($p<0,05$ $r=-0,693$; $r=-0,551$; $r=-0,559$; $r=-0,693$; $r=0,558$), ve propriopsepsiyon ve vestibüler fonksiyonel seviye arasında ilişki bulunmadı ($p>0,05$).

PedsQL-iletiřim ile n rolojik, hareket paternleri ve NSMDA toplam fonksiyonel seviyeleri arasında y ksek d zeyde iliřki ($p<0,01$ $r=-0.744$; $r=-0.704$; $r=-0.802$), kaba motor, ince motor, post ral d zeltme, post ral denge alt skor, post ral denge toplam, taktil ve sensori motor fonksiyonel seviyeleri arasında orta d zeyde iliřki ($p<0.05$ $r=-0.612$; $r=-0.674$; $r=-0.618$; $r=-0.682$; $r=0.581$; $r=-0.651$; $r=-0.642$), ve ok ler motor, propriyosepsiyon ve vestib ler fonksiyonel seviyeleri arasında iliřki bulunmadı ($p>0,05$).

PedsQL- aile kaynakları hakkında ile ince motor, hareket paternleri, post ral d zeltme, taktil, sensori motor ve NSMDA toplam Fonksiyonel seviyeleri arasında y ksek d zeyde iliřki ($p<0,01$ $r=0.722$; $r=-0.753$; $r=-0.702$; $r=-0.796$; $r=-0.777$; $r=-0.803$), kaba motor, n rolojik, post ral denge alt skor ve post ral denge toplam fonksiyonel seviyeleri arasında orta d zeyde iliřki ($p<0.05$ $r=-0.647$; $r=-0.542$; $r=-0.597$; $r=-0.625$), ok ler motor ve vestib ler fonksiyonel seviyeleri arasında zayıf d zeyde iliřki bulundu ($p<0.05$ $r=-0.471$ $r=-0.483$).

PedsQL-total ile ince motor, hareket paternleri, post ral d zeltme, taktil, sensori motor ve NSMDA toplam fonksiyonel seviyeleri arasında y ksek d zeyde iliřki ($p<0,01$ $r=0.764$; $r=-0.795$; $r=-0.753$; $r=-0.798$; $r=-0.764$; $r=-0.846$), kaba motor, n rolojik, post ral denge alt skor, post ral denge toplam, ok ler motor fonksiyonel seviyeleri arasında orta d zeyde iliřki ($p<0.05$ $r=-0.684$; $r=-0.559$; $r=-0.594$; $r=-0.679$; $r=-0.521$) ve vestib ler fonksiyonel seviyesi arasında zayıf d zeyde iliřki bulundu ($p<0.05$ $r=-0.451$).

FOAS ile DPBD  ve PedsQL arasındaki iliřki Tablo 4.4 verilmiřtir. FOAS ile DPBD  problem ve frekans skoru arasında y ksek d zeyde iliřki bulundu ($p<0.01$ $r=-0.865$; $r=-0.828$). FOAS ile PedsQL-hastalık hakkında, iletiřim, aile kaynakları ve PedsQL toplam skoru arasında y ksek d zeyde iliřki bulundu ($p<0.01$ $r=0.880$; $r=0.778$; $r=-0.848$; $r=-0.873$).

DPBD  ve PedsQL arasındaki iliřki Tablo 4.4 verilmiřtir. DPBD  problem skoru ile PedsQL-hastalık hakkında, iletiřim, aile kaynakları ve PedsQL toplam skoru arasında y ksek d zeyde iliřki bulundu ($p<0.01$ $r=-0.793$; $r=-0.784$; $r=-0.769$; $r=-0.792$). DPBD  frekans skoru ile PedsQL-hastalık hakkında, iletiřim, aile kaynakları ve PedsQL toplam skoru arasında y ksek d zeyde iliřki bulundu ($p<0.01$ $r=-0.752$; $r=-0.702$; $r=-0.725$; $r=-0.746$).

5. TARTIŞMA

SMA hastalarında motor fonksiyon bozuklukları yaşam kalitesini olumsuz etkilemekte, özellikle oral motor yetersizlikler beslenme ile ilgili ciddi sorunlara yol açmakta ve solunum sistemi için hayati riskler oluşturmaktadır (D'Amico et al., 2011; Mercuri et al., 2018; Wang et al., 2007). Bu çalışmanın amacı 2 - 4 yaş arasındaki SMA Tip I tanılı çocukların motor fonksiyonları ve oral motor fonksiyonlarının yaşam kalitesi üzerine etkisini incelemektir. Çalışmada olguların baş kontrolü, oturma becerileri ve dengeleri, el kavraması ve fonksiyonel el kullanımları, nörolojik bulguları (temel tonus, tendon refleksleri, tremor), koruyucu ve paraşüt reaksiyonları, taktıl/vestibüler/oküler motor cevapları, oral alım becerileri ve beslenmeye karşı çocukların ve ailenin tutumu ile yaşam kaliteleri değerlendirildi. Çalışma sonucunda, motor fonksiyonların oral motor fonksiyonlar ile ilişkili olduğu ve bu ilişkinin yaşam kalitesini de olumsuz etkilediği belirlendi.

5.1. Motor Fonksiyonlar ile Oral Motor Fonksiyonlar

Çocukların motor fonksiyonlarını değerlendirmek için çalışmanın örneklem grubuna uygun olması, motor fonksiyonların kapsamlı değerlendirmesine imkân sağlaması ve uygulama için sertifikasyon gerektirmemesi sebebiyle NSMDA tercih edildi. NSMDA kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral düzeltme ve denge, sensorimotor parametrelerinden oluşmaktaydı. Çocukların klinik durumları sebebiyle, testin kaba motor fonksiyon parametrelerinden yalnızca oturma bölümü kullanıldı. Diğer parametrelerin tamamı örneklem grubuna uygundu. Bu parametrelerde çocukların ince motor (el kavraması ve fonksiyonel kullanımı), nörolojik (tonus, tendon refleksleri, tremor ve klonus), hareket paternleri (tonik labirent refleksi, asimetrik tonik boyun refleksi), postüral (baş düzgünlüğü, landau refleksi, koruyucu ve paraşüt reaksiyonları, yerleştirme, destekleme, ağırlık aktarma ve oturma dengeleri), sensorimotor (taktıl, oküler motor, propriosepsiyon ve vestibüler) fonksiyonları değerlendirildi.

SMA'lı çocukların kaba motor becerileri ile oral motor fonksiyonları, yutma fonksiyonları ve beslenme davranışları arasındaki ilişki çeşitli çalışmalarda incelenmiştir. Kaneko ve ark. yaptıkları çalışmada, SMA'da uzun dönemli klinik seyir

boyunca kaba motor becerilerinin kazanılması ve kaybını, solunum fonksiyonundaki değişiklikleri ve beslenme desteği gereksinimlerini araştırmışlardır. Sonuç olarak, SMA Tip I'de baş kontrolünün elde edilmesinin, solunum fonksiyonunun sürdürülmesinde ve beslenme desteğinin önemli ölçüde azaltılmasında önemli rol oynadığını göstermişlerdir (Kaneko et al., 2017). Wadman ve ark. ise SMA Tip II tanılı çocuklar ve adölesanlarda beslenme zorluklarını belirlemeyi amaçladıkları çalışmaları sonucunda, SMA Tip II'li tüm bireylerde beslenme sorunlarının yaygın olduğunu ve bu durumun özellikle azalan kas gücü ile solunum fonksiyonlarındaki problemlere bağlı olarak ortaya çıktığını belirtmişlerdir. Ayrıca, kas zayıflığı, yorgunluk ve kontraktürlerin yanı sıra yutmanın oral ve faringeal fazlarında yaşanan zorlukların beslenme sürecini olumsuz etkilediği vurgulanmış, gövde kaslarının kuvveti ve postürün beslenme sorunlarının gelişiminde önemli bir rol oynadığı sonucuna varılmıştır (Wadman et al., 2021). Dunaway ve ark. yaptıkları çalışmada yaştan, yutma yeteneği ile zayıf bir korelasyona sahip olduğu bulunmuş ve bu da yutma ve çiğneme şikayetlerinin SMA'lı bireylerde artan yaşla birlikte daha yaygın hale geldiği olarak yorumlanmıştır (Dunaway Young et al., 2023). van Bruggen ve ark. SMA Tip II'li genç hastalarda mandibular fonksiyonu değerlendirmeyi amaçladıkları çalışma sonucunda, boyun ve bulbar kasların ilerleyici zayıflığının, temporomandibular eklem morfolojisini, baş kontrolünü ve fonksiyonelliği etkileyerek kontraktür ve ağız açıklığının azalmasına neden olabileceği bildirilmiştir (van Bruggen et al., 2011). Bu çalışmada, literatürdeki bulgularla uyumlu olarak, çocukların kaba motor fonksiyon seviyeleri ile oral motor fonksiyonları arasındaki ilişki doğrulandı. Çocukların kaba motor fonksiyonları azaldıkça, oral fonksiyonları zayıflamakta, oral alım oranları düşmekte ve davranışsal beslenme problemleri artmaktadır. Oral motor fonksiyonların yutma fonksiyonları için kritik öneme sahip olduğu bilinmekte (Reilly et al., 1995), bu fonksiyonların değerlendirilmesinde çocukların beslenme davranışlarının da dikkate alınması gerektiği belirtilmektedir (Van der Heul et al., 2019). Etkin ve güvenli bir yutma için kaba motor fonksiyonlar içerisinde değerlendirilen baş kontrolü ve postüral kontrolün sağlanması gerekmektedir. Yutma süreci; oral, faringeal ve özofageal olmak üzere üç temel fazdan oluşmakta olup, bu fazların koordineli bir şekilde ilerleyebilmesi için postüral kontrol gereklidir. Özellikle oral fazda besinlerin ağız içinde uygun şekilde işlenmesi ve bolus oluşturulması, faringeal fazda güvenli yutmanın sağlanması ve aspirasyon riskinin önlenmesi, özofageal fazda ise bolusun mideye sorunsuz iletilmesi açısından baş ve gövde kontrolünün önemli olduğu ortaya konmuştur (Murry

et al., 2024; Thexton & Crompton, 1998). Çalışmamızın bulguları, kaba motor fonksiyonlar (baş kontrolü ve postüral kontrol) ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişkiyi desteklemekte ve literatürde daha önce bildirilen benzer sonuçlarla uyumlu olarak, kaba motor fonksiyonlardaki kayıplara bağlı olarak baş kontrolü ya da postüral kontrolün sürdürülmesindeki bozulmaların, oral motor koordinasyon, bolus kontrolü ve yutma güvenliği üzerindeki olumsuz etkilerini doğrulamaktadır. Baş kontrolü ve postürün oral motor fonksiyonlar üzerindeki kritik rolü göz önüne alındığında, bu alanlara yönelik geliştirilecek uygulamaların oral motor fonksiyonları ve dolayısıyla güvenli yutmayı da olumlu yönde etkileyeceği düşünülmektedir.

İnce motor fonksiyonlar, el gibi küçük kas gruplarının koordinasyonunu içerir. Literatürde, SMA'da motor fonksiyon kaybının genellikle proksimalden distale doğru olduğu ve zamanla ince motor fonksiyonların etkilendiği vurgulanmaktadır (Kolb & Kissel, 2011). Oral motor fonksiyonlar, postüral kontrol, oral sensori motor fonksiyonu, motor kontrolü ve motor öğrenmeyi içerir (Benfer et al., 2012; Gisel et al., 1996; Morris, 1987). Ayrıca, beslenme, yeme, yutma ve iletişimin temel bir parçasıdır. Bu alandaki fonksiyonel kayıplar yutma ve konuşma gibi ağız kaslarının kontrolünü, dolayısıyla, beslenme becerilerini ve beslenme durumunu olumsuz etkiler. SMA Tip I'de motor fonksiyonlardaki kayıplara bağlı olarak oral motor alanda da belirgin bozulmalar meydana gelir. SMA'lı çocuklarda oral motor fonksiyonlardaki kayıplar, özellikle yutma güçlüğü ve solunum sorunlarıyla kendini gösterir. Wang ve ark. yaptığı bir çalışmada, SMA tanılı çocukların ince motor fonksiyonları Hammersmith Fonksiyonel Motor Ölçeği ile, oral motor fonksiyonları ise videofloroskopi ile değerlendirilmiştir. Çalışma sonucunda, çocukların ince motor fonksiyonlarındaki yetersizliğin oral motor kontrolü de olumsuz etkilediği bildirilmiştir (Wang et al., 2007). Benzer bir şekilde, Mano ve ark. yaptıkları bir çalışmada, SMA'lı çocukların oral motor yetersizliklerinin artmasına paralel olarak el becerilerinde de kısıtlılıklar görüldüğünü bildirmişlerdir (Mano et al., 2014). Bu çalışmada SMA Tip I tanılı çocukların ince motor fonksiyonları NSMDA ölçeğinin ince motor alt parametresi ile değerlendirildi. Oral motor fonksiyonların değerlendirilmesinde ise, literatürden farklı olarak, FOAS ve DPBDÖ kullanıldı. Çalışma sonucunda, çocukların ince motor fonksiyonlarındaki sınırlılıkların oral motor fonksiyonlarını olumsuz etkilediği görüldü. SMA'da distal kasların etkilenmesiyle kendini gösteren ince motor fonksiyonlardaki kayıplar hastalığın ilerlemesiyle belirgin hale gelmektedir. Ayrıca, ince motor fonksiyonlardaki

kayıpların bağımsız yeme davranışlarını doğrudan etkilediği düşünülmektedir (van den Engel-Hoek et al., 201). FOAS ve DPBDÖ değerlendirmeleri sırasında ailelerle görüşmeler sonucunda, hipotoninin sebep olduğu baş ve gövde kontrolündeki yetersizlikler ve aspirasyon riski sebebiyle ailelerin çocukların beslenmesinde püre kıvamında yiyecekler tercih ettikleri, çocukların beslenme sırasında mevcut ince motor becerilerinden yararlanmadıkları ve daha pasif bir rol üstlendiği görüldü. Ailelerin bu tutum ve alışkanlığının da çalışmamızın sonuçlarına etkisi olduğu düşünüldü. Öte yandan hem sağlıklı çocuklarda hem de prematüre bebeklerde yapılan çalışmalarda gövde kontrolünün geliştirilmesi üst ekstremité fonksiyonu ve el becerisi için bir ön koşul olarak tanımlanmış (Rosenblum & Josman, 2003) ve gövde kontrolünün geliştirilmesinin ince motor becerilerini iyileştirdiği belirtilmiştir (Wang et al., 2011). Kaba motor fonksiyonlar ile ince motor fonksiyonların gelişimlerinin paralel olduğu düşünüldüğünde, çalışmamızda baş ve gövde kontrolü ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişki ve el becerileri ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişki birbirlerini destekler niteliktedir.

SMA Tip I'in karakteristik klinik özelliklerinden en belirgin olanı hipotonidir. Oral motor fonksiyonlar; çiğneme, yutma ve konuşma gibi temel becerileri kapsamakta olup, bu fonksiyonların etkinliği ilgili kasların yeterli çalışmasına bağlıdır. SMA'da görülen kas güçsüzlüğü ve hipotoni, bu kasların işlevlerini olumsuz yönde etkileyerek oral motor becerilerde belirgin bozulmalara yol açabilir. Özellikle dil ve yutak kaslarının zayıflaması, beslenme sırasında yutma güçlüğüne ve aspirasyon riskinin artmasına neden olmaktadır (Wang et al., 2007). Giannopoulou ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada, SMA Tip I tanılı bebeklerde kas hipotonisinin yaygın bir klinik belirti olduğu vurgulanmış ve hipotoninin oral motor fonksiyonlar üzerinde olumsuz etkileri olduğunu belirtmiştir (Giannopoulou et al., 2015). Oral motor fonksiyonlardaki yetersizlikler, özellikle SMA Tip I gibi ağır klinik formlarda, beslenme ve konuşma gibi temel yaşamsal aktiviteleri doğrudan etkilemektedir. Iannaccone ve ark. araştırmasında, SMA'lı çocuklarda yutma kapasitesinin zayıf kas tonusu nedeniyle önemli ölçüde etkilendiği ve bunun genel motor beceri kaybı ile paralel seyrettiği bildirilmiştir (Iannaccone et al., 2003). Benzer şekilde, oral motor fonksiyonlardaki kısıtlılıkların sıklıkla motor becerilerdeki zayıflıklarla eş zamanlı olarak ortaya çıktığı ve bu durumun genel nöromusküler zayıflığın bir sonucu olduğu belirtilmiştir (van den Engel-Hoek et al., 2015). Van der Heul ve ark. yaptığı bir çalışmada, SMA Tip I tanılı bebeklerde beslenme ve yutma problemleri detaylı olarak

incelenmiş ve tüm bebeklerde beslenme sırasında yorgunluk, yutma güvenliğinde azalma, beslenme süresinin kısalması ve önerilen besin miktarlarının tamamlanamaması gibi sorunlar gözlemlenmiştir. Özellikle beslenme sırasında öksürük ve aspirasyon riskine işaret eden diğer belirtiler, hipotoninin oral motor fonksiyonlar ve beslenme üzerindeki olumsuz etkilerini destekler nitelikte değerlendirilmiştir (Van der Heul et al., 2020). Bu çalışmada, kas tonusunu doğrudan değerlendiren spesifik bir ölçek kullanılmadı, kas tonusu NSMDA ölçeğinin "Nörolojik" parametresi altında yer alan "Hipotoni" bölümü aracılığıyla değerlendirildi. Çalışma bulguları, SMA Tip I tanılı çocuklarda görülen hipotoninin oral motor fonksiyonları doğrudan etkilediğini göstermektedir. Hipotoninin yalnızca baş ve gövde kontrolü gibi kaba motor fonksiyonları değil, aynı zamanda el becerileri ve ince motor fonksiyonları da olumsuz yönde etkileyebileceği görüldü. Kas tonusundaki yetersizlikler, el ve parmak hareketlerinde kısıtlılıklara neden olarak, beslenme sürecinde çocuğun yiyeceği ağız bölgesine yönlendirme kapasitesini de sınırlamaktadır. Bu bağlamda, kaba ve ince motor fonksiyonlar ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişkinin bütüncül bir perspektifle ele alınması önem taşımaktadır. Hipotoninin, yalnızca motor beceriler üzerindeki etkileri değil, aynı zamanda beslenme sürecine olan yansımaları da göz önünde bulundurulmalıdır. Bu doğrultuda, hipotoniye yönelik geliştirilecek rehabilitasyon yaklaşımlarının yalnızca postüral stabilite ve hareket fonksiyonlarını değil, oral motor fonksiyonları ve dolayısıyla beslenme güvenliğini de destekleyecek şekilde planlanması gerekmektedir. Hipotoninin yutma fonksiyonları üzerindeki olumsuz etkilerini en aza indirmek amacıyla baş kontrolünü ve postüral stabiliteyi artırmaya yönelik müdahalelerin, beslenme sürecinde çocuğun güvenliğini ve bağımsızlığını artırıcı bir etki sağlayabileceği düşünülmektedir. Gelecekte yapılacak çalışmaların, hipotoniye yönelik terapötik yaklaşımların yalnızca motor fonksiyonlar üzerindeki etkilerini değil, beslenme süreçlerine olan katkılarını da kapsamlı şekilde değerlendirmesi gerekmektedir.

SMA hastalarında reflekslerin takip edilmesi önerilmektedir. Yapılan çalışmalar, tedavi edilmemiş presemptomatik hastalarda tendon reflekslerindeki azalmanın, hastalığın ortaya çıkan en erken klinik belirtilerinden biri olduğunu ve bu azalmanın SMA'nın diğer klinik semptomlarından birkaç gün ila birkaç hafta önce gözlemlenebileceğini göstermektedir (Pane et al., 2017). SMA'da derin tendon reflekslerinin azalması veya tamamen kaybolması yaygın olarak bildirilen bir

bulgudur. Derin tendon reflekslerindeki kayıp, genel kas tonusunun azalmasıyla ilişkili olup, bu durum yalnızca ekstremitte kaslarını değil, aynı zamanda oral motor kasları da etkileyerek fonksiyonel bozukluklara yol açabilir. Bu nedenle, SMA'lı bireylerde hem tendon reflekslerinin hem de oral motor fonksiyonların düzenli olarak değerlendirilmesi kritik öneme sahiptir. Bu değerlendirmeler, beslenme ve iletişim becerilerinin korunması ve desteklenmesi açısından da gereklidir. Bu çalışmada, NSMDA ölçeğinin "Nörolojik" alt parametresi kullanılarak çocukların refleksleri değerlendirildi. Çalışma bulgularımız, refleksler ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişkinin literatürde bildirilen verilerle uyumlu olduğunu göstermektedir. SMA'da derin tendon reflekslerinin kaybı ve oral motor fonksiyonlardaki bozulmalar, hastalığın nöromüsküler doğasıyla doğrudan ilişkili olup, bu durum SMA'nın hem motor hem de oral motor fonksiyonlar üzerindeki yaygın etkisini desteklemektedir.

5.2. Motor Fonksiyonlar ile Yaşam Kalitesi

Literatürde, SMA'da yaşam kalitesini değerlendiren birçok çalışma bulunmaktadır. Bu çalışmalar, kas kuvveti ölçümleri ve motor fonksiyon değerlendirmelerinin yanı sıra, PedsQL-Nöromüsküler Modülü'nün SMA'lı çocuklar ve ailelerinin yaşam kalitesini ölçmede güvenilir bir araç olduğunu göstermektedir (Iannaccone et al., 2003). PedsQL kullanılarak yapılan araştırmalarda, SMA'da yaşam kalitesinin fiziksel sağlık ve motor fonksiyonlardaki bozulmayla doğrudan ilişkilendiği ve olumsuz yönde etkilendiği belirtilmiştir (Iannaccone et al., 2003; Landfeldt et al., 2019). Ayrıca, yaşam kalitesinin en düşük olduğu klinik alt tipin SMA Tip 1 olduğu bildirilmiştir (Duan et al., 2022; Klug et al., 2016). Bu çalışmada da çocukların yaşam kalitesi, ebeveyn bildirimlerine dayanan PedsQL-Nöromüsküler Modülü ile değerlendirildi. Değerlendirme sırasında ölçek maddeleri, fizyoterapist tarafından çocuğun bakım verenine yöneltildi ve cevaplanması istendi. Anneleri ile birlikte değerlendirmeye katılmayan çocukların bakım verenlerinin (baba veya diğer aile bireyleri) bazı sorulara yanıt vermekte kararsız kaldığı görüldü. Bu durumlarda annelerle iletişime geçilerek değerlendirme tamamlandı. Ebeveyn bildirimine dayalı anketlerde, özellikle annelerden alınan yanıtların daha güvenilir olduğu düşünüldü. Çalışma bulgularına göre, SMA Tip I tanılı çocuklarda yaşam kalitesinin tüm alanları (Benim/Çocuğumun Nöromüsküler Hastalığı Hakkında, İletişim ve Aile Kaynaklarımız Hakkında), motor fonksiyon parametrelerinin tamamından (kaba motor, ince motor, nörolojik, hareket paternleri, postüral ve sensorimotor) olumsuz

etkilenmektedir. Bununla birlikte, yaşam kalitesinin en az etkilendiği motor fonksiyon alanlarının oküler motor ve vestibüler parametreler olduğu belirlendi. Bu durumun, söz konusu alanların değerlendirilmesinde göz hareketleri, göz takibi ve odaklanma ile ilgili maddelerin ön planda olmasından ve bu değerlendirmelerin çocukların baş ve gövdelerinin desteklendiği bir pozisyonda gerçekleştirilmesinden kaynaklanabileceği düşünüldü. SMA Tip I'li çocuklarda ilerleyici kas zayıflığı, baş kontrolü, oturma gibi temel motor becerilerin yetersizliği, hastalığa bağlı yaşam kalitesi alanlarını doğrudan etkilemektedir. Literatürdeki çalışmalar, motor fonksiyon kaybının yaşam kalitesinde belirgin bir düşüşe yol açtığını ortaya koymaktadır (Mercuri et al., 2018). Öte yandan, yapılan çalışmalar, motor nöron fonksiyonlarının iyileştirmesini amaçlayan medikal tedavilerin (örn. nusinersen, risdiplam) yaşam kalitesi üzerine de olumlu etkileri olduğunu (Mendell et al., 2017); motor fonksiyonların korumasına yönelik rehabilitasyon programlarının ise SMA'lı çocukların bağımsız hareket edebilme kapasitesini sürdürmelerine katkı sağlamanın yanı sıra yaşam kalitelerinin artmasına da yardımcı olduğunu vurgulamaktadır (Day et al., 2020; Glascock et al., 2018). Çalışmamız, literatürdeki mevcut kanıtları destekler niteliktedir. SMA Tip I'li çocuklarda hastalığın doğası gereği ortaya çıkan kas zayıflığı ve fonksiyonel kısıtlılıkların, özellikle hastalıkla ilişkili yaşam kalitesini olumsuz etkilediği belirlendi. Bununla birlikte, yürüme ile ilgili ifadeleri içeren maddeler (örneğin, “Çocuğuma tuvalete gitmesi zor gelir” ve “Çocuğumun banyo yapması veya duş alması uzun zaman alır”) ebeveynler tarafından “Hiçbir sorun olmadı” şeklinde yanıtlandı. Bunun nedeni, çocukların yürüme fonksiyonuna sahip olmamaları ve ilgili aktiviteleri tamamen yardımla gerçekleştirmeleridir. Bu bulgu, kullanılan ölçeğin bazı maddelerinin SMA Tip I'li çocuklar için yeterince uygun olmayabileceğini düşündürdü. Çalışmada elde edilen veriler, motor fonksiyonları korumaya yönelik erken müdahalelerin, yalnızca fiziksel performansı değil, aynı zamanda ebeveynlerin bildirdikleri genel yaşam kalitesini artırmada da kritik bir rol oynayabileceğini göstermektedir. Bu nedenle, SMA Tip I'li çocuklarda yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik tedavi yaklaşımlarının, motor fonksiyonları destekleyen bütüncül bir rehabilitasyon programı ile entegre edilmesi önerilmektedir.

5.3. Oral Motor Fonksiyonlar ile Yaşam Kalitesi

Literatürde, çiğneme güçlüğü ve gıda alımındaki kısıtlılıkların yaşam kalitesini olumsuz etkilediği bildirilmiştir (Van Der Heul et al., 2021). Çalışmamızda da SMA

Tip I'li çocukların oral motor fonksiyonları ile yaşam kalitesi arasında yakın bir ilişki olduğu belirlendi. Çocukların fonksiyonel oral alım kısıtlılıklarının artması başta hastalıkla ilişkili yaşam kalitesini azaltırken, beslenme ile ilişkili problemlerin artması genel yaşam kalitesini olumsuz anlamda etkilemektedir. Çalışmamızda, SMA Tip I tanılı çocukların bağımsız hareket yeteneğine sahip olmadığı ve bu çocuklarda oral motor fonksiyonların değerlendirilmesinde farklı anketler kullanılması önerisi göz önüne alınarak (Van Der Heul et al., 2021), çocukların oral motor fonksiyonları, oral alım seviyesini belirleyen FOAS ve beslenme ile ilişkili davranışsal problemleri inceleyen DPBDÖ ile değerlendirildi. Değerlendirmeler sırasında, ebeveynlerin çocuklarına belirli gıdaları vermekten kaçındıklarını ifade etmeleri ve beslenme sürecinde aspirasyon riskini en aza indirmek amacıyla tüm besinleri püre kıvamında hazırlamaları, beslenme alışkanlıklarıyla ilgili koruyucu bir tutum sergilediklerini göstermektedir. Bu durumun, oral motor fonksiyonlarla ilişkili bulgularımızı etkileyebileceği düşünüldü. Ayrıca, kas zayıflığına bağlı olarak çiğneme sırasında görülen yorgunluk, beslenme sürecini zorlaştırmakta ve bu durum, çocukların besin alımını sınırlayarak genel sağlık durumları üzerinde ek bir risk oluşturmaktadır (Van Der Heul et al., 2021). SMA'lı bireylerde görülen zayıf endurans ve çiğneme sırasında ortaya çıkan yorgunluk, çocukların beslenme sürecini daha da zorlaştırarak yemeğin sosyal işlevini de olumsuz etkilemektedir (Vega et al., 2020). İletişim alanının en çok etkilenen yaşam kalitesi bileşenlerinden biri olduğu ve SMA Tip I'de ağız çevresi ve dil kaslarının zayıflığının konuşmayı doğrudan etkilediği literatürde belirtilmiştir (Vega et al., 2020). Çalışmamız, literatürle paralel olarak, SMA Tip I'li çocuklarda oral motor fonksiyonlardaki kısıtlılıkların yaşam kalitesinin hastalıkla ilişkili alana olduğu kadar iletişim alanına da yansıdığını ortaya koymaktadır. Çocukların konuşma becerilerinin sınırlı olması, sağlık profesyonelleriyle veya çevrelerindeki bireylerle etkili bir şekilde iletişim kurmalarını zorlaştırmakta ve bu durum, genel yaşam kalitelerini olumsuz etkilemektedir. Çalışmamızda, ebeveynlerin “Çocuğum konuşmuyor, bu nedenle bazı soruları yanıtlayamıyorum” şeklinde geri bildirimde bulunmaları, bu alandaki yetersizliğin doğrudan gözlemlenmesini sağladı. Sonuç olarak, çalışmamız SMA Tip I'li çocuklarda oral motor fonksiyonların yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyen faktörler olduğunu ortaya koymaktadır. Özellikle beslenme güçlükleri ve çiğneme sırasında yaşanan yorgunluk hem fiziksel sağlık hem de sosyal etkileşim açısından ek kısıtlılıklar yaratmaktadır. Bununla birlikte, iletişim alanındaki eksikliklerin, çocuğun sosyal çevresiyle etkileşimini ve bağımsızlık

düzeyini sınırladığı göz önüne alındığında, oral motor fonksiyonları ve iletişim becerilerini destekleyen müdahalelerin yaşam kalitesi üzerindeki olumlu etkileri araştırılmalı ve rehabilitasyon yaklaşımlarına entegre edilmelidir.

Ek olarak, yaşam kalitesinin aile kaynaklarını değerlendiren bölümünde ailelerin maddi durumlarıyla ilgili bilgi vermekten kaçındıkları gözlemlendi. Yapılan görüşmelerde çocukların fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarının yanı sıra solunum desteği ve beslenme desteğine (nazogastrik tüp-NG, perkütan endoskopik gastrostomi-PEG) de ihtiyaç duyduğu belirlendi. Yaşamsal fonksiyonların devamı için gereken hizmetlerin maliyetinin ailenin maddi kaynaklarını olumsuz etkilediği bu durumun da yaşam kalitesini azalttığı düşünüldü. SMA'lı çocukların tedavi ve takiplerinin çok boyutlu incelenmesi ve destekleyici politikalar ile yaşam kalitesi üzerindeki olumsuz etkilerin azaltılabileceği düşünüldü.

6. SONUÇ ve ÖNERİLER

6.1. Sonuçlar

- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlar ile oral motor fonksiyonlar birbirleriyle ilişkilidir. Özellikle baş kontrolü, gövde stabilizasyonu ve oturma becerisi oral motor fonksiyonların sürdürülmesinde kritik bir rol oynar. Motor fonksiyonlardaki yetersizliklerin oral motor fonksiyonları da olumsuz etkileyerek beslenme davranışlarında çeşitli problemlere yol açabilir.
- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyon kaybının yaşam kalitesi üzerinde doğrudan belirleyici bir etkiye sahiptir. Erken dönemden itibaren ortaya çıkan motor fonksiyon kayıpları, fonksiyonel bağımsızlığı kısıtlayarak hem çocukların hem de bakım verenlerin yaşam kalitesini olumsuz etkiler. Motor fonksiyonların desteklenmesi yalnızca fiziksel kapasiteyi değil, aynı zamanda yaşam kalitesini artırmada da kritik bir rol oynayabilir.
- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda oral motor fonksiyonlardaki kısıtlılıklar yalnızca beslenme gibi temel yaşamsal becerileri değil, aynı zamanda genel yaşam kalitesini de olumsuz yönde etkiler. Ayrıca, tedavi ve bakım sürecinin getirdiği maddi yük de bakım verenlerin yaşam kalitesini azaltmaktadır.

6.2. Öneriler

- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda oral motor fonksiyonları güvenli bir şekilde elde etmek amacıyla baş kontrolü ve postüral kontrol gereksinimleri dikkate alınmalıdır. Erken müdahale programlarında kaba motor fonksiyonları geliştirmeye yönelik stratejilere yer verilmesi, oral motor fonksiyonların korunmasına katkı sağlayabilir. Ayrıca multidisipliner çalışmalarla (fizyoterapi, ergoterapi, dil ve konuşma terapisi) tedavi daha etkin hale getirilebilir ve çocukların yaşam kalitelerini artırmaya yönelik programlar hazırlanabilir.
- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda yaşam kalitesini iyileştirmeye yönelik tedavi yaklaşımları hem motor fonksiyonları hem de oral motor fonksiyonları destekleyen bütüncül bir rehabilitasyon programı ile entegre edilmelidir.

- Spinal Musküler Atrofi Tip I tanılı çocuklarda güvenli beslenmenin sağlanabilmesi için bakım verenlere yönelik uygun eğitim programlarının düzenlenmesi büyük önem taşımaktadır. Bu programlar, bakım verenlerin beslenme sırasında çocuklara uygun fırsatlar sunmalarını teşvik ederken, aynı zamanda çocukların oral motor fonksiyonları üzerinde olumlu etkiler yaratabilir. Ayrıca, bakım verenlere sağlanacak destekler, onların yaşadığı kaygıyı azaltarak genel iyilik halleri üzerinde de faydalı etkiler yaratabilir.

6.3. Limitasyonlar

- Çocukların yüz yüze değerlendirilmesinin zorlukları göz önünde bulundurulduğunda, gelecekteki çalışmalarda tele rehabilitasyon uygulamalarının bir seçenek olarak değerlendirilebileceği düşünülmektedir.
- Motor fonksiyonların değerlendirmeleri, çocukların yaşlarının küçük olması ve dikkat sürelerinin sınırlı olması nedeniyle, sık aralıklarla yapılmıştır. Değerlendirmeler aynı gün tamamlanmış olsa da, gelecekteki çalışmalarda bu tür değerlendirmelerin farklı günlere bölünmesi, daha sağlıklı sonuçlar elde edilmesine katkı sağlayabilir.
- Çalışmamızda oral motor fonksiyonlar anketler aracılığıyla değerlendirilmiştir. Ancak, daha objektif veriler sunabilecek ve yutma güvenliği ile ilgili daha ayrıntılı bilgi sağlayabilecek videofloroskopik yutma muayenesi gibi yöntemlerin gelecekteki çalışmalarda kullanılabileceği düşünülmektedir. Bunun yanı sıra, farklı beslenme desteği (NG, PEG) alan çocuklarda, beslenme desteğine spesifik hazırlanan değerlendirme yöntemleri kullanılabilir.
- Aile tarafından yanıtlanan ölçeklerde, bazı sorulardan kaçınılması göz önünde bulundurulduğunda, ailelerin kaygı seviyelerini ölçen testlerin eksikliği dikkat çekmektedir. Bu durum, gelecekteki çalışmalarda ailelerin kaygı ve stres düzeylerini daha kapsamlı bir şekilde değerlendirebilmek için uygun anketlerin kullanılmasının gerekli olduğunu göstermektedir.

I. KAYNAKÇA

A Nash, L., K Burns, J., Warman Chardon, J., Kothary, R., & J Parks, R. (2016). Spinal muscular atrophy: more than a disease of motor neurons? *Current molecular medicine*, 16(9), 779-792.

Abati, E., Citterio, G., Bresolin, N., Comi, G. P., & Corti, S. (2020). Glial cells involvement in spinal muscular atrophy: Could SMA be a neuroinflammatory disease? *Neurobiology of disease*, 140, 104870.

Al-Zaidy, S., Pickard, A. S., Kotha, K., Alfano, L. N., Lowes, L., Paul, G., Church, K., Lehman, K., Sproule, D. M., & Dabbous, O. (2019). Health outcomes in spinal muscular atrophy type 1 following AVXS-101 gene replacement therapy. *Pediatric pulmonology*, 54(2), 179-185.

Aponte Ribero, V., Martí, Y., Batson, S., Mitchell, S., Gorni, K., Gusset, N., Oskoui, M., Servais, L., & Sutherland, C. S. (2023). Systematic Literature Review of the Natural History of Spinal Muscular Atrophy: Motor Function, Scoliosis, and Contractures. *Neurology*, 101(21), e2103-e2113.

Arnold, W. D., Kassar, D., & Kissel, J. T. (2015). Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle & nerve*, 51(2), 157-167.

Arvedson, J., Clark, H., Lazarus, C., Schooling, T., & Frymark, T. (2010). Evidence-based systematic review: effects of oral motor interventions on feeding and swallowing in preterm infants.

Audic, F., & Barnerias, C. (2020). Spinal muscular atrophy (SMA) type I (Werdnig-Hoffmann disease). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S15-17S17

Bach, J. R., Gupta, K., Reyna, M., & Hon, A. (2009). Spinal muscular atrophy type 1: prolongation of survival by noninvasive respiratory aids. *Pediatric asthma, allergy & immunology*, 22(4), 151-162.

Bach, J. R., Niranjan, V., & Weaver, B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. *Chest*, 117(4), 1100-1105.

Bagnall, A. K., Al-Muhaizea, M. A., & Manzur, A. Y. (2006). Feeding and speech difficulties in typical congenital nemaline myopathy. *Advances in Speech Language Pathology*, 8(1), 7-16.

Baranello, G., Darras, B. T., Day, J. W., Deconinck, N., Klein, A., Masson, R., Mercuri, E., Rose, K., El-Khairi, M., & Gerber, M. (2021). Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 384(10), 915-923.

Benfer, K. A., Weir, K. A., Bell, K. L., Ware, R. S., Davies, P. S., & Boyd, R. N. (2012). Longitudinal cohort protocol study of oropharyngeal dysphagia: relationships to gross motor attainment, growth and nutritional status in preschool children with cerebral palsy. *BMJ open*, 2(4), e001460.

Berti, B., Fanelli, L., De Sanctis, R., Onesimo, R., Palermo, C., Leone, D., Carnicella, S., Norcia, G., Forcina, N., & Coratti, G. (2021). Oral and swallowing abilities tool (OrSAT) for type 1 SMA patients: development of a new module. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(4), 589-601.

Bertini, E., Burghes, A., Bushby, K., Estournet-Mathiaud, B., Finkel, R., Hughes, R., Iannaccone, S., Melki, J., Mercuri, E., & Muntoni, F. (2005). 134th ENMC international workshop: outcome measures and treatment of spinal muscular Atrophy 11–13 february 2005 Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders*, 15(11), 802-816.

Boardman, F. K., Young, P. J., & Griffiths, F. E. (2017). Newborn screening for spinal muscular atrophy: The views of affected families and adults. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 173(6), 1546-1561.

Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2022). Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet journal of rare diseases*, 17(1), 274.

Burghes, A. (1997). When is a deletion not a deletion? When it is converted. *American journal of human genetics*, 61(1), 9.

Burlet, P., Huber, C., Bertrand, S., Ludosky, M., Zwaenepoel, I., Clermont, O., Roume, J., Delezoide, A., Cartaud, J., & Munnich, A. (1998). The distribution of SMN protein complex in human fetal tissues and its alteration in spinal muscular atrophy. *Human molecular genetics*, 7(12), 1927-1933.

Butchbach, M. E. (2016). Copy number variations in the survival motor neuron genes: implications for spinal muscular atrophy and other neurodegenerative diseases. *Frontiers in molecular biosciences*, 3, 7.

Calucho, M., Bernal, S., Alías, L., March, F., Venceslá, A., Rodríguez-Álvarez, F. J., Aller, E., Fernández, R. M., Borrego, S., & Millán, J. M. (2018). Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: an analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 208-215.

Cech, D. J., & Martin, S. T. (2011). *Functional movement development across the life span*. Elsevier Health Sciences.

Chacko, A., Marshall, J., Taylor, O., McEniery, J., Sly, P. D., & Gault, L. M. (2023). Dysphagia and lung disease in children with spinal muscular atrophy treated with disease-modifying agents. *Neurology*, 100(19), 914-920.

Chatwin, M., Toussaint, M., Gonçalves, M. R., Sheers, N., Mellies, U., Gonzales-Bermejo, J., Sancho, J., Fauroux, B., Andersen, T., & Hov, B. (2018). Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: a state of the art review. *Respiratory medicine*, 136, 98-110.

Chiriboga, C. A. (2017). Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy. *Expert review of neurotherapeutics*, 17(10), 955-962.

Cobben, J., Lemmink, H., Snoeck, I., Barth, P., Van der Lee, J., & De Visser, M. (2008). Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscular Disorders*, 18(7), 541-544.

Coletta, C., Carboni, P., Carunchio, A., Porro, G., & Bacci, V. (1989). Electrocardiographic abnormalities in childhood spinal muscular atrophy. *International journal of cardiology*, 24(3), 283-288.

Corsello, A., Scatigno, L., Pascuzzi, M. C., Calcaterra, V., Dilillo, D., Vizzuso, S., Pelizzo, G., Zoia, E., Mandelli, A., & Govoni, A. (2021). Nutritional, gastrointestinal and endo-metabolic challenges in the management of children with spinal muscular atrophy type 1. *Nutrients*, 13(7), 2400.

Courtney, R. (2009). The functions of breathing and its dysfunctions and their relationship to breathing therapy. *International Journal of Osteopathic Medicine*, 12(3), 78-85.

Crary, M. A., Mann, G. D. C., & Groher, M. E. (2005). Initial psychometric assessment of a functional oral intake scale for dysphagia in stroke patients. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 86(8), 1516-1520

Crist, W. Napier-Philips (2001). Mealtime behaviors of young children: A comparison of normative and clinical data. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 22, 279-286.

D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D., & Bertini, E. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet journal of rare diseases*, 6, 1-10.

Darras, B. T., Markowitz, J. A., Monani, U. R., & Darryl, C. (2015). Spinal muscular atrophies. *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence*, 117-145.

De Sanctis, R., Coratti, G., Pasternak, A., Montes, J., Pane, M., Mazzone, E. S., Young, S. D., Salazar, R., Quigley, J., & Pera, M. C. (2016). Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 26(11), 754-759.

Duan, C., Ai, D., Xu, Q., Sui, B., & Zhao, K. (2022). Assessment of health-related quality of life in patients with spina muscular atrophy in China. *Intractable & Rare Diseases Research*, 11(4), 189-195.

Dubowitz, V. (1995). Chaos in the classification of SMA: a possible resolution. *Neuromuscular Disorders*, 5(1), 3-5.

Dubowitz, V. (1999). Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *European journal of paediatric neurology: EJPN: official journal of the European Paediatric Neurology Society*, 3(2), 49-51.

Dubowitz, V. (2009). Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 19(1), 69-73.

Dunaway, S., Montes, J., McDermott, M. P., Martens, W., Neisen, A., Glanzman, A. M., Pasternak, A., Riley, S., Sproule, D., & Chiriboga, C. (2016). Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA). *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 9(1), 35-44.

Dunaway Young, S., Pasternak, A., Duong, T., McGrattan, K. E., Stranberg, S., Maczek, E., Dias, C., Tang, W., Parker, D., & Levine, A. (2023). Assessing bulbar function in spinal muscular atrophy using patient-reported outcomes. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10(2), 199-209.

Durkin, E. T., Schroth, M. K., Helin, M., & Shaaban, A. F. (2008). Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type I. *Journal of pediatric surgery*, 43(11), 2031-2037.

Essawi, M. L., Al-Attribi, G. M., Gaber, K. R., & El-Harouni, A. A. (2012). Molecular prenatal diagnosis of autosomal recessive childhood spinal muscular atrophies (SMAs). *Gene*, 509(1), 120-123.

Evans, M. (2012). Administration of the Behavioral Pediatrics Feeding Assessment Scale (BPFAS) to Parents of High-Risk Infants: How to Best Identify Those at Risk for Feeding Difficulties.

Feldkötter, M., Schwarzer, V., Wirth, R., Wienker, T. F., & Wirth, B. (2002). Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. *The American Journal of Human Genetics*, 70(2), 358-368.

Finkel, R. S., McDermott, M. P., Kaufmann, P., Darras, B. T., Chung, W. K., Sproule, D. M., Kang, P. B., Foley, A. R., Yang, M. L., & Martens, W. B. (2014). Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*, 83(9), 810-817.

Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., & Woods, S. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207.

Flunt, D., Andreadis, N., Menadue, C., & Welsh, A. W. (2009). Clinical commentary: obstetric and respiratory management of pregnancy with severe spinal muscular atrophy. *Obstetrics and Gynecology International*, 2009(1), 942301.

Foad, A. I., Yeo, W. W. Y., Vishnumukkala, T., & Larvin, M. (2019). Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *Journal of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine*, 2(1), 62-70.

Gathwala, G., Silayach, J., Bhakhari, B. K., & Narwal, V. (2014). Very severe spinal muscular atrophy: Type 0 with Dandy-Walker variant. *Journal of pediatric neurosciences*, 9(1), 55-56.

Gennarelli, M., Lucarelli, M., Capon, F., Pizzuti, A., Merlini, L., Angelini, C., Novelli, G., & Dallapiccola, B. (1995). Survival motor-neuron gene transcript analysis in muscles from spinal muscular-atrophy patients. *Biochemical and biophysical research communications*, 213(1), 342-348.

Giannopoulou, E. Z., Martin, T., Wirth, B., Yilmaz, U., Gortner, L., & Meyer, S. (2015). Tongue fasciculations in an infant with spinal muscular atrophy type 1. *Clinical Case Reports*, 3(10), 832.

Gidaro, T., & Servais, L. (2019). Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy: current knowledge and existing gaps. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(1), 19-24.

Gilliam, T., Brzustowicz, L., Castilla, L., Lehner, T., Penchaszadeh, G., Daniels, R., Byth, B., Knowles, J., Hislop, J., & Shapira, Y. (1990). Genetic homogeneity between acute and chronic forms of spinal muscular atrophy. *Nature*, 345(6278), 823-825.

Gisel, E. G., Applegate-Ferrante, T., Benson, J., & Bosma, J. F. (1996). Oral-motor skills following sensorimotor therapy in two groups of moderately dysphagic children with cerebral palsy: aspiration vs nonaspiration. *Dysphagia*, 11, 59-71.

Groen, E. J., Talbot, K., & Gillingwater, T. H. (2018). Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges. *Nature Reviews Neurology*, 14(4), 214-224.

Grychtol, R., Abel, F., & Fitzgerald, D. A. (2018). The role of sleep diagnostics and non-invasive ventilation in children with spinal muscular atrophy. *Paediatric Respiratory Reviews*, 28, 18-25.

Gusset, N., Stalens, C., Stumpe, E., Klouvi, L., Mejat, A., Ouillade, M.-C., & de Lemus, M. (2021). Understanding European patient expectations towards current therapeutic development in spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 31(5), 419-430.

Haché, M., Swoboda, K. J., Sethna, N., Farrow-Gillespie, A., Khandji, A., Xia, S., & Bishop, K. M. (2016). Intrathecal injections in children with spinal muscular atrophy: nusinersen clinical trial experience. *Journal of child neurology*, 31(7), 899-906.

Hamilton, G., & Gillingwater, T. H. (2013). Spinal muscular atrophy: going beyond the motor neuron. *Trends in molecular medicine*, 19(1), 40-50.

Hirtz, D., Iannaccone, S., Heemskerk, J., Gwinn-Hardy, K., Moxley III, R., & Rowland, L. (2005). Challenges and opportunities in clinical trials for spinal muscular atrophy. *Neurology*, 65(9), 1352-1357.

Hoffmann, J. (1893). Ueber chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter, auf familiärer Basis. Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde, 3, 427-470.

Hough, A. (2013). Physiotherapy in respiratory care: a problem-solving approach to respiratory and cardiac management. Springer.

Iannaccone, S. T. (2007). Modern management of spinal muscular atrophy. Journal of child neurology, 22(8), 974-978.

Iannaccone, S. T., Hynan, L. S., & Group, A. S. M. A. R. T. (2003). Reliability of 4 outcome measures in pediatric spinal muscular atrophy. Archives of Neurology, 60(8), 1130-1136.

Iolascon, G., Paoletta, M., Liguori, S., Curci, C., & Moretti, A. (2019). Neuromuscular diseases and bone. Frontiers in Endocrinology, 10, 794.

Kaneko, K., Arakawa, R., Urano, M., Aoki, R., & Saito, K. (2017). Relationships between long-term observations of motor milestones and genotype analysis results in childhood-onset Japanese spinal muscular atrophy patients. Brain and Development, 39(9), 763-773.

Kaur, J., & Punia, S. (2016). Floppy infant syndrome: overview. Int J Physiother Res, 4(3), 1554-1563.

Kara, Ö. K. (2011), Bir Yaşın Altındaki Çocukların Normal Gelişim Açısından İncelenmesi, Yüksek Lisans Tezi, Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Programı, Ankara, (Danışman: Prof. Dr. Mintaze Kerem Günel)

Keinath, M. C., Prior, D. E., & Prior, T. W. (2021). Spinal muscular atrophy: mutations, testing, and clinical relevance. The Application of Clinical Genetics, 11-25.

Klug, C., Schreiber-Katz, O., Thiele, S., Schorling, E., Zowe, J., Reilich, P., Walter, M. C., & Nagels, K. H. (2016). Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. Orphanet journal of rare diseases, 11, 1-9.

Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2011). Spinal muscular atrophy: a timely review. Archives of Neurology, 68(8), 979-984.

Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2015). Spinal muscular atrophy. Neurologic clinics, 33(4), 831-846.

Kruse, T., Shamaï, S., Leflerová, D., Wirth, B., Heller, R., Schloss, N., Lehmann, H., Brakemeier, S., Hagenacker, T., & Braumann, B. (2023). Objective measurement of oral function in adults with spinal muscular atrophy. *Orphanet journal of rare diseases*, 18(1), 103.

Kwon, D. Y., Motley, W. W., Fischbeck, K. H., & Burnett, B. G. (2011). Increasing expression and decreasing degradation of SMN ameliorate the spinal muscular atrophy phenotype in mice. *Human molecular genetics*, 20(18), 3667-3677.

Landfeldt, E., Edström, J., Sejersen, T., Tulinius, M., Lochmueller, H., & Kirschner, J. (2019). Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: a systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 347-356.

Langenderfer, B. (1998). Alternatives to percussion and postural drainage: a review of mucus clearance therapies: percussion and postural drainage, autogenic drainage, positive expiratory pressure, flutter valve, intrapulmonary percussive ventilation, and high-frequency chest compression with the ThAIRapy vest. *Journal of Cardiopulmonary Rehabilitation and Prevention*, 18(4), 283-289.

Lefebvre, S., Burlet, P., Liu, Q., Bertrandy, S., Clermont, O., Munnich, A., Dreyfuss, G., & Melki, J. (1997). Correlation between severity and SMN protein level in spinal muscular atrophy. *Nature genetics*, 16(3), 265-269.

Lefebvre, S., Bürglen, L., Reboullet, S., Clermont, O., Burlet, P., Viollet, L., Benichou, B., Cruaud, C., Millasseau, P., & Zeviani, M. (1995). Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*, 80(1), 155-165.

Lin, C.-W., Kalb, S. J., & Yeh, W.-S. (2015). Delay in diagnosis of spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Pediatric neurology*, 53(4), 293-300.

Madsen, K. L., Hansen, R. S., Preisler, N., Thøgersen, F., Berthelsen, M. P., & Vissing, J. (2015). Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III. *Muscle & nerve*, 52(2), 240-244.

Main, M., Kairon, H., Mercuri, E., & Muntoni, F. (2003). The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *European Journal of Paediatric Neurology*, 7(4), 155-159.

Mano, T., Katsuno, M., Banno, H., Suzuki, K., Suga, N., Hashizume, A., ... & Sobue, G. (2014). Tongue pressure as a novel biomarker of spinal and bulbar muscular atrophy. *Neurology*, 82(3), 255-262.

Marik, P. E., & Kaplan, D. (2003). Aspiration pneumonia and dysphagia in the elderly. *Chest*, 124(1), 328-336.

Markowitz, J. A., Singh, P., & Darras, B. T. (2012). Spinal muscular atrophy: a clinical and research update. *Pediatric neurology*, 46(1), 1-12.

Masson, R., Brusa, C., Scoto, M., & Baranello, G. (2021). Brain, cognition, and language development in spinal muscular atrophy type 1: a scoping review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 63(5), 527-536.

McAndrew, P., Parsons, D., Simard, L., Rochette, C., Ray, P., Mendell, J., Prior, T., & Burghes, A. (1997). Identification of proximal spinal muscular atrophy carriers and patients by analysis of SMNT and SMNC gene copy number. *The American Journal of Human Genetics*, 60(6), 1411-1422.

McGrattan, K. E., Graham, R. J., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia phenotypes in spinal muscular atrophy: the past, present, and promise for the future. *American journal of speech-language pathology*, 30(3), 1008-1022.

Melki, J., Sheth, P., Abdelhak, S., Burlet, P., Bachelot, M., Frézal, J., Munnich, A., & Lathrop, M. (1990). Mapping of acute (type I) spinal muscular atrophy to chromosome 5q12-q14. *The Lancet*, 336(8710), 271-273.

Mendell, J. R., Al-Zaidy, S., Shell, R., Arnold, W. D., Rodino-Klapac, L. R., Prior, T. W., Lowes, L., Alfano, L., Berry, K., & Church, K. (2017). Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1713-1722.

Mendell, J. R., Al-Zaidy, S. A., Lehman, K. J., McColly, M., Lowes, L. P., Alfano, L. N., Reash, N. F., Iammarino, M. A., Church, K. R., & Kleyn, A. (2021). Five-year extension results of the phase 1 START trial of onasemnogene abeparvovec in spinal muscular atrophy. *JAMA neurology*, 78(7), 834-841.

Mercuri, E., Bertini, E., & Iannaccone, S. T. (2012). Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *The Lancet Neurology*, 11(5), 443-452.

Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., & Quijano-Roy, S. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115.

Messina, S., Pane, M., De Rose, P., Vasta, I., Sorleti, D., Aloysius, A., Sciarra, F., Mangiola, F., Kinali, M., & Bertini, E. (2008). Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscular Disorders*, 18(5), 389-393.

Millward, D. J. (2017). Nutrition, infection and stunting: the roles of deficiencies of individual nutrients and foods, and of inflammation, as determinants of reduced linear growth of children. *Nutrition research reviews*, 30(1), 50-72.

Mirea, A., Leanca, M. C., Onose, G., Sporea, C., Padure, L., Shelby, E.-S., Dima, V., & Daia, C. (2022). Physical therapy and nusinersen impact on spinal muscular atrophy rehabilitative outcome. *Frontiers in Bioscience-Landmark*, 27(6), 179.

Morris, S. E. (1987). Pre-feeding skills. *A Comprehensive Resource for Feeding Development.*, 202, 261-262.

Morris, S. E. (1989). Development of oral-motor skills in the neurologically impaired child receiving non-oral feedings. *Dysphagia*, 3(3), 135-154.

Morton, R. E., Bonas, R., Fourie, B., & Minford, J. (1993). Videofluoroscopy in the assessment of feeding disorders of children with neurological problems. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 35(5), 388-395.

Munsat, T. (1992). Meeting report: International SMA consortium meeting. *Neuromusc Dis.*, 2, 423-428.

Munsat, T. L. (1991). Workshop report. International SMA collaboration. *Neuromuscul Disord*, 1, 81.

Murray, K. L., Wong, S. M., & Kamarunas, E. (2024). Short-term cortical activation changes associated with postural compensation in swallowing. *Experimental Brain Research*, 242(11), 2623-2631.

Ogino, S., & Wilson, R. B. (2002). Genetic testing and risk assessment for spinal muscular atrophy (SMA). *Human genetics*, 111, 477-500.

Oskoui, M., Darras, B., & De Vivo, D. (2017). Spinal muscular atrophy: 125 years later and on the verge of a cure. In *Spinal muscular atrophy* (pp. 3-19). Elsevier.

Önal, S., Var, E. Ç., & Uçar, A. (2017). Davranışsal pediatrik besleme değerlendirmesi ölçeği (dpbdö)'ni Türkçe'ye uyarlama çalışması. *Nevşehir Bilim ve Teknoloji Dergisi*, 6(1), 93-101.

Palmer, J. B., Rudin, N. J., Lara, G., & Crompton, A. W. (1992). Coordination of mastication and swallowing. *Dysphagia*, 7, 187-200.

Pane, M., Lapenta, L., Abiusi, E., De Sanctis, R., Luigetti, M., Palermo, C., Ranalli, D., Fiori, S., Tiziano, F. D., & Mercuri, E. (2017). Longitudinal assessments in discordant twins with SMA. *Neuromuscular Disorders*, 27(10), 890-893.

Pathmanathan, N., Beaumont, N., & Gratrix, A. (2015). Respiratory physiotherapy in the critical care unit. *Continuing Education in Anaesthesia, Critical Care & Pain*, 15(1), 20-25.

Puisieux, F., D'Andrea, C., Baconnier, P., Bui-Dinh, D., Castaings-Pelet, S., Crestani, B., Desrues, B., Ferron, C., Franco, A., & Gaillat, J. (2011). Swallowing disorders, pneumonia and respiratory tract infectious disease in the elderly. *Revue des maladies respiratoires*, 28(8), e76-e93.

Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W.-S. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC neurology*, 15, 1-12.

Ramdas, S., & Servais, L. (2020). New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of currently available data. *Expert opinion on pharmacotherapy*, 21(3), 307-315.

Reilly, A., Chehade, L., & Kothary, R. (2023). Curing SMA: Are we there yet? *Gene therapy*, 30(1), 8-17.

Reilly, S., Skuse, D., Mathisen, B., & Wolke, D. (1995). The objective rating of oral-motor functions during feeding. *Dysphagia*, 10, 177-191.

Ribero, V. A., Marti, Y., Batson, S., Mitchell, S., Gorni, K., Gusset, N., Oskoui, M., Servais, L., & Sutherland, C. S. (2023). Systematic literature review of the natural history of spinal muscular atrophy: motor function, scoliosis, and contractures. *Neurology*, 101(21), e2103.

Rodrigues, N., Owen, N., Talbot, K., Ignatius, J., Dubowitz, V., & Davies, K. (1995). Deletions in the survival motor neuron gene on 5q13 in autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Human molecular genetics*, 4(4), 631-634.

Rofes, L., Arreola, V., Almirall, J., Cabré, M., Campins, L., García-Peris, P., Speyer, R., & Clavé, P. (2011). Diagnosis and management of oropharyngeal dysphagia and its nutritional and respiratory complications in the elderly. *Gastroenterology research and practice*, 2011(1), 818979.

Rosenblum, S., & Josman, N. (2003). The relationship between postural control and fine manual dexterity. *Physical & occupational therapy in pediatrics*, 23(4), 47-60.

Roig-Quilis, M. (2015). Oromotor dysfunction in neuromuscular disorders: evaluation and treatment. In *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence* (pp. 958-975). Elsevier.

Ross, L. F., & Kwon, J. M. (2019). Spinal muscular atrophy: past, present, and future. *Neoreviews*, 20(8), e437-e451.

Rudnik-Schöneborn, S., Heller, R., Berg, C., Betzler, C., Grimm, T., Eggermann, T., Eggermann, K., Wirth, R., Wirth, B., & Zerres, K. (2008). Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *Journal of medical genetics*, 45(10), 635-638.

Russman, B. S. (2007). Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *Journal of child neurology*, 22(8), 946-951.

Salazar, R., Montes, J., Young, S. D., McDermott, M. P., Martens, W., Pasternak, A., Quigley, J., Mirek, E., Glanzman, A. M., & Civitello, M. (2018). Quantitative evaluation of lower extremity joint contractures in spinal muscular atrophy: implications for motor function. *Pediatric Physical Therapy*, 30(3), 209-215.

Sasegbon, A., & Hamdy, S. (2017). The anatomy and physiology of normal and abnormal swallowing in oropharyngeal dysphagia. *Neurogastroenterology & Motility*, 29(11), e13100.

Scheffer, H., Cobben, J. M., Mensink, R. G., Stulp, R. P., van der Steege, G., & Buys, C. H. (2000). SMA carrier testing—validation of hemizygous SMN exon 7 deletion test for the identification of proximal spinal muscular atrophy carriers and patients with a single allele deletion. *European Journal of Human Genetics*, 8(2), 79-86.

Seddon, P., & Khan, Y. (2003). Respiratory problems in children with neurological impairment. *Archives of disease in childhood*, 88(1), 75-78.

Shababi, M., Habibi, J., Yang, H. T., Vale, S. M., Sewell, W. A., & Lorson, C. L. (2010). Cardiac defects contribute to the pathology of spinal muscular atrophy models. *Human molecular genetics*, 19(20), 4059-4071.

Shababi, M., Lorson, C. L., & Rudnik-Schöneborn, S. S. (2014). Spinal muscular atrophy: a motor neuron disorder or a multi-organ disease? *Journal of anatomy*, 224(1), 15-28.

Simione, M., Harshman, S., Cooper-Vince, C. E., Daigle, K., Sorbo, J., Kuhlthau, K., & Fiechtner, L. (2023). Examining health conditions, impairments, and quality of life for pediatric feeding disorders. *Dysphagia*, 38(1), 220-226.

Sproule, D. M., Montes, J., Montgomery, M., Battista, V., Koenigsberger, D., Shen, W., Punyanitya, M., Darryl, C., & Kaufmann, P. (2009). Increased fat mass and high incidence of overweight despite low body mass index in patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 19(6), 391-396.

Sugarman, E. A., Nagan, N., Zhu, H., Akmaev, V. R., Zhou, Z., Rohlf, E. M., Flynn, K., Hendrickson, B. C., Scholl, T., & Sirko-Osadsa, D. A. (2012). Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of > 72 400 specimens. *European Journal of Human Genetics*, 20(1), 27-32.

Talbot, K. (1999). Spinal muscular atrophy. *Journal of inherited metabolic disease*, 22(4), 545-554.

Tangsrud, S., Carlsen, K. L., Lund-Petersen, I., & Carlsen, K. (2001). Lung function measurements in young children with spinal muscle atrophy; a cross sectional survey on the effect of position and bracing. *Archives of disease in childhood*, 84(6), 521-524.

Thexton, A. J., & Crompton, A. W. (1998). The control of swallowing. The scientific basis of eating. *Frontiers of Oral Biology*, 9, 168-222.

Tsirikos, A. I., & Baker, A. D. (2006). Spinal muscular atrophy: Classification, aetiology, and treatment of spinal deformity in children and adolescents. *Current Orthopaedics*, 20(6), 430-445.

Vaidya, S., & Boes, S. (2018). Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Quality of Life Research*, 27, 3087-3094.

van Bruggen, H. W., van den Engel-Hoek, L., van der Pol, W. L., de Wijer, A., de Groot, I. J., & Steenks, M. H. (2011). Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type II: need for early recognition. *Journal of child neurology*, 26(11), 1392-1396.

Van den Engel-Hoek, L., de Groot, I. J., de Swart, B. J., & Erasmus, C. E. (2015). Feeding and swallowing disorders in pediatric neuromuscular diseases: an overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), 357-369.

Van den Engel-Hoek, L., Harding, C., van Gerven, M., & Cockerill, H. (2017). Pediatric feeding and swallowing rehabilitation: An overview. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 10(2), 95-105.

Van der Heul, A., Cuppen, I., Wadman, R., Asselman, F., Schoenmakers, M., Van De Woude, D., Gerrits, E., Van Der Pol, W., & Van Den Engel-Hoek, L. (2020). Feeding and swallowing problems in infants with spinal muscular atrophy type 1: an observational study. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(3), 323-330.

Van Der Heul, A., Van Eijk, R., Wadman, R., Asselman, F., Cuppen, I., Nievelstein, R., Gerrits, E., Van Der Pol, W., & Van Den Engel-Hoek, L. (2021). Mastication in patients with spinal muscular atrophy types 2 and 3 is characterized by abnormal efficiency, reduced endurance, and fatigue. *Dysphagia*, 1-9.

Van der Heul, A., Wijngaarde, C. A., Wadman, R., Asselman, F., Van Den Aardweg, M., Bartels, B., Cuppen, I., Gerrits, E., van den Berg, L., & van der Pol, W. (2019). Bulbar problems self-reported by children and adults with spinal muscular atrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(3), 361-368.

Vega, P., Glisser, C., Castiglioni, C., Amézquita, M. V., Quirola, M., & Barja, S. (2020). Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy. *Rev Chil Pediatr*, 91(4), 512-520.

Velasco, E., Valero, C., Valero, A., Moreno, F., & Hernández-Chico, C. (1996). Molecular analysis of the SMN and NAIP genes in Spanish spinal muscular atrophy (SMA) families and correlation between number of copies of c BCD541 and SMA phenotype. *Human molecular genetics*, 5(2), 257-263.

Verhaart, I. E., Robertson, A., Wilson, I. J., Aartsma-Rus, A., Cameron, S., Jones, C. C., Cook, S. F., & Lochmüller, H. (2017). Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—a literature review. *Orphanet journal of rare diseases*, 12, 1-15.

Volpe, J. J. (2015). Neonatal hypotonia. In *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence* (pp. 85-95). Elsevier.

Wadman, R. I., De Amicis, R., Brusa, C., Battezzati, A., Bertoli, S., Davis, T., Main, M., Manzur, A., Mastella, C., & Munot, P. (2021). Feeding difficulties in children and adolescents with spinal muscular atrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 31(2), 101-112.

Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., & Crawford, T. O. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*, 22(8), 1027-1049.

Wang, T.-N., Howe, T.-H., Hinojosa, J., & Weinberg, S. L. (2011). Relationship between postural control and fine motor skills in preterm infants at 6 and 12 months adjusted age. *The American Journal of Occupational Therapy*, 65(6), 695-701.

Weaver, M. S., Hanna, R., Hetzel, S., Patterson, K., Yuroff, A., Sund, S., ... & Halanski, M. A. (2020). A prospective, crossover survey study of child-and proxy-reported quality of life according to spinal muscular atrophy type and medical interventions. *Journal of Child Neurology*, 35(5), 322-330.

Werdnig, G. (1971). Two early infantile hereditary cases of progressive muscular atrophy simulating dystrophy, but on a neural basis. 1891. *Archives of Neurology*, 25(3), 276-278.

Willig, T., Paulus, J., Saint, J. L., Beon, C., & Navarro, J. (1994). Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 75(11), 1175-1181.

Wirth, B. (2021). Spinal muscular atrophy: in the challenge lies a solution. *Trends in neurosciences*, 44(4), 306-322.

Wirth, B., Brichta, L., Schrank, B., Lochmüller, H., Blick, S., Baasner, A., & Heller, R. (2006). Mildly affected patients with spinal muscular atrophy are partially protected by an increased SMN2 copy number. *Human genetics*, 119, 422-428.

Wirth, B., Herz, M., Wetter, A., Moskau, S., Hahnen, E., Rudnik-Schöneborn, S., Wienker, T., & Zerres, K. (1999). Quantitative analysis of survival motor neuron copies: identification of subtle SMN1 mutations in patients with spinal muscular atrophy, genotype-phenotype correlation, and implications for genetic counseling. *The American Journal of Human Genetics*, 64(5), 1340-1356.

Wirth, B., Karakaya, M., Kye, M. J., & Mendoza-Ferreira, N. (2020). Twenty-five years of spinal muscular atrophy research: from phenotype to genotype to therapy, and what comes next. *Annual review of genomics and human genetics*, 21(1), 231-261.

Wong, B. L., Hynan, L. S., Iannaccone, S. T., & Group, A. S. M. A. R. T. (2007). A randomized, placebo-controlled trial of creatine in children with spinal muscular atrophy. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*, 8(3), 101-110.

Yao, M., Ma, Y., Qian, R., Xia, Y., Yuan, C., Bai, G., & Mao, S. (2021). Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet journal of rare diseases*, 16, 1-13.

Yeo, C. J. J., & Darras, B. T. (2020). Overturning the paradigm of spinal muscular atrophy as just a motor neuron disease. *Pediatric neurology*, 109, 12-19.

Yıkılmaz, S. K., Tanrıverdi, M., & Öktem, S. (2024). Reliability and Validity of the Turkish Translation of the PedsQL™ 3.0 Neuromuscular Module for 2-to 4-Year-Olds in Spinal Muscular Atrophy. *Neuropediatrics*, 55(03), 171-177.

Yin, L., Li, N., Jia, W., Wang, N., Liang, M., Yang, X., & Du, G. (2021). Skeletal muscle atrophy: From mechanisms to treatments. *Pharmacological research*, 172, 105807.

Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, M. A. (2021). Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 13, 1-11.

Zerres, K., & Rudnik-Schöneborn, S. (1995). Natural history in proximal spinal muscular atrophy: clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Archives of Neurology*, 52(5), 518-523.

Zerres, K., Rudnik-Schöneborn, S., Forkert, R., & Wirth, B. (1995). Genetic basis of adult-onset spinal muscular atrophy. *The Lancet*, 346(8983), 1162.

Zerres, K., Rudnik-Schöneborn, S., Forrest, E., Lusakowska, A., Borkowska, J., & Hausmanowa-Petrusewicz, I. (1997). A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *Journal of the neurological sciences*, 146(1), 67-72.

II. EKLER

Ek.1- Etik Kurul

BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ BİLİMSEL ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU		
ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI		Spinal Muskular Atrofi Tip 1 Tanılı Çocuklarda Motor Fonksiyon ve Oral Motor Fonksiyonlarının Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi
KARAR BİLGİLERİ	Karar No: 2024-BİAEK/03-20	Tarih: 14.08.2024
	Yukarıda bilgileri verilen başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın/çalışmanın gerekece, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve uygun bulunmuş olup araştırmanın/çalışmanın başvuru dosyasında belirtilen merkezlerde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel açıdan bir sakınca bulunmadığına toplantıya katılan etik kurul üye tam sayısının salt çoğunluğu ile karar verilmiştir. Biruni Üniversitesi Bilimsel Araştırmalar Etik Kurul Yönergesi kapsamında yer alan anket ve ölçek araştırmaları/çalışmaları ile kurum ya da kurumlardan alınması gerekli olan tüm izin ve sorumluluk etik kurul başvuru formunda belirtilen araştırmacı/lara aittir.	
BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ BİLİMSEL ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU		
ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI	BİRÜNİ ÜNİVERSİTESİ BİLİMSEL ARAŞTIRMALAR ETİK KURUL YÖNERGESİ	
BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI:	Prof. Dr. AHMET BELCE	
Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu
Prof. Dr. Ahmet Belce Etik Kurul Başkanı	Tıp Fakültesi / Tıbbi Biyokimya	Biruni Üniversitesi
Prof. Dr. Nezihe Kızılkaya Beji	Sağlık Bilimleri Fakültesi / Hemşirelik	Biruni Üniversitesi
Prof. Dr. İlker Tolga Özgen	Tıp Fakültesi / Çocuk Endokrinolojisi	Biruni Üniversitesi
Doç. Dr. Zeynep Hoşbay Etik Kurul Başkan Yardımcısı	Sağlık Bilimleri Fakültesi / Fizyoterapi ve Rehabilitasyon	Biruni Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Manolya Sağlam	Eğitim Fakültesi / İngilizce Öğretmenliği	Biruni Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Nur Ekimci Gürçan	Mühendislik ve DB Fakültesi / Moleküler Biyoloji ve Genetik	Biruni Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Tambay Taşkın	Eczacılık Fakültesi / Farmakoloji	Biruni Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Fatma Büşra Doğan	Diş Hekimliği Fakültesi / Ağız, Diş ve Çene Radyolojisi	Biruni Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Safa Heybet	Meslek Yüksekokulu / Fizyoterapi	Biruni Üniversitesi
Etik Kurul Unvanı/Ad İmza:		
Not: Etik kurul başkanı, imzasının yer almadığı her sayfaya imza atmalıdır.		

Ek.2- Gönüllü Olur Formu

Sayın Katılımcı,

Sizi Spinal Musküler Atrofili – Tip 1 Tanılı Çocuklarda Motor Fonksiyon ve Oral Motor Fonksiyonların Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi başlıklı bir **araştırmaya** davet ediyoruz. Bu araştırmaya katılıp katılmama kararını vermeden önce, araştırmanın neden ve nasıl yapılacağını bilmeniz gerekmektedir. Bu nedenle bu formun okunup anlaşılması büyük önem taşımaktadır. Aşağıdaki bilgileri dikkatlice okumak için zaman ayırınız. İsterseniz bu bilgileri aileniz ve/veya yakınlarınız ile tartışınız. Eğer anlayamadığınız ve sizin için açık olmayan şeyler varsa, ya da daha fazla bilgi isterseniz bize sorunuz.

Bu anket çalışmasına katılmak tamamen **gönüllülük** esasına dayanmaktadır. Çalışmaya katılmama hakkına sahiptir. **Anketi yanıtlamanız, araştırmaya katılım için onam verdiğiniz** biçiminde yorumlanacaktır. Size **verilen anket formlarındaki** soruları yanıtlarken kimsenin baskısı veya telkini altında olmayın. Bu formlardan elde edilecek bilgiler tamamen araştırma amacı ile kullanılacaktır.

Spinal Musküler Atrofili – Tip 1 tanılı çocuklarda motor ve oral motor fonksiyonların yaşam kalitesi üzerindeki etkisi ve motor fonksiyonlar ile oral motor fonksiyonlar arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amacıyla yapılan bu çalışmaya vereceğiniz cevaplar ile bilime katkı sağlayacaksınız. İlginiz ve desteğiniz için teşekkür ederiz.

Bu çalışmaya katılmak ve yukarıdaki değerlendirmeleri yapmak bebeğinize veya size hiçbir zarar vermeyecek, ağrı oluşturmeyecek, maddi ve manevi yük getirmeyecek, sigorta kuruluşunuzdan herhangi bir ücret talep edilmeyecektir.

Çalışmada kullanılmak üzere alınan ve elde edilen veriler saklı tutulacak ve sadece etik kuru komitesine açık olacaktır. Veriler herhangi bir yayın, rapor veya sunumda kullanıldığında sizi tanımlayan hiçbir bilgi açıklanmayacak ve isminiz gizli tutulacaktır.

Soru ve problemler için başvurulacak kişi: Fzt. Şevval ATILGAN.

Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Kendi başıma belirli bir düşünme süresi sonunda adı geçen bu araştırma projesinde “katılımcı” olarak yer alma kararını aldım. Bu konuda yapılan daveti büyük bir memnuniyet ve gönüllük içerisinde kabul ediyorum. Yukarıda gönüllüye araştırmadan önce verilmesi gereken bilgileri gösteren metni okudum. Bunlar hakkında bana yazılı ve sözlü açıklamalar yapıldı. Bu koşullarla söz konusu araştırmaya kendi rızamla hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın katılmayı kabul ediyorum.

Katılımcının/Vasisinin/Velisinin Adı Soyadı:

İmza/Tarih:

Onama Tanıklık Eden Kişinin Adı Soyadı:

İmza/Tarih:

Sorumlu Araştırmacı:

İmza:

Ek.3- Demografik Bilgi Formu

Ad – Soyad:

Cinsiyet:

1. Kız
2. Erkek

Yaş:

Boy:

Kilo:

VKİ:

Annenin Gebelik Yaşı:

Gestasyon haftası:

Doğum şekli:

1. Normal Doğum
2. Sezaryen Doğum

Gebelik sayısı:

Ailedeki çocuk sayısı:

Diğer çocuklarda sağlık sorunu var mı?

1. Evet
2. Hayır

Var ise nedir?

Akraba Evliliği Var mı?

1. Evet
2. Hayır

Annenin Eğitim durumu (en son mezun olduğunuz okul)

1. İlkokul- orta okul

2. Lise
3. Üniversite

Babanın eğitim durumu (en son mezun olduğunuz okul)

1. İlkokul- orta okul
2. Lise
3. Üniversite

Annenin Çalışma durumu

1. Çalışıyor
2. Çalışmıyor

Babanın çalışma durumu

1. Çalışıyor
2. Çalışmıyor

Ekonomik durumunuz:

1. Gelir giderden az
2. Gelir gidere eşit
3. Gelir giderden fazla

Ek.4- NSMDA Toplam Skor ve Fonksiyonel Seviye

Fonksiyonel seviye

1= yaşının normal sınırları içinde

2= önemsiz sapma, fonksiyon üzerinde gerçek hiçbir etki yok

3= hafif-orta sapma, etkilenmiş fonksiyon

4=belirgin anormal fonksiyon

5= bu alanda bağımsız hiçbir fonksiyon yok

Alan	Maksimum skor	Ortalama normal skor	Madde skoru	Fonksiyonel seviye
Kaba motor	32	24		
İnce motor	12	9		
Nörolojik	48	48		
İnfant/prim har.patern	8	6		
Düzeltilme	81	81		
Denge	36	36		
Postural reaksiyonlar			seviye	
Taktil	24	18		
Vestibüler	12	12		
Okuler motor	8	6		
Proprioepsion	16	12		
Sensori-motor toplam			Seviye	
NSMDA Toplam			Toplam	

NSMDA TOPLAM FONKSİYONEL SEVİYE =

MOTOR PERFORMANS SINIFLANDIRMASI =

5-8 normal	9-11 minimal sapma	12-14 hafif sapma	15-19 orta sapma	20-25 ciddi	>25 derin
------------	--------------------	-------------------	------------------	-------------	-----------

Ek.5- Fonksiyonel Oral Alım Skalası (FOAS)

Fonksiyonel Oral Alım Skalası

(Bireye uygun olan seviyeyi işaretleyiniz.)

Beslenme Tüpüne Bağlı (Seviye 1- 3)

- 1 : Oral alım yok
- 2 : Beslenme tüpüne bağımlıdır fakat minimal/tutarsız oral alım
- 3 : Beslenme tüpü ile desteklenen tutarlı oral alım

Oral Alım (seviye 4- 7)

- 4 : Tek bir kıvama bağlı total oral alım
- 5 : Özel bir hazırlama gerektiren farklı besin kıvamları ile total oral alım
- 6 : Bazı özel besinler veya sıvılardan kaçınarak, özel bir hazırlanma gerektirmeyen total oral alım
- 7 : Hiçbir kısıtlama olmada total oral alım

Ek.6- Davranışsal Pediatrik Besleme Değerlendirmesi Ölçeğini (DPBDÖ)

	A S L A (1)	N A D İ R E N (2)	B A Z E N (3)	S I K L I K L A (4)	H E R Z A M A N (5)	Bu durum sizin için problem mi?	
						EV ET	HA YI R
1. Meyve yer*							
2. Yiyecekleri çiğnemede güçlük yaşar							
3. Yemek yerken eğlenir*							
4. Yemek zamanında öğürür ve nefesi kesilir							
5. Yeni yiyecekleri denemeye çalışır*							
6. Et veya balık yer*							
7. Bir yemeği bitirmesi 20 dakikadan fazla zaman alır							
8. Süt içer*							
9. Yeme vakitlerine hazır olur*							
10. Yemek vakitleri dışında abur cubur yer							
11. Yemek öncesi, yemek sırasında veya sonrasında kusar							
12. Sadece öğütülmüş, süzölmüş veya yumuşak şeyleri yer							
13. Yemek sırasında masadan kalkar							
14. Yiyecekleri ağızda bekletir, yutmaz							
15. Yemek zamanlarında mızızlanılır veya ağlar							
16. Sebze yer*							
17. Yeme zamanlarında öfke nöbeti geçirir							
18. Nişastalı (patates noodle gibi) ürünleri yer*							
19. İştahsızdır							
20. Yiyecekleri tükürür							
21. Konuşarak yemeyi geciktirir							
22. Katı yiyecekler yerine sıvı yiyecekleri tercih eder							
23. Yemek yemeyi reddeder fakat yemekten hemen sonra yemeyi ister							
24. Ne yiyip ne yemeyeceği konusunda tartışmaya çalışır							
Aileye ait;							
25. Çocuğuma yemek yedirirken sinirlenirim ve/veya endişeli olurum							
26. Bir lokma alması için ikna ederim							

27. Yemesi için çocuđumu uyarırım							
28. Çocuđumun yeterince yediđinde kendimi güvende hissederim*							
29. Yemek esnasında çocuđumun hareketlerini kontrol edebildiđimde kendimi güvende hissederim*							
30. Çocuđum yiyeceđi reddettiđinde başka yemek hazırlarım							
31. Çocuđum yiyeceđi reddettiđinde gerekirse zorla yedirmeye çalışırım							
32. Çocuđumu nasıl beslemem gerektiđi konusunda diđer yetişkinlerle (örneğin eşim ve çocuđumun büyükanne ve büyükbabasıyla) tartışırım							
33. Çocuđumun durumunun genel sađlığına zarar verdiđini düşünürüm							
34. Yemek süresi boyunca çocuđuma sinirlenirim ve yemekten sonra sakinleşmem zaman alır							

Ek.7- Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri (PedsQL™) 3.0-Nöromusküler Modül

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

ÇOCUĞUMUN NÖROMUSKÜLER HASTALIĞI HAKKINDA (ile ilgili sorunlar...)	Hiçbir Zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen Her Zaman
1. Çocuğum nefes almakta zorlanır.	0	1	2	3	4
2. Çocuğum kolayca hastalanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğumda yaralar ve/veya kızarıklıklar olur	0	1	2	3	4
4. Çocuğumun bacakları ağrır	0	1	2	3	4
5. Çocuğum yorgun hisseder	0	1	2	3	4
6. Çocuğumun sırtı sertleşir	0	1	2	3	4
7. Çocuğum yorgun uyanır	0	1	2	3	4
8. Çocuğumun elleri güçsüzdür	0	1	2	3	4
9. Çocuğuma tualete gitmesi zor gelir	0	1	2	3	4
10. Çocuğum istediği zaman kilo almakta veya vermekte zorlanır	0	1	2	3	4
11. Çocuğum ellerini kullanırken zorlanır	0	1	2	3	4
12. Çocuğum yiyecekleri yutarken zorlanır	0	1	2	3	4
13. Çocuğumun banyo yapması veya duş alması uzun zaman alır	0	1	2	3	4
14. Çocuğum kazara yaralanır	0	1	2	3	4
15. Çocuğumun yemek yemesi uzun zaman alır	0	1	2	3	4
16. Çocuğum gece yatağında dönmekte zorlanır	0	1	2	3	4
17. Çocuğum, aspirasyon cihazı veya oksijen maskesi gibi ekipmanlarıyla bir yere giderken zorlanır	0	1	2	3	4

İLETİŞİM (ile ilgili sorunlar...)	Hiçbir Zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen Her Zaman
1. Çocuğumun doktorlara ve hemşirelere nasıl hissettiğini anlatırken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Çocuğum doktorlar ve hemşirelere soru sorarken zorlanır	0	1	2	3	4
3. Çocuğum başkalarına hastalığını anlatırken zorlanır.	0	1	2	3	4

AİLE KAYNAKLARIMIZ HAKKINDA (ile ilgili sorunlar...)	Hiçbir Zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen Her Zaman
1. Ailemiz tatil gibi aktiviteleri planlarken zorlanır	0	1	2	3	4
2. Ailemiz yeterince dinlenmekte zorlanır	0	1	2	3	4
3. Ailemizde paranın bir sorun olduğunu düşünüyorum	0	1	2	3	4
4. Bence ailemizin çok sorunu var	0	1	2	3	4
5. Çocuğumun aspirasyon cihazı veya oksijen maskesi gibi ekipmanlara ihtiyacı yoktur	0	1	2	3	4

III. İNTİHAL RAPORU

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ TİP I TANILI ÇOCUKLARDA MOTOR FONKSİYON VE ORAL MOTOR FONKSİYONLARIN YAŞAM KALİTESİ ÜZERİNE ETKİSİ

ORJİNALLIK RAPORU

% 13	% 13	% 5	% 3
BENZERLİK ENDEKSİ	İNTERNET KAYNAKLARI	YAYINLAR	ÖĞRENCİ ÖDEVLERİ

BİRİNCİL KAYNAKLAR

1	acikbilim.yok.gov.tr İnternet Kaynağı	%3
2	openaccess.hacettepe.edu.tr İnternet Kaynağı	%2
3	halkhemder2023.org İnternet Kaynağı	%2
4	d2v96fxpocvxx.cloudfront.net İnternet Kaynağı	%1
5	Submitted to Istanbul Medipol Üniversitesi Öğrenci Ödevi	%1
6	Savaş, Dilan. "Üst Ekstremitte Kısa Anketi'nin Türkçe'ye Uyarlanması, Duchenne Muskuler Distrofi Tanılı Hastaların Üst Ekstremitte Fonksiyonu ile Üst Ekstremitte Ağrısı ve Kas Sertliği Arasındaki İlişkinin İncelenmesi", Dokuz Eylül Üniversitesi (Turkey), 2024 Yayın	%1

edoc.ub.uni-muenchen.de