

T.C.
HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ



OTOZOMAL RESESİF GEÇİŞ GÖSTEREN HEREDİTER
ATAKSİLİ HASTALARDA FONKSİYONEL GÖVDE
EĞİTİMİNİN GÖVDE KONTROLÜ VE ÜST EKSTREMİTE
FONKSİYONLARINA ETKİSİ

SEDAT YİĞİT

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Doktora Programı

DOKTORA TEZİ

GAZİANTEP

2021

T.C.
HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
LİSANSÜSTÜ EĞİTİM ENSTİTÜSÜ

**OTOZOMAL RESESİF GEÇİŞ GÖSTEREN HEREDİTER ATAKSİLİ
HASTALARDA FONKSİYONEL GÖVDE EĞİTİMİNİN GÖVDE
KONTROLÜ VE ÜST EKSTREMİTE FONKSİYONLARINA ETKİSİ**

Sedat YİĞİT

Hasan Kalyoncu Üniversitesi
Lisansüstü Eğitim Enstitüsü
Lisansüstü Eğitim-Öğretim Yönetmeliğinin
Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı'nın
Doktora Programı İçin Öngördüğü
DOKTORA TEZİ
olarak hazırlanmıştır.

TEZ DANIŞMANI

Dr. Öğr. Üyesi Serkan USGU

GAZİANTEP

2021

TEŞEKKÜR

Akademik bilgi ve deneyimleri ile tezin her aşamasında desteğini hiç esirgemeyen, her türlü bilgi, deneyim ve zamanını gülen yüzüyle paylaşan, üzerimde çok fazla emeği olan Sayın **Prof. Dr. Kezban BAYRAMLAR**'a

Çalışmamın istatistiksel analiz kısmında yardımcı olan ve hiçbir konuda bilgi, tecrübe, yardım ve yakın ilgisini esirgemeyen, yol gösterici hocam, Değerli Bölüm Başkanımız Sayın **Prof. Dr. Yavuz YAKUT**'a,

Doktora tezim boyunca değerli fikirlerini benimle paylaşan, tez yazım sürecinde yeni yollar göstererek beni aydınlatan, tez danışmanım, Değerli Hocam Sayın **Dr. Öğr. Üyesi Serkan USGU**'ya,

Değerli görüşleriyle, bilgileriyle ve tecrübeleriyle her konuda yardımcı olan Sayın **Dr. Öğr. Üyesi Peren PERK** ve **Uzm. Dr. Hatice Mutlu ALBAYRAK**'a

Bilgi ve deneyimlerini benimle paylaşan, manevi desteğiyle her zaman yanımda olan, lisans ve lisansüstü eğitimimde bana çok şey katan sonsuz minnet duyduğum Sayın **Uzm. Fzt. Dilek YAMAK**'a

Tez sürecimde bana destek olarak yeni ufuklar açan değerli meslektaşlarım, kıymetli arkadaşlarım **Fzt. Esranur Narin**, **Fzt. Tuba GÜN** ve **Fzt. Deniz PALA**'ya,

Hasan Kalyoncu Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü'nde görev yapan arkadaşlarıma,

Zaman zaman zorlu geçen süreçte sırtımdaki elini hiç indirmeyen ve her konuda yardımcı olan kıymetli eşim, yol arkadaşım **Ayşe YİĞİT**'e teşekkürlerimi sunarım.

Oğlum **Mehmet Erdem YİĞİT**'e ithafen...

ÖZET

Sedat YİĞİT. Otozomal Resesif Geçiş Gösteren Herediter Ataksili Hastalarda Fonksiyonel Gövde Eğitiminin Gövde Kontrolü ve Üst Ekstremitte Fonksiyonlarına Etkisi, Hasan Kalyoncu Üniversitesi, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Doktora Tezi, Gaziantep 2021. Bu çalışma, otozomal resesif geçiş gösteren herediter ataksili hastalarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde kontrolü, gövde salınımı ve üst ekstremitte fonksiyonlarına olan etkisini incelemek amacıyla yapıldı. Çalışmaya katılan 20 hasta tedavi ve kontrol grubu olmak üzere 10'ar kişilik 2 gruba ayrıldı. Kontrol grubundaki hastalara gövde stabilizasyon ve denge egzersizlerinden oluşan rehabilitasyon programı, tedavi grubuna ise ek olarak Nörogelişimsel Tedavi prensiplerine uygun, gövde kaslarını aktive etmeye yönelik rehabilitasyon programı uygulandı. Tedavi grubuna haftada iki gün gövde stabilizasyon-denge ve bir gün fonksiyonel gövde eğitimi, kontrol grubuna haftada üç gün gövde stabilizasyon-denge eğitimi toplam 8 hafta verildi. Çalışma başlangıcında her iki grupta ataksi şiddeti Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği, gövde kontrolü Gövde Bozukluk Ölçeği ve Fonksiyonel Uzanma testi, gövde salınımları Microgate Gyko, üst ekstremitte fonksiyonları 9 Dokuz Delikli Peg Testi ve Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi, yaşam kalitesi Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği ve fonksiyonel bağımsızlık düzeyleri Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği ile değerlendirildi. Tedavi grubunda gövde kontrolünde iyileşme, üst ekstremitte fonksiyonlarında artma ve gövde salınımlarında azalma görüldü ($p<0,05$). Gövde kontrolü, üst ekstremitte fonksiyonları ve gövde salınımları açısından incelediğinde gruplar arasında fark bulunmadı ($p>0,05$). Tedavi grubunda her iki üst ekstremitte performansında artış görülürken, kontrol grubunda sadece dominant üst ekstremitede artış görüldü ($p<0,05$). Tedavi grubunun gövde dinamik dengesinde AP ve ML yönünde iyileşme görülürken, kontrol grubunda sadece AP yönünde iyileşme görüldü ($p<0,05$). Gövde salınımları tedavi grubunda ML yönünde, kontrol grubunda AP yönünde iyileşme gösterdi ($p<0,05$). Fonksiyonel gövde eğitiminin non dominant üst ekstremitte performansını, gövdenin ML yönünde dinamik dengesini ve salınımını iyileştirmek için daha etkili bir yöntem olduğu belirlendi. Fonksiyonel gövde eğitimi atakside üst ekstremitte fonksiyonları, gövde kontrolü ve salınımlarında iyileşme sağlamak için destekleyici bir tedavi yöntemi olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Gövde kontrolü, Üst ekstremitte fonksiyonları, Postüral salınım, Egzersiz

ABSTRACT

Sedat YIĞİT. The Effects of Functional Trunk Training on Trunk Control and Upper Extremity Functions in Patients with Autosomal Recessive Hereditary Ataxia. Hasan Kalyoncu University, Institute of Postgraduate Education, Department of Physical Therapy and Rehabilitation, PhD Dissertation, Gaziantep 2021. This study was performed to examine the effects of functional trunk training on trunk control, postural sway and upper limb functions in patients with autosomal recessive hereditary ataxia. Twenty patients included in the study were divided into two groups (n=10 each), treatment and control groups. While a rehabilitation program consisting of trunk stabilization and balance exercises were applied to both groups, a rehabilitation program to activate the trunk muscles was applied to the treatment group additionally in accordance with the principles of the Neurodevelopmental Treatment. The treatment group received trunk stabilization training for 2 days a week and functional trunk training once a week and control group received trunk stabilization training for 3 days a week, for a total of 8 weeks. The International Ataxia Rating Scale was used for the assessment of the severity of ataxia, the Trunk Impairment Scale and Functional Reach Test for trunk control, Microgate Gyko for postural sway, Nine-Hole Peg Test and Quick Disabilities of the Arm Shoulder and Hand questionnaire for upper limb functions, the Pediatric Quality of Life Inventory for quality of life and the Functional Independence Measure for Children for functional independence levels for both groups at baseline. Improved trunk control, increased upper limb functions and reduced postural sway were observed in the treatment group ($p<0.05$). There was no significant difference between the groups in terms of trunk control, upper limb functions and postural sway ($p>0.05$). The treatment group showed an increase in the upper limb performance bilaterally, whereas increased performance was seen only in the dominant upper limb in the control group ($p<0.05$). While dynamic trunk balance improved in the AP and ML directions in the treatment group, it was improved only in the AP direction in the control group ($p<0,05$). Postural sway showed improvement in the ML direction in the treatment group and in the AP direction in the control group ($p<0.05$). Functional trunk training was found to be a more effective method to improve non-dominant upper limb performance, dynamic trunk balance in the ML direction and postural sway. Functional trunk training may be used as a supportive treatment method to improve upper extremity functions, trunk control and postural sway in hereditary ataxia.

Keywords: Ataxia, Trunk control, Upper extremity functions, Postural sway, Exercise

İÇİNDEKİLER

TEZ SAVUNMA TUTANAĞI

TEŞEKKÜR.....	i
ÖZET.....	ii
ABSTRACT.....	iii
İÇİNDEKİLER.....	iv
TEZ ETİK VE BİLDİRİM SAYFASI.....	vii
ŞEKİL DİZİNİ.....	viii
TABLO DİZİNİ.....	ix
SİMGELER ve KISALTMALAR.....	xi
1. GİRİŞ.....	1
2. GENEL BİLGİLER.....	3
2.1. Ataksi Tanımı.....	3
2.2. Ataksi Patogenezi.....	3
2.3. Ataksinin Etiyolojisi ve Prevalansı.....	4
2.4. Ataksilerin Sınıflandırılması.....	5
2.5. Kalıtsal Ataksiler.....	6
2.5.1. Otozomal Resesif Ataksiler.....	6
2.5.1.1. Friedreich Ataksisi.....	7
2.5.1.2. Ataksi Telenjektazi.....	8
2.5.1.3. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip.....	10
2.5.1.4. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 2.....	10
2.5.1.5. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 3.....	11
2.5.1.6. Charlevoix-Saguenay Spastik Ataksi.....	11
2.5.1.7. Mitokondriyal Resesif Ataksi Sendromu.....	11
2.5.1.8. Vitamin E Eksikliğine Bağlı Ataksi.....	12
2.5.1.9. Serebrotendinöz Ksantomatozis.....	13
2.5.1.10. Refsum Hastalığı.....	13
2.5.1.11. Cayman Ataksisi.....	14

2.5.1.12. Marinesco Sjögren Sendromu	14
2.5.1.13. Koenzim Q10 Eksikliğine Bağlı Ataksi	14
2.5.1.14. Kseroderma Pigmentozum	14
2.5.1.15. İnfantil Başlangıçlı Spinoserebellar Ataksi.....	15
2.5.1.16. Aksonal Nöropati ile Görülen Spinoserebellar Ataksi.....	15
2.5.1.17. Geç Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı.....	16
2.5.1.18. Calfan Sendromu	16
2.6. Ataksi Değerlendirmesi.....	18
2.7. Ataksi ve Fizyoterapi Yaklaşımları.....	18
2.7.1. Gövde Kontrolüne Yönelik Fizyoterapi Yaklaşımları.....	20
2.7.1.1. Spinal Stabilizasyon Sisteminin Biyomekaniksel Modeli.....	21
2.7.2. Nörogelişimsel Tedavi Yaklaşımları	22
3. BİREYLER ve YÖNTEM.....	24
3.1. Bireyler	24
3.2. Yöntem	25
3.2.1. Genel Demografik Bilgiler.....	26
3.2.2. Uluslararası Ataksi Oranlama Skalası.....	26
3.2.3. Gövde Bozukluk Ölçeği	26
3.2.4. Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği.....	27
3.2.5. Dokuz Delikli Peg Testi.....	27
3.2.6. Microgate Gyko	28
3.2.7. Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği.....	29
3.2.8. Kol Omuz ve El Sorunları Anketi Kısa Form	30
3.2.9. Modifiye Fonksiyonel Uzanma Testi	30
3.2.10. Tedavi Protokolü	31
3.3. Verilerin İstatistiksel Analizi.....	38

4. BULGULAR.....	39
4.1. Genel Demografik Bilgiler.....	39
4.2. Grup İçi Deęerlendirme Sonuları.....	40
4.3. Gruplar Arası Deęerlendirme Sonuları.....	44
5. TARTIŐMA.....	49
alıŐmanın Limitasyonları	56
6. SONU VE NERİLER.....	58
7. KAYNAKLAR.....	60
8. EKLER.....	75
EK-1: Enstitü Yönetim Kurulu Kararı.....	76
EK-2: Etik Kurul Kararı.....	77
EK-3: Gönülleri Bilgilendirme ve Olur (Rıza) Formu.....	78
EK-4: Hasta Deęerlendirme Formu.....	79
EK-5: İntihal Raporu.....	89
EK-6: ÖzgemiŐ	90

ŞEKİL DİZİNİ

Şekil 3.1. Çalışmanın Akış Şeması	25
Şekil 3.2. Gövde Bozukluk Ölçeğinin Uygulanması	27
Şekil 3.3. Dokuz Delikli Peg Testi	28
Şekil 3.4. Gövde Salınımlarının Değerlendirilmesi	29
Şekil 3.5. Modifiye Fonksiyonel Uzanma Testi	31
Şekil 3.6. Mekik (ön,çapraz,ters mekik)	33
Şekil 3.7. Köprü kurma ve Unilateral Ekstremitte Uzatma	33
Şekil 3.8. Emekleme Pozisyonunda Kol ve Bacak Uzatma	34
Şekil 3.9. Kalça Abduksiyonu ve Ekstansiyonu	34
Şekil 3.10. Hundred Egzersizi	35
Şekil 3.11. Plank	35
Şekil 3.12. Oturma Pozisyonunda Ağırlık Aktarma	35
Şekil 3.13. Farklı Üst Ekstremitte Pozisyonlarında Denge Eğitimi	35
Şekil 3.14. Denge Diskleri Üzerinde Oturmada Denge Eğitimi	36
Şekil 3.15. Egzersiz Topu Üzerinde Denge Eğitimi	36
Şekil 3.16. Oturma Pozisyonunda Fonksiyonel Uzanmalar	36
Şekil 3.17. Oturma Pozisyonunda Top ile Gövde Kontrolüne Yönelik Egzersizler	37
Şekil 3.18. Nörogelişimsel Tedavi Konseptine Uygun Pelvis Kontrolü	37
Şekil 3.19. Karın Kaslarının Kısalmış Pozisyonda Kuvvetlendirilmesi	37
Şekil 3.20. Gövde Ekstansiyonunun ve Elongasyonunun Fasilitasyonu	37
Şekil 3.21. Denge Topu Üzerinde Gövde Ekstansiyonuyla Fonksiyonel Aktiviteler	37
Şekil 3.22. Gövde Rotasyonu	38
Şekil 4.1. Ataksi Alt Tiplerine Ait Yüzdeler Dağılım	40

TABLO DİZİNİ

Tablo 2.1. Ataksinin En Yaygın Sebepleri.....	4
Tablo 2.2. Ataksilerin Sınıflandırılması.....	5
Tablo 2.3. OR Geçiş Gösteren Herediter Ataksiler.....	6
Tablo 2.4. Otozomal Resesif Kalıtılan Ataksilerin Klinik Özellikleri.....	17
Tablo 4.1. Hastaların Cinsiyet Dağılımı	39
Tablo 4.2. Yaş, Boy, Kilo ve Vücut Kitle İndeksi Ortalamaları.....	39
Tablo 4.3. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası UAOÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması.....	40
Tablo 4.4. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası GBÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması.....	41
Tablo 4.5. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Dokuz Delikli Peg Testi Sürelerinin ve Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi Formu Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması	41
Tablo 4.6. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası PFBÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması	42
Tablo 4.7. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Fonksiyonel Uzanma Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması	43
Tablo 4.8. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası ÇIYKÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması	43
Tablo 4.9. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Gyko Verilerinin Grup İçi Karşılaştırılması	44
Tablo 4.10. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası UAOÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması	45
Tablo 4.11. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası GBÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması	45

Tablo 4.12. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Dokuz Delikli Peg Testi Sürelerinin ve Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi Formu Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması	46
Tablo 4.13. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası ÇİYKÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	46
Tablo 4.14. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası PFBÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	47
Tablo 4.15. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Fonksiyonel Uzanma Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	48
Tablo 4.16. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Gyko Verilerinin Gruplar Arası Karşılaştırılması.....	48

SİMGELER ve KISALTMALAR

AT	Ataksi Telenjektazi
AFP	Serum Alfaprotein
AP	Anterior-posterior
ATCAY	Caytaxin Proteini
AOA1	Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 1
AOA2	Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 2
a-TTP	Alfa Tokoferol Transferaz Protein
CK	Kreatin Kinaz
CSORA	Charlevoix-Saguenay Otozomal Resesif Ataksi
ÇİYKÖ	Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği
DTR	Derin Tendon Refleksleri
DDPT	Dokuz Delikli Peg Testi
ENG	Elektronörografi
FA	Friedreich Ataksi
GBÖ	Gövde Bozukluk Ölçeği
GBTH	Geç Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı
IgA	Serum İmmünoglobulin A
İBSCA	İnfanıl Başlangıçlı Spinoserebellar Ataksi
MS	Multiple Skleroz
ML	Medial-Lateral
MSS	Merkezi Sinir Sistemi
NDT	Nörogelişimsel Tedavi
MFUT	Modifiye Fonksiyonel Uzanma Testi
n	Birey Sayısı

OD	Otozomal Dominant
OR	Otozomal Resesif
POLG	Polimeraz Gamma
PNF	Proprioseptif Nöromusküler Fasilitasyon
PFBÖ	Pediyatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği
RH	Refsum Hastalığı
SD	Standart Deviasyon
UDS	Uniform Data System for Medical Rehabilitation
UAOÖ	Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği
Q-DASH	Kol El Omuz Sorunları Anketi Hızlı Form
X	Aritmetik Ortalama

1. GİRİŞ

Ataksi, serebellum ve nöral bağlantılarının lezyonları sonucu oluşan ana semptomları koordinasyon problemleri ve postüral bozukluklar olan klinik bir sendromdur (1). Ataksiler doğumsal, semptomatik, non-herediter ve herediter olarak sınıflandırılabilir. Herediter ataksiler, mendelian kalıtıma göre otozomal resesif (OR), otozomal dominant (OD) ve X'e bağlı olarak kalıtılabilir (2). OR kalıtılan ataksiler daha çok çocukluk çağında başlangıç gösterir. Friedreich ataksisi (FA), ataksi telenjektazi (AT), vitamin E eksikliğiyle birlikte seyreden ataksi, infantil başlangıçlı spinoserebellar ataksi, koenzim Q10 eksikliği sonucu oluşan ataksi, mitokondriyal resesif ataksi ve Marinesco-Sjögren sendromu en sık görülen OR geçişli herediter ataksilerdir. Bu hastalıkların hepsinde değişmez bulgu ilerleyici ekstremit ve gövde ataksisidir (3). Bunun yanında kas iskelet anomalileri, oftalmolojik disfonksiyonlar, sensörimotor nöropati, nöbet, istemsiz hareketler, kognitif ve kutanöz bozukluklara kadar geniş bir yelpazede ve farklı şekillerde açığa çıkabilir (3).

Atakside görülen denge yetersizliği postüral bozuklukların başlıca nedenidir (4). Yerçekimi merkezinin yer değiştirmesiyle pertürbasyonlara karşı oluşan postüral yanıtların büyüklüğünü ayarlama zorlanma ve anormal salınımlar görülür (5). Bu yetersizlik anterior-posterior ve medial-lateral yönlerde meydana gelir ve her yöne düşme eğilimi gelişir. Yürüme veya merdiven çıkma gibi günlük aktivitelerde artan gövde hareketi, denge bozukluğunu telafi etmek ve geriye doğru düşmeleri azaltmak için gelişen bir stratejidir (6).

Gövde kontrolü, ağırlık transferleri sırasında vücudun dik pozisyonunu, postüral ve düzeltme reaksiyonlarını sağlar. Proksimal ve distal ekstremit hareketlerinin düzgünlüğü, gövde rotasyonları ve omuz ile pelvis arasında bütünlüğün sağlanması için en önemli parametredir (7). Merdiven çıkma ve inme, yürüme, oturma, yemek yeme ve yazma gibi birçok günlük yaşam aktivitesini yapabilmek için düzgün bir gövde kontrolü gereklidir. Bu durum sürekli değişen çevreye uyum sağlamak için tüm vücudun pozisyonunu sürekli olarak kontrol etmemiz gerektiği anlamına gelir. Kas gücü, kas endüransı ve duyu-motor kontrol gövde kontrolünde önemli faktörlerdir. Gövde kasları omurgayı ve gövdeyi stabilize ederek baş ve ekstremitelerde serbest ve seçici hareketlerinin düzgün bir şekilde açığa çıkmasını sağlar (8). Gövde kontrolünün kaybı denge, yürüme, el ve kol fonksiyonlarındaki yetersizliklerle açıkça ilişkilidir (9). Nörolojik disfonksiyonu olan hastalarda gövde yaygın olarak etkilenmesine rağmen rehabilitasyon süreçlerinde sıklıkla ihmal edilmektedir (10).

Gövde ve ekstremite ataksisine baęlı olarak hastalarda oturma pozisyonunda farklı kol pozisyonlarında kötüleşen ossilasyonlar ve yazı yazma, elbiseleri ilikleme veya küçük nesnelere toplama gibi fonksiyonel aktivitelerde yetersizlikler görülür (11). Dejeneratif serebellar ataksilerde ekstremite etkileniminin yanı sıra gövde etkileniminin de olduğu ve bu etkilenimin ekstremite motor fonksiyonlarında farklılıklar oluşturduğu bilinmektedir (11-13). Literatürde çeşitli hastalık gruplarında farklı gövde eğitimlerinin gövde kontrolü ve üst ekstremite fonksiyonlarına etkilerini inceleyen birçok çalışma bulunmasına rağmen oldukça nadir görülen, multisistemik etkilenimleri olan ve çocukluk çaęı başlangıçlı OR geçiş gösteren herediter ataksili çocuklarda çalışmalar kısıtlıdır (14-16). Çalışmamızın amacı, OR geçiş gösteren herediter ataksili çocuklarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde kontrolü, gövde salınımı ve üst ekstremite fonksiyonlarına olan etkisini incelemektir.

Bu amaç doğrultusunda çalışmanın hipotezleri;

Hipotez₁: Otozomal resesif geçiş gösteren herediter ataksili çocuklarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde dengesi üzerine etkisi vardır.

Hipotez₂: Otozomal resesif geçiş gösteren herediter ataksili çocuklarda fonksiyonel gövde eğitiminin üst ekstremite fonksiyonları üzerine etkisi vardır.

Hipotez₃: Otozomal resesif geçiş gösteren herediter ataksili çocuklarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde salınımı üzerine etkisi vardır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. Ataksi Tanımı

Ataksi, kelime anlamı olarak bozukluk veya karışıklık anlamına gelirken, klinik olarak istemli hareket sırasında meydana gelen denge ve koordinasyon bozukluğu, dismetri, disdiadokinezi, tremor gibi çeşitli anomalilerden oluşan tablodur. Serebellum ve ilişkili yolların etkilenimi sonucu açığa çıkan denge ve koordinasyon yetersizliği olarak da tanımlanabilir. Bu yolların etkilenimine bağlı olarak multiple skleroz, inme ve serebral palsi gibi çeşitli hastalıklarda görülebilir. Ataksi, hastalığın ana klinik semptomu olarak veya çeşitli klinik semptomlarından biri olarak karşımıza çıkabilir (17).

Ataksinin tarihi incelendiğinde, Duchenne'in Tabes Dorsalis için 'lokomotor ataksi' terimini ortaya attığı 19.yy'nin ortalarına dayanmaktadır. Günümüzde bu durum denge ve koordinasyon yetersizliğini belirtmek için kullanılmasına rağmen progresif yürüme, duruş ve ekstremitate ataksisi ile karakterize bazı nörolojik hastalıkları belirtmek için de kullanılmaktadır (18, 19).

2.2. Ataksi Patogenezi

Ataksi, çoğunlukla serebellum ve ilintili diğer merkezlerin hasarı sonucu oluşur. Serebellum; görsel, vestibüler, somatosensöriyel ve korteksten bilgileri alır ve uygun düzenlemeleri yaparak postüral kontrolü ve koordineli hareketin oluşumunu sağlar. Serebellum; vestibuloserebellum, serebroserebellum ve spinoserebellum olmak üzere üç bölümden meydana gelir (20).

Vestibuloserebellum, vestibüler ve retiküler çekirdeklerdeki bilgileri düzenleyerek vestibuloküler, retikülospinal ve vestibulospinal yollar aracılığıyla koordineli göz hareketlerini ve dengeyi sağlar (20).

Spinoserebellum, periferden gelen proprioseptif uyarıları düzenleyerek ekstremitate ve gövde hareketlerini kontrol eder (20).

Serebroserebellum, serebral korteks ile bağlantı oluşturarak hareketlerin planlanması ve duyuşal girdilerin düzenlemesinden sorumludur. Koordineli ince motor hareketin oluşmasında rol oynar (21).

Serebellum; postüral kontrolün devam ettirilmesinde, göz hareketlerinin kontrol edilmesinde, koordineli ekstremitate hareketlerinin planlanmasında ve motor performansın

düzenlenmesinde görevli merkezdir. Ayrıca bilişsel fonksiyonlarda ve nöroimmünomodülasyonda görev alır. Serebellum ve bağlantılarının lezyonları ataksiye neden olarak normal olmayan göz hareketleri, tremor, dissinerji, dismetri, dizartri ve uzamış reaksiyon zamanına neden olur (21, 22).

2.3. Ataksinin Etiyolojisi ve Prevelansı

Ataksiye neden olan birçok faktör bulunmasına rağmen en sık sebepleri Tablo 2.1’de belirtilmiştir.

Tablo 2.1. Ataksinin En Yaygın Sebepleri (23)

Vasküler	Hemorajik ve iskemik stroke, migren, yaşlılarda frontal yürüme problemleri
Inflamatuvar	Multipl Skleroz, Behçet Hastalığı, Sistemik Lupus Eritematozus, Miller-Fisher sendromu, Susac sendromu, Sarkoidoz, Guillain Barre sendromu
Neoplastik	Primer ya da sekonder posterior fossa tümörü, paraneoplastik serebellum dejenerasyonu
Kranioservikal Bağlantı Bozuklukları	Chiari malformasyonu, syringobulbi, baziller baskı
Hereditör	Otozomal resesif ve dominant, episodik, sporadik
Metabolik	Wernicke ensefalopati, Wilson hastalığı, diyabet, çeşitli vitamin eksiklikleri, hipotiroidi, hipoparatiroidi
Toksik	Alkol, toksik maddeler, uyuşturucu, radyasyon
Dejeneratif	Normal basınçlı hidrosefali, çoklu sistem atrofisi, progresif supranükleer palsi
Travma	Kontüzyon ve post-kontüzyon sendromu
Multisensöriyel Bozukluklar	Görme kaybı, miyelopati, nöropati
Psikojenik	Kronik anksiyete, panik atak, postüral vertigo

Genetik ataksilerin en çok görülen tipi olan Friedreich ataksisinin prevalansı 2,5-3/100.000’dir. Spinocerebellar ataksiler tiplerine göre farklılık gösterse de 0,9-3/100.000 arasında bir prevelansa sahiptir . Kalıtsal olmayan ataksilerin en sık nedenlerinde biri olan Multiple Sklerozun (MS) ortalama 100/100.000’dir. MS hastalarının başlangıç yaşına bağlı olarak, % 10-50’sinde ataksi görülmektedir (20).

2.4. Ataksilerin Sınıflandırılması

19.yy'dan itibaren nörologlar genetik ataksileri hastalığın başlangıç yaşı, ilerleyişi, kalıtım şekli ve semptomlarını inceleyerek sınıflandırmaya çalışmışlardır (24). İlk olarak Anita Harding 1982 yılında kalıtım şekli ve klinik özellikleri temel alan ilk sınıflandırmayı yapmıştır. Fakat tıp alanındaki hızlı gelişmeler kalıtsal ataksilere neden olan gen ve mutasyonların belirlenmesini ve kalıtsal olmayan ataksilerin moleküler nedenlerinin açığa çıkmasını sağlayarak ataksilerin doğru sınıflandırılmasıyla ilgili bir görüş birliği oluşturmuştur (25).

Ataksiler konjenital, kalıtsal, sporadik ve kalıtsal olmayan (enfeksiyonlar, ilaçlar, toksik maddeler ve sistemik sebepler vb.) olmak üzere dört grupta sınıflandırılabilir (25). Ataksilerin sınıflandırılması Tablo 2.2'de belirtilmiştir.

Tablo 2.2. Ataksilerin Sınıflandırılması (26)

A. Kalıtsal <ul style="list-style-type: none">- Otozomal Dominant- Otozomal Resesif- X'e Bağlı	E. Kitle Lezyonu <ul style="list-style-type: none">- Apseler- Sarkoidoz- Neoplazm	I.Sistemik Sebepler <ul style="list-style-type: none">- Amiloid- Otoimmünite- Tiroid Bozukluklar- Hipoparatiroidizm- Çölyak- Sprue- Whipple Hastalığı	M. Toksin ve İlaç <ul style="list-style-type: none">- Etanol
B. Konjenital <ul style="list-style-type: none">- Metabolik sorunlar- Mitokondriyal- Multisistemik bozukluk- DNA tamir defekti	F. Paroksizmal <ul style="list-style-type: none">- Herediter- Migren- Epilepsi	J. Travma	- İlaçlar <ul style="list-style-type: none">- Antiepileptik- Fenitoin
C. İmmün <ul style="list-style-type: none">- Akut serebellar ataksi- Miller-Fisher Sendromu- Opsoklonus/myoklonus- Paraneoplastik	G. Polinöropati <ul style="list-style-type: none">- Anti-Mag Sendromu- Galop Sendromu- Duyusal nöropati	K. Vasküler	- Lityum <ul style="list-style-type: none">- Antineoplastik
D. Enfeksiyonlar <ul style="list-style-type: none">- Akut ataksi: viral- Menenjit- Creutzfeldt-Jakob	H. Supratentoriyal Sebepler <ul style="list-style-type: none">- Yürüyüş bozuklukları- Hidrosefali- Ekstrapiramidal Sendrom	L. Vestibüler	- Amiodaron <ul style="list-style-type: none">- Siklosporin
			- Metronidazol <ul style="list-style-type: none">- Toksinler
			- Ağır Metaller <ul style="list-style-type: none">- Siyanid- Kurşun- Cıva

2.5. Kalıtsal Ataksiler

Kalıtsal ataksiler Mendelian kanunlarına göre OR, OD ve X'e bağlı olarak geçiş gösterebilir (26).

2.5.1. Otozomal Resesif Ataksiler

Kalıtsal ataksiler arasında OR geçiş gösteren serebellar ataksiler ayrı bir nörodejeneratif hastalık grubudur. FA bu grupta en sık görülen ataksi tipidir. Semptomlar çoğunlukla çocukluk ve erken erişkin çağında görülmesine rağmen nadir olarak ileri yaşlarda da görülebilir. Klinik olarak serebellum, beyin sapı ve spinoserebellar yolların etkilenmesine bağlı olarak denge, koordinasyon bozukluğu, gövdede postüral salınımlar, , dizartri, tremor, vertigo ve disfaji görülür. Klinik bulgulara çoğunlukla duyu kaybıyla seyreden sensörimotor polinöropati eşlik eder. Ayrıca derin tendon reflekslerinde kayıplar sıklıkla görülür (27). Çoğu ailede sadece aile bireylerinden biri hasta olup tipik olarak ebeveynler heterozigot olduğu için hastalığın klinik bulgularını göstermezler. Ailedeki her bir çocukta görülme olasılığı % 25'tir (22). OR geçiş gösteren ataksilere ait sık görülen hastalıklar Tablo 2.3'te verilmiştir.

Tablo 2.3. OR Geçiş Gösteren Hereditör Ataksiler (26)

Ataksi Okülomotor Apraksi 1 (AOA1): Aprataksin; 9q13 Ataksi Okülomotor Apraksi 2 (AOA2): Senataksin; 9q3 Ataksi Telenjektazi: ATM; 11q22 Mitokondriyal Resesif Ataksi Sendromu: POLG; 15q25 Ataksi + Nöropati (SCAN1): TDP1; 14q31 Dilate Kardiyomiyopati + Ataksi: DNAJC19; 3q26 Cayman Ataksi: ATCAY; 19p13 Charlevoix-Saguenay- Spastik Ataksi: Saksin; 13q11 Çocukluk Çağı Başlangıçlı Ataksi (SCAR7): 11p15 Cockayne Sendromu A: ERCC8; 5q12 Cockayne Sendromu B: ERCC6; 10q11 Friedreich Ataksisi: Frataksin; 9q13 Koenzim Q10 Eksikliği: Aprataksin; 9p13	Friedreich Ataksisi 2: Frataksin; 9q23 Serebrotendinöz Ksantomatozis: CYP27A1 İnfanıl Başlangıçlı Spinoserebellar Ataksi: TWINKLE; 10q24 Marinesco-Sjögren: SIL1; 5q31 Calfan Sendromu: SCYL1; p.Gln57Ter Epilepsi + Ataksi: PRICKLE; 12p11 Portneuf Spastik Ataksi: 2q33 Kseroderma Pigmentozum SeSAME: KCNJ10; 1q23 Sando: POLG1; 15q25 Vitamin E Eksikliği: a-tokoferol transfer protein; 8q13 Epilepsi + Göz bozuklukları: COL18A1; 21q22 Aksonal Nöropati ile Görülen Spinoserebellar Ataksi: TDP1; 14q31 Geç Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı: HEXA; 15q23-24
--	--

2.5.1.1. Friedreich Ataksisi (FA)

FA, ilk olarak 1863 yılında Almanya'nın Heidelberg kentinde Nicholas Friedreich tarafından tanımlanmıştır (28). OR kalıtılan ataksiler arasında en yaygın görülen form olup 25 yaşından önce semptom gösteren ataksilerin ortalama % 75'ini oluşturur (29-31). FA, dorsal kök gangliyonlarındaki nöropatinin eşlik ettiği periferik duyuşal sinirlerde kayıp ve arka kordon dejenerasyonu ile karakterizedir (28). Ayrıca piramidal ve spinoserebellar yolların tutulumu da eşlik edebilir. FA'da meydana gelen patolojik deęişikliklerin geniş duyuşal kayıp ve dorsal kök gangliyonlarındaki dejenerasyon sonucu oluştuęu düşünölmektedir (22).

FA, 9q13-q21.1 kromozomunun birinci intronundaki GAA ekspansiyonunu sonucu oluşur. GAA'nın artması, fraktasin proteininin üretiminde sorunlara neden olur ve mitokondriyal solunum aktivitesini düşürerek hücre içinde serbest radikallerin artmasına neden olur. Fraktasinin azalması kardiyomiyopati ve nörodejenerasyonla ilişkilidir (22).

FA'nın prevalansı ortalama 1/30.000-50.000'dir. Hastalığın taşıyıcı frekansı ortalama 1:55-100'dur. Hastalık çoęunlukla 20 yaşından önce ergenlik döneminde başlar. Hastalığın görülme yaşı (2 - > 70 yaş) kardeşlerde deęişkenlik gösterebilir (29, 30, 32).

İlk semptomları sık düşme, denge kaybı, yürümede zorluktur. Gövde ve ekstremitelerde ataksisi gibi serebellar bulgular hastaların hemen hemen hepsinde görölmektedir. Göz bulguları arasında en sık kareiform jerki göz hareketleri ve nistagmus göröölür. Devam eden yıllarda bu klinik bulgulara konuşma bozuklukları (dizartri) eşlik eder. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde özellikle sıvı gıdalarını tüketimi esnasında yutma güçlüğü (disfaji) göröölür. Ayrıca hastaların ortalama %80'inde vibrasyon ve pozisyon duyuşu etkilenmiştir. Derin tendon refleksleri (DTR) azalır veya hiç alınamaz. Kortikospinal traktusların etkilenimi sonucunda spastisite ve patolojik refleksler açığa çıkar. Hastalarda ortalama % 67-88 oranında güç kaybı göröölür. Bu güçsüzlük en çok alt ekstremitelerde belirgindir. Ayrıca el ve ayak ince kasları, hipotenar ve tenar kaslar gibi küçük kaslarda da güç kaybı göröölür. Normal veya azalmış kas tonusu göröölülebilir. Fundoskopik muayenelerinde (% 30) optik atrofi olmakla beraber görme kaybı göröölümebilir. Duyma problemleri (% 20) ve diyabetes mellitus (% 10) oranında göröölülebilir. İleri dönemlerde otonomik etkilenim sonucunda alt ekstremitelerde soęukluk ve siyanoz oluşabilir. Hastaların çoęunda kognitif fonksiyonlar korunmuştur (29, 30, 32-34). Ayrıca omurga eğrilikleri, ayaklarda şekil bozuklukları (pes

cavus), kubbe damak gibi iskelet deformitelerinin yanı sıra hipertrofik kardiyomiyopati de görülebilir (35-37) .

FA' da elektronörografi (ENG) duyuşal iletim hızları azalmıřtır veya hi alınamaz. Motor iletim hızları ise hafif azalmıř veya normaldir. Duyusal uyarılmıř potansiyel alıřmalarıyla sonu elde edilmemektedir. Beyin sapı iřitsel ve grsel uyarılmıř potansiyel alıřmalarında ortalama 1/3 oranında anomali grlebilir. Radyolojik grntlemelerde serebrum ve beyin sapı normal olup serebellar atrofi mevcuttur. Omuriliđin zellikle servikal blgesinde atrofi grlebilir (22).

2.5.1.2. Ataksi Telenjiektazi (AT)

AT, OR geiř gsteren, ilerleyici serebellar ataksi, gz hareketlerinde anomali ve okloktanz telenjiektaziler ile seyreden multisistemik etkilenimleri olan bir ataksi tipidir (27). Kromozom 11q22-23 zerindeki ATM geninde mutasyon mevcuttur. Patolojik aıdan incelendiđinde AT periferik ve merkezi sinir sistemini birlikte etkiler. Merkezi sinir sistemi anomalileri řiddetli seyreder ve purkinje hcre kaybına bađlı olarak serebellar atrofi grlr. Periferik sinirlerin Schwann hcre ekirdeklerinde anomaliler mevcuttur. AT'de grlen immun yetmezliđin sebebi ise hipoplastik timustur (38, 39).

Prevelansı deđiřkenlik gstermesine rađmen Amerika Birleřik Devletleri (ABD) ortalama 1/40.000 canlı dođumda grlmektedir. ABD'de yařayan beyaz ırkların ise ortalama % 1.7'sinin AT'ye neden olan geni tařıdıđı belirtilmiřtir (40-42).

Hastalıđın semptomları arasında ilerleyici serebellar ataksi, anormal gz hareketleri, okloktanz telenjiektaziler ve immun yetmezlik yer almaktadır. Bunlara ek olarak, tekrar eden pulmoner enfeksiyonlar, artmıř kanser riski ve iyonize radyasyon hassasiyeti grlmektedir. İlk grlen klinik bulgu ise AT'li birey akranları gibi yrmeye bařladıktan sonra ortalama 3-4 yař gibi yryř ataksisi ortaya ıkar. Oklomotor belirtiler ise hastaların ođunda grlr. Oklomotor motor apraksi (sakkadik gz hareketleri sırasında bař ve gz hareketlerinde koordinasyon yetersizliđi) sıklıkla erken dnemde kendini gsterir. Ayrıca optokinetik nistagmus, gecikmiř veya hipometrik sakkadlar, gecikmiř takip hareketleri ve bakıřla aıđa ıkan řařılık ve nistagmus gibi gz hareket anomalileride grlr. Okul ađı dneminde ince ve kaba motor beceriler ktleřir ve hastada dizartri ve ekstremitte ataksisi grlr (42, 43). DTR'de azalma veya tam kayıp grlebilir ve hastalar hipotoni grlr. Periferik sensrimotor aksonal nropati sıklıkla eřlik eder. Genellikle ocukluk ve ergenlik

çağı dönemlerinde distoni, miyoklonus, kore, fasyal hipomimi ve tremor gibi hareket bozuklukları açığa çıkar. Kognitif düzeyleri genellikle normaldir ancak hafif mental retardasyon eşlik edebilir. Bu dönemde AT'li çocuklara yanlılıkla serebral palsi tanısı konabilmektedir. Deride ve mukozoda görülen küçük kan damarlarının genişlemesi sonucu oluşan telenjektaziler hastalığın en çok görülen karakteristik özelliklerinden birisidir. Hastaların çoğunda yüz, boyun, kulak, burun, ekstremiteler ve konjunktivada görülür. Ataksiden sonra çoğu hastada 2-8 yaş arasında ortaya çıkar ve konjunktivada ve kulaklarda sıklıkla görülür (27). Hücresel ve humoral immunitiyi etkileyen immun sistem yetmezliği olguların ortalama % 70'inde görülür. Bu durum sıklıkla tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlara sebep olur (44). Hastaların ortalama % 10-20'si arasında akut lösemi ve lenfoma gibi malignensi gelişebilir. İleri yaşlarda akut lösemi ve lenfomaya solid tümörler de eşlik edebilir. Semptom vermeyen taşıyıcı bireylerde de kanser ve kalp damar hastalıklarının riski artar ve taşıyıcı olmayanlara göre ömürleri daha kısa olabilir. Kadın nüfusta meme kanseri riskini dolaylı şekilde arttığı belirlenmiştir (45).

AT'li hastaların çoğu hayatlarının ikinci dekatlarında tekerlekli sandalyeye bağımlı kalır. İlerleyici disfaji ve çiğneme problemleri nedeniyle aspirasyonlar görülür. Tekrarlı enfeksiyonlar ve maligniteden dolayı hastaların çoğu hayatlarının üçüncü dekatında kaybedilir. Yaşam süreleri ortalama 25-30 yıl arasındadır (46). Malignite tedavisinde kullanılan iyonize radyasyon, kemoterapi, ilaçlara hassasiyet ve radyoterapi sonrasında geç komplikasyonların daha çok açığa çıkması da morbidite ve mortaliteyi arttırabilmektedir (47).

AT tanısında klinik özellikler ve laboratuvar testleri kullanılmaktadır. Fakat kesin ve muhtemel tanılar için belirli kriterler belirlenmiştir. Bu kriterlere göre tanının kesinleşmesi için hücre kültüründe radyasyon sonucu oluşan kromozom defektinin artması ya da ilerleyici serebellar ataksi bulgularının varlığında her iki ATM alelinde gen defekti belirlenmesi gerekmektedir. İlerleyici ataksinin eşlik ettiği oküler ve fasyal telenjektaziler, serum immünoglobulin A (IgA) eksikliği, serum alfa protein (AFP) artışı ve hücre kültüründe radyasyon sonucu kromozom kırılmasından en az üçünün bulunması muhtemel AT, en az birini bulunması ise olası AT tanısını koymak için yeterli olmaktadır (48).

Hastalığa ait kesin bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Mevcut tedavi yöntemleri hastalığın semptomlarına yöneliktir. Uygulanan çeşitli medikal tedavilerde ataksinin sebep olduğu motor belirtilerde ılımlı iyileşmeler görülmüştür. Bu hastalarda enfeksiyonlardan

korunmak için aşılama gerekmektedir. Ayrıca AT'de vücut fonksiyonlarını korumak, mobilite süresinin uzatmak için fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları önem arz etmektedir (49, 50).

2.5.1.3. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 1

Okülomotor apraksi ile birlikte olan ataksi tip 1 dizartri, yürüyüş ataksisi, okülomotor apraksi, derin duyu kaybı, bilateral distal kas zayıflığı ile karakterize ve daha yavaş seyreden bir klinik durumdur. Japon ve Portekiz ailelerde sık görülüp Japonya'da OR geçiş gösteren ataksilerin en sık nedenidir. Telenjektazi eşlik etmez. AT'den daha geç başlangıç gösterir. Ortalama yedi yaş gibi başlamasına rağmen 1-20 yaş arası herhangi bir dönemde başlayabilir. Yürüyüş ataksisine zamanla ekstremitte ataksisi de eşlik eder. Ayrıca bakışla indüklenen nistagmus, fiksasyon instabilitesi ve eksternal oftalmoparezi gibi problemlerde okülomotor apraksiye eşlik eder. Hastalığın ileri evrelerinde eksternal oftalmoparezi sebebiyle okülomotor apraksi maskelenebilir. Hastaların bazılarında kore, distoni, donuk yüz, hafif kognitif yetersizlik ve mental reterdasyon görülebilir. Arefleksi ve sensörimotor aksonal nöropati eşlik eder. Radyolojik görüntülemelerde vermiste daha belirgin serebellar atrofi ve beyin sapı atrofisi, biyokimyasal incelemelerde hiperkolesterolemi ve hipotalbüminemi görülür. Serum AFP seviyeleri normal seyreder. OR geçiş gösteren hastalık 9p13.3 üzerinde tek sarmal kırıklarının tamirinde görevli aprataksin proteinini kodlayan APTX geninin mutasyonuna bağlı olarak açığa çıkar (27, 51, 52).

2.5.1.4. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 2

OR geçiş gösteren okülomotor apraksi ile beraber seyreden ataksi tip 2 ilerleyici ataksi, sensörimotor aksonal nöropati, dizartri ve serum AFP artışı ile seyreder. Hastalık 8-25 yaş arası ortaya çıkabilir. Hastalık 9q34 üzerinde bulunan DNA/RNA helikaz olan senataksin proteinini kodlamadan sorumlu SETX geninin mutasyonuna bağlı oluşur. Fransız kökenli Kanadalılarda sıklıkla görülür (53).

Okülomotor apraksi hastaların yarısından azında görülür. DTR'leri alt ekstremitede kaybolmuştur. Kortikospinal traktus etkilenimi sonucu olarak patolojik refleksler görülebilir. Vibrasyon, hafif dokunma ve pozisyon duyusu etkilenmiştir. Ayrıca nistagmus, distonik postür, koreatetoz ve bilişsel etkilenim görülebilir. Ataksi tip 1'in aksine serum AFP seviyesi bütün hastalarda yüksektir. Serum albümin düzeyleri normal seyrederken, kreatin

kinaz ve gamaglobülin düzeyleri artmıştır. Radyolojik görüntülemelerde vermiste serebellar atrofi daha belirgindir. İyonize radyasyona hassasiyet görülmez (53).

2.5.1.5. Okülomotor Apraksi ile Birlikte Olan Ataksi Tip 3

Okülomotor apraksinin eşlik ettiği tip 3 ataksi oldukça nadir görülen bir çocukluk çağı ataksisidir. Klinik olarak yürüyüş ataksisi, dizartri ve okülomotor apraksi ile karakterizedir. AT ile klinik açıdan benzerlik gösterir ancak AT'ye göre biraz daha geç yaşta (>8-9) başlar. Sinir iletim anomalileri, serum AFP artışı ve telenjektazi görülmez. Fibroblast kültürleri incelendiğinde DNA'da onarım defektinin olduğu görülür (54).

2.5.1.6. Charlevoix-Saguenay Spastik Ataksi

Charlevoix-Saguenay spastik ataksisi ilk olarak Kanada'nın Quebec bölgesinde görülmüştür. Bu bölgeye ait görülme sıklığı 1:1932 canlı doğum, taşıyıcılık oranı ise 1:22'dir (55). Klinik bulguları 12-18 ay arasında görülmeye başlasa da ortalama başlangıç yaşı 1-5 arasındadır. Nadir de olsa 12 yaş üzerinde başlayan olgularda bildirilmiştir (27). Tüm ekstremitelerde spastisite, parapleji, ataksi, artmış DTR, dizartri, Babinski belirtisi, ilerleyici kas erimesi, derin duyuda azalması gibi bulgular görülür. Ayrıca nistagmus, bakış parezileri ve pursuit göz hareketlerinde yavaşlama ve gözde miyelinize sinir lifleri mevcuttur. Progresyon hastalığın erken dönemlerinde yavaş seyrederken, ikinci ve üçüncü dekatta daha belirgin seyreder. Aksonal ve demiyelinizan tipte sensörimotor nöropati görülür. Hastalığın ilerlemesiyle birlikte çekiç parmak, pes cavus gibi iskelet sistemine ait deformitelerde eşlik eder. Quebec olgularında motor ve zihinsel gelişim yavaş olsa da, Quebec dışı olgularda mental retardasyon nadir olarak görülmüştür (55).

Kromozom 13q11 üzerinde şaperon olan saccin proteinini kodlamadan sorumlu SACS gen mutasyonu hastalığa sebep olmaktadır. Hastalar yaşamın 3 ve 4. dekatında tekerlekli sandalyeye bağımlı mobilize olur. Gebelikte hastalığın progresyonu hızlanır. Radyolojik görüntüleme özellikle superior olmak üzere serebellar vermiste atrofi ve ponsta lineer hipointensiteler mevcuttur. Quebec'teki olgularda erken dönemde anormal demiyelinizan gösteren hipermyelinize retinal lifler görülse de Quebec dışında bu durum nadir görülür. Bilinen etkin bir tedavi yöntemi olmamasına rağmen fizyoterapi ve rehabilitasyon programları ile medikal tedaviler spastitesinin azaltılması ve çeşitli iskelet sistemine ait deformitelerin önlenmesi için önemli tedavi stratejileridir (56, 57).

2.5.1.7. Mitokondriyal Resesif Ataksi Sendromu

Mitokondriyal resesif ataksi sendromu, mitokondriyal DNA için replikatif polimeraz olduğu tahmin edilen polimeraz gamma (POLG) geninin mutasyonuna bağlı oluşur. Hastalığın ortalama başlangıç yaşı farklılık gösterse de genellikle üçüncü dekattan itibaren ortaya çıkar. Klinik tablo hastadan hastaya farklılık gösterebilir. En sık görülen klinik bulguları ataksi, DTR azalma veya kayıp, dizartri, azalmış pozisyon ve vibrasyon duyusu, nistagmus ve göz hareket bozukluklarıdır. Nöropati ve nöbet başlangıç bulgusu olarak görülebilir. Bazı hastalarda istemsiz hareketler ve hafif düzey kognitif bozukluk eşlik edebilir. Radyolojik görüntüleme yöntemlerinde serebellar atrofi ve beyaz cevherde değişiklikler görülebilir (34).

2.5.1.8. Vitamin E Eksikliğine Bağlı Ataksi

İlk olarak 1985 yılında Harding, izole E vitamini eksikliğine bağlı olarak serebellar ataksi bulguları görülen bir hasta yayınlamıştır (58). Vitamin E eksikliği sonucu oluşan ataksi, serum vitamin E düzeyinin düşük seyrettiği ve semptomlarının FA'ya benzediği nadir görülen OR geçiş gösteren bir ataksi türüdür. Kromozom 8q13 üzerinde bulunan alfa-tokoferol transfer protein (a-TTP) geninin defektine bağlı olarak meydana gelir. Alfa-TTP, E vitamininin çok düşük yoğunluklu lipoproteine spesifik transferinden görevli yapıdır. Bu mutasyona bağlı olarak sinir sistemine yeterli E vitamini geçişi sağlanamaz (59).

Hastalığın klinik bulguları çocukluk çağı döneminde başlamasına rağmen nadir de olsa farklılık gösterebilir. İlerleyici duyuşal ve serebellar ataksi ile seyreder. Klinik açıdan incelendiğinde ekstremiteler ve gövde ataksisi, DTR' de azalma, dizartri, işitme problemleri, mesane disfonksiyonu, pozisyon ve vibrasyon duyusunda yetersizlik ve Babinski belirtisi görülür. Ayrıca tendon ksantomaları ve ksantelasma gibi cilt bulguları görülebilir. FA' dan farklı olarak görme keskinliğinde azalma ve retinitis pigmentosa erken dönem bir bulgu olarak açığa çıkabilir. Distoni ve başta titübasyon FA'ya göre daha sık görülürken, kardiyomiyopati, nöropati ve egzersiz intoleransı daha nadir görülür. Hastalığın progresyon hızı FA' dan daha yavaştır. Tanı emilim problemi olmaksızın E vitamininin normalden az seyretmesiyle konulur. Çocukların sinir iletilerinde aksonal duyuşal nöropati görülür. Radyolojik görüntülemeleri genellikle normal olmasına rağmen hafif düzeyde serebellar atrofi görülebilir. Tedavide vitamin E desteği ve yağdan zengin diyet verilir. Tedavi hastalığın progresyonunu yavaşlatır ve ataksi bulgusunda minimal düzelmeler sağlayabilir (59, 60).

2.5.1.9. Serebrotendinöz Ksantomatozis

Serebrotendinöz Ksantomatozis, sterol-27-hidroksilaz eksikliğine bağlı oluşan oldukça az açığa çıkan safra asidi üretimi bozukluğudur. Klinik açıdan incelendiğinde aşıll ve diğer tendonlarda görülen ksantomlar, erken dönem ateroskleroz, juvenil katarakt, kronik diyare, osteoporoz ve ergenlik sonrası başlayan ilerleyici nörolojik problemlerle seyrederek. Ayrıca piramidal ve ekstrapiramidal bulguların eşlik eden ataksi, spastik paraparezi, nöbet, sensörimotor periferik nöropati, kognitif ve psikiyatrik bozukluklar görülebilir. Kromozom 2q33 üzerinde bulunan mitokondriyal bir enzim olan sterol 27-hidroksilazı kodlayan CYP27A1 geninin mutasyonuna bağlı oluşur. Bu enzim safra asitlerinin üretiminde görevlidir ve eksikliğinde safra alkollerini ve kolestanol seviyesi artar. Oluşan metabolitler merkezi sinir sistemi ve diğer dokularda birikerek hastalığın fenotipini oluşturur. Serebrotendinöz ksantomatozis için en önemli biyokimyasal belirteç artmış serum kolestanol düzeyidir. Radyolojik görüntülemelerde belirgin serebral ve serebellar atrofi mevcuttur. Hastaların genellikle ölüm nedeni hiperkolesterolemisi olmaksızın erken dönemde ateroskleroza bağlı oluşan koroner arter hastalığıdır. Tedavisinde safra asidi ve kenodeoksikolik replasmanı verilir. Statin kullanımı ve ilerleyen vakalarda karaciğer nakli de önerilir (27, 61).

2.5.1.10. Refsum Hastalığı

Refsum hastalığı yağ asitlerinin defektif peroksizomal alfa oksidasyonu ile meydana gelen ve oldukça nadir görülen peroksizomal bir hastalıktır. Kromozom 10pter-11.2 üzerinde bulunan fitanil-CoA hidroksilaz enziminin kodlayan PHYH geninin mutasyonu sonucu oluşur. Fitanyik asit oksidaz eksikliği görülür. Klinik olarak serebellar ataksi, sensörinöral işitme kaybı, retinitis pigmentosa, demiyelinizan sensörimotor nöropati ve anosmi eşlik eder. Ayrıca çeşitli kas iskelet anomalileri, böbrek yetmezliği, görme yetisinde kayıp, kardiyomyopati, iktiyoz veya aritmi görülür. Alfa oksidasyonu bozulan fitanyik asidin doku ve kanda birikmesi sonucu semptomlar açığa çıkar. Çoğunlukla 20 yaştan önce başlamasına rağmen erken çocukluktan 50 yaşına kadar farklılık gösterebilir. Süt, et ürünleri ve balıkta yüksek oranda fitanyik asit en çok yağ dokusunda birikir. Refsum hastalığının diğer OR geçiş gösteren hastalıklara göre progresyonu daha yavaştır. Fakat ani kilo kayıpları gibi vücutta stres yaratan durumlarda yağ depolarında bulunan fitanyik asitin hızla mobilize olması semptomların ağırlaşmasına veya Guillain Barre sendromuna benzer akut bir klinik tabloya sebep olabilir. Serum fitanyik asit düzeyi (>200 µM/L) artmıştır. Kesin tanı için

fibroblastlarda fitanil-CoA hidroksilaz ölçümü veya genetik analiz yapılması gerekir. Tedavide ilk olarak fitanik asitin yüksek seviyede bulunduğu et, balık ve süt ürünlerinin tüketimine kısıtlama getirilir. Diyet sonucunda nöropati ve ataksi de düzelme beklenirken, işitme ve görme problemlerinde düzelme beklenmez. Atak dönemlerinde plazmaferez kullanılarak serum fitanik asit seviyesi azaltılır ve semptomlarda iyileşmeler görülebilir. Diyetle birlikte hastalığın ilerleyişini önlemek mümkün olduğu için erken tanı oldukça önemlidir (27, 62).

2.5.1.11. Cayman Ataksisi

Cayman Ataksisi, kromozom 19p13.3 üzerinde bulunan ATCAY (Caytaxin) proteinindeki eksiklik sonucu oluşur. Büyük Cayman Adasında sıklıkla görüldüğü için bu şekilde isimlendirilmiştir. Klinik olarak incelendiğinde erken çocukluk döneminde görülen hipotoniyle başlar. Serebellar belirtiler, nistagmus, mental retardasyon görülür. Radyolojik görüntülemelerde serebellar hipoplazi mevcuttur (63).

2.5.1.12. Marinesco Sjögren Sendromu

Kromozom 5q31 üzerinde bulunan SIL1 geninin mutasyonuna bağlı oluşur (64, 65). Semptomlar infantil veya çocukluk çağında görülür. Semptomları serebellar ataksi, dizartri ve mental retardasyon ile karakterizedir. Virüs enfeksiyonlarının devamında serum CK (Kreatin Kinaz) artış gösterebilir ve rabdomiyoliz gözlenebilir. Ayrıca hipogonadizm , boy kısalığı, arefleksi, doğumsal katarakt, kifoz, skolyoz, kısa metakarpal kemikler ve demiyelinizan polinöropati bulguları eşlik edebilir. Tedavi semptomlara göre planlanır. İlerleyiş hızı yavaş olduğu için yaşam süreleri daha uzundur (66, 67).

Kasın biyopsi analizinde miyopatik değişimler, kas liflerinde dejenerasyon, endomisyal bağ dokusu birikimi, apoptoz ve çerçevesel vakuoller mevcuttur. Radyolojik görüntülemelerde serebral kortekste hiperintensite ve dördüncü ventrikülde genişleme saptanabilir (68).

2.5.1.13. Koenzim Q10 Eksikliğine Bağlı Ataksi

Koenzim Q10 eksikliği sonucu oluşan ilerleyici ataksi, belirgin serebellum atrofisi, azalmış kas koenzim Q10 düzeyiyle seyreden klinik tablodur. Semptomları çocukluk çağından itibaren başlar. Erken dönemde gelişim geriliği, hipotoni ve sık düşme gözlenir. Ergenlik döneminden önce ilerleyici dizartri ve ataksi başlar. Ayrıca epileptik nöbetler,

piramidal bulgular, aksonal tipte periferik nöropati ve mental retardasyon eşlik edebilir. Tanısı kas biyopsisinde düşük koenzim Q10 düzeyinin düşük olmasıyla konur. Radyolojik görüntülemelerde diffüz serebellar atrofi mevcuttur. Tedavisinde koenzim Q10 takviyesi (300-3000 mg/gün) verilir. Hastaların bazıları tedaviyle stabil olarak hayatına devam etmesine rağmen bazı hastalarda progresyon devam edebilir (27).

2.5.1.14. Kseroderma Pigmentozum

Kseroderma pigmentozum genetik olarak heterojen, OR geçiş gösteren ve nadir görülen bir klinik sendromdur. Amerika Birleşik Devletleri'nde prevalansı 1/250.000 olmasına rağmen Akdeniz ülkeleri ve Japonya'da daha fazla görüldüğü düşünülmektedir. Klinik açıdan incelendiğinde farklı nörolojik bulgular gösterse de ataksi, koreatetoz, işitme kaybı, mental retardasyon ve spastisite ile karakterizedir. Ayrıca cilt fotosensitivitesi, erken açığa çıkan cilt kanserleri, fotofobi, telenjektaziler, konjuktivit, ektropion, keratit ve entropion görülebilir (27).

2.5.1.15. İnfantil Başlangıçlı Spinoserebellar Ataksi

İnfantil başlangıçlı spinoserebellar ataksi, kromozom 10q24 üzerinde bulunan lokalize mitokondriyal bir protein olan Twinkle proteinindeki eksiklik sonucu oluşur. Çoğunlukla Finli ailelerde görülmüştür. Hastaların çoğu homozigottur ve c10orf2 geni mutasyonu hastalığa sebep olur (69).

İlerleyici serebellar ataksi, hipotoni, arefleksi, duyuşal nöropati, optik atrofi, işitme kaybı ve istem dışı hareketlerin görüldüğü progresif bir ataksi sendromudur. Klinik bulgular genellikle 1-2 yaş arası başlar. Hastaların DTR'leri azalmıştır. Motor kuvvet değerlendirmesinde distal kaslarda kuvvet kaybı ve atrofi görülebilir. Ayrıca kalın sinir liflerinde kayıplar mevcuttur. Radyolojik görüntülemelerde beyin sapı, serebellum ve spinal kord atrofisi görülür. Hipogonadotropik hipogonadizm klinik bulgulara eşlik edebilir. Hastalar genellikle puberte döneminden önce tekerlekli sandalye ile bağımlı kalırlar ve nöbete bağılı problemler sonucu yaşamlarını kaybederler (69).

2.5.1.16. Aksonal Nöropati ile Görülen Spinoserebellar Ataksi

Aksonal nöropatinin eşlik ettiğı spinoserebellar ataksi oldukça nadir görülen bir çocukluk çağı ataksisidir. Klinik bulguları serebellar ataksi, distal amyotrofi, aksonal tipte periferik sensörimotor nöropati ve pes kavus ile seyrederek. Ayrıca epileptik nöbet eşlik

edebilir. Radyolojik görüntülemelerde hafif serebellar ve serebral atrofi mevcuttur. Serumda hafif hiperkolesterolemi ve hipoalbuminemi görülebilir. Okülomotor apraksi ile beraber seyreden ataksi tip 1'den farklı olarak apraksi görülmez. Kromozom 14q31 üzerinde bulunan tirozil DNA fosfodiesteraz 1'i kodlamadan görevli TDP1 geninde mutasyon mevcuttur (27).

2.5.1.17. Geç Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı

Tay-Sachs hastalığı β -heksozaminidaz A eksikliğinin sonucunda meydana gelen bir GM2- gangliosidozdur. Kromozom 15q23-24 üzerinde bulunan HEXA geninin mutasyonu sonucu oluşur. Gelişim geriliği, zihinsel yetersizlik, hipotoni, epilepsi nöbetleri ve funduskopi muayenesinde görülen kırmızımsı lekenin sebep olduğu körlük ile karakterize ve infantil dönemde açığa çıkan ağır bir hastalıktır. Çoğunlukla 2-3 yaş gibi yaşamlarını kaybederler. Geç başlangıçlı fenotipi çocukluk veya erişkin dönemde başlar. Klinik olarak incelendiğinde serebellar bulgular, fasikülasyonlar, arefleksi, proksimal kas zayıflığı, kas atrofileri, psikiyatrik ve davranışsal sorunlar görülür. Juvenil dönemde başlayan formuna spastisite ve demansta eşlik edebilir. Fenotip farklılıkların sebebi genotipik farklılıklardan kaynaklıdır. Geç başlangıçlı formu FA'ya klinik olarak benzeyebileceğinden dolayı ayırıcı tanıda düşünülerek tanınması önem arz etmektedir. Radyolojik görüntülemelerde belirgin serebellar atrofi saptanır. Hastalık genellikle Ashkenazi Yahudilerinde görülse de diğer toplumlarda da vakalar bildirilmiştir. Hastalığın semptomlarını kontrol altına alacak etkin bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır (70).

2.5.1.18. Calfan Sendromu

SCYL1 genindeki mutasyonlar ataksi, periferik nöropati, konuşma bozukluğu ile birlikte zihinsel yetersizlik ve yüksek ateşe bağlı tekrarlayan karaciğer yetmezliği atakları ile karakterize spinoserebellar ataksi-21 Calfan sendromu olarak bilinen otozomal resesif kalıtılan serebellar atrofiye sebep olur. Calfan sendromunun altında yatan kesin patomekanizma hala bilinmemektedir. SCYL1 geni, golgi aygıtı ve endoplazmik retikulum arasındaki hücre içi transfer işlemlerinde yer alır ve golgi homeostazında rol oynar. Bununla birlikte SCYL1 ekspresyonunun, akciğer işlevlerini etkileyerek kronik solunum problemlerine sebep olabileceği de düşünülmektedir. SCYL 1 mutasyonlarında kifoskolyoz, kalça displazisi, torakal vertebral anomaliler, osteoporoz, artmış lordoz gibi kas iskelet sistemi problemleri de görülebilmektedir (71).

Tablo 2.4. Otozomal Resesif Kalıtılan Ataksilerin Klinik Özellikleri (51)

	FA	VEEA	ABL	RH	GBTH	CTX	MİRAS	SCA +AN	AT	ATLD	AOA1	AOA2	CSORA	İBSCA	CA	MSS
Yaş	<25	<20	<20	<20	<20	<20	2-45	<20	<3	<20	<20	<20	<20	<2	<20	<20
Erişkin Başlangıçlı Varyant	+	+	-	+	+	+	+	-	+	-	+	+	+	-	-	-
Ataksi	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Nistagmus	+	-	+	-	+	-	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+
Duyusal Nöropati	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+
Motor kayıp	+	-	-	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+
Amiyotrofi	+	-	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	-	+
Pes cavus	+	+	+	+	-	+	+	+	-	-	+	+	+	+	-	-
Okülomotor Apraksi	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+	+	+	-	-	-	-
Oftalmopleji	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+	-	-	+	-	-
Sakkadik göz hareketi	-	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	+	+	-	-	-
Bakış fiksasyon bozukluğu	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-
Strabismus	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+
Spastisite	-	-	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-
Hipotoni	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	+	-	-	+	+	+
Babinski	+	+	-	-	-	-	+	-	+	-	-	+	+	-	-	-
Derin Tendon Refleksleri	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↑	↓	-	↓
Tremor	-	+	-	-	+	-	+	-	+	-	+	+	-	-	+	+
Titubasyon	-	+	-	-	-	-	+	-	-	-	-	+	-	-	-	-
Miyoklonus	-	-	-	-	+	+	+	-	+	-	-	+	-	-	-	-
Distoni	-	-	-	-	+	+	-	-	+	+	+	+	-	-	-	-
Korea	-	-	-	-	+	-	+	-	+	+	+	+	-	+	-	-
Parkinsonizm	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Psikomotor retardasyon	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+
Kognitif problemler	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	+	+	+	+	-	+
Psikiyatrik bozukluklar	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Genetik Lokalizasyon	9q13	8q13.1-13.3	4q22-24	10p-11.2	15q23-24	2q33-ter	15q22-26	14q31-32	11q22-23	11q21	9p13	9p34	13q11	10q24	19p13.3	5q31

FA: Friedreich Ataksisi, VEEA: Vitamin E eksikliği ataksisi, ABL: Abetalipoproteinemi, RH: Refsum Hastalığı, GBTH: Geç Başlangıçlı Tay-Sachs Hastalığı, MIRAS: Mitokondriyal Resesif Ataksi Sendromu, CTX: Serebrotendinöz Xantamatozis, SCA+AN: Spinocerebellar ataksi+Aksonal Nöropati, AT: Ataksi Telenjektazi, ATLD: Ataksi Telenjektazi Benzeri Hastalıklar, AOA1: Ataksi Okülomotor Apraksi Tip1, AOA2: Ataksi Okülomotor Apraksi Tip2, CSORA: Charlevoix-Saguenay Otozomal Resesif Ataksi, İBSCA: İnfantil Başlangıçlı Spinocerebellar Ataksi, MSS: Marinesco Sjögren Sendromu

2.6. Ataksi Deęerlendirmesi

Geniř spektrumlu bulgular bütünü olan atakside, bulguların detaylı olarak deęerlendirilmesi ve uygun rehabilitasyon programının planlanması oldukça önem arz etmektedir. İstemli hareketlerdeki bozukluklar, yürüyüş, denge, okülomotor ve konuşma bozuklukları ana deęerlendirme parametreleridir. İstemli hareketlerdeki bozuklukları deęerlendirirken hastada var olan bulguya göre dissinerji, dismetri ve intensiyonel tremor için parmak-parmak, parmak-burun, diz-topuk ve Rebound fenomeni testleri kullanılır. Ayrıca disdiadokinezi deęerlendirirken üst ekstremitede ardışık supinasyon-pronasyon ve alt ekstremitede bilateral dorsi-plantar fleksiyon ile tempo tutma gibi testler klinikte sıklıkla kullanılan testler arasındadır. Denge ve yürüyüşün deęerlendirilmesinde klinik ölçeklerin yanı sıra, farklı destek düzeylerinde gözler açık-kapalı statik ve dinamik denge, pertürbasyonlara karşı ve farklı ortam şartlarında dengeyi sağlama, dönme ve yürüme aktiviteleri detaylı olarak deęerlendirilmektedir. Okülomotor bozukluklarda nistagmus ve “smooth-pursit” gibi göz hareketleri deęerlendirilirken, konuşma bozukluklarında konuşmanın akıcılığı ve anlaşılabilirliği deęerlendirilmektedir. Hastaların günlük yaşamda en çok zorlandığı ve katılımlarını etkileyen faktör düşmedir. Hastaların düşmesi detaylı bir şekilde deęerlendirilerek; sıklığı, zamanı, yönü, şiddeti, hangi aktivitelerde, nerede gibi soruların cevapları not edilmelidir. Bunlara ek olarak, hastaların aktivite ve katılımını etkileyen dięer faktör yaşam kalitesidir. Ataksili hastalara mutlaka yaşam kalitesi deęerlendirilmesi yapılmalıdır (20).

2.7. Ataksi ve Fizyoterapi Yaklaşımları

Ataksili hastaların yaşam kalitesinde iyileşme sağlayan fizyoterapi ve rehabilitasyon programları hastalar için oldukça önemlidir. Klinik bulguların başladığı erken dönemden itibaren hastalar detaylı olarak deęerlendirilmeli ve bireysel rehabilitasyon programlarına alınmalıdır. Fizyoterapi ve rehabilitasyon süreci, hastanın mevcut fonksiyonel düzeyini takip eden ve hastanın taleplerini de göz önünde bulundurarak hastaya en uygun tedavi yönteminin ve stratejilerinin oluşturulduğu aşamaları içermelidir. Ataksi rehabilitasyonunda genel olarak denge ve koordinasyonu arttıracak ve istemli motor hareketlerde görülen yetersizlikleri kontrol altına alacak motor rehabilitasyon, vestibüler etkilenime baęlı oluşan semptomlara yönelik vestibüler rehabilitasyon, propriosepsiyonu iyileştirmeyi hedefleyen egzersizler, sanal gerçeklik uygulamaları ve spor aktiviteleri yer alır (72).

Motor rehabilitasyon kapsamında olan egzersizlerde temel hedef, gövdenin ve proksimal kasların stabilizasyonunu arttırmaktır (73). Bu doğrultuda, Proprioseptif Nöromusküler Fasilitasyon (PNF) teknikleri özellikle proksimal kas gruplarında uygulanmaktadır. Ayrıca normal nörogelişimsel basamaklar göz önünde bulundurularak köprü, emekleme, dizüstü, yarım dizüstü, oturma ve ayakta duruş pozisyonlarında yapılan ağırlık aktarma ve statik ve dinamik becerisini arttıracak egzersizler de sıklıkla kullanılmaktadır. Ayakta durma pozisyonunda denge eğitimi; ayaklar bitişik, tandem duruş ve tek bacak üzerinde durma gibi farklı zorluk derecelerinde hastaya denge eğitimi verilmektedir. Yürüme egzersizleri ataksi rehabilitasyonun da sıklıkla kullanılmaktadır. Yürüme eğitimi; dar alanlarda yürüme, farklı zeminlerde yürüme, engebeli yüzeylerde yürüme, topuk-parmak yürüyüşü, farklı baş hareketleri ve farklı hızlarla yürüme, yürüyüş esnasında ani dönme ve durmaları içeren egzersizlerden oluşmaktadır (74). Ekstremitate ataksisi, hastaların günlük yaşam aktivitelerini olumsuz etkileyen en önemli bulgulardan biridir. Ekstremitate ataksisinin tedavisinde temel prensip konsentrik ve eksentrik kontraksiyonlar arasında dengeyi sağlayarak ekstremitenin stabilizasyon yeteneğini arttırmaktır. Bu egzersizler yavaş, kontrollü ve resiprokal olarak uygulanmalıdır (74). Bu amaçlar doğrultusunda; ekstremitate ataksisinde Frenkel egzersizleri sıklıkla kullanılmaktadır. Frenkel koordinasyon egzersizleri hızlıdan yavaşa, unilateralden bilaterale ve tam normal eklem hareketinden yarım normal eklem hareketine doğru kademe kademe ilerletilmektedir. Ayrıca tekrarlanan kontraksiyonlar eşliğinde PNF tekniği ile birleştirilmektedir (75).

Atakside propiosepsiyonu geliştirmek için PNF (ritmik stabilizasyon) yöntemi, ekstremitede ataksisinde kullanılan Frenkel koordinasyon egzersizleri, farklı zeminlerde gözler açık-kapalı yürüme eğitimi, Johnstone basınç splintleri, farklı pozisyonlarda denge eğitimi gibi yöntemler kullanılmaktadır (74).

Vestibüler etkilenimleri olan ataksili hastalarda denge problemlerinin yanı sıra baş dönmesi de eşlik edebilmektedir. Bu bulguların tedavisinde Cawthorne-Cooksey egzersizleri ana tedavi yöntemlerinden biridir. Bu egzersizler vestibüler kompensasyon mekanizmalarını uyararak vestibüler ataksili hastalarda baş dönmesinin azalmasını sağlamak, denge ve ambulasyonu arttırmak amacıyla kullanılır. Ayrıca egzersizler bir seri göz, baş, vücut hareketlerinden oluşan egzersizler, baş ve gözün birlikte koordineli hareketlerini içeren egzersizler ve denge egzersizlerinden oluşmaktadır. Erken evrede yavaş hızda, ileri evrede hareketin hızı artırılarak farklı pozisyonlarda yapılmamaktadır (72).

Ataksili hastaların fizyoterapi programlarında sanal gerçeklik uygulamaları da yer almaktadır. Yüksek yoğunluklu uygulanan denge ve koordinasyon programları hastaları yormakta ve hastaların motivasyonunu azaltmaktadır. Sanal gerçeklik uygulamaları, konservatif fizyoterapi programlarına göre hastada daha fazla motivasyon sağlamaktadır. Ayrıca denge, yürüyüş, alt ve üst ekstremitte fonksiyonlarında iyileşme sağlamaktadır. Bu amaçlar doğrultusunda ataksili hastalarda en çok kullanılan sanal gerçeklik uygulamaları Nintendo Wii ve X-box'tır (76, 77).

Spor aktiviteleri, ataksili hastalarda denge ve koordinasyonu arttırmak için kullanılan uygulamalardan biridir. Hastaların yetenekleri ve öncelikleri doğrultusunda spor aktivelerine yönlendirilmeleri rehabilitasyon programının etkinliğini arttırabilmektedir. Spor, ataksili hastaların dış dünyayla bağlantısını tekrar sağlayarak hastaların motivasyonunu arttırmaktadır. Yüzme, tenis, dart, ata binme, golf, masa tenisi, gibi sporlar ataksili hastalarda en çok tercih edilenler arasındadır. Ayrıca Tai-Chi, dans ve pilates gibi aktivitelerde denge ve koordinasyonu geliştirmek ve vücut farkındalığını arttırmak için ataksili hastalarda kullanılmaktadır (72).

2.7.1. Gövde Kontrolüne Yönelik Fizyoterapi Yaklaşımları

Gövde kontrolü, gövdenin statik ve dinamik pozisyonunu sürdürebilme yeteneği olarak tanımlanmaktadır (78). Merkezi sinir sistemi (MSS), fonksiyonel aktiviteler esnasında her bir kasın harekete katılımının değişmesiyle birlikte abdominal ve torakal bölge kasları uyumlu bir şekilde kasılarak alt ve üst ekstremitede dengeli bir hareket için alt yapı oluşturur (79). Günlük yaşam aktivitelerinin düzgün bir şekilde gerçekleştirilebilmesi için düzgün bir postüral kontrol gerekir. Bu durum sık sık değişen çevre şartlarına uyum sağlamak için tüm vücudun pozisyonunu sürekli kontrol etmemiz gerektiği anlamına gelir. Stabilite ve oryantasyonu için gereken postüral kontrol, sinir ve kas iskelet sisteminin karmaşık bir etkileşimiyle meydana gelir. Gövde kasları, omurgada ve gövdede stabilizasyonu sağlar ve bu stabilizasyon, baş ve ekstremitenin serbest ve seçici hareketleri için şarttır (8).

Stabilizasyon egzersizleri başlangıç seviyesinden ileri seviye egzersizlere doğru ilerletilebilir. Egzersiz programındaki en önemli aşama fonksiyonel gelişimdir. Hastaya özgü program belirlenmeden önce kapsamlı bir fonksiyonel seviye değerlendirilme yapılmalıdır. Hastaların fonksiyonel durumlarına göre, oturarak, ayakta ya da yürüme sırasında egzersizler planlanmalıdır. Gövde eğitimi, gövde stabilizasyonu için en yaygın

kullanılan egzersiz tedavi yöntemidir. Stabilizasyon egzersizleri ekstremitelerin pozisyonunun devamını sağlar ve kasları güçlendirerek stabiliteyi artırır (80).

Geleneksel olarak farklı pozisyonlarda uygulanan denge eğitimi sırasında, gövde stabilizasyonunu desteklemek için eklem aproksimasyonları kullanılmaktadır. Benzer şekilde gövde kontrolü için PNF tekniklerinden ritmik stabilizasyon, gövde kaslarının kontraksiyonunu sürdürbilmesini sağlar. Ritmik stabilizasyonun amacı, kuvvetlendirmeden ziyade stabilizasyon hissini kazandırmaktır. Eğer hastalar gövde kaslarının koaktivasyonu için gerekli bir kontraksiyonu sürdürmezlerse, sürekli olarak gövde hareketlerini azaltan yavaş-zıt-tut PNF tekniği kullanılabilir (81).

Yumuşak zeminlerde sert zeminlere göre postüral stabiliteyi sağlamak için, serebellumda daha fazla proprioseptif girdinin düzenlenmesi gerekir. Rehabilitasyon programlarında farklı pozisyonlarda öncelikle sert yüzeylerden tercih edilmeli ve zorlaştırmak için yumuşak yüzeylere (sert bir sandalyede otururken yapılan egzersizlerden, egzersiz topu üzerinde otururken yapılan egzersizlere) geçiş yapılmalıdır. Egzersiz topu otururken üzerinde yapılan egzersizler ve hafif zıplamalar, vertikal farkındalığın artmasına ve derin gövde kaslarında aktivasyona yardımcı olur. Oturma pozisyonunda farklı yönlere ağırlık aktarımı yapılabilir. Ağırlık aktarımında hastalar mevcut fonksiyonel seviyelerine göre her iki elini destek olarak kullanabilir ve zamanla bu destek azaltılabilir. Son olarak farklı üst ekstremit ve baş pozisyonlarıyla stabilizasyon daha da artırılmaya çalışılır (82).

2.7.1.1. Spinal Stabilizasyon Sisteminin Biyomekaniksel Modeli

M. transversus abdominus ve m. obliques internus'un çeşitli kaldırma aktivitelerini gerçekleştirmeden önce gövdenin desteğini arttırmak için istemsiz olarak aktifleştiği bilinmektedir (83, 84). Abdominal kuvvetlendirme egzersizleri geleneksel olarak tekrarlı gövde fleksiyon hareketlerinden oluşmaktadır (85). Fakat bu yüksek tekrarlı hareket paternleri, m. transversus abdominus ve obliques internus kaslarının azalmış aktivitesine sebep olarak omurgaya binen yükü ve yaralanma ihtimalini artırır (86, 87).

Spinal stabilizasyon sistem modeline göre, birçok faktörün segmental instabiliteye sebep olduğu ileri sürülmektedir. Üç bileşenden oluşan spinal stabilizasyon sisteminin biyomekaniksel modeli açıklanmıştır (88). İlk bileşen, omurganın intervertebral diskleri, ligamentleri ve kemiklerinden meydana gelen "Pasif kas iskelet alt sistemi"dir. Bu sistemin bileşenlerinin görevi omurgayı hareket genişliğinin sonunda stabil olarak tutmaktır. Nötral

postürün içerisinde ve çevresinde yer alan mekanoreseptörler sayesinde santral sinir sistemine bilgi gönderir ve spinal hareketin görüntülenmesi fonksiyonunu sağlar. İkinci bileşen omurganın kas ve tendonlarından meydana gelen “Aktif kas-iskelet sistemi”dir. Bu sistem ise omurganın hareketini ve nötral postürdeki stabiliteyi kontrol eden kuvveti oluşturur. Üçüncü bileşen “ Nötral ve geri bildirim alt sistemi” fizyolojik kuvvetten ve kas, tendon ve ligamente yerleşmiş hareket alıcılarından oluşur. Bu alıcılar santral sinir sistemindeki kontrol merkezlerine bağlıdır. Mekanoreseptör bilgilerinin işlenmesi ve aktif alt sistemin aktivitenin ön hazırlığında ve aktivite esnasında omurganın stabilitesinin sağlanmasından sorumludur. Gövde kas grupları gövdenin hareket ve stabilitesinden sorumludur. Derinde yer alan lokal kasların omurganın stabilitesinden sorumlu olduğu, daha geniş ve yüzeyde yer alan kasların ise hareketinden oluşumundan ve kontrolünden sorumlu olduğu öne sürülmektedir. M. transversus abdominus ve internal oblique omurganın segmental stabilizasyonuna yardım eden lokal kaslar olarak bilinmektedir. Bu kaslar, spinal sertliği arttırdığı öne sürülen iki mekanizma ile işlevini yapar. Bunlar;

- *Abdomen içi basıncın arttırılması (89)*
- *Omurga çevresindeki kas korsesinin oluşturulması (90, 91)*

Global kas sistemi m. rectus abdominis, m. obliques externus ve m. lumbal erekör kas gruplarından oluşur. Bu kaslar kompresyon kuvvetini artırır ve daha güçlü kas sertliği oluşturabilirler. Ayrıca lokal ve global sistemlerin koordineli bir şekilde çalışma omurganın mekanik stabilitesini sağlar. Spinal sistemdeki yaralanma, mobilite sorunları, dejenerasyon bu sistemlerin görevini yapamamasına bağlı oluşabilir (88).

2.7.2. Nörogelişimsel Tedavi Yaklaşımları

Nörogelişimsel Tedavi (NGT) 1940-1950 yılları arasında nörolojik gelişim temellerine ve tedavi sürecindeki tecrübelerine dayanarak İngiltere’de oluşturulmuştur. Günümüzde serebral palsi, inme, ataksi ve multiple skleroz gibi çeşitli hastalıklarda yaygın olarak kullanılmaktadır. Bu konseptin amacı, normal hareket paternlerinde “handling” uygulanarak normal hareket deneyimini kazandırmak ve anormal postürü önlemektir. Uygun fasilitasyon teknikleri kullanılarak kas tonusunun sensörimotor bileşenleri, refleksler, postüral kontrol, anormal hareket paternleri, algı, duyu ve hafıza problemleri kontrol altına alınması amaçlanır. Bu yaklaşım zaman içinde güncellenen dinamik bir yapıya sahiptir. İlk kullanıldığı dönemlerde idealize hareketlere daha çok önem verirken ilerleyen zamanlarda çocuk için fonksiyonel paternlere yoğunlaşmıştır (92).

NGT öncelikle boyun ve gövdenin tedavi sürecinde ele alınmasını, inner range prensibinin kullanılmasını, kasların tonik ve fazik özelliklerine göre farklı kasılma tipleriyle kuvvetlendirilmesini, pasif hareketi aktif hareketin takip etmesi gerektiğini belirtir. Gövde eğitimi de bu prensiplerin doğrultusunda planlanmalıdır. Temel olarak, Bobath gövdeye yönelik çok sayıda çeşitlendirilmiş egzersiz seçeneğiyle yaklaşmaktadır (93, 94).

3. BİREYLER ve YÖNTEM

3.1. Bireyler

Çalışmamıza Eylül/2020-Ekim/2021 tarihleri arasında, Çocuk Genetik Hastalıkları Uzmanı tarafından otozomal resessif herediter ataksi tanısı aldıktan sonra Hasan Kalyoncu Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Uygulama ve Araştırma Merkezine başvuran 25 birey alındı.

Hasan Kalyoncu Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Girişimsel Olmayan Etik Kurul Onayı (Onay No: 2020/107) alındıktan sonra çalışmaya aile ve çocuklar için ayrı ayrı hazırlanan Gönüllüleri Bilgilendirme ve Rıza Formu'nu okuyup katılmayı kabul edenler dahil edildi.

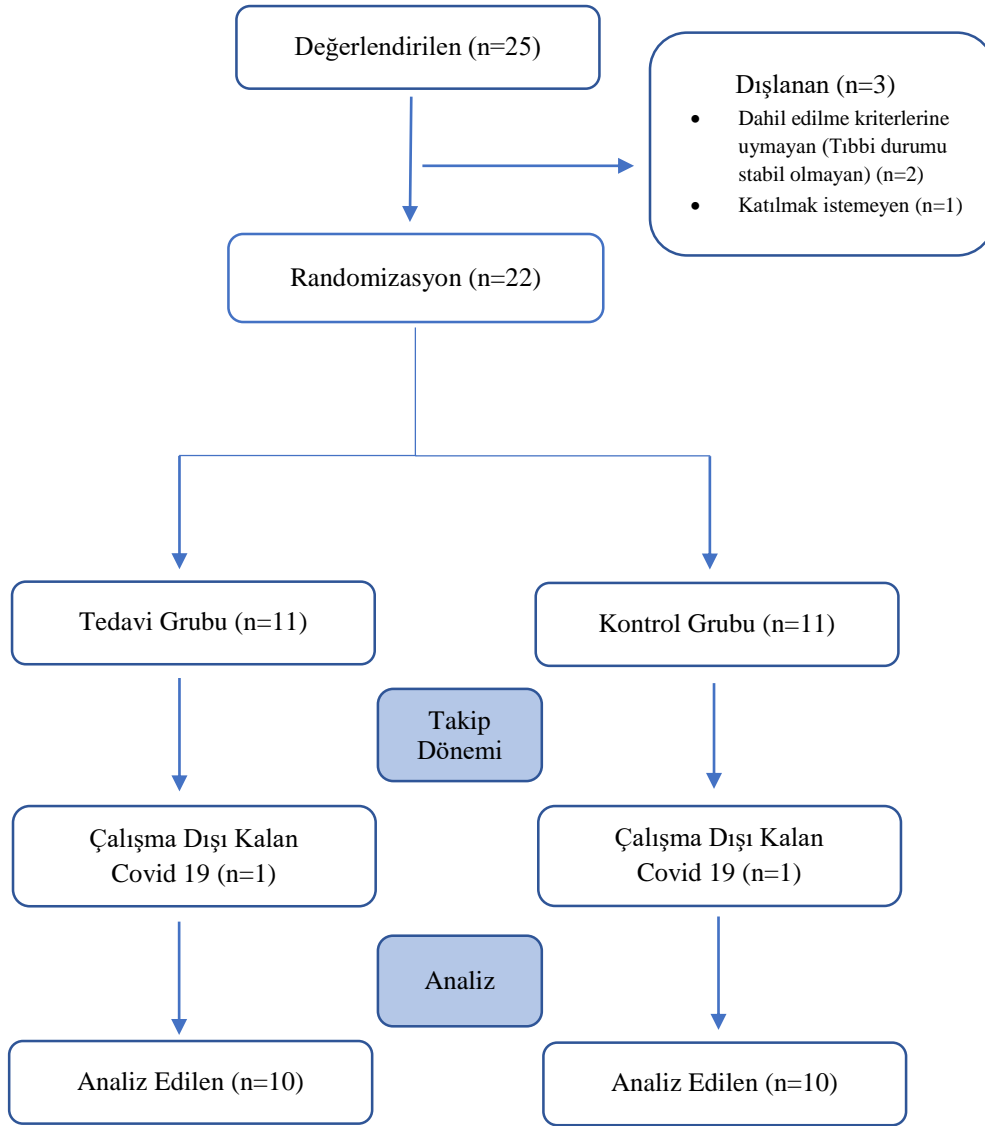
Araştırmaya dâhil olma ölçütleri

- 5-18 yaş arasında,
- En az bağımsız oturma düzeyinde olan,
- Herhangi bir iletişim engeli (görme, duyma, işitme) olmayan,
- Basit sözlü komutları algılayabilen,
- Türkçe bilen,
- Araştırmaya katılmaya gönüllü olan hasta ve aileler dahil edildi.

Araştırma dışı kalma ölçütleri

- Son 6 ay içerisinde alt ve üst ekstremiteye yönelik cerrahi geçiren,
- İleri düzeyde kognitif bozukluğu olan,
- Tıbbi durumu stabil olmayan,
- Araştırmanın herhangi bir aşamasında araştırmadan ayrılmak isteyen hastalar çalışmadan çıkarıldı.

Çalışmaya katılan 20 çocuk basit rastgele yöntemle tedavi ve kontrol grubu olmak üzere 10'ar kişilik 2 gruba ayrıldı. Kontrol grubundaki çocuklara gövde stabilizasyon ve denge egzersizlerinden oluşan rehabilitasyon programı, tedavi grubundaki çocuklara ise gövde stabilizasyon ve denge egzersizlerine ek olarak Nörogelişimsel Tedavi prensiplerine uygun oturma pozisyonunda, gövde kaslarını aktive etmeye yönelik fonksiyonel rehabilitasyon programı uygulandı. Çalışma akışının şeması Şekil 3.1'de verildi.



Şekil 3.1. Çalışmanın Akış Şeması

3.2. Yöntem

Çalışmamızda bağımsız oturabilen, destekli ve desteksiz yürüyebilen hastalar yer aldı. Hastaların 8 haftalık rehabilitasyon süreci boyunca tıbbi durumları stabildi. Değerlendirmeler her hasta için aynı ortam koşullarında yapıldı ve ortalama 45 dakika sürdü. 8 haftalık rehabilitasyon programının sonunda son değerlendirmeler alındı. Hastaların fiziksel ve demografik bilgileri çalışmanın başında kaydedildi. İlk ve son değerlendirmelerinde ataksi şiddetini belirlemek için Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği (UAOÖ), statik ve dinamik oturma dengesi ve gövde koordinasyonunu değerlendirmek için Gövde Bozukluk Ölçeği (GBÖ), yaşam kalitesini değerlendirmek için Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ) ve hastaların fonksiyonel düzeyini belirlemek için Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (PFBÖ) kullanıldı. Gövde salınımlarını değerlendirmek

için *Microgate Gyko* cihazı kullanıldı. Üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendirmek için Q-DASH ve 9 Delikli Peg Testi (DDPT) kullanıldı.

3.2.1. Genel Demografik Bilgiler

Hastaların değerlendirmelerine başlamadan önce fiziksel ve demografik bilgiler olarak; cinsiyet (erkek-kadın), yaş, ataksi alt tipi, boy, kilo, vücut kütle indeksi (VKİ) sorgulandı. VKİ ağırlık/boy² (kg/m²) formülü kullanarak hesaplandı. Hastalar (<18.5) zayıf, (18.5-24.9) normal, (25-29.9) kilolu ve (30-39.9) obez olarak değerlendirildi (95).

3.2.2. Uluslararası Ataksi Oranlama Skalası (UAOÖ), (The International Cooperative Ataxia Rating Scale-ICARS)

5-34 yaş arasında dejeneratif ataksisi olan hastaların ataksi şiddetini değerlendirmek için Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği (UAOÖ) sıklıkla kullanılmaktadır. Serebellar hastalıkların tedavi etkinliğini değerlendirmek için ataksi şiddetini ölçen test yöntemlerine ihtiyaç duyulmaktadır. Bu hastaların değerlendirilmesinde UAOÖ geçerli ve güvenilir bir skala olarak önerilmektedir. Postür ve yürüyüş, kinetik fonksiyonlar, konuşma ve görme bozuklukları olmak üzere 4 alt başlıktan oluşmaktadır. Koordinasyonun değerlendirilmesinde, klinikte kullanılan ölçeklerin yetersiz olması ve objektif değerlendirmelerde oldukça pahalı teknolojik sistemlere ihtiyaç duyulması gibi problemler bulunmaktadır. UAOÖ bu problemlerin çözümü için oluşturulan ve günümüzde farklı patolojilere bağlı olarak gelişen dejeneratif ataksilerin değerlendirilmesinde yaygın kullanılan objektif bir test yöntemidir (96).

3.2.3. Gövde Bozukluk Ölçeği (GBÖ), (The Trunk Impairment Scale-TIS)

Gövde Bozukluk Ölçeği, Verheyden ve arkadaşları tarafından 2004 yılında geliştirilen bu ölçek ilk olarak inme sonrası hastaların motor bozukluk seviyelerini belirlemek için geliştirilmiştir (97). Daha sonra Serebral palsi ve nöromusküler hastalıklar için gövde performansını değerlendirmede geçerli ve güvenilir bir ölçek olduğu belirlenmiştir (98).

Gövdenin fonksiyonel kuvvetini, postüral kontrolünü ve gövde hareketlerinin kalitesini değerlendirmek için kullanılan Gövde Bozukluk Ölçeği; statik, dinamik ve koordinasyon olmak üzere üç alt parametreden oluşur. Toplamda 3'ü statik denge, 10'u dinamik denge, 4'ü stabilizatör kasların koordinasyon becerisi ile ilgili olmak üzere toplam

17 madde bulunmaktadır. Her madde için; 2, 3 ya da 4 değerli sıralı ölçekler kullanılmaktadır. Gövde Bozukluk Ölçeğinin minimum puanı “0”, maksimum puanı “23”tür. Alınan puanın yüksek olması gövde kontrolünün daha iyi olduğunu gösterir (97). Değerlendirme yapılırken her pozisyon çocuklara detaylı şekilde anlatıldıktan sonra hareketi yapmaları istendi. Ölçeğin uygulaması Şekil 3.2’de gösterildi.



Şekil 3.2. Gövde Bozukluk Ölçeğinin Uygulaması

3.2.4. Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ), (Pediatric Quality of Life Inventory-PedsQL)

Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği, 2-18 yaş arasında olan çocuk ve ergenlerin sağlıkla ilişkili yaşam kalitelerini değerlendirebilmek için Varni ve arkadaşlarının ortalama 15 yıllık çalışma sonucunda oluşturduğu bir yaşam kalitesi ölçeğidir. Okul ve hastane gibi geniş popülasyonlarda hem sağlıklı hem de herhangi bir hastalığı olan çocuk ve ergenlerde kullanımı uygun olan 23 maddeden oluşmaktadır. Her madde 0–100 arasında puanlandırılmaktadır. Sorunun cevabı hiçbir zaman olarak belirtilmişse 100, nadiren olarak belirtilmişse 75, bazen olarak belirtilmişse 50, sıklıkla olarak belirtilmişse 25, hemen her zaman olarak belirtilmişse 0 puan almaktadır. Toplam puanın yüksek olması, sağlıkla ilgili yaşam kalitesinin daha iyi olduğunu belirtir (99). Çalışmamızda 8-12 ve 13-18 yaşı değerlendiren üzere iki ayrı formu kullanıldı.

3.2.5. Dokuz Delikli Peg Testi (DDPT), (Nine Hole Peg Test-NHPT)

Dokuz Delikli Peg Testi klinikte oldukça yaygın kullanılan üst ekstremiteler fonksiyonlarını (el-kol) ve motor hızı değerlendiren bir testtir. Test 9 mm çapında 9 tahta

ubuk ve 10 mm apında 9 deliđi olan bir standart tahta bloktan meydana gelir. Hasta dokuz ubuđu dokuz deliđe olabildiđince seri olarak birer birer alıp rastgele deliklere yerleřtirir ve ardından yine aynı Őekilde birer birer ubukları deliklerden ıkarır. Kronometre ilk ubuk alındıđında bařlatılır ve son ubuk ıkartılarak elden bırakıldıđında sonlandırılarak durdurulur. Hastanın ubukları takma ve ıkarması sonunda geen sre kaydedilir (100, 101).

Alternatif deđerlendirme yntemi: 50 veya 100 saniye boyunca tahta ubukları deliklere yerleřtirme ve kutuya tekrar koyma iřlemi tekrarlanır. Yerleřtirilmiř ubuk sayısı saniyeye blnerek saniyedeki ubuk yerleřtirme sayısı bulunur (101).

Test sırasında hastanın boyuna uygun tabure ve sehpa kullanıldı. Hastaya testin nasıl uygulanacađı gsterilerek detaylı bir Őekilde anlatıldı. Ardından bir deneme lm yapıldı. Hastanın testi tam olarak algıladıđından emin olunduktan sonra ubukları olabildiđince seri bir Őekilde ubukları deliklere takması ve ıkarması istendi. Test her iki el iin de uygulandı ve sađ ve sol el olmak zere sreler kaydedildi. Testin uygulaması Őekil 3.3'te gsterildi.



Őekil 3.3. 9 Delikli Peg Testi

3.2.6. Microgate Gyko

GyKo (*Microgate, Bolzano, Italy*), herhangi bir vcut blmnn hareketinin analizi iin kullanılan lm aracıdır. En yeni nesil bileřenleri sayesinde, 1000 Hz'lik bir alım frekansı ile 16g'ye kadar ivme lmleri ve 2000°/ s'ye kadar aısal hızlar sađlayabilir. Bluetooth veri aktarımı, bilimsel olarak dođrulanmıř algoritmalarıyla basitleřtirilmiř veri iřleme ve yorumlama sunan Microgate yazılımı aracılıđıyla dođrudan PC'ye gerek zamanlı lmler sađlar. İlk deđerlendirmede GyKo sisteminin vcut zerinde takılacađı ykseklik

belirlendi ve sisteme girildi. T1-T2 torakal vertebra seviyesinde bağlama kayışlarının gerginliği de her hastaya göre ayarlandı (spinöz çıkıntılara dayalı palpasyonla belirlenir). Hastalar boylarına uygun tabureye oturduktan sonra kollarını göğsünde çaprazlayarak gözler açık şekilde 30 saniye boyunca sabit durdu. Veriler alındı ve wireless aracılığıyla laptoptaki software (Lenovo B570e) aktarıldı (102). Testin uygulaması Şekil 3.4'te gösterildi.



Şekil 3.4. Gövde Salınımlarının Değerlendirilmesi

Postural salınımları değerlendirirken cihazda tanımlanmış toplam salınım yüzey alanı (*Sway Area (cm²)*), toplam katedilen mesafe (*Length (cm)*), anterior-posterior yönde alınan katedilen toplam mesafe (*Length (AP) (cm)*), medial-lateral yönde katedilen toplam mesafe (*Length (ML) (cm)*), yürüngenin orta noktasından ortalama uzaklık (*Mean Distance (D) (cm)*), anterior-posterior yürüngenin orta noktasından ortalama uzaklık (*Mean Distance (AP) (cm)*) ve medial-lateral yürüngenin orta noktasından ortalama uzaklık (*Mean Distance (ML) (cm)*) referans alındı. Değişkenlerin ayrıntılı açıklaması Kullanım Kılavuzu, Versiyon1.1.1.9 sayfa 127-129'da mevcuttur (102).

3.2.7. Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (PFBÖ), (Functional Independence Measure for Children-WeeFIM)

Uniform Data System for Medical Rehabilitation (UDS) sisteminin erişkinler için oluşturduğu Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeğinden faydalanarak 1993 yılında geliştirilmiştir. Serebral palsi ve farklı gelişimsel yetersizliği olan çocuklarda eğitimsel, gelişimsel, ve toplumsal açıdan fonksiyonel yetersizliklerini belirlemek için kullanılan kısa ve pratik bir ölçüm yöntemidir. Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği; kendine bakım, sfinkter kontrolü, transferler, hareket, iletişim, sosyal ve kognitif olmak üzere 6 alt parametrede

toplamda 18 maddeden oluşur. Bu alanlarda yer alan maddelerin fonksiyonunu gerçekleştirirken yardım alma düzeyine göre 1 ile 7 arasında puanlanır. Tamamen yardımla yaptığında 1; tamamen bağımsız bir şekilde yaptığında ise 7 puan alır. Yardım seviyesine göre 1 ile 7 arası puanlar verilir. Tamamen bağımlı bir çocuk 18 puan alırken, tamamen bağımsız birey 126 puan almaktadır (103).

3.2.8. Kol Omuz ve El Sorunları Anketi Kısa Form (Quick Disabilities of The Arm, Shoulder and Hand- Q-DASH)

Q-DASH tüm üst ekstremitte sorunlarında, aktivite ve katılım kısıtlılıklarını değerlendiren bir anketidir. Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği Düger ve ark. tarafından alınmıştır (104). Ankette yer alan 11 soru bireyin üst ekstremitte problemlerinden dolayı günlük yaşam aktivitelerini yaparken zorlanma miktarları değerlendirildi. 5’li likert ölçek olan Q-DASH ile maddeler 1 ile 5 puan (1: zorluk yok, 2: hafif derecede zorluk, 3: orta derecede zorluk, 4: aşırı derecede zorluk, 5: hiç yapamama) arasında iyiden kötüye doğru puanlandırılır. Q-DASH anketinden her bölümden 0-100 (0: özür yok, 100: tamamen özür) arasında skor belirlenir (105, 106).

3.2.9. Modifiye Fonksiyonel Uzanma Testi (MFUT), (Modified Functional Reach Test-MFRT)

Modifiye fonksiyonel uzanma testi, gövdenin dinamik dengesini değerlendirmek için Lynch ve arkadaşları tarafından geliştirilmiştir. Oturma pozisyonunda denge kaybı olmadan öne ve yana uzanma mesafesini ölçmektedir (107).

Ölçümler yapılmadan önce çocuğa testin nasıl yapılacağı detaylı şekilde anlatıldı. Çocuk duvar kenarında oturma pozisyonunda kalça, diz, ayak bileği 90° fleksiyonda ve ayaklar yerle tam temas halinde iken ölçüm gerçekleştirildi. Oturma pozisyonunda kol duvara paralel uzatılarak 3. metakarpalin ucu duvarda işaretlendi. Daha sonra sırasıyla öne ve yana doğru uzanması istendi. Aradaki mesafe mezura cm olarak kaydedildi. Testin uygulaması Şekil 3.5’te verildi.



Şekil 3.5. Modifiye Fonksiyonel Uzanma Testi

3.2.10. Tedavi Protokolü

Kontrol grubu hastalarına gövde stabilizasyon ve oturma pozisyonunda denge egzersizlerinden oluşan rehabilitasyon programı, tedavi grubuna gövde stabilizasyon ve oturma pozisyonunda denge egzersizlerinden oluşan rehabilitasyon programına ek olarak Nörogelişimsel Tedavi prensiplerine uygun oturma pozisyonunda gövde kaslarının aktivasyonuna yönelik rehabilitasyon programı uygulandı.

Her iki gruba 8 hafta boyunca haftada 3 gün olmak üzere uygulama yapıldı. Kontrol grubuna haftada 3 gün gövde stabilizasyon ve oturma pozisyonunda denge egzersizlerinden oluşan rehabilitasyon programı uygulandı. Tedavi grubuna ise kontrol grubuna uygulanan aynı rehabilitasyon programı haftada 2 gün verildi ve 1 gün de fonksiyonel gövde eğitimi uygulandı. Her iki grubun günlük seansı ortalama 45 dakika sürdü. Her iki gruba verilen egzersiz şiddeti ve frekansı aynıydı. Seanslar her çocuk için aynı ortam koşullarında ve yüz yüze gerçekleştirildi. Rehabilitasyon programındaki gövde egzersizleri çocuğun fonksiyonel durumu ve yapabildiği düzeyde aktif katılımı temel alınarak uygulandı.

Gövde stabilizasyon egzersizleri Şekil 3.6-Şekil 3.11 arasında, oturma pozisyonunda denge egzersizleri Şekil 3.12-Şekil 3.15 arasında ve fonksiyonel gövde eğitimine ait egzersizler Şekil 3.16-Şekil 3.22 arasında verildi.

Çalışmada uygulanan fizyoterapi programı;

1- Gövde Stabilizasyon Egzersizleri

- Köprü kurma

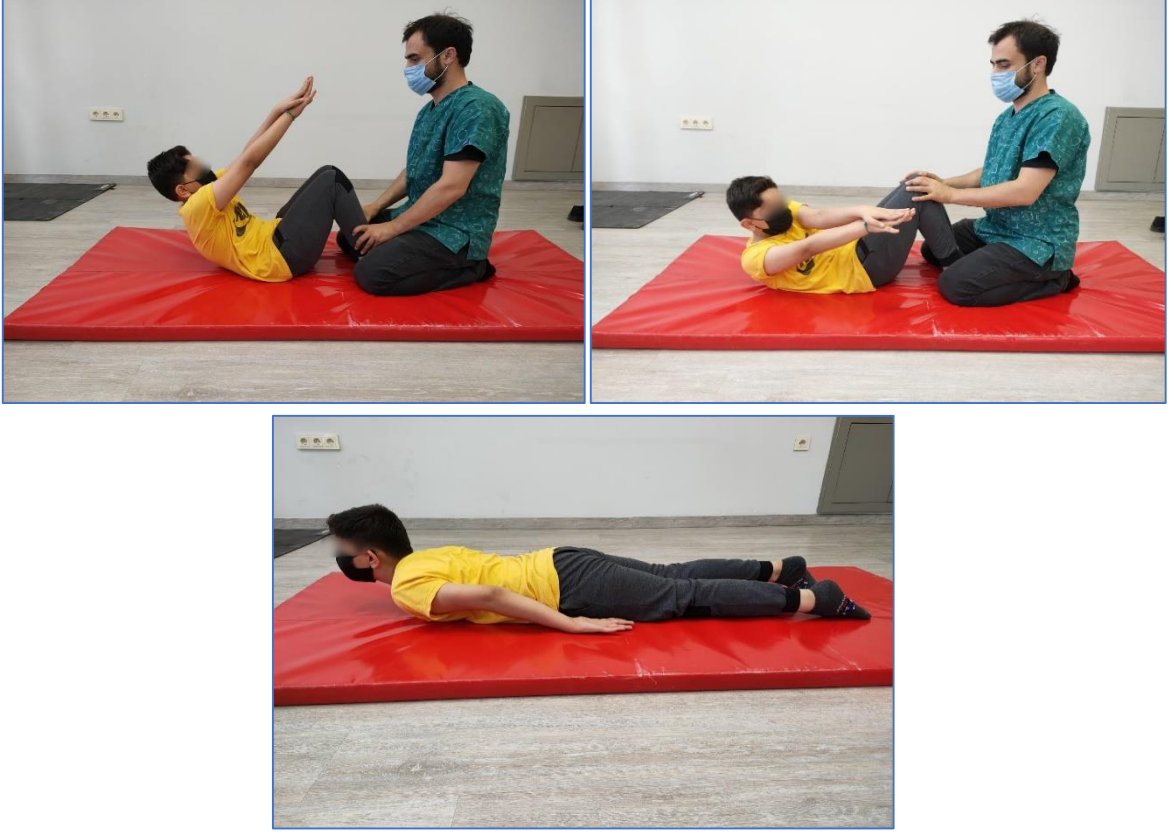
- Köprü kurma pozisyonunda unilateralekstremit uzatma
- Emekleme pozisyonunda kol ve bacak uzatma
- Plank
- Gövde kuvvetlendirme egzersizleri
 - Mekik
 - Çapraz mekik
 - Ters mekik
 - Alt karın kuvvetlendirme egzersizi (hundred egzersizi)
 - Yan ve sırtüstü yatış pozisyonunda kalça abduksiyonu
 - Yüzüstü pozisyonda kalça ekstansiyonu

2- Gövde Denge Egzersizleri

- Oturma pozisyonunda sağa sola ağırlık aktarma
- Farklı üst ekstremit pozisyonlarında denge eğitimi
- Denge diskleri üzerinde oturmada denge eğitimi
- Egzersiz topu üzerinde denge eğitimi

3- Fonksiyonel Gövde Eğitimi

- Farklı oturma pozisyonlarında (at binme , diz ve kalça 90°, uzun oturma) gövde elongasyonu ile birlikte fonksiyonel uzanma
- Oturma pozisyonunda top ile gövde kontrolüne yönelik egzersizler
- Bobath konseptine uygun pelvis kontrolü
- Bobath konseptine göre karın kaslarının kısalmış pozisyonda kuvvetlendirilmesi
- Yüzüstü pozisyonda rulolar kullanılarak gövde ekstansiyonunun ve elongasyonunun fasilasyonu
- Denge topunda yüzüstü pozisyonda gövde ekstansiyonuyla fonksiyonel aktiviteler
- Gövde rotasyonu



Şekil 3.6: Mekik (ön, çapraz, ters mekik)



Şekil 3.7. Köprü kurma ve unilateral ekstremite uzatma



Şekil 3.8. Emekleme pozisyonunda kol ve bacak uzatma



Şekil 3.9. Kalça abduksiyonu ve ekstansiyonu



Şekil 3.10. Hundred Egzersizi



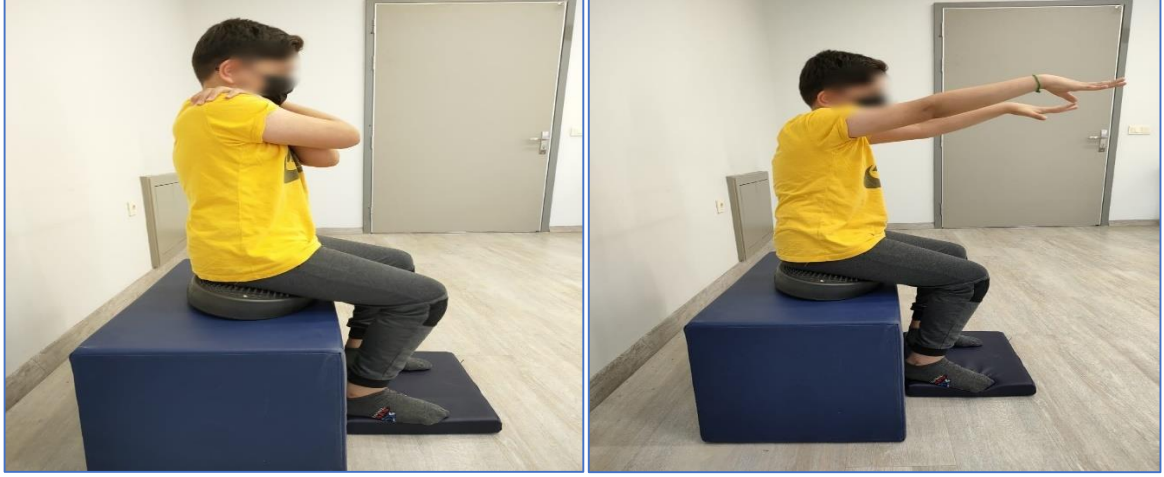
Şekil 3.11. Plank



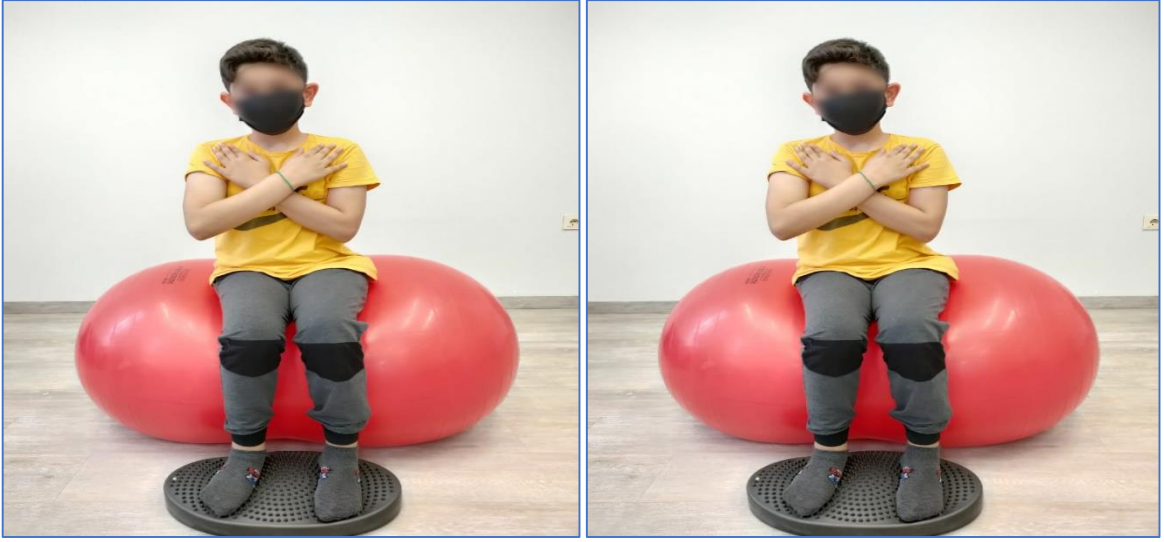
Şekil 3.12. Oturma pozisyonunun ağırlık aktarma



Şekil 3.13. Farklı üst ekstremitte pozisyonlarında denge eğitimi



Şekil 3.14. Denge diskleri üzerinde oturmada denge eğitimi



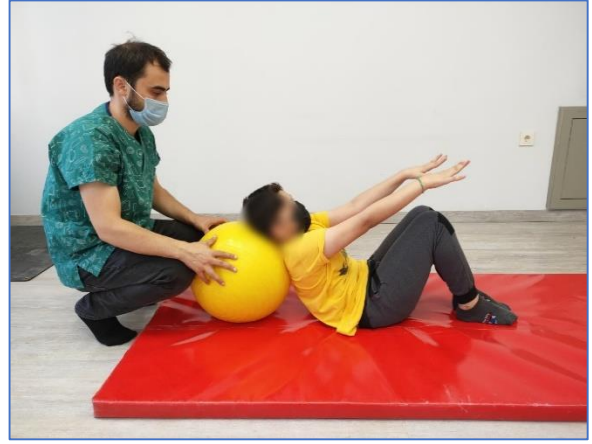
Şekil 3.15. Egzersiz topu üzerinde denge eğitimi



Şekil 3.16. Oturma pozisyonunda fonksiyonel uzanmalar



Şekil 3.17. Oturma pozisyonunda top ile gövde kontrolüne yönelik egzersizler



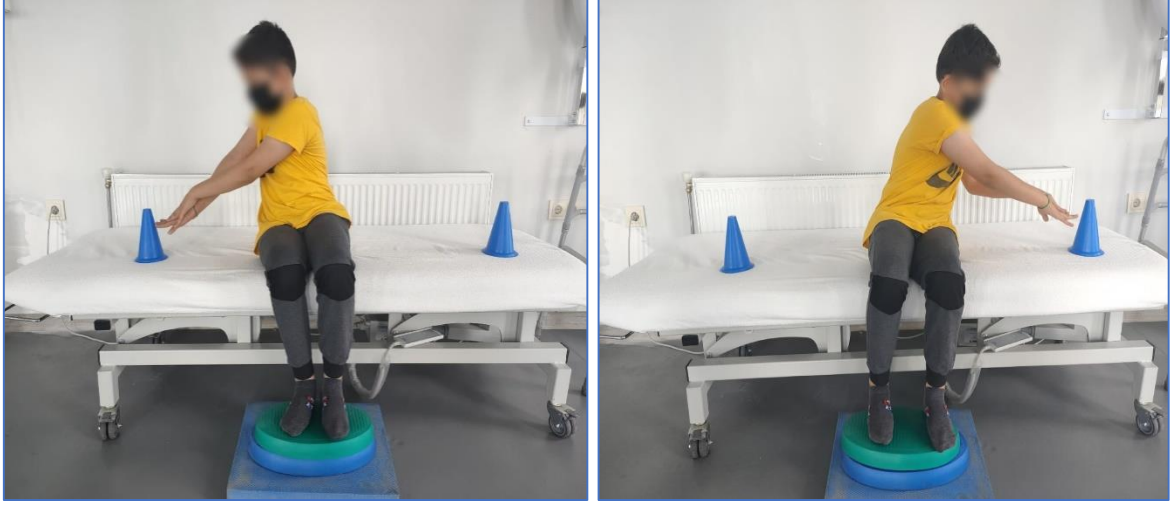
Şekil 3.18. NGT konseptine uygun pelvis kontrolü

Şekil 3.19. Karın kaslarının kısalmış pozisyonunda kuvvetlendirilmesi



Şekil 3.20. Gövde ekstansiyonunun ve elongasyonunun fasilitasyonu

Şekil 3.21. Denge topu üzerinde gövde ekstansiyonuyla fonksiyonel aktiviteler



Şekil 3.22. Gövde rotasyonu

3.3. Verilerin İstatistiksel Analizi

İstatistiksel analizler SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) 22,0 istatistik paket programıyla yapıldı. Hastalara ait veriler tanımlayıcı analizler için sayısal ölçümle belirlenen değişkenler aritmetik ortalama ve standart sapma ($X \pm SD$) olarak ifade edildi ve sayısal olmayan veriler için frekans değerleri yüzde (%) olarak değerlendirildi. Verilerin normal dağılıp dağılmadığını Kolmogorov-Smirnov testi ile bakıldı. Normal dağılan verilerin gruplar arası karşılaştırmasında independent Testi, grup içi ilk test son test verilerinin karşılaştırılmasında paired t testi kullanıldı. Normal dağılmayan verilerin gruplar arası karşılaştırmasında Mann Whitney U Testi, grup içi ilk test son test verilerinin karşılaştırılmasında Wilcoxon signed rank test kullanıldı. $p < 0,05$ değeri istatistiksel olarak anlamlı olarak belirlendi. Çalışmanın gücü AP fonksiyonel uzanma verileri referans alınarak $d > 1,00$ için %87 bulundu.

4. BULGULAR

4.1. Genel Demografik Bilgiler

OR geçiş gösteren herediter ataksili hastalarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde kontrolü ve üst ekstremitte fonksiyonlarına olan etkisini araştırmak amacıyla yaptığımız çalışmanın verileri aşağıda ayrıntılı olarak verildi.

Çalışmaya alınan 20 hasta tedavi ve kontrol grubu olarak 2 gruba ayrıldı. Tedavi grubunda 5'si erkek, 5'i kız toplam 10 hasta, kontrol grubunda ise 4'ü erkek, 6'sı kız olmak üzere toplam 10 hasta yer aldı (Tablo 4.1). Çalışmamıza katılan toplam 16 ailenin 9'unda kardeş öyküsü mevcuttu. Tüm hastaların dominant tarafı sağ olarak saptandı. Hastaların yaş, boy, kilo, vücut kütle indekslerine ait veriler Tablo 4.2'de ve ataksi alt tiplerine ait yüzdelik dağılım Şekil 4.1'de verildi.

Tablo 4.1. Hastaların Cinsiyet Dağılımı

Cinsiyet Dağılımı	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)	
	n	Yüzde (%)	n	Yüzde (%)
Kız	5	50	6	60
Erkek	5	50	4	40

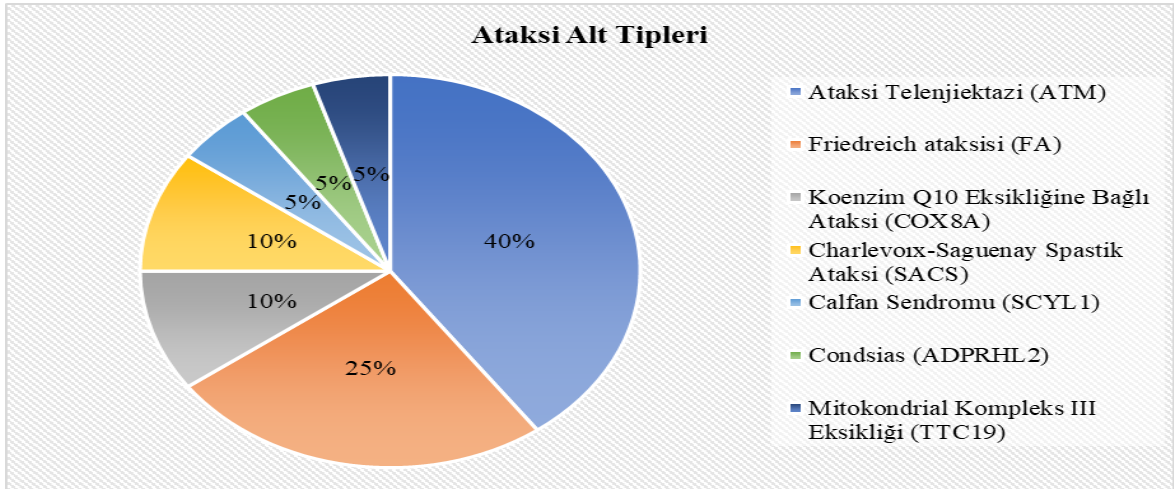
Hastaların yaş, boy, kilo ve vücut kitle indeksleri gruplar arası incelendiğinde iki grup arasında istatistiksel fark bulunmadı ($p>0,05$) (Tablo 4.1). Tedavi ve kontrol grubu belirtilen parametreler açısından değerlendirildiğinde homojen bir dağılım göstermektedir.

Tablo 4.2. Yaş, Boy, Kilo ve Vücut Kitle İndeksi Ortalamaları

Fiziksel Özellikler	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		z	p
	X±SD	(Min-Maks)	X±SD	(Min-Maks)		
Yaş (yıl)	13,3±3,53	(9-18)	13,6±3,2	(9-18)	-0,190	0,849
Boy (cm)	142,1±22,9	(105-174)	144,9±17,1	(116-169)	-0,151	0,880
Vücut Ağırlığı (kg)	37,27±14,5	(15,3-61)	38,1±11,9	(24-60)	-0,189	0,850
Vücut Kitle İndeksi (kg/m ²)	17,65±2,5	(13,6-21,87)	17,81±2,9	(14,1-24)	-0,189	0,850

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, z: Mann Whitney U Testi, X±SD:Ortalama±Standart Sapma, min:minimum, maks:maksimum

Şekil 4.1. Ataksi Alt Tiplerine Ait Yüzdeler Dağılımı



4.2. Grup İçi Değerlendirme Sonuçları

Grupların tedavi öncesi ve sonrası UAOÖ skorlarına ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.3'te verildi. Tedavi grubunda UAOÖ (toplam skor), UAOÖ1 (postür ve yürüme bozuklukları) ve UAOÖ2 (kinetik fonksiyonlar) skorlarında; kontrol grubunda ise UAOÖ (toplam skor) ve UAOÖ2 (kinetik fonksiyonlar) skorlarında azalma görüldü ($p < 0,05$). UAOÖ3 (konuşma bozuklukları) ve UAOÖ4 (okülomotor bozukluklar) skorları her iki grupta tedavi öncesi ve sonrası benzer bulundu ($p > 0,05$).

Tablo 4.3. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası UAOÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği (UAOÖ)	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
UAOÖ1 (0-34)	18,8±7,6	16,7±8,7	-2,198	0,028*	20,9±8,3	20,4±9,73	-0,239	0,811
UAOÖ2 (0-52)	27,8±3,7	24,6±3,9	-2,820	0,005*	34,9±12,3	31,6±10,1	-2,677	0,007*
UAOÖ3 (0-8)	3,9±1,7	3,8±1,7	-0,577	0,564	4,1±2,1	3,9±2	-0,816	0,414
UAOÖ4 (0-6)	3,1±0,5	2,9±0,8	-1,414	0,157	3,9±0,9	3,1±0,32	-1,930	0,054
UAOÖT (0-100)	53,6±10,4	48±11,8	-2,816	0,005*	63,8±21	59±19,64	-2,439	0,015*

* $p < 0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, UAOÖT: Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği Toplam Skoru, UAOÖ1: Postür ve Yürüme Bozuklukları, UAOÖ2: Kinetik Fonksiyonlar, UAOÖ3: Konuşma Bozuklukları, UAOÖ4: Okülomotor Bozukluklar

Grupların tedavi öncesi ve sonrası GBÖ skorlarına ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.4'te verildi. Tedavi grubunda GBÖT (toplam skor), GBÖ1 (statik oturma dengesi), GBÖ2 (dinamik oturma dengesi) skorlarında; kontrol grubunda ise GBÖ (toplam skor) ve GBÖ2 (dinamik oturma dengesi) skorlarında artış görüldü ($p<0,05$). GBÖ3 (koordinasyon) skorları her iki grupta tedavi öncesi ve sonrası benzer bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.4. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası GBÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

Gövde Bozukluk Ölçeği (GBÖ)	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
GBÖ1 (0-7)	5,9±0,74	6,6±0,52	-2,646	0,008*	6,6±0,5	6,8±0,4	-1,000	0,317
GBÖ2 (0-10)	3,3±0,5	4,7±2,4	-2,058	0,040*	4,6±2,9	7,2±2,1	-2,680	0,007*
GBÖ3 (0-6)	2,2±0,9	2,5±0,7	-0,828	0,408	2,1±0,3	2,6±0,97	-1,633	0,102
GBÖT (0-23)	11,4±2,3	13,8±2,9	-2,442	0,015*	13,3±3,1	16,6±3,06	-2,840	0,005*

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, GBÖT: Gövde Bozukluk Ölçeği Toplam Skor, GBÖ1: Statik Oturma Dengesi, GBÖ2: Dinamik Oturma Dengesi, GBÖ3: Koordinasyon

Grupların tedavi öncesi ve sonrası DDPT ve Q-DASH skorlarına ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.5'te verildi. Tedavi grubunda sağ-sol el DDPT süreleri ve Q-DASH skorunda; kontrol grubunda ise sol el DDPT süresi ve Q-DASH skorunda azalma görüldü ($p<0,05$). Kontrol grubunda sol el DDPT süresinde tedavi sonunda azalma görülmedi ($p>0,05$).

Tablo 4.5. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Dokuz Delikli Peg Testi Sürelerinin ve Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi Formu Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

DDPT (Dokuz Delikli Peg Testi) Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi (Q-DASH)	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
Sağ El (sn)	53,7±15,8	46,1±17,3	-2,497	0,013*	71,7±27,7	63,1±22,6	-2,666	0,008*
Sol El (sn)	72±46,3	57,9±32,7	-2,803	0,005*	93,3±52,3	86,2±46,1	-1,891	0,059
Q-DASH (skor) (0-100)	46,43±9,1	39,5±10,4	-2,397	0,017*	51,8±16,5	47,2±16,1	-2,812	0,005*

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, sn: saniye, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, DDPT: Dokuz Delikli Peg Testi, Q-DASH: Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi

Grupların tedavi öncesi ve sonrası PFBÖ skorlarına ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.6’te verildi. Tedavi grubunda ve kontrol grubunda PFBÖT (toplam skor) ve PFBÖ1 (kendine bakım) skorlarında artış görüldü ($p<0,05$). PFBÖ2 (sfinkter kontrolü), PFBÖ3 (transferler), PFBÖ4 (hareket), PFBÖ5 (iletişim) ve PFBÖ6 (sosyal durum) skorları her iki grupta tedavi öncesi ve sonrası benzer bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.6. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası PFBÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (PFBÖ)	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
PFBÖ1 (0-42)	25±8,04	29±8,81	-2,533	0,011*	21,6±14,6	26,8±12,9	-2,527	0,012*
PFBÖ2 (0-14)	13,4±1,9	13,4±1,9	0,000	1,000	13,2±1,4	13,8±0,63	-1,732	0,083
PFBÖ3 (0-21)	14,3±8,7	15,3±7,7	-1,342	0,180	9,4±6,7	9,9±7,23	-0,730	0,465
PFBÖ4 (0-14)	8±5,44	8,5±4,6	-1,186	0,236	5,8±4,59	6,3±4,4	-1,342	0,180
PFBÖ5 (0-14)	13±1,63	13,1±1,52	-0,477	0,655	12,7±1,9	13,7±0,6	-1,826	0,068
PFBÖ6 (0-21)	16,8±3,52	18±3,5	-1,903	0,057	20,6±0,7	20±1,33	-1,382	0,167
PFBÖT (0-126)	90,5±15,3	97,3±16,7	-2,703	0,007*	83,3±24,3	90,4±22,9	-2,807	0,005*

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, PFBÖT: Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği Toplam Skor, PFBÖ1:Kendine Bakım, PFBÖ2:Sfinkter Kontrolü, PFBÖ3: Transferler, PFBÖ4: Hareket, PFBÖ5:İletişim, PFBÖ6:Sosyal Durum

Grupların tedavi öncesi ve sonrası fonksiyonel uzanma testine ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.7’de verilmiştir. Tedavi grubunda AP (anterior-posterior) ve ML (medial-lateral), kontrol grubunda ise sadece AP ölçümünde artış görüldü ($p<0,05$). Kontrol grubu ML ölçümü tedavi öncesi ve sonrası benzerdi ($p>0,05$).

Tablo 4.7. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Fonksiyonel Uzanma Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

Fonksiyonel Uzanma Testi	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
AP (cm)	22±4,45	27,4±3,2	-2,805	0,005*	20±3,5	23±3,9	-2,814	0,005*
ML (cm)	12,7±3,1	15,8±2,9	-2,812	0,005*	14,2±2,9	15,4±2,3	-1,137	0,165

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, cm: santimetre, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, AP: Anterior-Posterior, ML: Medial-Lateral

Grupların tedavi öncesi ve sonrası ÇİYKÖ skorlarına ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.8’de verildi. Tedavi grubunda ÇİYKÖT (toplam skor) ve ÇİYKÖ1 (fiziksel sağlık) skorlarında; kontrol grubunda ise ÇİYKÖT (toplam skor) ve ÇİYKÖ1 (fiziksel sağlık) ve ÇİYKÖ3 (psikososyal sağlık) skorlarında artma görüldü (p<0,05). Tedavi grubunda ÇİYKÖ2 (psikososyal sağlık) skorları tedavi öncesi ve sonrası benzerdi (p>0,05).

Tablo 4.8. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası ÇİYKÖ Skorlarının Grup İçi Karşılaştırılması

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ) (0-100)	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	p
ÇİYKÖ1	31,8±11,1	47,8±17,1	-2,366	0,018*	29,3±15,6	38,4±20,1	-2,429	0,015*
ÇİYKÖ2	49,8±13,7	50,48±14,6	-0,831	0,406	55,4±18,1	60,9±20	-2,809	0,005*
ÇİYKÖT	43,62±8,7	49,8±13,5	-2,193	0,028*	46,3±16,1	52,9±18,1	-2,668	0,008*

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, ÇİYKÖT: Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği Toplam Skor, ÇİYKÖ1: Fiziksel Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi, ÇİYKÖ2: Psikososyal Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi

Grupların tedavi öncesi ve sonrası GyKo Microgate Hareket Analizine ölçümlerine ait verilerin grup içi karşılaştırmaları Tablo 4.9’da verildi. Tedavi grubunda salınım yüzey alanı, ortalama uzaklık ve ML ortalama uzaklık ölçümlerinde; kontrol grubunda ise salınım yüzey alanı, toplam uzunluk, AP uzunluk, ortalama uzaklık ve AP ortalama uzaklık ölçümlerinde azalma görüldü (p<0,05). Tedavi grubunda toplam uzunluk, AP uzunluk, ML

uzunluk ve AP ortalama uzaklık ölçümleri, kontrol grubunda ise ML uzunluk ve ML ortalama uzaklık ölçümleri tedavi öncesi ve sonrası benzer bulundu ($p>0,05$).

Tablo 4.9. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Gyko Verilerinin Grup İçi Karşılaştırılması

Gyko Microgate Hareket Analizi	Tedavi Grubu (n=10)				Kontrol Grubu (n=10)			
	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	P	T.Ö. (X±SD)	T.S. (X±SD)	z	P
Salınım Yüzey Alanı (Sway Area) (cm ²)	359,4±211,6	238,3±152,3	-2,803	0,005*	348,2±192,3	246±175,4	-2,803	0,005*
Toplam Uzunluk (Length) (cm)	215,7±126,3	185,9±103,4	-1,172	0,241	204,4±108,8	153,5±76,9	-2,497	0,013*
AP Uzunluk (AP- Length) (cm)	144,6±84,6	134,4±78,7	-0,255	0,799	139,3±72,2	89,2±46,3	-2,497	0,013*
ML Uzunluk (ML-Length) (cm)	128,7±79,4	100,5±57,4	-1,682	0,093	119,1±75,1	89,3±46,3	-1,886	0,059
Ortalama Uzaklık (cm)	2,3±0,7	2±0,6	-1,988	0,047*	2,6±0,9	2,1±1,1	-2,090	0,037*
AP Ortalama Uzaklık (cm)	3,9±1,5	3,5±1,4	-0,612	0,541	4,9±2,2	3,4±1,7	-2,191	0,028*
ML Ortalama Uzaklık (cm)	3,1±1,3	2,3±1,2	-2,701	0,007*	2,6±1,2	2,6±1,3	-,051	0,959

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, cm: santimetre, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, AP: Anterior-Posterior, ML: Medial-Lateral

4.3. Gruplar Arası Değerlendirme Sonuçları

Grupların tedavi öncesi ve sonrası UAOÖ değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.10'da verildi. UAOÖT (toplam skor), UAOÖ1 (postür ve yürüme bozuklukları), UAOÖ2 (kinetik fonksiyonlar), UAOÖ3 (konuşma bozuklukları) değerlendirmelerine ait veriler gruplar arası karşılaştırıldığında grupların ataksi şiddeti açısından benzer iyileşme gösterdikleri görüldü ($p>0,05$). UAOÖ4 (okülomotor bozukluklar) değerinde tedavi öncesi gruplar arası fark bulunurken tedavi sonrası gruplar arasında fark belirlenmedi ($p>0,05$).

Tablo 4.10. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası UAOÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği (UAOÖ)	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
UAOÖ1 (0-34)	18,8±7,6	16,7±8,7	20,9±8,3	20,4±9,73	-0,265	0,791	-0,760	0,447
UAOÖ2 (0-52)	27,8±3,7	24,6±3,9	34,9±12,3	31,6±10,1	-1,441	0,150	-1,438	0,150
UAOÖ3 (0-8)	3,9±1,7	3,8±1,7	4,1±2,1	3,9±2	-0,236	0,813	-0,081	0,935
UAOÖ4 (0-6)	3,1±0,5	2,9±0,8	3,9±0,9	3,1±0,32	-2,018	0,044*	-0,398	0,690
UAOÖT (0-100)	53,6±10,4	48±11,8	63,8±21	59±19,64	-1,475	0,140	-1,513	0,130

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, UAOÖT: Uluslararası Ataksi Oranlama Ölçeği Toplam Skoru, UAOÖ1: Postür ve Yürüme Bozuklukları, UAOÖ2: Kinetik Fonksiyonlar, UAOÖ3: Konuşma Bozuklukları, UAOÖ4: Okülomotor Bozukluklar

Grupların tedavi öncesi ve sonrası GBÖ değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.11’de verildi. GBÖT (toplam skor) ve GBÖ3 (koordinasyon) değerlendirmelerine ait veriler gruplar arası karşılaştırıldığında gövde dengesi açısından benzer iyileşme gösterdikleri görüldü (p>0,05). GBÖ1 değerinde tedavi öncesi gruplar arası fark bulunurken tedavi sonrası gruplar arasında fark belirlenmedi (p>0,05). GBÖ2 değerinde tedavi öncesi gruplar arası fark bulunmazken tedavi sonrasında fark belirlendi (p<0,05).

Tablo 4.11. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası GBÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

Gövde Bozukluk Ölçeği (GBÖ)	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
GBÖ1 (0-7)	5,9±0,74	6,6±0,52	6,6±0,5	6,8±0,4	-2,140	0,032*	-0,951	0,342
GBÖ2 (0-10)	3,3±0,5	4,7±2,4	4,6±2,9	7,2±2,1	-0,926	0,355	-2,337	0,019*
GBÖ3 (0-6)	2,2±0,9	2,5±0,7	2,1±0,3	2,6±0,97	-0,140	0,889	-0,043	0,965
GBÖT (0-23)	11,4±2,3	13,8±2,9	13,3±3,1	16,6±3,06	-1,376	0,169	-1,863	0,062

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, GBÖT: Gövde Bozukluk Ölçeği Toplam Skoru, GBÖ1: Statik Oturma Dengesi, GBÖ2: Dinamik Oturma Dengesi, GBÖ3: Koordinasyon

Grupların tedavi öncesi ve sonrası DDPT ve Q-DASH değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.12’de verildi. Sağ-sol el DDPT ve Q-DASH değerlendirmelerine ait veriler gruplar arası karşılaştırıldığında üst ekstremitte fonksiyonları açısından benzer iyileşme gösterdikleri belirlendi ($p>0,05$).

Tablo 4.12. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Dokuz Delikli Peg Testi Sürelerinin ve Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi Formu Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

DDPT (Dokuz Delikli Peg Testi)-Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi (Q-DASH)	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
Sağ El (sn)	53,7±15,8	46,1±17,3	71,7±27,7	63,1±22,6	-1,058	0,290	-0,983	0,326
Sol El (sn)	72±46,3	57,9±32,7	93,3±52,3	86,2±46,1	-1,058	0,290	-1,134	0,257
Q-DASH (skor) (0-100)	46,43±9,1	39,5±10,4	51,8±16,5	47,2±16,1	-1,059	0,290	-1,251	0,211

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, sn: saniye, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, DDPT: Dokuz Delikli Peg Testi, Q-DASH: Kol, Omuz ve El Sorunları Hızlı Anketi

Grupların tedavi öncesi ve sonrası ÇİYKÖ değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.13’de verildi. ÇİYKÖ1(Fiziksel Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi), ÇİYKÖ2 (Psikososyal Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi) ve ÇİYKÖT (toplam skor) değerlendirmelerine ait veriler gruplar arası karşılaştırıldığında yaşam kalitesi açısından benzer iyileşme gösterdikleri belirlendi ($p>0,05$).

Tablo 4.13. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası ÇİYKÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (ÇİYKÖ) (0-100)	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
ÇİYKÖ1	31,8±11,1	47,8±17,1	29,3±15,6	38,4±20,1	-0,760	0,447	-1,022	0,307
ÇİYKÖ2	49,8±13,7	50,4±14,6	55,4±18,1	60,9±20	-1,097	0,272	-1,711	0,087
ÇİYKÖT (0-100)	43,62±8,7	49,8±13,5	46,3±16,1	52,9±18,1	-1,099	0,272	-0,605	0,545

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, ÇİYKÖT: Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği Toplam Skor, ÇİYKÖ1: Fiziksel Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi, ÇİYKÖ2: Psikososyal Sağlıkla İlişkili Yaşam Kalitesi

Grupların tedavi öncesi ve sonrası PFBÖ değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.14’de verildi. PFBÖ1 (kendine bakım), PFBÖ2 (sfinkter kontrolü), PFBÖ3 (transferler), PFBÖ4 (hareket), PFBÖ5 (iletişim) ve PFBÖT (toplam skor) değerlendirmelerine ait veriler gruplar arası karşılaştığında fonksiyonel bağımsızlık açısından benzer iyileşmeler gösterdikleri görüldü ($p>0,05$). PFBÖ6 (sosyal durum) değerinin tedavi öncesi gruplar arası fark bulunurken tedavi sonrası gruplar arasında fark belirlenmedi ($p>0,05$).

Tablo 4.14. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası PFBÖ Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (PFBÖ)	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
PFBÖ1 (0-42)	25±8,04	29±8,81	21,6±14,6	26,8±12,9	-0,644	0,519	-0,152	0,879
PFBÖ2 (0-14)	13,4±1,9	13,4±1,9	13,2±1,4	13,8±0,63	-0,920	0,358	-0,073	0,942
PFBÖ3 (0-21)	14,3±8,7	15,3±7,7	9,4±6,7	9,9±7,23	-0,982	0,326	-1,570	0,117
PFBÖ4 (0-14)	8±5,44	8,5±4,6	5,8±4,59	6,3±4,4	-0,702	0,483	-1,040	0,298
PFBÖ5 (0-14)	13±1,63	13,1±1,52	12,7±1,9	13,7±0,6	-0,580	0,562	-0,746	0,456
PFBÖ6 (0-21)	16,8±3,52	18±3,5	20,6±0,7	20±1,33	-2,898	0,004*	-1,712	0,087
PFBÖT (0-126)	90,5±15,3	97,3±16,7	83,3±24,3	90,4±22,9	-0,908	0,364	-0,870	0,384

* $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, PFBÖT: Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği Toplam Skor, PFBÖ1:Kendine Bakım, PFBÖ2:Sfinkter Kontrolü, PFBÖ3: Transferler, PFBÖ4: Hareket, PFBÖ5:İletişim, PFBÖ6:Sosyal Durum

Grupların tedavi öncesi ve sonrası fonksiyonel uzmanma değerlendirmelerine ait verilerin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.15’de verildi. Tedavi öncesinde gruplar arasında AP yönde uzmanma ölçümlerinde fark bulunmazken tedavi sonrası gruplar arası fark bulundu ($p<0,05$). ML yönde uzmanma verileri gruplar arası karşılaştırıldığında dinamik gövde dengesi açısından benzer iyileşme gösterdikleri belirlendi ($p>0,05$).

Tablo 4.15. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Fonksiyonel Uzanma Skorlarının Gruplar Arası Karşılaştırılması

Fonksiyonel Uzanma Testi	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
AP (cm)	22±4,45	27,4±3,2	20±3,5	23±3,9	-1,174	0,240	-2,275	0,023*
ML (cm)	12,7±3,1	15,8±2,9	14,2±2,9	15,4±2,3	-0,687	0,492	-0,417	0,677

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, cm: santimetre, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, AP: Anterior-Posterior, ML: Medial-Lateral

Grupların tedavi öncesi ve sonrası GyKo verilerinin gruplar arası karşılaştırmaları Tablo 4.16’de verildi. Salınım yüzey alanı, toplam uzunluk, AP ve ML uzunluk, ortalama uzaklık, AP ve ML uzaklık verileri gruplar arası karşılaştırıldığında gövde salınımları açısından benzer iyileşme gösterdikleri belirlendi (p>0,05).

Tablo 4.16. Hastaların Tedavi Öncesi ve Sonrası Gyko Verilerinin Gruplar Arası Karşılaştırılması

Gyko Microgate Hareket Analizi	Tedavi Grubu (n=10)		Kontrol Grubu (n=10)		T.Ö		T.S	
	T.Ö (X ± SD)	T.S X ± SD	T.Ö (X ± SD)	T.S (X ± SD)	z	p	z	p
Salınım Yüzey Alanı (Sway Area) (cm ²)	359,4±211,6	238,3±152,3	348,2±192,3	246±175,4	-0,076	0,940	-0,151	0,880
Toplam Uzunluk (Length) (cm)	215,7±126,3	185,9±103,4	204,4±108,8	153,5±76,9	-0,076	0,940	-0,756	0,450
AP Uzunluk (AP- Length) (cm)	144,6±84,6	134,4±78,7	139,3±72,2	89,2±46,3	-0,076	0,940	-0,756	0,450
ML Uzunluk (ML-Length) (cm)	128,7±79,4	100,5±57,4	119,1±75,1	89,3±46,3	-0,227	0,821	-0,529	0,597
Ortalama Uzaklık (cm)	2,3±0,7	2±0,6	2,6±0,9	2,1±1,1	-0,454	0,650	0,000	1,000
AP Ortalama Uzaklık (cm)	3,9±1,5	3,5±1,4	4,9±2,2	3,4±1,7	-0,756	0,450	-0,378	0,705
ML Ortalama Uzaklık (cm)	3,1±1,3	2,3±1,2	2,6±1,2	2,6±1,3	-0,907	0,364	-0,643	0,520

*p<0,05 istatistiksel olarak anlamlı, Wilcoxon Signed Rank Test, X±SD: Ortalama±Standart Sapma, cm: santimetre, T.Ö: Tedavi Öncesi, T.S: Tedavi Sonrası, AP: Anterior-Posterior, ML: Medial-Lateral

5. TARTIŞMA

Çalışmamız OR geçiş gösteren serebellar ataksili hastalarda, gövde kontrolü ve stabilitesinin üst ekstremitte fonksiyonlarına etkisi olduğu göz önüne alındığında gövde kontrolü eğitiminin önemini vurgulamaktadır. 8 haftalık fonksiyonel gövde eğitimi alan tedavi grubunda ve gövde stabilizasyon ve denge eğitimi alan kontrol grubunda gövde kontrolünde iyileşme, üst ekstremitte fonksiyonlarında artma ve gövde salınımlarında azalma görüldü. Gövde kontrolü, üst ekstremitte fonksiyonları ve gövde salınımları açısından incelediğinde gövde stabilizasyon ve denge eğitimine ek olarak verilen fonksiyonel gövde eğitimi, gövde stabilizasyon ve denge programına göre herhangi bir üstünlük sağlamadı.

Genetik hastalıklar, dünyanın yanı sıra, ülkemizin de önemli sağlık sorunları arasındadır. Toplumumuzda ortalama doğan her 100 çocuktan 2-3'ünde (%3) çeşitli sebeplerden açığa çıkan genetik bozukluklar saptanmaktadır. Akraba evliliği yapmış bireylerde bu risk ortalama (%5-6) iki katına çıkar. Kalıtsal hastalıkların dünyada yaklaşık olarak tüm nüfusun %10'unu kapsadığı bildirilmektedir. Bu durum muhtemel olumsuz sonuçları nedeniyle özellikle OR hastalıklar açısından genetik danışmanlık sürecinde ciddi bir sorun oluşturmaktadır. Genetik hastalıkların kuşaktan kuşağa aktarılması ve çoğunun kesin tedavisinin olmaması sosyoekonomik sorunlara neden olmaktadır. Topluma ve hasta ailelerine verdiği maddi ve manevi yük ciddi boyuttadır. Akraba evliliği Türkiye'deki geleneklere göre uzun zamandan beri süreklilik gösteren bir durumdur (108). 2018 Türkiye İstatistik Kurumu verilerinde Türkiye genelinde akraba evliliği oranı ortalama % 23,8'dir. Güneydoğu Anadolu Bölgesi (Gaziantep, Adıyaman, Diyarbakır, Kilis, Siirt, Şanlıurfa, Mardin, Batman, Şırnak,) akraba evliliğinin % 42,6 oranla en yüksek bölgesidir. Akraba evliliklerinin bölgede çok olması nadir görülen genetik geçişi olan çocukluk çağı ataksisinin bölgede sık görülmesine neden olmaktadır (109). Çalışmamız nadir görülen çocukluk çağı ataksilerinde yeni fizyoterapi yaklaşımlarının geliştirilmesi konusunda klinisyenlere rehberlik etmesi açısından önem arz etmektedir.

OR serebellar ataksiler, herediter ataksiler içinde ayrı bir nörodejeneratif hastalık grubudur. Çoğunlukla çocukluk çağında bulgu vermeye başlar ve Friedreich ataksi, ataksi-telenjipektazi, ataksi okülomotor apraksi tip 1 ve tip 2 en yaygın görülen alt tipleridir. Hastaların ebeveynleri hastalığa neden olan mutasyonlu genin bir kopyasını taşır ve genel olarak semptom vermezler. Kardeşlerin etkilenme olasılığı %25, taşıyıcı olma olasılığı % 50 ve sağlıklı olma olasılığı %25'tir (110). Çalışmamızda 8'i ataksi-telenjipektazi, 5'i Friedreich

ataksisi ve kalan 7 tanesi oldukça nadir görülen OR serebellar ataksi tipleri olmak üzere toplam 20 hasta yer aldı. Ayrıca toplam 9 hastanın kardeş öyküsü mevcuttu. Bu bilgiler doğrultusunda en çok görülen ataksi alt tipi ve kardeş öyküsü açısından çalışmamız literatürle paralellik göstermektedir.

Serebellar etkilenimi olan hastalıklarda uygulanan tedavi yöntemlerinin etkinliğini tespit etmek için uygun nörolojik değerlendirme yöntemi ile ataksi şiddetinde meydana gelen değişikliğin belirlenmesi gerekmektedir. Literatürde dejeneratif ataksili hastalarda uygulanan çeşitli fizyoterapi programlarının etkinliğini belirlemek için UAOÖ sıklıkla kullanılmaktadır (111). Schoch ve ark. (96) tarafından UAOÖ'nün dejeneratif ataksili hastalarda geçerli bir yöntem olduğu belirtilmiştir. Ayrıca Storey ve ark. (112) tarafından yapılan çalışmada, UAOÖ'nün uygulayıcılar arasında güvenilirliğinin yüksek olduğu belirlenmiştir. Tedavi öncesinde sadece okülomotor bozukluklarla ilişkili UAOÖ4 alt parametresi kontrol grubunda şiddetliydi. Çalışma süresince tedavi grubunda postür ve yürüyüşle ilişkili olan UAOÖ1, kinetik fonksiyonlarla ilişkili olan UAOÖ2 ve UAOÖT (toplam skor), kontrol grubunda ise UAOÖ2 ve UAOÖT skorlarında iyileşme görüldü. Her iki grupta konuşma bozuklukları ilişkili olan UAOÖ3 ve okülomotor bozukluklarla ilişkili olan UAOÖ4 alt parametrelerinde iyileşme görülmedi. Uyguladığımız programlar UAOÖT'de benzer iyileşmeler gösterse de UAOÖ1'in sadece tedavi grubunda iyileşme göstermesi bağımsız yürüyebilen hasta sayısının daha çok ve okülomotor etkilenimin daha az seviyede olmasından kaynaklanabilir. Birçok çalışmada okülomotor bozuklukların yürüme hızı, kadans, adım uzunluğu, duruş fazı süresi, sallanma fazında ekstremite pozisyonu ve üst gövde stabilitesi gibi yürüyüş kinematığının birçok yönünü etkilediği gösterilmiştir (113, 114).

Her iki eğitimin kinetik fonksiyonlara (UAOÖ2) benzer etkilerinin olması rehabilitasyon programımızda sadece gövdeye odaklanmamızdan kaynaklanmış olabilir. UAOÖ2 daha çok üst ve alt ekstremite ritmik hareketleri, koordinasyonunu değerlendirmektedir. Fonksiyonel eğitimimizin diagonal paternlerde gövdeye odaklanması ve üst ekstremiteye özgü koordinasyon egzersizlerini içermemesi bu duruma neden olmuş olabilir. Fonksiyonel eğitimi planlarken paternlerin üst ekstremitte koordinasyon egzersizleri ile bütünleştirilerek yapılması daha faydalı olabilir. Her iki grupta UAOÖ3 ve UAOÖ4 skorlarının iyileşmemesi programlarımızda konuşma ve okülomotor bozukluklara yönelik özel egzersizlerin bulunmamasından dolayı olabilir. Ataksik MS'li hastalarda uygulanan çeşitli gövde egzersiz eğitimlerinin sonuçları incelendiğinde UAOÖ skorlarında

çalışmamıza benzer sonuçlar elde edilmiştir (115, 116). Serebellar ataksili hastalarda genel fiziksel kondisyon, özel fiziksel kondisyon ve fonksiyonel eğitimlerden oluşan rehabilitasyon programının etkinliğini inceleyen çalışmada, okülomotor bozukluk dışındaki bütün UAOÖ alt parametrelerinde iyileşme görülmüştür (117).

Denge ve ekstremitelerin selektif hareketleri için postüral kontrol gereklidir. Gövde, postüral reaksiyonların planlanmasında oldukça önemli bir göreve sahiptir. Ayrıca gövde ve ekstremitelerin hareketleri postüral kontrol mekanizmasıyla ilişkilidir (118, 119). Bobath konsepti, temel olarak postüral stabiliteyi ve motor öğrenmeyi hedefler (120). Gövde fleksör ve ekstansör grubu kaslarının ko-kontraksiyonu omurga stabilitesine katkı sağlamaktadır. Gövdeye yönelik rehabilitasyon programlarının etkinliği inme, Parkinson, MS gibi çeşitli nörolojik hastalık gruplarında gösterilmiştir (16, 121). Bu etkileri değerlendiren GBÖ sıklıkla inme de kullanılmasına rağmen ataksili hastalarda da gövde hareketlerini ve dengesini değerlendirmek için kullanılmaktadır (122).

Gövde hareketlerinin kalitesi gövdenin düzgün bir şekilde kısaltılıp uzatılması, üst ve alt ekstremitelerde selektif hareketlerin yapılabilirliği ve kompensasyonlar olmaksızın izole hareketlerin yapılabilmesini içermektedir (123). Çalışmamızın bulguları incelediğinde GBÖT (toplam skor) her iki grupta iyileşme gösterdi. Tedavi öncesinde sadece statik oturma dengesiyle ilişkili olan GBÖ1 tedavi grubunda daha çok etkilenmişti. Çalışma süresince tedavi grubunda GBÖ1 ve dinamik dengeyle ilişki olan GBÖ2 skorlarında, kontrol grubunda ise GBÖ2 skorunda iyileşme görüldü. Her iki grupta koordinasyonla ilişkili olan GBÖ3 skoru değişmedi. Uyguladığımız programlar GBÖT skorlarında benzer iyileşme gösterse de, GBÖ1'in sadece tedavi grubunda iyileşmesi gövde etkileniminin kontrol grubuna göre daha kötü olmasıyla ilişkili olabilir. Her iki grupta GBÖ3'ün değişmemesi ise rehabilitasyon programlarımızda gövde koordinasyonuna özgü egzersizlerin yer almamasından kaynaklanabilir. Literatürde gövde egzersizlerinin inmeli hastalarda GBÖ ölçeğinin özellikle GBÖ2 alt parametresinde etkili olduğu belirtilmiştir (124). Keser ve ark.(116) tarafında yapılan MS'li hastalarda Bobath temelli gövde egzersiz eğitiminin rutin rehabilitasyon programıyla karşılaştırıldığı çalışmada, GBÖT ve tüm alt parametrelerinde iyileşme olduğu görülmüştür. Ancak gruplar arasında iki tedavi yaklaşımı arasında bir fark bulunmamıştır. İnmeli hastalara uygulanan gövde egzersiz programında çalışmamızın sonuçlarına benzer şekilde GBÖ2 ve GBÖT'de iyileşme görülürken GBÖ3'te iyileşme görülmemiştir (125).

Dinamik postüral kontrolü değerlendiren modifiye fonksiyonel uzanma testinde ölçümler AP ve ML yönünde değerlendirildi. Çalışmamızın bulguları incelendiğinde tedavi grubunda AP ve ML skorlarında artış görülürken, kontrol grubunda sadece AP skorunda artış görüldü. Fonksiyonel gövde eğitiminin farklı yönlerde yapılan yoğun fonksiyonel uzanmaları içermesi tedavi grubunda görülen iyileşmeyi açıklayabilir. Serebral palsili çocuklarda gövde temelli NDT yaklaşımının oturma pozisyonunda postüral kontrolü iyileştirme ve fonksiyonel uzanmanın gelişmesi açısından konservatif rehabilitasyon yaklaşımına göre daha etkili olduğu belirtilmiştir (126). Kılınç ve ark. (125) tarafından Bobath temelli gövde eğitiminin etkinliğini inceleyen çalışmada, tedavi sonunda hastaların fonksiyonel uzanma mesafelerinde iyileşme görülmüştür. MS'li hastalarda farklı gövde egzersizlerinin ataksi üzerine etkilerini inceleyen çalışmada ise lumbal stabilizasyon ve görev odaklı egzersiz eğitimi alan gruplarda fonksiyonel uzanma mesafelerinde artış görülmüştür. Ancak gruplar arasında fark görülmemiştir (115). Bizim çalışmamızda elde ettiğimiz bulgular ile yukarıdaki çalışmanın sonuçlarını kıyaslamada örneklem büyüklüğü, fonksiyonel uzanma testinin tek yönde yapılması, egzersiz şiddeti ve frekanslarının farklı olması zorlanmamıza neden oldu. Toplamda 18 seans yapılan gövde egzersizlerinin çalışmamızda 24 seans ve 8 hafta olması AP yönündeki dinamik dengenin gelişmesinde etkili olmuş olabilir.

Serebellar disfonksiyonu olan hastalarda oturma, ayakta durma ve yürüme sırasında postüral salınımlar görülmektedir (127). Çalışmamızın gövde salınımlarına ait sonuçları incelendiğinde her iki grupta toplam salınım yüzey alanının ve ortalama uzaklığın azaldığı görüldü. Ayrıca tedavi grubunda tüm yürüngenin ve ML yürüngesinin orta noktasından ortalama uzaklığı azalırken, kontrol grubunda izdüşümün toplam katettiği yol, AP yürüngesinde izdüşümün katettiği toplam yol, tüm yürüngenin ve AP yürüngesinin orta noktasından ortalama uzaklığı azaldı. Ayrıca çalışmamızda AP yöndeki salınım şiddeti ML'ye göre daha yüksek olduğunu gözlemledik. Gelişimsel koordinasyon bozukluğu olan çocukların sağlıklılarına göre AP ve ML salınımları ayakta durma pozisyonunda değerlendirilmiş ve çalışmamıza benzer şekilde AP yöndeki salınımın daha şiddetli olduğu belirtilmiştir. Bu durumun menteşe tipi olan ayak bileği eklemının biyomekaniği ve ayağın yerleşimiyle ilişkili olduğu belirtilmiştir (128). Oturma pozisyonunda gözlemlediğimiz gövde salınımlarının AP yönde daha şiddetli olması serebellumun etkilenimine ek olarak omurganın biyomekaniği ve AP yöndeki hareket açıklığının daha fazla olmasıyla ilişkili olabilir.

Gövde stabilizasyon egzersizleri nöromüsküler kontrolde ve pelvisin fonksiyonel stabilitesinde iyileşme, gövde kaslarının gücü ve enduransında artış sağlar (80). Stabilizasyon egzersizlerinin postüral kontrole olan yararlı etkileri belirtilmiştir. Skolyozu olan adölesanlarda stabilizasyon eğitimi oturma pozisyonunda denge, postüral salınımı ve toplam katedilen salınım yolunu azaltmıştır (129). Başka bir çalışmada ise gövde stabilizasyon egzersizlerinin üst ve alt ekstremitte hareketleri sırasında pik lumbal akselerasyonunu azalttığı belirtilmektedir (130). Çalışmamızda salınım yüzey alanındaki ve salınım yolundaki azalmanın bunlarla ilişkili olabileceğini düşünüyoruz. Sonuçlarımızı destekler nitelikte serebral palsili çocuklarda uygulanan VR temelli postüral kontrol eğitiminin oturma dengesini ve salınım yüzey alanını azalttığı, fonksiyonel uzanma mesafesini arttırdığı belirtilmiştir (131). Çalışmamızda salınım yüzey alanındaki gelişmeler benzer olsa da kontrol grubunda AP yönde, tedavi grubunda ML yönde olmak üzere farklı iyileşmeler elde ettik. Salınım yüzey alanının daralması her iki grupta bu farklı yönlerdeki gelişmelerle ilişkili olabilir. Tedavi grubunda ML uzaklığındaki azalma ve istatistiksel olmasa da ML uzunluğundaki azalma (%20) verdiğimiz egzersizlerin mediolateral yönde daha yoğun uzanmalardan oluşmasından ve buna bağlı olarak gelişen nöromüsküler kontrolden kaynaklandığını düşünmekteyiz. Kontrol grubunun toplam uzunluk ve AP yöndeki gelişimleri (uzaklık ve uzunluk) ise gövde stabilizasyon ve kuvvetlendirme egzersizlerinin AP yönde (sagittal düzlem) daha yoğun olmasından ve statik eğitimi süre olarak daha fazla almalarından kaynaklandığını düşünmekteyiz. Statik eğitim multifidus ve transvers abdominis kassal aktivasyonlarını ve fonksiyonlarını daha çok geliştirmiş olabilir. Günlük yaşamda gravite merkezinin AP yönde daha hareketli olduğu düşünüldüğünde ataksik çocuklarda postüral kontrolün geliştirilmesinde statik egzersizlerin kullanılması öncelikli tercih edilebilir. Farklı bakış açısıyla fonksiyonel gövde eğitiminde AP yönündeki uzanmaları içeren egzersizlerin araştırıldığı ve stabilizasyon eğitimiyle kıyaslandığı çalışmalar bu konudaki bulguları daha net ortaya çıkarabilir. Klinikte elde ettiğimiz sonuçlar aslında ilk olarak stabilizasyonun geliştirilmesi ve sonrasında fonksiyonel eğitimlere geçilmesi şeklindedir. Bu bağlamda her iki yöntemde salınımlar azalsa da AP yönde etkinliğinin daha çok olduğu gösterilen çalışmamızda bu düşüncüyü destekler niteliktedir.

Salınım yönüne bağlı yetersizlikler klinik açıdan önemli olabilir; ML yönde artan salınım ileri yaşta düşmelerle ilişkilendirilmiştir (132). Gövde kontrolünde AP salınımlarının daha fazla olmasına rağmen ML'nin düşmeyle ilişkisinin daha çok olması proprioseptif bilgi

ve biyomekanik kısıtlamalardan kaynaklanmaktadır. Proprioseptif bilgi daha çok eklem ve kasın ML salınımını kontrol etmesi nedeniyle AP salınımına kıyasla ML salınımını kontrol ederken daha etkindir (133). Çocuklarda düşmelerle ilişkili olan ML salınımlarının azaltılması ve yürüyüşün normalleşmesi için fonksiyonel gövde eğitimi rehabilitasyon programında öncelik teşkil edebilir.

Gövde, amaca yönelik ekstremitte hareketinin kontrolünü sağladığı için postüral stabilite de önemli rol oynar. Yemek yeme, yazı yazma, banyo yapma gibi günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığın sağlanması için gövde ve ekstremitte gibi ilgili vücut segmentlerinin stabilitesi ve hareketliliğinin iyi olması şarttır. Üst ekstremitte ve el fonksiyonları için gövde kontrolü ön koşul kabul edilmektedir (134, 135). Üst ekstremitte performansı yaş, cinsiyet gibi fiziksel parametrelerle ilişkilidir. Ataksili çocuklarımızın aynı yaştaki sağlıklı çocuklara kıyasla DDPT'yi tamamlama süresi yaklaşık 3 katı daha fazlaydı (136). Çalışmamızda tedavi grubunda bilateral gelişme görülürken, kontrol grubunda sadece sağ elde gelişme görüldü. Tedavi grubundaki bilateral performans gelişiminin fonksiyonel gövde eğitiminin çeşitli yönlerde uzanma ve günlük yaşam aktivitelerini fasilite edici egzersizleri içermesinden kaynaklanabileceğini düşünmekteyiz. Literatürde dominant ve non dominant elin motor kontrolü ile ilgili çeşitli hipotezler bulunmaktadır. Bu hipotezlere göre dominant elin dominant olmayan ele göre nörol geri bildirimleri işleme becerisi yüksek ve segmental kontrolde daha etkin olduğu belirtilmiştir. Aktivite sırasında dominant el, hareketin meydana geldiği eklem dışındaki tork kuvvetlerinden daha az etkilenmektedir. Ayrıca dominant elin yorgunluğa daha dirençli tip I kas lifi non-dominant ele göre daha fazladır. Ancak non-dominant elin motor becerisi çeşitli eğitimlerle artırılabilir (137, 138). Kontrol grubunda sol elde (non dominant) iyileşme görülmemesinin sebebi yukarıdaki nörolojik faktörlerden kaynaklanmış olabilir. Benzer şekilde atetoid tip serebral palsili çocuklarda uygulanan görev odaklı egzersiz eğitimi non dominant elin performansında artış sağlamamıştır (139). Konjenital üst ekstremitte motor defisiti olan çocuklarda yapılan vaka serisi çalışmasında sanal gerçeklik eğitimi dominant elin performansını non-dominant ele göre daha fazla geliştirmiştir (140). Gövde stabilizasyon eğitimiyle non-dominant elin performansında iyileşme elde edebilmek için klinisyenlerin non dominant ekstremitteye özgü egzersizleri de programlarına dahil etmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Nöromusküler hastalıklarda fonksiyonel durumu değerlendirmek için süreli günlük yaşam aktivite testleri, süreli performans testleri ve hastalığa özgü fonksiyonel değerlendirme ölçekleri ve fonksiyonel düzey anketleri sıklıkla kullanılmaktadır. Literatürde

hastanın düşüncesini dikkate alarak değerlendiren ölçeklerin sınırlı sayıda olduğu ve üst ekstremiteye özgü bir ölçeğin bulunmadığı görülmektedir. Sıklıkla ortopedik yaralanmalarda kullanılan DASH'ın nöromusküler hastalıklarda da kullanılabilceği belirtilmiştir (141, 142). Bu bilgiler doğrultusunda üst ekstremitenin fonksiyonel durumunu değerlendirmek için Q-DASH kullanıldı. Çalışmamızın sonuçları incelendiğinde tedavi sonunda her iki grubun Q-DASH skorlarında iyileşme görüldü. Ancak gruplar arasında bir fark bulunmadı. Literatürde NDT yaklaşımının çocukların üst ekstremita fonksiyonları üzerindeki etkisini gösteren çalışmalar sınırlıdır (143). Serebral palsili çocuklarda NDT'nin etkinliğini inceleyen çalışmada benzer şekilde üst ekstremita fonksiyonlarında iyileşme sağladığı belirtilmiştir (144). Literatürde inme ve MS gibi çeşitli hastalık gruplarında Bobath temelli gövde eğitiminin üst ekstremita fonksiyonlarında iyileşme sağladığı görülmüştür. Ancak gruplar arası karşılaştırıldığında konservatif tedavi yaklaşımına göre bir üstünlük sağlamamıştır (116, 125).

Dejeneratif serebellar ataksiler progresif, çoğunlukla tedavi edilemeyen, ciddi mobilite problemlerine, bağımlılığa ve yaşam kalitesinde bozulmalara neden olmaktadır (145). Postüral kontroldeki yetersizlik ataksili hastaların fonksiyonel bağımsızlıklarını azaltır ve günlük yaşam aktivitelerinde yetersizliğe neden olur. (146). Çalışmamızın fonksiyonel bağımsızlık düzeylerine ait bulguları incelendiğinde, hastaların tedavi sonunda kendine bakımla ilişkili olan PFBÖ1 ve PFBÖT skorlarında iyileşme görüldü. Tedavi öncesinde sosyal durumla ilişkili olan PFBÖ6 skorunda gruplar arasında fark vardı. Bu durumun ailelerin sosyal hayat, kırsal veya şehir merkezinde yaşam gibi faktörler ile ilgili olabilir. Hastaların yemek yeme, elini yıkama, dişlerini fırçalama gibi kendine bakım işlevlerinde görülen iyileşme gövde kontrolüyle ilişkili olduğunu düşünmekteyiz. Literatürde inmeli ve serebral palsili hastalarda üst ekstremita fonksiyonunun gelişmesi bağımsızlık düzeyini arttırmıştır (147, 148). Üst motor lezyonu olan çocuklarda yapılan çalışmada öz bakım becerileri için gövde kontrolü ve seçici istemli motor kontrolün önemi belirtilmiştir (149). Serebral palsili çocuklarda gövde stabilizasyonu için yapılan kinezyolojik bantlama fonksiyonel bağımsızlık düzeyini geliştirmiş ve çalışmamıza benzer şekilde gövde stabilizasyonu ile ilişkilendirilmiştir (150). Rehabilitasyon programlarımız gövde kontrolünü ve üst ekstremita fonksiyonlarını geliştirse de ileriki çalışmalar da daha detaylı araştırılması uygun olabilir.

Serebellar ataksili hastaların yaşam kaliteleri genel popülasyondan ve çeşitli kronik hastalığa sahip bireylerden daha düşüktür. Psikolojik ve mental açıdan nispeten daha az

etkilenirken, fiziksel sađlıkla ilgili yařam kalitesinde etkilenim daha fazladır (151). alıřmamızın yařam kalitesine ait bulguları incelendiđinde, tedavi grubunda fiziksel sađlıkla iliřkili olan İYKÖ1, İYKÖT (toplam skor), kontrol grubunda ise İYKÖ1, psikososyal sađlıkla iliřkili olan İYKÖ 2 ve İYKÖT parametrelerinde iyileřme görüldü. Her iki programda yařam kalitesinde iyileřme sađlarken, kontrol grubunda psikososyal sađlıđın geliřmesinin sebebi bu grubun tedavilerinin çođunun Covid-19 pandemisindeki kapanmaya denk gelmesine rađmen tedavilerinin ve sosyal hayatla iliřkilerinin devam etmesinden kaynaklanmış olabilir. Gövde kontrolü yetersiz çocukların uygun bir rehabilitasyona programıyla yařam kalitesi artırılabilir (14). Serebral palsili çocuklarda uygulanan farklı gövde kontrolüne yönelik rehabilitasyon programlarının çocukların oturma dengesi ve fiziksel sađlık yařam kalitesinde iyileřme sađladığı görülmüřtür (152). Postüral stabilite, dinamik denge egzersizleri ve Wii Fit denge temelli video oyun eđitimi verilen AT'li vaka alıřmasında ise mobilite ve aktivite katılımında iyileřme görülmüřtür. Postüral kontrol ve dengede görülen iyileřmenin yařam kalitesi ve aktivite katılımındaki iyileřmeyle iliřkili olduđu belirtilmiřtir (153).

Dejeneratif serebellar ataksili hastalarda serebellum ve bađlantı yollarının etkilenimi gövde kontrolünde yetersizliđe, denge kaybına, el becerilerinde yetersizliđe, geniř destek yüzeyinde yürüyüře, artmış postüral salınıma ve anormal ekstremite hareketlerine neden olur. Ayrıca serebellumun motor öğrenme ve adaptasyonda çok önemli bir rolü vardır. Serebellum hasarı olan hastalar yeni stratejileri öğrenme ve telafi etme yeteneđine sahiptir. (154). Literatürde çeřitli fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarının yürüyüř, gövde kontrolü ve aktivite yetersizlikleri üzerine etkisi olduđuna dair alıřmalar bulunmaktadır ancak bunların çođu vaka sunumu ve vaka serileri řeklinde (155). Vaka sayımız nadir görülen bu hastalık grubunda randomize kontrollü bir alıřma yapabilmemiz aısından önem arz etmektedir. Elde ettiđimiz bulgular bu anlamda literatüre katkı sađlamaktadır.

alıřmanın Limitasyonları

Hereditör ataksili çocuklarda kifoz ve skolyoz gibi omurgada görülen eğrilikler, denge ve salınım parametrelerini etkilemiş olabilir. alıřmamızda omurga eğriliklerine yönelik bir deđerlendirmenin olmaması bulgularımızı tartıřmada bizi sınırlandırdı.

Gövde kaslarının aktivasyonlarını ve kuvvet, endüransı gibi fiziksel parametrelerini deđerlendirseydik gövde kontrolündeki geliřimi daha net gösterebilirdik. Ana bulgumuz

olan gövde kontrolünün üst ekstremitte fonksiyonlarıyla olan ilişkisini daha net şekilde ortaya koyabilirdik.

Çalışmamızda bağımsız oturabilen, destekli ve desteksiz yürüeyebilen hastalar yer almaktaydı. Tüm hastaların ayakta bağımsız duramaması nedeniyle fonksiyonel uzanma testi oturma pozisyonunda yapıldı. Sadece oturma pozisyonunda ya da sadece bağımsız yürüeyebilen hastalarda yeterli sayı sağlayarak yapabileseydik benzer mobilite düzeyindeki hastaların gelişimini daha net şekilde analiz edebilirdik.

Gövde salınım değerlendirmesi çocukların düşme ve yaralanması ihtimaline karşın sadece gözler açık şekilde yapılmıştır. Vizüel sistemi elimine ederek gözler kapalı şekilde de değerlendirme yapabileseydik gövde dengesindeki gelişimini farklı açılardan da gösterebilirdik.

Çalışmamızın ülkemizde Covid-19 pandemisinin en yoğun dönemine denk gelmesi, birçok ek rahatsızlıkları olan bu hastalık grubunda oldukça risk teşkil etmiştir. Bu süreçten hastaların psikolojik olarak etkilendiğini ve bu durumun fizyoterapi seanslarına olan adaptasyonu zorlaştırdığını düşünmekteyiz.

Nadir görülen bu hastalık grubunda değerlendirme ve tedavi yaklaşımlarının her hastanın gereksinimlerine göre oluşturulması daha etkin sonuçlar verebilirdi.

6. SONUÇ ve ÖNERİLER

Çalışmamızın sonuçları yola çıkarak fonksiyonel gövde eğitiminin üst ekstremite fonksiyonları, gövde kontrolü ve salınımları üzerine etkisi vardır hipotezleri doğrulandı. Fonksiyonel gövde eğitimi multisistemik etkilenimleri olan herediter atakside üst ekstremite fonksiyonları, gövde kontrolü ve salınımlarında iyileşme sağlamak için destekleyici bir tedavi yöntemi olarak kullanılabilir.

Gövdenin dinamik dengesini farklı yönlerde geliştirmek için fonksiyonel gövde eğitimi daha etkili olabilir.

Gövde salınımlarının AP yönündeki iyileşmeleri gövde stabilizasyon eğitimi alan grupta daha belirgin iken, fonksiyonel gövde eğitimi alan grupta ML yönünde daha belirgindi. Bu doğrultuda hastanın ihtiyacına göre her iki yöntem de tercih edilebilir.

Dominant elin motor performansı geliştirmek için her iki tedavi yöntemide kullanılabilir. Ancak non dominant elin motor performansı geliştirmek için fonksiyonel gövde eğitimi daha uygundur. Gövde stabilizasyon eğitimiyle non-dominant elin motor performansında gelişme elde edebilmek için klinisyenlerin non dominant üst ekstremiteye özgü egzersizleri de programlarına dahil etmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Fonksiyonel bağımsızlık düzeyleri ve yaşam kalitesindeki gelişimler açısından incelendiğinde her iki tedavi yöntemi de tercih edilebilir.

Herediter ataksiler genel olarak progresyonu şiddetli olsa da fizyoterapi ve rehabilitasyon, genetik danışmanlık hizmetleri, medikal tedaviler ve psikolojik destek gibi multidisipliner yaklaşımlar önem arz etmektedir. Çalışmamız bu alanda fizyoterapi ve rehabilitasyon programları oluşturulması açısından önemlidir ve ileride yapılacak çalışmalara öncülük edecektir.

Literatürle çalışmamızdan elde edilen sonuçları birleştirdiğimizde önerilerimiz aşağıdaki gibidir:

- Ataksili çocuklara özgü üst ekstremite fonksiyonlarını değerlendiren anket bulunmamaktadır. Literatürde üst ekstremitenin incelendiği ve çocuklara özgü yeni anketlerin oluşturulması konusunda yeni çalışmalara ihtiyaç vardır.

- Literatürde bulunan çalışmalar genellikle fizyoterapi programlarının kısa dönem etkilerini incelemiştir. Uzun dönem takip çalışmaları fizyoterapi programının etkinliğini göstermede daha etkili olabilir.
- Herediter ataksili çocuklarda gövde eğitiminin yürüyüş parametrelerine ve salınımlarına olan etkileri incelenebilir. Ayrıca herediter ile non herediter ataksili hastalarda gövde kontrolü, üst ekstremitte fonksiyonları ve gövde salınımlarının karşılaştırıldığı çalışmalara ihtiyaç vardır.
- Progresif bir hastalık grubu olduğu için bu tedavi yöntemlerinin ne kadar kalıcı olduğunu inceleyecek çalışmalar önem arz edebilir.

7. KAYNAKLAR

1. Klockgether, T., Paulson, H. (2011). Milestones in ataxia. *Mov. Disord.* 26(6):1134-1141.
2. Smeets, C. J., Verbeek, D. (2014). Cerebellar ataxia and functional genomics: identifying the routes to cerebellar neurodegeneration. *Biochim et Biophys Acta Mol Basis Dis.* 1842(10):2030-2038.
3. Fogel, B.L., Perlman, S. (2007). Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *The Lancet Neurol.* 6(3):245-257.
4. Marquer, A., Barbieri, G., Pérennou, D. (2014). The assessment and treatment of postural disorders in cerebellar ataxia: a systematic review. *Ann Phys Rehabil Med.* 57(2):67-78.
5. Morton, S. M., Bastian, A. J. (2004). Cerebellar control of balance and locomotion. *Neuroscientist.* 10(3):247-259.
6. Bakker, M., Allum, J. H., Visser, J. E., Grüneberg, C., van de Warrenburg, B. P., Kremer, B. H., Bloem, B. R. (2006). Postural responses to multidirectional stance perturbations in cerebellar ataxia. *Exp. Neurol.* 202(1):21-35.
7. Parlak, D. Y., Yıldırım, S. A. (2015). Reliability and validity of Trunk Control Test in patients with neuromuscular diseases. *Physiother Theory Pract.* 31(1):39-44.
8. Sæther, R., Jørgensen, L. (2011). Intra-and inter-observer reliability of the Trunk Impairment Scale for children with cerebral palsy. *Res Dev Disabil.* 32(2):727-39.
9. Davies, P. M. (1990). Right in the middle: selective trunk activity in the treatment of adult hemiplegia. Germany: Springer Science & Business Media. 9-11.
10. Ryerson S., Byl NN., Brown DA., Wong RA., Hidler JM. (2008). Altered trunk position sense and its relation to balance functions in people post-stroke. *J Neurol Phys Ther.* 32(1):14-20.
11. Ashizawa, T., Xia, G. (2016). Ataxia. *CONTIN Lifelong Learn Neurol.* 22(4):1208-1226

12. Naeije, G., Rovai, A., Pandolfo, M., De Tiège, X. (2021). Hand dexterity and pyramidal dysfunction in Friedreich Ataxia, a finger tapping study. *Mov Disord Clin Pract.* 8(1):85-91.
13. Marianne, A. S., Sylvie, K., Jérôme, P., Shahid, B., Thomas, F., Dieter, G. R., Karin, D. (2011). Effect of long-term climbing training on cerebellar ataxia: a case series. *Rehabil Res Pract.* 2011:1-8
14. Arı, G., Günel, M. K. (2017). A randomised controlled study to investigate effects of Bobath based trunk control training on motor function of children with spastic bilateral cerebral palsy. *Int J Clin Med.* 8(4):205.
15. Peeters, L.H., de Groot, I.J., Geurts, A. C. (2018). Trunk involvement in performing upper extremity activities while seated in neurological patients with a flaccid trunk—A review. *Gait Posture.* 62(2018):46-55.
16. Verheyden, G., Vereeck, L., Truijen, S., Troch, M., LaFosse, C., Saeys, W., Leenaerts, E., Palinckx, A., Weerdt W.D. (2009). Additional exercises improve trunk performance after stroke: a pilot randomized controlled trial. *Neurorehabil Neural Repair.* 23(3):281-286.
17. Kandel, E.R., Schwartz, J.H., Jessell, T.M., Siegelbaum, S., Hudspeth, A. J., Mack, S. (2000). *Principles of neural science.* McGraw-hill New York. 1227-1246
18. Diener, H. C., Dichgans, J. (1992). Pathophysiology of cerebellar ataxia. *Mov Disord.* 7(2):95-109.
19. Morton, S. M., Bastian, A. J. (2004). Cerebellar control of balance and locomotion. *Neuroscientist.* 10(3):247-259.
20. Marsden, J., Harris, C. (2011). Cerebellar ataxia: pathophysiology and rehabilitation. *Clin Rehabil.* 25(3):195-216.
21. Gordon, N. (2007). The cerebellum and cognition. *Eur J Paediatr Neurol.* 11(4):232-234.
22. Goetz, C. G. (2007). *Textbook of clinical neurology.* Elsevier Health Sciences.

23. Tanburoğlu A., Karataş M. (2017). Ataxias: Pathogenesis, Types, Causes and Treatment. *Med J Mugla Sitki Kocman University*. 4(2):32-39.
24. Gomez, C. M., Subramony, S. (2003). Dominantly inherited ataxias. *Semin Pediatr Neurol*; 10(3): 210-222
25. Durr, A. (2010). Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond. *Lancet Neurol*. 9(9):885-894.
26. Koç, F., Boz, P. B. (2009). Herediter Ataksiler. *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi*. 18(3):171-226.
27. Palau, F., Espinós, C. (2006). Autosomal recessive cerebellar ataxias. *Orphanet J Rare Dis*.1(1):1-19.
28. Pandolfo, M. (1999). Molecular pathogenesis of Friedreich ataxia. *Arch Neurol*. 56(10):1201-1208.
29. Christodoulou, K., Deymeer, F., Serdaroğlu, P., Özdemir, C., Poda, M., Georgiou, D.M., Ioanna, P., Tsingis, M., Zamba, E., Middleton, L.T. (2001). Mapping of the second Friedreich's ataxia (FRDA2) locus to chromosome 9p23-p11: evidence for further locus heterogeneity. *Neurogenet*. 3(3):127-132.
30. Delatycki, M.B., Williamson, R., Forrest, S.M. (2000). Friedreich ataxia: an overview. *J Med Genet*. 37(1):1-8.
31. Alper, G., Narayanan, V. (2003). Friedreich's ataxia. *Pediatr Neurol*. 28(5):335-341.
32. Gucev, Z., Tasic, V., Jancevska, A., Popjordanova, N., Koceva, S., Kuturec, M., Sabolic, V. (2009) Friedreich Ataxia (Fa) Associated with diabetes mellitus type 1 and hypertrophic cardiomyopathy. *Bosn J Basic Med Sci*.9(2):107.
33. El Euch-Fayache, G., Lalani, I., Amouri, R., Turki, I., Ouahchi, K., Hung, W.Y., Belal, S., Siddique, T., Hentati, F. (2003). Phenotypic features and genetic findings in saccin-related autosomal recessive ataxia in Tunisia. *Arch Neurol*.60(7):982-988.

34. Hakonen, A.H., Heiskanen, S., Juvonen, V., Lappalainen, I., Luoma, P. T., Rantamäki, M., Goethem, G.V., Löfgren, A., Hackman, P., Paetau, A., Kaakkola, S., Majamaa, K., Varilo, T., Udd, B., Kaariainen, H., Bindoff, L.A., Suomalainen, A. (2005). Mitochondrial DNA polymerase W748S mutation: a common cause of autosomal recessive ataxia with ancient European origin. *Am J Hum Genet.* 77(3):430-41.
35. Dürr, A., Cossee, M., Agid, Y., Campuzano, V., Mignard, C., Penet, C., Mandel, J.L., Brice, A., Koenig, M. (1996). Clinical and genetic abnormalities in patients with Friedreich's ataxia. *N Eng J Med.* 335(16):1169-75.
36. Harding, A.E. (1981). Friedreich's ataxia: a clinical and genetic study of 90 families with an analysis of early diagnostic criteria and intrafamilial clustering of clinical features. *J Neurol.* 104(3):589-620.
37. Geoffroy, G., Barbeau, A., Breton, G., Lemieux, B., Aube, M., Leger, C., Bouchard, J.P. (1976). Clinical description and roentgenologic evaluation of patients with Friedreich's ataxia. *Can J Neurol Sci.* 3(4):279-286.
38. Valentin-Vega, Y. A., MacLean, K. H., Tait-Mulder, J., Milasta, S., Steeves, M., Dorsey, F. C., Cleveland, J. L., Green, D. R., Kastan, M.B. (2012). Mitochondrial dysfunction in ataxia-telangiectasia. *Am J Hematol.* 119(6):1490-1500.
39. Paula-Barbosa, M., Ruela, C., Tavares, M., Pontes, C., Saraiva, A., Cruz, C. (1983). Cerebellar cortex ultrastructure in ataxia-telangiectasia. *Ann Neurol.*13(3):297-302.
40. Swift, M., Morrell, D., Cromartie, E., Chamberlin, A., Skolnick, M., Bishop, D.T. (1986). The incidence and gene frequency of ataxia-telangiectasia in the United States. *Am J Hum Genet.* 39(5):573.
41. Swift, M., Reitnauer, P. J., Morrell, D., Chase, C. L. (1987). Breast and other cancers in families with ataxia-telangiectasia. *N Eng J Med.* 316(21):1289-1294.
42. Chun, H. H., Gatti, R, A. (2004). Ataxia–telangiectasia, an evolving phenotype. *DNA repair.*3(8-9):1187-1196.
43. Lewis, R.F., Lederman, H.M., Crawford, T. O.(1999). Ocular motor abnormalities in ataxia telangiectasia. *Ann Neurol.* 46(3):287-295.

44. Nowak-Wegrzyn, A., Crawford, T. O., Winkelstein, J. A., Carson, K. A., Lederman, H. M. (2004). Immunodeficiency and infections in ataxia-telangiectasia. *J Pediatr.*144(4):505-511.
45. Su, Y., Swift, M. (2000). Mortality rates among carriers of ataxia-telangiectasia mutant alleles. *Ann Intern Med.* 133(10):770-778.
46. Crawford, T. O., Skolasky, R., Fernandez, R., Rosquist, K., Lederman, H. M. (2006). Survival probability in ataxia telangiectasia. *Arch Dis Child.* 91(7):610-611.
47. Ho, A.Y., Fan, G., Atencio, D. P., Green, S., Formenti, S. C., Haffty, B. G., Iyengar, P., Bernstein J. L., Stock, R. G., Cesaretti, J., Rosenstein, B. S. (2007). Possession of ATM sequence variants as predictor for late normal tissue responses in breast cancer patients treated with radiotherapy. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.*69(3):677-684.
48. Conley, M. E., Notarangelo, L.D., Etzioni, A.(1999). Diagnostic criteria for primary immunodeficiencies. *J Clin Immunol.* 93(3):190-197.
49. Zannolli, R., Buoni, S., Betti, G., Salvucci, S., Plebani, A., Soresina, A., Pietrogrande, M.C., Martino, S., Leuzzi, V., Finocchi, A., Micheli, R., Rossi, L.N., Brusco, A. (2012). A randomized trial of oral betamethasone to reduce ataxia symptoms in ataxia telangiectasia. *Mov Disord.* 27(10):1312-1316.
50. Nissenkorn, A., Hassin-Baer, S., Lerman, S.F., Levi, Y.B., Tzadok, M., Ben-Zeev, B. (2013). Movement disorder in ataxia-telangiectasia: treatment with amantadine sulfate. *J Child. Neurol.* 28(2):155-160.
51. Fogel, B.L., Perlman, S. (2007). Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *Lancet Neurol.* 6(3):245-257.
52. Amouri, R., Moreira, M. C., Zouari, M., El Euch, G., Barhoumi, C., Kefi, M., Belal, S., Koenig, M., Hentati, F. (2004) Aprataxin gene mutations in Tunisian families. *Neurol.* 63(5):928-929.
53. Moreira, M.C., Klur, S., Watanabe, M., Németh, A. H., Le Ber, I., Moniz, J. C., ... Koenig, M. (2004) Senataxin, the ortholog of a yeast RNA helicase, is mutant in ataxia-ocular apraxia 2. *Nat Genet.* 36(3):225-227.

54. Gueven, N., Chen, P., Nakamura, J., Becherel, O., Kijas, A., Grattan-Smith, P., Lavin, M. F. (2007). A subgroup of spinocerebellar ataxias defective in DNA damage responses. *Neurosci.* 145(4):1418-1425.
55. Mrissa, N., Belal, S., Ben Hamida, C., Amouri, R., Turki, I., Mrissa, R., et al. (2000). Linkage to chromosome 13q11-12 of an autosomal recessive cerebellar ataxia in a Tunisian family. *J Peripher Nerv Syst.* 5(4):241-242.
56. Takiyama, Y. (2007). Sacsinopathies: saccin-related ataxia. *Cerebellum.*6(4):353-359.
57. Gerwig, M., Krüger, S., Kreuz, F., Kreis, S., Gizewski, E., Timmann, D. (2010). Characteristic MRI and funduscopic findings help diagnose ARSACS outside Quebec. *Neurol.* 75(23):2133.
58. Krendel, D.A., Gilchrist, J. M., Johnson, A. O., Bossen, E. H. (1987). Isolated deficiency of vitamin E with progressive neurologic deterioration. *Neurol.*37(3):538.
59. Arita, M., Sato, Y., Miyata, A., Tanabe, T., Takahashi, E., Kayden, H., Arai, H., Inoue, K. (1995). Human α -tocopherol transfer protein: cDNA cloning, expression and chromosomal localization. *Biochem J.* 306(2):437-443.
60. Hamida, C.B., Doerflinger, N., Belal, S., Linder, C., Reutenauer, L., Dib, C., ...Koenig, M. (1993). Localization of Friedreich ataxia phenotype with selective vitamin E deficiency to chromosome 8q by homozygosity mapping. *Nat Genet.*5(2):195-200.
61. Pudhiavan, A., Agrawal, A., Chaudhari, S., Shukla, A. (2013). Cerebrotendinous xanthomatosis-The spectrum of imaging findings. *Radiol. Case Rep.* 7(4):1.
62. Baldwin, E.J., Gibberd, F. B., Harley, C., Sidey, M. C., Feher, M. D., Wierzbicki, A. S. (2010). The effectiveness of long-term dietary therapy in the treatment of adult Refsum disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 81(9):954-957.
63. Nystuen, A., Benke, P.J., Merren, J., Stone, E.M., Sheffield, V. C. (1996). A cerebellar ataxia locus identified by DNA pooling to search for linkage disequilibrium in an isolated population from the Cayman Islands. *Hum Mol Genet.*5(4):525-531.

64. Anttonen, A.K., Siintola, E., Tranebjaerg, L., Iwata, N. K., Bijlsma, E. K., Meguro, H., Ichikawa, Y., Goto, J., Kopra, O., Lehesjoki, A.E.(2008). Novel SIL1 mutations and exclusion of functional candidate genes in Marinesco–Sjögren syndrome. *Eur J Hum Genet.*16(8):961-969.
65. Van Raamsdonk, J. M.(2006). Loss of function mutations in SIL1 cause Marinesco–Sjögren syndrome. *Clin Genet.* 69(5):399-400.
66. Slavotinek, A., Goldman, J., Weisiger, K., Kostiner, D., Golabi, M., Packman, S., Wilcox, W., Hoyme, H., Sherr, E. (2005). Marinesco–Sjögren syndrome in a male with mild dysmorphism. *Am J Med Genet.* 133(2):197-201.
67. Reinker, K., Hsia, Y. E., Rimoin, D. L., Henry, G., Yuen, J., Powell, B., Wilcox, W.R. (2002). Orthopaedic manifestations of Marinesco-Sjögren syndrome. *J Pediatr Orthop.*22(3):399-403.
68. Harting, I., Blaschek, A., Wolf, N., Seitz, A., Haupt, M., Goebel, H., Rating, D., Sartor, K., Ebinger, F. (2004) T2-hyperintense cerebellar cortex in Marinesco–Sjögren syndrome. *Neurol.*63(12):2448-2449.
69. Nikali, K., Suomalainen, A., Saharinen, J., Kuokkanen, M., Spelbrink, J.N., Lönnqvist, T., Peltonen, L. (2005). Infantile onset spinocerebellar ataxia is caused by recessive mutations in mitochondrial proteins Twinkle and Twinky. *Hum Mol Genet.* 14(20):2981-2990.
70. Neudorfer, O., Pastores, G.M., Zeng, B.J., Gianutsos, J., Zaroff, C.M., Kolodny, E. H.(2005). Late-onset Tay-Sachs disease: phenotypic characterization and genotypic correlations in 21 affected patients. *Genet Med.* 7(2):119-123.
71. Lenz, D., McClean, P., Kansu, A., Bonnen, P.E., Ranucci, G., Thiel, C,... Staufner, C. (2018). SCYL1 variants cause a syndrome with low γ -glutamyl-transferase cholestasis, acute liver failure, and neurodegeneration (CALFAN). *Genet Med.* 20(10):1255-1265.
72. Zonta, M.B., Diaferia, G., Pedroso, J.L., Teive, H. A. (2017). Rehabilitation of Ataxia. *Movement Disorders Rehabilitation: Springer.* 83-95.

73. Edwards, S. (2002). *Neurological physiotherapy: a problem-solving approach*. Elsevier Health Sciences.
74. Grygus, I., Romanyshyn, M. (2013). Clinical review of physical therapy intervention for ataxia. *J Health Sci* 3(10): 203-212
75. Danek, A. (2004). Auf den Spuren von Heinrich Frenkel (1860–1931)–Pionier der Neurorehabilitation. *Nervenarzt*. 75:411-413.
76. Ilg, W., Schatton, C., Schicks, J., Giese, M. A., Schöls, L., Synofzik, M. (2012). Video game-based coordinative training improves ataxia in children with degenerative ataxia. *Neurol*. 79(20):2056-2060.
77. Synofzik, M., Schatton, C., Giese, M., Wolf, J., Schöls, L., Ilg, W. (2013). Videogame-based coordinative training can improve advanced, multisystemic early-onset ataxia. *J Neurol*. 260(10):2656-2658.
78. Zazulak, B., Cholewicki, J., Reeves, P. N. (2008). Neuromuscular control of trunk stability: clinical implications for sports injury prevention. *J Am Acad Orthop Surg*. 16(8):497-505.
79. Cholewicki, J., McGill, S. M. (1996). Mechanical stability of the in vivo lumbar spine: implications for injury and chronic low back pain. *Clin Biomech*. 11(1):1-15.
80. Akuthota, V., Nadler, S. F. (2004). Core strengthening. *Arch Phys Med Rehabil*. 85:86-92.
81. Westwater-Wood, S., Adams, N., Kerry R. (2010). The use of proprioceptive neuromuscular facilitation in physiotherapy practice. *Phys Ther Rev*.15(1):23-28.
82. Hardage, J. B. (2007). *Neurological Rehabilitation*. 5th ed. *Journal of Physical Therapy Education*. 21(2) :83-84
83. Cresswell, A., Oddsson, L., Thorstensson, A. (1994). The influence of sudden perturbations on trunk muscle activity and intra-abdominal pressure while standing. *Exp. Brain Res*. 98(2):336-341.

84. Hodges, P. W., Richardson, C. A. (1996). Inefficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain: a motor control evaluation of transversus abdominis. *Spine*. 21(22):2640-2650.
85. Hall, S. J., Lee, J., Wood, T. M. (1990). Evaluation of selected sit-up variations for the individual with low back pain. *J Strength Cond Res*.4(2):42-46.
86. Johnson, C., Reid, J. G. (1991). Lumbar compressive and shear forces during various trunk curl-up exercises. *Clin Biomech*. 6(2):97-104.
87. Barnett, F., Gilleard, W. (2005). The use of lumbar spinal stabilization techniques during the performance of abdominal strengthening exercise variations. *J Sports Med Phys Fitness*. 45(1):38-43.
88. Panjabi, M. M. (1992). The stabilizing system of the spine. Part II. Neutral zone and stability hypothesis. *J Spinal Disord*. 5:383-389.
89. Cholewicki, J., Juluru, K., McGill, S. M. (1999). Intra-abdominal pressure mechanism for stabilizing the lumbar spine. *J biomech*.32(1):13-17.
90. Hides, J. A., Jull, G. A., Richardson, C. A. (2001). Long-term effects of specific stabilizing exercises for first-episode low back pain. *Spine*.26(11):243-248.
91. Hodges, P., Richardson, C. A. (1997). Feedforward contraction of transversus abdominis is not influenced by the direction of arm movement. *Exp Brain Res*.114(2):362-370.
92. Miller, F. (2007). *Physical therapy of cerebral palsy*. Springer Science & Business Media.
93. Paci, M.(2003). Physiotherapy based on the Bobath concept for adults with post-stroke hemiplegia: a review of effectiveness studies. *J Rehabil Med*.35(1):2-7.
94. Langhammer, B., Stanghelle, J. K.(2000). Bobath or motor relearning programme? A comparison of two different approaches of physiotherapy in stroke rehabilitation: a randomized controlled study. *Clin. Rehabil*. 14(4).361-369.

95. Poskitt, E.M.E.(1995). Defining childhood obesity: the relative body mass index (BMI). *Acta Paediatr.* 84(8):961-963.
96. Schoch, B., Regel, J.P., Frings, M., Gerwig, M., Maschke, M., Neuhäuser, M., Timmann, D. (2007). Reliability and validity of ICARS in focal cerebellar lesions. *J Mov Disord.* 22(15):2162-2169.
97. Verheyden, G., Nieuwboer, A., Mertin, J., Preger, R., Kiekens, C., De Weerd, W. D. (2004). The Trunk Impairment Scale: a new tool to measure motor impairment of the trunk after stroke. *Clin Rehabil.*18(3):326-334.
98. Demir, Y. P., Yıldırım, S. A. (2018). Nöromusküler Hastalarda Gövde Kontrolünün Değerlendirilmesi: Gövde Bozukluk Ölçeği'nin Geçerlik ve Güvenirliği. *Türk J Neurol.*24(2):130.
99. Varni, J.W., Seid, M., Kurtini P. S. (2001). PedsQL™ 4.0: Reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Version 4.0 Generic Core Scales in healthy and patient populations. *Med Care.* 39(8):800-812.
100. Cohen, J. A., Cutter, G. R., Fischer, J. S., Goodman, A. D., Heidenreich, F. R, Jak, A. J.,... Whitaker, J. N. (2001). Use of the multiple sclerosis functional composite as an outcome measure in a phase 3 clinical trial. *Arch Neurol.*58(6):961-967.
101. Mathiowetz, V., Weber, K., Kashman, N., Volland, G. (1985). Adult norms for the nine hole peg test of finger dexterity. *Am J Occup Ther.*5(1):24-38.
102. MİCROGATE. Gyko. [Available from: <http://www.gyko.it/>. [05.11.2021].
103. Erkin, G., Aybay, C. (2001). Pediatrik rehabilitasyonda kullanılan fonksiyonel değerlendirme metodları. *Türk Fiz Tıp Rehab Derg.* 47(2).
104. Düger, T., Yakut, E., Öksüz, Ç., Yörükan, S., Bilgütay, B. S., Ayhan, Ç., ... Güler, Ç. (2006). Kol, omuz ve el sorunları (disabilities of the arm, shoulder and hand-DASH) anketi Türkçe uyarlamasının güvenirligi ve geçerligi. *Fiz Rehabil.*17(3):99-107.
105. Angst, F., Schwyzer, H.K., Aeschlimann, A., Simmen, B.R., Goldhahn J. (2011). Measures of adult shoulder function: Disabilities of the arm, shoulder, and hand questionnaire (DASH) and its short version (QuickDASH), shoulder pain and disability

index (SPADI), American shoulder and elbow surgeons (ASES) society standardized shoulder assessment form, constant (Murley) score (CS), simple shoulder test (SST), oxford shoulder score (OSS), shoulder disability questionnaire (SDQ), and Western Ontario shoulder instability index (WOSI). *Arthritis Care Res.*63:174-188.

106. Ayhan, Ç., Ünal, E., Yakut, Y.(2010). Basit Omuz Testi'nin Türkçe versiyonu: güvenilirlik ve geçerlik çalışması. *Fizyoter Rehabil.*21:68-74.

107. Lynch, S.M., Leahy, P., Barker, S. (1998). Reliability of measurements obtained with a modified functional reach test in subjects with spinal cord injury. *Phys Ther.* 78(2):128-133.

108. Demet, Ç. (2021). *Prekonsepsiyonel Bakım ve Danışmanlık*. Ankara: Akademisyen Kitapevi.

109. Mutlu-Albayrak, H., Kırat, E., Gürbüz, G. (2020). Childhood-onset autosomal recessive ataxias: a cross-sectional study from Turkey. *Neurogenetics.*21(1):59-66.

110. Jayadev, S., Bird, T. D. (2011). Hereditary ataxias: overview. *Genet Med.* 15(9):673-83.

111. Milne, S.C., Corben, L.A., Georgiou-Karistianis, N., Delatycki, M.B., Yiu, E. M. (2017). Rehabilitation for individuals with genetic degenerative ataxia: a systematic review. *Neurorehabil Neural Repair.*31(7):609-622.

112. Storey, E., Tuck, K., Hester, R., Hughes, A., Churchyard, A.(2004). Inter-rater reliability of the international cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS). *J Mov Disord.*19(2):190-192.

113. Cromwell, R.L., Newton, R.A., Forrest, G.(2002). Influence of vision on head stabilization strategies in older adults during walking. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 57(7):442-448.

114. Wuehr, M., Schniepp, R., Pradhan, C., Ilmberger, J., Strupp, M., Brandt, T., Jahn, K. (2013). Differential effects of absent visual feedback control on gait variability during different locomotion speeds. *Exp Brain Res.* 224(2):287-294.

115. Salcı, Y., Fil, A., Armutlu, K., Yildiz, F. G., Kurne A., Aksoy, S., Nurlu, G., Karabudak, R. (2017). Effects of different exercise modalities on ataxia in multiple sclerosis patients: a randomized controlled study. *Dis Rehabil.*39(26):2626-2632.
116. Keser, I., Kirdi, N., Meric, A., Kurne, A.T., Karabudak, R. (2013). Comparing routine neurorehabilitation program with trunk exercises based on Bobath concept in multiple sclerosis: pilot study. *J Rehabil Res Dev.* 50(1):133-140
117. Jorge-Rodríguez, J. L., Fernández-Martínez, E., Pérez, D. R., Peralta-Flores, A., Bergado, J. A. (2013). Motor improvement in cerebellar ataxia after integral rehabilitation. *J Neurorestoratology.*1:31-36.
118. Cattaneo, D., Jonsdottir, J., Zocchi, M., Regola, A. (2007). Effects of balance exercises on people with multiple sclerosis: a pilot study. *Clin Rehabil.* 21(9):771-81.
119. Bergmark, A.(1989). Stability of the lumbar spine: a study in mechanical engineering. *Acta Orthop. Scand.* 60(sup230):1-54.
120. Raine, S. (2007). The current theoretical assumptions of the Bobath concept as determined by the members of BBTA. *Physiother Theory Pract* .23(3):137-152.
121. Bartolo, M., Serrao, M., Tassorelli, C., Don, R., Ranavolo, A., Draicchio, F., ...Sandrini, G. (2010). Four-week trunk-specific rehabilitation treatment improves lateral trunk flexion in Parkinson's disease. *Mov Disord.* 25(3):325-331.
122. Haruyama, K., Kasai, K., Makino, R., Hoshi, F., Nishihara, K. (2019). Quantification of trunk segmental coordination and head stability in laterally unstable sitting identifies aging and cerebellar ataxia. *Clin Biomech.*63:127-133.
123. Collin, C., Wade, D. T. Assessing motor impairment after stroke: a pilot reliability study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.*53(7):576-579.
124. Alhwoaimel, N., Turk, R., Warner, M., Verheyden, G., Thijs, L., Wee, S.K., Hughes, A.M. (2018). Do trunk exercises improve trunk and upper extremity performance, post stroke? A systematic review and meta-analysis. *Neurorehabil.*43(4):395-412.

125. Kılınç, M., Avcu, F., Onursal, O., Ayvat, E., Savcun, D. C., Aksu, Y. S.(2016). The effects of Bobath-based trunk exercises on trunk control, functional capacity, balance, and gait: a pilot randomized controlled trial. *Top Stroke Rehabil.* 23(1):50-58.
126. Ramya, Y., Kumari, V.S., Madh, K. (2013).Therapy O. Effect of neuro developmental therapy based trunk protocol on gross motor development of sitting posture and functional reach ability in cerebralpalsychildren. *Indian J Physiother Occup Ther.*7(4):167.
127. Diener, H.C., Dichgans, J., Bacher, M., Gompf, B. (1984). Quantification of postural sway in normals and patients with cerebellar diseases. *Clin Neurophysiol.*57(2):134-142.
128. Chen, F.C., Tsai, C. L., Chang, W.D., Li, Y.C., Chou, C.L., Wu, S.K. (2015).Postural control of anteroposterior and mediolateral sway in children with probable developmental coordination disorder. *Pediatr Phys Ther.* 27(4):328-335.
129. Shin, S.S, Lee, Y.W, Song, C. H.(2012). Effects of lumbar stabilization exercise on postural sway of patients with adolescent idiopathic scoliosis during quiet sitting. *J Phys Ther Sci.*24(2):211-215.
130. Webber, S. C, Kriellaars, D. J. (2004).The effect of stabilization instruction on lumbar acceleration. *Clin Biomech.*19(8):777-783.
131. Park, S.H., Son, S.M., Choi, J.Y.(2021). Effect of posture control training using a virtual reality program on sitting balance and trunk stability in children with cerebral palsy. *Neurorehabil. (Preprint):*1-8.
132. Maki, B.E., Holliday, P. J., Topper, A. K.(1994). A prospective study of postural balance and risk of falling in an ambulatory and independent elderly population. *J Gerontol.*49(2):72-84.
133. Cenciarini, M., Peterka, R. J.(2006). Stimulus-dependent changes in the vestibular contribution to human postural control. *J. Neurophysiol.*95(5):2733-2750.
134. Gillen, G., Boiangiu, C., Neuman, M., Reinstein, R., Schaap, Y.(2007). Trunk posture affects upper extremity function of adults. *Percept Mot Skills.*104(2):371-380.

135. Kinali, M., Main, M., Mercuri, E., Muntoni, F.(2007). Evolution of abnormal postures in Duchenne muscular dystrophy. *Ann. Indian Acad Neurol.*10(5):44.
136. Wang, Y.C., Bohannon, R.W., Kapellusch, J., Garg, A., Gershon, R.C. (2015). Dexterity as measured with the 9-Hole Peg Test (9-HPT) across the age span. *J Hand Ther.* 28(1):53-60.
137. Heuer, H. (2007).Control of the dominant and nondominant hand: exploitation and taming of nonmuscular forces. *Exp Brain Res.*178(3):363-373.
138. Shalabi, K. M. (2020). Neuroscience of motor learning in adults with non-dominant hand. *J Crit Rev.*7(6):27-30.
139. Naz, A., Shabbir, M., Arshad, N. (2021). Role of Task Oriented Training on Upper Extremity Function In spastic and Athetoid Cerebral Palsy Children. *Pak Pediatr J.*45(1):46-51.
140. Wille, D., Eng, K., Holper, L., Chevrier, E., Hauser, Y., Kiper, D., Pyk, P., Schlegel, S., Meyer-Heim, A. (2009). Virtual reality-based paediatric interactive therapy system (PITS) for improvement of arm and hand function in children with motor impairment-a pilot study. *Dev Neurorehabil.*12(1):44-52.
141. Torres, C., Moxley, R.T., Griggs, R.C. (1983). Quantitative testing of handgrip strength, myotonia, and fatigue in myotonic dystrophy. *J Neurol Sci.*60(1):157-168.
142. Kılınç, M., Yıldırım, S.A., Kayıhan, H.(2013). Erişkin nöromusküler hastalıklarda üst ekstremitte fonksiyonlarını değerlendiren yöntemlerin karşılaştırılması. *Ergoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi.*1(1):1-8.
143. Acar, G., Altun, G.P., Yurdalan, S., Polat, M.G. (2016). Efficacy of neurodevelopmental treatment combined with the Nintendo® Wii in patients with cerebral palsy. *J Phys Ther Sci.* 28(3):774-780.
144. Tekin, F., Kavlak, E., Cavlak, U., Altug, F.(2018).Effectiveness of Neuro-Developmental Treatment (Bobath Concept) on postural control and balance in Cerebral Palsied children. *J Back Musculoskelet Rehabil.*31(2):397-403.

145. Brusse, E., Brusse-Keizer, M.G., Duivenvoorden, H.J., van Swieten, J.C. (2011). Fatigue in spinocerebellar ataxia: patient self-assessment of an early and disabling symptom. *Neurology*. 76(11):953-959.
146. Miyai, I., Ito, M., Hattori, N., Mihara, M., Hatakenaka, M., Yagura, H., Sobue, G., Nishizawa, M. (2012). Cerebellar ataxia rehabilitation trial in degenerative cerebellar diseases. *Neurorehabil Neural Repair*. 26(5):515-522.
147. Öhrvall, A.M., Eliasson, A.C., Löwing, K., Ödman, P., Krumlinde-Sundholm, L.E.N.A.(2010). Self-care and mobility skills in children with cerebral palsy, related to their manual ability and gross motor function classifications. *Dev Med Child Neurol*. 52(11):1048-1055.
148. Verheyden, G., Vereeck, L., Truijen, S., Troch, M., Herregodts, I., Lafosse, C., Nieuwboer, A., Weerdt, W.D. (2006). Trunk performance after stroke and the relationship with balance, gait and functional ability. *Clin Rehabil*. 20(5):451-458.
149. Keller, J.W., Fahr, A., Lieber, J., Balzer, J., van Hedel, H.J.(2021). Impact of Upper Extremity Impairment and Trunk Control on Self-Care Independence in Children With Upper Motor Neuron Lesions. *Phys Ther*.101(8):1-11
150. ŞŞimşşek, T.T., Türkücüoğğlu, B., Çokal, N., Üstünbaşş, G., ŞŞimşşek, İ.E.(2011). The effects of Kinesio® taping on sitting posture, functional independence and gross motor function in children with cerebral palsy. *Dis Rehabil*. 33(21-22):2058-2063.
151. López-Bastida, J., Perestelo-Pérez, L., Montón-álvarez, F., Serrano-Aguilar, P.(2008). Social economic costs and health-related quality of life in patients with degenerative cerebellar ataxia in Spain. *Mov Disord*. 23(2):212-217.
152. Akkaya, K.U., Elbasan, B. (2015). The effects of different physiotherapy interventions on the activities of daily living and the quality of life in children with cerebral palsy. *Turk j physiother rehabil*. 26(3):1-10.
153. Unes, S., Tuncdemir, M., Eroglu-Ertugrul, N.G., Gunel, M.K. (2021). Effectiveness of Physical Therapy on Ataxia-Telangiectasia: A Case Report. *Pediatr Phys Ther*. 33(3):103-107.

154. Walker, W.C., Pickett, T.C.(2007). Motor impairment after severe traumatic brain injury: a longitudinal multicenter study. *J Rehabil Res Dev.*44(7):975.
155. Martin, C.L., Tan, D., Bragge, P., Bialocerkowski, A.(2009). Effectiveness of physiotherapy for adults with cerebellar dysfunction: a systematic review. *Clin Rehabil.*23(1):15-26.

8. EKLER

EK 1

ENSTİTÜ YÖNETİM KURULU KARARI

Evrak Tarih ve Sayısı: 23.10.2021-4233



T.C.
HASAN KALYONCU ÜNİVERSİTESİ
Lisansüstü Eğitim Enstitüsü Müdürlüğü

Sayı : E-97105791-302.14.01-4233
Konu : Tez Konu Başlığı Hk.

23.10.2021

Sayın Sedat YİĞİT

Enstitü Yönetim Kurulunun 23.06.2020 tarih ve 2020/16 nolu kararına göre; tez konu başlığımız Tablo'da belirtilen şekilde uygun bulunmuş olup;
Gereğini bilgilerinize rica ederim.

ÖĞRENCİNİN NUMARASI ADI-SOYADI	TEZ KONU BAŞLIĞI
216109571 Sedat YİĞİT	Otozomal Resesif Geçiş Gösteren Herediter Ataksili Hastalarda Fonksiyonel Gövde Eğitiminin Gövde Kontrolü ve Üst Ekstremitte Fonksiyonlarına Etkisi.

Prof.Dr. İbrahim Halil GÜZELBEY
Müdür V.

Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.

Belge Doğrulama Kodu :BSP7ZJA15

Belge Takip Adresi : <https://www.turkiye.gov.tr/hasan-kalyoncu-universitesi-ebys>

Adres:Hasan Kalyoncu Üniversitesi Havaalanı Yolu Üzeri 8. Km. Şahinbey / Gaziantep
Telefon:0 (342) 211 8080 / 1400/1402 Faks:0 (342) 211 80 81
e-Posta:info@hku.edu.tr Web:0 (342) 211 80 81
Kep Adresi:hasankalyoncu.univ@hs01.kep.tr

Bilgi için: Aylın FİLİZ
Unvanı: Memur
Tel No: 0(342) 211 8080



Bu belge, güvenli elektronik imza ile imzalanmıştır.

GÖNÜLLÜLERİ BİLGİLENDİRME VE OLUR (RIZA) FORMU

Sayın Katılımcı,

Bu çalışma “**Otozomal resesif geçiş gösteren herediter ataksili hastalarda fonksiyonel gövde eğitiminin gövde kontrolü ve üst ekstremitte fonksiyonlarına etkisi**” incelemek amacıyla yapılmaktadır. Bu çalışma sonrasında elde edilen bilgiler başka insanlara da faydalı olabilmesi için bilimsel dergilerde yayınlanacak, bilimsel toplantılarda sunulacaktır. Çalışmamızın hiçbir aşamasında bireylerin bedensel ve ruhsal sağlığını risk altına sokan hiçbir uygulamamız yoktur. Araştırmaya katılımınız mecburi değildir, sizin isteğinize ve onayınıza bağlıdır. Araştırmanın herhangi bir aşamasında araştırmadan çıkabilirsiniz, bu durumda size ait hiçbir bilgi kullanılmayacaktır. İstemeniz halinde sizden toplanan verileri inceleme hakkına sahipsiniz. Araştırmaya katılmayı kabul ediyorsanız lütfen anket sorularını cevaplayınız. Vereceğiniz kişisel bilgileriniz gizli tutulacaktır, araştırma dışında başka bir amaçla kullanılmayacaktır.

YUKARIDAKİ BİLGİLERİ OKUDUM, BUNLAR HAKKINDA BANA YAZILI VE SÖZLÜ AÇIKLAMA YAPILDI. BU KOŞULLARDA SÖZ KONUSU ARAŞTIRMAYA KENDİ RIZAMLA, HİÇBİR BASKI VE ZORLAMA OLMASIZIN KATILMAYI KABUL EDİYORUM.

Gönüllünün Adı, Soyadı, İmzası, Adresi (varsa telefon numarası)

Araştırmayı yapan sorumlu araştırmacının Adı, Soyadı, İmzası

Arş. Gör. Sedat YİĞİT

HASTA DEĞERLENDİRME FORMU

Hasta Adı- Soyadı:

Boy/Kilo:

Yaş:

Ataksi Alt Tipi:

Uluslararası Ataksi Değerlendirme Skalası

I. Postür Ve Yürüme Bozuklukları

1) Yürüme Kapasitesi

(Duvara 1.5 metre kala dönüş yapılan 10 metrelik yürüyüş ile değerlendirme)

0= Normal

1= Hemen hemen normal, ancak tandem yürüyüş yapılmaz

2= Desteksiz yürüyebilir, ancak kesinlikle anormal ve düzensiz yürüyüş

3= Desteksiz yürüyebiliyor, ancak belirgin sendeleme, dönüşlerde zorlanma

4= Tamamen desteksiz yürüyemez, ara ara duvardan destek alma

5= Tek baston yardımı ile yürüme

6= İki baston veya yürüteçle yürüme

7= Başka birinin yardımı ile yürüme

8= Başka biri yardım etse bile yürüyemez, tekerlekli sandalyeye bağımlı

2) Yürüyüş Hızı

(Yürüme kapasitesi 1-3 arasında değerlendirilir. Diğerleri otomatik 4 puan alır)

0= Normal

1= Hafifçe azalmış

2= Belirgin azalmış

3= Oldukça yavaş

4= Desteksiz yürüme mümkün değil

3) Ayakta durma kapasitesi (gözler açık)

(Hastadan önce bir ayağı üzerinde durması istenir; mümkün değilse tandem pozisyonda durması istenir; mümkün değilse iki ayağı yan yana durması istenir. Doğal pozisyon için hastadan rahat ettiği pozisyonda durması istenir.

0= Normal: Bir ayağının üstünde 10 sn'den uzun süre durabiliyor

1= Her iki ayağı yan yana durabiliyor, ancak tek ayak 10 saniyeden fazla duramıyor

2= Her iki ayağı yan yana durabiliyor, ancak tandem pozisyonunda duramıyor

3= Her iki ayağı yan yana duramıyor, ancak doğal pozisyonda, hiç salınımsız veya ılımlı salınım desteksiz durabiliyor

4= Doğal pozisyonunda desteksiz durabiliyor, ancak belirgin salınım ve düzeltme hareketleri mevcut

5= Bir koldan güçlü bir destekle doğal pozisyonunda durabiliyor

6= Her iki koldan güçlü destek verilse de ayakta duramıyor

4) Doğal pozisyonda desteksiz, gözler açık iken ayaklar arası açıklık

(Hastadan rahat olduğu bir pozisyonda durması istenir, bu pozisyonda iken medial malleoller arası mesafe ölçülür)

0= Normal (< 10 cm)

1= Hafifçe genişlemiş (>10 cm)

2= Belirgin olarak genişlemiş (25 cm-35 cm arası)

3= Oldukça genişlemiş (>35 cm)

4= Ayakta duramıyor

5) Ayaklar bitişik, gözler açık iken vücut salınımı

0= Normal

1= Hafif ossilasyonlar

2= Orta derecede ossilasyon (baş hizasında <10 cm)

3= Ciddi sallanma (baş hizasında >10 cm), dik durmayı bozuyor

4= Hemen düşme

6) Ayaklar bitişik, gözler kapalı iken vücut salınımı

0= Normal

1= Hafif ossilasyonlar

2= Orta derecede ossilasyon (baş hizasında <10 cm)

3= Ciddi sallanma (baş hizasında >10cm), dik durmayı bozuyor

4= Hemen düşme

7) Oturma pozisyonunun niteliği

(Baldırlar bitişik, sert zeminde, kollar kavuşturulmuş)

0= Normal

1 = Gövdede hafif ossilasyon

2= Gövde ve bacaklarda orta dereceli ossilasyon

3= Ağır dengesizlik

4= Oturması imkânsız

II. Kinetik Fonksiyonlar

8) Diz-tibia testi (hareketin ayrıştırılması ve intansiyönel tremor)

(Bu test supin pozisyonda, vizüel kontrol mümkün olsun diye baş yana eğilmiş şekilde yapılır. Hastadan bir bacağını kaldırması, topuğunu diğer dizi üzerine koyması, daha sonra topuğunu bacağın tibiası üzerinde kaydırarak aşağıya ayak bileğine kadar indirmesi istenir. Topuğu ayak bileğine ulaşınca ayağını tekrar kaldırması (yaklaşık 40 cm) ve hareketi baştan tekrar etmesi istenir. Doğru değerlendirme için her bacakta en az 3 tekrar gereklidir.

0= Normal

1= Topuğu doğru ekseninde indiriyor, ancak hareketi birkaç fazda yapıyor, bacakta gerçek bir sıçrama yok, veya anormal yavaşlamış

2= Eksen üzerinde sıçrayıcı iniş

3= Eksen üzerinde inerken lateral kaymalar

4= Eksen üzerinde inerken şiddetli yana kaymalar var veya hareketi yapamıyor

9) Topuk-Diz testinde aksiyon tremoru

(Bir önceki test ile aynı: Hastanın topuğunda aksiyon tremoru olup olmadığına bakılır. Topuk diz üzerinde iken, aşağı doğru kaydırmadan önceki birkaç sn içindeki gözlem ile değerlendirilir. Vizüel kontrol gereklidir.

0= Tremor yok

1= Tremor var ama topuk dize ulaşır ulaşmaz duruyor

2= Tremor var, topuk dize ulaştıktan sonra 10 sn içinde duruyor

3= Tremor var, topuk dize ulaştıktan sonra 10 sn'den daha fazla sürüyor

4= Tremor kesilmiyor veya test olanaksız

10) Parmak-burun testi (dekompozisyon ve dismetri)

(Hasta bir sandalyeye oturur, harekete başlamadan önce eli dizi üzerinde istirahat halinde durur, vizüel kontrol gereklidir. Doğru değerlendirme için her elde en az 3 tekrar gerekir.

0= Normal

1= Hareketin bütünlüğü bozulmadan olan ossilasyonlar

2= 2 fazlı segmentli hareket ve /veya parmak buruna ulaşırken orta dereceli dismetri

3= 2'den daha fazla segmentli hareket ve/ veya parmak buruna ulaşırken belirgin dismetri

4= Hastanın burnuna ulaşmasını engelleyen dismetri

11) Parmak-burun testi (parmağın intansiyönel tremoru)

(Bu aşamada hareketin balistik (atış) fazında ortaya çıkan tremor değerlendirilir. Hasta rahat edecek şekilde oturur, elleri bacaklarının üstünde istirahat halinde durur. Vizüel

kontrol gereklidir. Her el için en az 3 tekrar gerekir.)

0= Normal

1= Hareketin basit sapması

2= Amplitüd <10 cm olan orta derecede tremor

3= Amplitüd 10 cm-40 cm arasında tremor

4= Amplitüd >40 cm olan ciddi tremor

12) Parmak-parmak testi (aksiyon tremoru ve/veya instabilite)

(Hasta oturtulur, her iki işaret parmağını toraks seviyesinde arada 1 cm kalacak şekilde birbirine yaklaştırması ve 10 sn tutması istenir. Vizüel kontrol gereklidir.)

0= Normal

1= Hafif instabilite

2= Parmakta amplitüdü <10 cm olan hafif ossilasyonlar

3= Parmakta amplitüdü 10 cm- 40 cm arası ossilasyonlar

4= Amplitüdü >40 cm olan sıçramalar

13) Pronasyon-supinasyon alternan hareketler

(Hasta rahat bir şekilde sandalyeye oturtulur, önkolunu vertikal olarak kaldırdıktan sonra pronasyon-supinasyon hareketleri yapması istenir. Her el ayrı ayrı değerlendirilir.)

0= Normal

1= Hafif düzensiz ve yavaş

2= Belirgin düzensiz ve yavaş, ancak dirsekte sallanma yok

3= Ağır derecede düzensiz ve yavaş, dirsekte de sallanma var

4= Hareket tamamen dezorganize veya olanaksız

14) Paternlenmiş Arşimet spirali çizme testi

(Hasta bir masaya rahatça oturtulur, önüne sabitlenmiş bir kâğıt konur. Zaman sınırlaması yapmadan dominant elini kullanarak Arşimet spirali çizmesi istenir. Her testte aynı masa ve aynı kalem kullanılmalıdır.)

0= Normal

1= Bozulma ve ayrışma var, spiral paterninden hafif ayrılmalar var, ancak hipermetrik sapma yok

2= Çizgiler paternden tamamen dışa kaymış, çaprazlamalar ve/veya hipermetrik sapmalar var

3= Hipermetriye bağlı majör bozukluk

4= Çizme tamamen dezorganize veya olanaksız

III. Konuşma Bozuklukları

15) Dizartri: konuşmanın akıcılığı

(Hastadan standart bir cümleyi birkaç kere tekrar etmesi istenir: "Dal kalkar kantar tartar")

0= Normal

1 = Akıcılıkta hafif değişim

2= Akıcılıkta orta derecede değişim

3= Belirgin derecede yavaş ve dizartrik konuşma

4= Konuşmıyor

16) Dizartri: konuşmanın anlaşılabilirliği

0= Normal

1 = Hafif pelteklik

2= Belirgin pelteklik, çoğu kelime anlaşılabilir

3= Ciddi pelteklik, konuşma anlaşılabilir

4= Konuşma yok

IV. Okülomotor Bozukluklar

17) Bakış yönüne nistagmus

(Laterale doğru, muayene eden kişinin parmağına baktırılır: Bu test temelde horizontal bakışta bakılır, ancak oblik, rotatuar veya vertikal olarak da değerlendirilebilir.)

0= Normal

1 = Geçici nistagmus

2= Kalıcı ama orta dereceli

3= Kalıcı ve ağır

18) Oküler izleme bozuklukları

(Muayene eden kişinin laterale doğru yavaşça hareket ettirdiği parmağını izler)

0= Normal

1= Hafifçe sakkadik

2= Ciddi derecede sakkadik

19) Sakkadik dismetri

(Hastanın gözleri primer pozisyonda iken muayene eden kişi işaret parmaklarının her birini hastanın her bir temporal görme alanında tutar. Hastanın laterallere parmaklara doğru sağ ve sola bakması istenir; hipo veya hipermetrik sakkad olup olmamasına bakılır)

0= Yok

1= Bilateral sakkadik hipermetri veya hipometri

Gövde Bozukluk Ölçeği

STATİK OTURMA DENGESİ				
1	Başlama pozisyonunu 10 sn. koruyabilmesi	Düşer veya kol desteğine ihtiyaç duyar 10 sn. pozisyonunu korur	0 2	0 ise Toplam puan 0' dır
2	Terapist hastanın dominant(kuvvetli) bacağına nondominant(zayıf) bacağının üzerine çaprazlar. Bu pozisyonu 10 sn. koruyabilmesi	Düşer veya kol desteğine ihtiyaç duyar 10 sn. pozisyonunu korur	0 2	
3	Hastanın dominant(kuvvetli) bacağı nondominat(zayıf) bacağının üzerine çaprazlaması	Düşer Kol desteğine ihtiyaç duyar Gövde 10 cmden fazla yer değiştirir veya kollardan yardım alır Gövde yada kolların kompensasyonu olmadan hareketi tamamlar	0 1 2 3	
			7	
DİNAMİK OTURMA DENGESİ				
1	Sandalyeye sağ dirsek ile dokunma ve sonra başlangıç pozisyonuna geri dönmesi (görev yapıldı veya yapılmadı)	Sandalyeye uzanamaz düşer ya da kollarını kullanır Yardımsız dokunur	0 1	0 ise 2.-3. maddelerde 0'dır
2	1. maddedeki görevi tekrarlama (gövde hareketini değerlendirir)	Normal gövde hareketi yok Normal gövde hareketi varsa (sağ tarafı kısaltır, sol tarafı uzatır)	0 1	0 ise 2.-3. maddelerde 0'dır
3	1.maddedeki görevi tekrarlama (kompansatuar stratejiler kullanıyor veya kullanmıyor)	Kompansasyonla yapar (kol, kalça, diz ayak bileği) Kompansasyon yapmaz	0 1	
4	Sol dirsek ile oturduğunuz sandalyeye dokunma ve sonra başlangıç pozisyonuna geri dönmesi (görev yapıldı veya yapılamadı)	Sandalyeye uzanamaz, düşer ya da kollarını kullanır Yardımsız dokunur	0 1	0 ise 5.-6. maddelerde 0 'dır
5	4. maddedeki görevi tekrarlama (gövde hareketini değerlendirir)	Normal gövde hareketi var (sol tarafı kısaltır, sağ tarafı uzatır)	0 1	0 ise 6. maddede 0'dır

6	4. maddedeki görevi tekrarlaması (kompansatuar stratejiler kullanıyor mu)	Kompansasyonla yapar (kol, kalça, diz, ayak) Kompansasyon yapmaz	0 1	
7	Sağ kalçayı yukarı kaldırma ve sonra başlangıç pozisyonuna dönmesi (gövde hareketini değerlendirir)	Normal gövde hareketi yok Gövde hareketi normal (sağ tarafı kısaltıp sol tarafı uzatmak)	0 1	
8	7. maddeyi tekrarlaması (kompanse eder-etmez)	Kompans eder (kol, kalça, diz, ayak) Kompans etmez	0 1	
9	Sol kalçayı yukarı kaldırma ve sonra başlangıç pozisyonuna dönmesi (gövde hareketi değerlendirilir)	Normal gövde hareketi yok Gövde hareketi normal (sol tarafı kısaltıp sağ tarafı uzatır)	0 1	
10	9. maddeyi tekrarlaması (kompanse eder – etmez)	Kompans eder (kol, kalça, diz, ayak) Kompans etmez	0 1	
			1 0	
	KOORDİNASYON			
1	Omuz kuşağını 6 defa çevirmesi (her omuzu 3 defa öne doğru kaldır)	Sağ taraf hareket ettiremez Asimetrik rotasyon Simetrik rotasyon	0 1 2	
2	1. maddeyi 6 sn içinde tekrar et	Asimetrik rotasyon Simetrik rotasyon	0 1	
3	Kalça çevresini 6 defa çevir (Her dizi 3 defa öne kaldır)	Sağ taraf 3 defa hareket etmedi Asimetrik rotasyon Simetrik rotasyon	0 1 2	0 ise 4. maddede 0'dır
4	3. maddeyi 6 sn içinde tekrar et	Asimetrik rotasyon Simetrik rotasyon	0 1	
			6	
		Total gövde bozukluk skalası skoru	2 3	

Pedriatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeđi

1. Kendine Bakım	
A) Yemek yeme B) El-yüz yıkama, diş fırçalama C) Banyo yapma D) Vücutun üst kısmını giyinme E) Vücutun alt kısmını giyinme F) Tuvalet yapma	
2. Sfinkter kontrolü	
G) Mesane alışkanlığı H) Barsak alışkanlığı	
3. Transferler	
İ) İskemle, tekerlekli iskemle J) Tuvalet K) Küvet, duş	
4. Hareket	
L) Yürüme, emekleme M) Merdiven inme, çıkma	
5. İletişim	
N) Anlama O) İfade etme	
6. Sosyal durum	
Ö) Sosyal ilişkiler P) Problem çözme R) Hafıza	

7=Tam Bağımsız	Yardımsız
6=Modifiye Bağımsız	
5=Gözetim gerektiriyor 4=Minimal yardım (%75'ini çocuk yapıyor) 3=Orta derecede yardım (%50'sini çocuk yapıyor)	Yardımla / Modifiye Bağımlı
2=Maksimal yardım (%25'ini çocuk yapıyor)	Tamamen Bağımlı
1=Tam yardım (<%25'inden azını çocuk yapıyor)	

Kol, Omuz Ve El Sorunları Hızlı Anketi

	Zorluk yok	Hafif Derecede Zorluk	Orta Derecede	Aşırı Zorluk	Hiç Yapamama
1 - Sıkı kapatılmış ya da yeni bir kavanozu açmak	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
2 - Ağır ev işleri yapmak (duvar silmek, yer silmek, tamirat yapmak vs.)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
3 - Alışveriş çantası ya da evrak çantası taşımak	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
4 - Sırtınızı yıkamak.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
5 - Yiyecekleri kesmek için bıçak kullanmak	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
6 - Kol, omuz veya elinizden güç aldığınız veya darbe vurduğunuz eğlenceye yönelik etkinlikler (tenis oynamak, pinpon oynamak.)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
	Engel yok	Az engel	Orta derecede	Bir hayli	Aşırı
7 - Son hafta süresince kol omuz ya da el probleminiz aile arkadaşlar, komşular veya gruplarla normal sosyal etkinliklerinize ne ölçüde engel oldu?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
	Hiç kısıtlanma yok	Hafif derecede kısıtlı	Orta derecede kısıtlı	Çok kısıtlı	Hiç yapamadım
8 - Son hafta süresince kol omuz ya da el sorununuz nedeniyle işinizde ya da diğer günlük etkinliklerde kısıtlandınız mı?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
	Yok	Hafif	Orta	Bir hayli	Aşırı
9 - Geçen hafta içerisinde olan el, omuz ya da kol ağrınızın yoğunluğunu işaretleyiniz.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
10- Geçen hafta içerisinde olan el, omuz ya da kolunuzdaki karıncalanma (iğnelenme) yoğunluğunu işaretleyiniz.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅
	Zorluk yok	Hafif Derecede Zorluk	Orta Derecede	Aşırı Zorluk	Hiç Yapamama
11 - Geçen hafta içinde el, omuz ya da kol ağrınız nedeniyle uyumakta ne kadar zorlandınız?	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅

Çocuklar için Yaşam Kalitesi Ölçeği

Aşağıda sizin için sorun olabilecek durumların listesi bulunmaktadır. Lütfen son bir aylık süre içinde her birinin sizin için ne kadar sorun oluşturduğunu daire içine alarak belirtiniz.

Eğer sizin için **hiçbir zaman** sorun değilse **0**

Eğer sizin için **nadiren** sorun oluyorsa **1**

Eğer sizin için **bazen** sorun oluyorsa **2**

Eğer sizin için **sıklıkla** sorun oluyorsa **3**

Eğer sizin için **hemen her zaman** sorun oluyorsa **4** numaralı kutuyu işaretleyiniz.

Burada yanlış ya da doğru cevaplar yoktur. Eğer herhangi bir soruyu anlayamazsanız lütfen yardım isteyiniz.

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

Sağlığım ve Aktivitelerim İle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Bir bloktan fazla yürümek bana zor gelir.					
2. Koşmak bana zor gelir.					
3. Spor ya da egzersiz yapmak bana zor gelir.					
4. Ağır bir şey kaldırmak bana zor gelir.					
5. Kendi başıma duş ya da banyo yapmak bana zor gelir.					
6. Evdeki günlük işleri yapmak bana zor gelir.					
7. Bir yerim acır ya da ağrır.					
8. Enerjim azdır.					
Duygularım İle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Korkmuş ya da ürkmüş hissedirim.					
2. Hüzünlü ya da üzgün hissedirim.					
3. Öfkeli hissedirim.					
4. Uyumakta zorluk çekerim.					
5. Bana ne olacağı konusunda endişelenirim.					
Başkaları İle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Yaşıtlarımla geçinmekte sorun yaşıyorum.					
2. Yaşıtlarım benimle arkadaş olmak istemezler.					
3. Yaşıtlarım benimle alay eder.					
4. Yaşıtlarımın yapabildikleri şeyleri yapamam.					
5. Yaşıtlarıma ayak uydurmakta zorluk çekerim.					
Okul İle İlgili Sorunlar	Hiçbir zaman	Nadiren	Bazen	Sıklıkla	Hemen her zaman
1. Sınıfta dikkatimi toplamakta zorlanırım.					
2. Bazı şeyleri unuturum.					
3. Derslerimden geri kalmamak için zorluk çekerim.					
4. Kendimi iyi hissetmediğim için okula gidemediğim olur.					
5. Doktora ya da hastaneye gittiğim için okula gidemediğim olur.					

