

## DERLEME / REVIEW

# Gelişimsel Bakış Açısıyla Spinal Musküler Atrofi'de Çocuğun Sağlık Hakkı ve Yaşam Kalitesi

## Child's Right to Health and Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy by Developmental Perspective

Senemhan YILMAZ<sup>1B</sup>, Bedriye Tuğba KARAASLAN<sup>1B</sup>, Gözde AKOĞLU<sup>1B</sup>

İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Gelişimi Bölümü, İzmir, Türkiye

Geliş tarihi/Received: 29.06.2022

Kabul tarihi/Accepted: 18.08.2022

### Sorumlu Yazar/Corresponding Author:

Senemhan YILMAZ, Arş. Gör.  
Balatçık Mah, Havaalanı Şosesi Cd. İzmir Kâtip  
Çelebi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Çocuk  
Gelişimi Bölümü, No:33/2, 35620 Atatürk Osb/  
Çiğli/İzmir  
E-posta: senemhanyilmaz@gmail.com  
ORCID: 0000-0002-3637-3293

Bedriye Tuğba KARAASLAN, Doç. Dr.  
ORCID: 0000-0001-8512-8908

Gözde AKOĞLU, Prof. Dr.  
ORCID: 0000-0002-3685-4310

### Öz

Spinal Musküler Atrofi, kaslardaki güçsüzlükle karakterize olan nörodejeneratif ve kalıtsal bir hastalıktır. Moleküler genetik testi ile tanılanan hastalık çocukluk çağı ölümlerinin önde gelen monogenik nedenidir. Beş tipi bulunan hastalığın, farklı etken maddelere sahip üç adet ilaç tedavisi mevcuttur. İlaçların yüksek maliyetli olması, ilaçlara erişimde yaşanan güçlükler, hastalığın seyrinin ağır olması ve yaşam kalitesinin etkilenmesi nedeniyle bakım verenler ve çocuklar zorlu süreçler yaşamaktadırlar. Spinal Musküler Atrofi hem bireyin hem de bakım vereninin yaşamını ekonomik, sosyal ve psikolojik kapsamda etkilemekte ve tedavi sürecinde disiplinler üstü çalışmayı gerektirmektedir. Ek olarak, alanyazındaki araştırmalarda Spinal Musküler Atrofi'nin gelişimsel perspektiften ele alınmadığı dikkat çekmektedir. Bu nedenle bu derlemede; Spinal Musküler Atrofi hastalığına yönelik gelişimsel bakış açısının olası katkılarının ele alınması, hastalığın çocuğun sağlık hakkı ve yaşam kalitesi açısından tartışılması ve uzmanların, politika geliştiricilerin farkındalığının artmasına yönelik önerilerin sunulması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Spinal musküler atrofi, çocuk gelişimi, sağlık hakkı, yaşam kalitesi.

### Abstract

Spinal Muscular Atrophy is a neurodegenerative and genetic disease characterized with muscle weakness. It is the leading monogenic cause of childhood death and is diagnosed by molecular genetic testing. The disease, which has five types, has three drug treatments with different active ingredients. Caregivers and children experience painful processes due to high cost of the drugs, difficulties in accessing the drugs, severe disease course, and the impact on quality of life. Spinal Muscular Atrophy affects both patients' and caregivers' life in economic, social and psychological contexts, which necessitates multidisciplinary teamwork during the treatment process. Moreover, it is noteworthy that Spinal Muscular Atrophy is not addressed from the perspective of child development in the studies present in the literature. Therefore, this review aimed to discuss the possible contributions of the developmental perspective towards Spinal Muscular Atrophy, to discuss the disease in the sense of the child's right to health and quality of life, and to present recommendations for increasing the awareness of experts and policymakers.

**Keywords:** Spinal muscular atrophy, child development, right to health, quality of life.

### 1. Giriş

Spinal Musküler Atrofi (SMA), omuriliğin ön boynuzundaki motor nöronların dejenerasyonu nedeniyle ortaya çıkan ve kaslardaki güçsüzlük ile karakterize olan nörodejeneratif bir hastalıktır (1). SMA'nın ortaya çıkmasında rol oynayan SMN (survival motor neuron) geni, 5. kromozom üzerinde ve 5q11.2-13.3 lokasyonunda, iki adet kopya halinde bulunmaktadır (SMN1 ve SMN2) (2). Bu geni taşıyan homozigot delesyon veya mutasyon durumunda SMN proteinleri üretilemez hale gelmekte (3), RNA metabolizmasında rol oynayan SMN proteininin yeterli seviyede üretilememesi ise SMA'yı meydana getirmektedir (4). Dünya genelinde her canlı doğumda SMA görülme sıklığı 1/10.000 iken, bir popülasyondaki her 50 kişiden 1'i de taşıyıcı olmaktadır (5-7). Türkiye'de 2020 yılı itibarıyla yaklaşık 1300 SMA hastası bulunduğu; dünyada ise bu sayının ortalama 40 bin civarında olduğu belirtilmektedir

(8). Ayrıca Türkiye'de kesin veriler olmamakla birlikte yılda ortalama 150 bebeğin SMA hastalığı ile dünyaya geldiği tahmin edilmektedir (9). Kalıtsal bir hastalık olan SMA, kas-iskelet ve solunum sisteminde ileri bir zayıflık meydana getirmekte, aynı zamanda çocukluk çağı ölümlerinin önde gelen monogenik nedeni olarak görülmektedir (2, 3, 10). SMA'nın tanınmasında moleküler genetik testi (SSCP veya restriksiyon endonükleaz enzim kesimi) kullanılmakta, bu test yöntemiyle SMN1 geninde meydana gelen homozigot delesyonunun saptanması ve var olan mutasyonların analizinin yapılması hedeflenmektedir (11-13).

SMA hastalığı nörodejeneratif bir hastalık olması nedeniyle süreç içerisinde değişen sağlık gereksinimleri doğrultusunda disiplinler üstü bir çalışma dâhilinde tedavi gerektiren ve bu yolla olumlu sonuç alınabilen bir hastalıktır (14). Ancak alanyazında yer alan çalışmalar incelendiğinde, SMA'nın

gelişimsel perspektiften ele alınmadığı dikkat çekmektedir. Bu derlemede, SMA hastalığına yönelik gelişimsel bakış açısının olası katkılarının ele alınması, hastalığın çocuğun sağlık hakkı ve yaşam kalitesi açısından tartışılması ve uzmanların, politika geliştiricilerin farkındalığının artmasına yönelik önerilerin sunulması amaçlanmıştır.

### 1.1. SMA Tipleri ve Semptomları

Geçmişte yaşa göre kategorize edilen ve Tip 1-2-3 olmak üzere üç tipe ayrılan SMA, oldukça nadir olan doğum öncesi (Tip 0) ve yetişkin (Tip 4) boyutlarının dâhil edilmesiyle günümüzde 5 tipte tanılanmakta ve değerlendirilmektedir (15-17). SMA tiplerine karşılık gelen yaş aralıkları, ortalama yaşam süreleri ve genel gelişimsel bulguları Tablo 1'de verilmiştir (18-20).

**Tablo 1. SMA Tipleri 18-20**

Tip	Ortaya çıkma dönemi	Seyri	Gelişimsel Basamaklar
Tip 0	Prenatal	Doğumda solunum yetmezliği/haftalar içinde kayıp	Hipotoni & oturma/yuvarlanamama
Tip 1	2 hafta-6 ay	Solunum desteği/2 yaş içinde kayıp	Hipotoni & oturma/yuvarlanamama
Tip 2	6-18 ay	Yetişkinlik dönemi içinde kayıp	Proksimal kas güçsüzlüğü/destekle yürüme, oturma
Tip 3	< 3 yaş > 3 yaş > 12 yaş	Normal yaşam seyri	Yürüme (zaman içinde yürüme becerisinde kayıp)
Tip 4	10 - 30 >30	Normal yaşam seyri	Hafif düzeyde motor işlev bozukluğu

Tip 0 SMA, SMA'nın en şiddetli türü olarak görülmektedir (21). Tip 0 SMA olan bebeklerde ciddi solunum yetersizliği mevcut olmakla birlikte, altı aydan sonra yalnızca destekleyici bakım sağlanmakta ve bu bebekler nadiren hayatta kalmaktadırlar (16). Bu tip SMA'da gestasyonun 30. haftasından itibaren azalmış fetal hareket gözlenmektedir. Buna ek olarak bu bebeklerde doğum sonrası gözlenen hipotoni ve doğum asfiksisi sonucunda solunum yetmezliği semptomları görülmektedir (22). Bazı Tip 0 hastalarında ise doğum sonrasında hipoksik iskemik ensefalopati sonucunda nöbetler olduğu bildirilmiştir (23). Alanyazında uzun kemik fraktürü, osteopeni, diyafram felci, doğuştan kalp hastalığı, doğuştan kontraktür gibi semptomlar gösteren olgular da mevcuttur (24-27). SMA kaynaklı mortalite ise bu bebeklerin doğumlarından itibaren yaklaşık 1 ay içerisinde ortaya çıkan solunum problemi veya solunum problemi nedeniyle bağlı oldukları mekanik ventilasyonun ebeveynler tarafından sonlandırılması talebi sonucunda meydana gelmektedir (22, 24, 28).

Tip 1 SMA, Werdnig-Hoffman hastalığı olarak da isimlendirilmektedir (29). Bu tipte SMN2 geninin 1-2 adet kopyası bulunmaktadır (30). SMA'nın en yaygın tipi olan Tip 1 semptomları genellikle doğumdan sonraki 6 ay içerisinde ortaya çıkmaktadır ve bu hastalığa sahip bebekler tedavi almadıkları takdirde yaklaşık 2 yaşında hayatını kaybetmektedir (21, 31). Tip 1 SMA tanılı bebeklerde desteksiz oturma, baş-boyun kontrolü sağlama ve yuvarlanma gibi beceriler genellikle gözlenemezken, bazı nadir vakalarda ise çok temel boyutta görülen bu becerilerin zamanla kaybolduğu belirtilmiştir. Ek olarak, emekleme, ayakta durma, yürüme gibi temel motor gelişime bağlı diğer gelişimsel basamaklar da Tip 1 SMA tanılı

bebekler tarafından edinilememekte, dil fasikülasyonu da görülebilmektedir (20, 26, 32, 33). Motor gelişimine dayalı değerlendirmeler erken tanı amacıyla da kullanılmakta, böylece hastalığın önlenmesi ve tedavisine yönelik önemli bir aşama kaydedilebilmektedir (34). Bu nedenle, çocuğun içinde bulunduğu ay göz önünde bulundurularak gelişimsel değerlendirmeler yoluyla gerçekleştirilen ve tüm gelişim alanlarını kapsayan gelişimsel izlemin, SMA'nın erken fark edilmesine ve bireyin gelişimi üzerindeki olumsuz etkilerinin azaltılmasına yönelik önemli bir destek sağlayabileceğini belirtmekte yarar vardır.

Tip 2 SMA semptomları bebek 6-18 aylıkken ortaya çıkmaktadır. Bu tip hastalar genellikle desteksiz oturabilmekte ancak desteksiz ayakta duramamakta veya yürüyememektedirler (29). Bu tipte SMN2 geninin 2-3 adet kopyası bulunmaktadır (30). Hipotoni ve arefleksiden genellikle bacaklar (alt ekstremite) etkilenmektedir. Bununla birlikte, yaş aldıkça akciğer problemleri ve skolyoz ortaya çıkabilmektedir (35). Ancak bu tip SMA vakaları Tip 0 ve Tip 1'e göre daha uzun yaşam süresine sahip olabilmektedir. Örneğin güncel bir araştırmada sunulan olguda (36) hastanın semptomları 6-18 ay aralığında kas zayıflığı ve hipotoni olarak ortaya çıkmaya başlamış ve hastaya Tip 2 SMA tanısı konulmuştur. Gelişim sürecinde ayakta durma ve yürüme becerilerini kazanamazken desteksiz oturabilen hasta yaş aldıkça solunum problemleri yaşamaya başlamıştır. Mortalite ise hasta 61 yaşındayken solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle meydana gelmiştir (36).

Tip 3 SMA ise Kugelberg-Welander hastalığı olarak da isimlendirilen ve genellikle 18. aydan sonra semptomatik hale gelen bir hastalıktır (21, 35). Bu tipte SMN2 geninin 3-4 adet kopyası bulunmaktadır (30). Bu tip tanıya sahip hastalarda ilerleyen dönemde skolyoz ya da solunum kas zayıflığı görülmemekte ancak bacaklar (alt ekstremite) kollardan (üst ekstremite) daha fazla etkilendiği için ilerleyen dönemde tekerlekli sandalye kullanımı gerekebilmektedir (29).

Tip 4 SMA semptomları genellikle 30 yaştan sonra ortaya çıkmaktadır (37). Bu hastalarla ilgili veriler çok sınırlı olmakla birlikte, bu tanıya sahip bireylerde kas fasikülasyonu semptomu ve 20 yıl içerisinde bağımsız ambulasyon kaybı görülebilmektedir. Genel olarak normal bir yaşam seyri mevcut olan hastalarda SMN2 geninin 4 ve üzeri kopyası bulunmaktadır (38). Bu bağlamda Tip 4 SMA hastalarının gelişimsel destek gereksinimleri normal bir yaşam seyri ile paralel ilerleyebilmektedir.

Bu bilgiler doğrultusunda SMA'nın her bir tipi dahil olmak üzere çocukların ve yetişkinlerin zorlu tedavi süreçlerinden geçtiklerini söylemek mümkündür. SMA için geliştirilmiş ve değişik çalışma prensiplerine sahip olan, farklı SMA tipleri üzerinde çeşitli etkiler gösteren medikal tedaviler olmakla birlikte, bu tedavilerin maliyeti, erişim kolaylığı ve kullanım şartlarının çocuğun sağlık hakkı bağlamında ele alınmasında yarar vardır.

### 1.2. SMA ve Çocuğun Sağlık Hakkı

Dünya Sağlık Örgütü'ne göre sağlık hakkı, bireylerin ulaşılabilir en yüksek sağlık standardına sahip olmalarını ifade etmekte ve ayırım gözetmeksizin tüm insanların sağlık hizmetlerinden yararlanmaları için uygun koşulları sağlamaya yönelik devlet yükümlülüklerini savunmaktadır (39).

Çocuğun sağlık hakkı ise 1989 yılında birçok ülke ve 1990 yılında Türkiye tarafından imzalanmış "Çocuk Hakları Sözleşmesi" ile çocuğun olabilecek en iyi sağlık düzeyine kavuşması, tıbbi bakım ve rehabilitasyon hizmetlerini veren kuruluşlardan yararlanması, hiçbir çocuğun tıbbi bakım hizmetlerinden yararlanma hakkından yoksun bırakılmaması olarak Madde 24 ile güvence altına alınmaktadır (40, 41). Ek olarak, ülkemizde 2000 yılında yürürlüğe giren ve birçok ülke tarafından imzalanmış olan Uluslararası Ekonomik, Sosyal ve Kültürel Haklar Sözleşmesi, çocukların sağlık hakkını 12. maddede bulunan "var olan doğum oranının ve bebek ölümlerinin düşürülmesi ile çocukların sağlıklı gelişmelerinin sağlanması; hastalıkların önlenmesi, tedavisi ve kontrolü ve hastalık halinde her türlü sağlık hizmetinin ve bakımının sağlanması" ifadeleriyle korumaktadır (42). Dünya Sağlık Örgütü tarafından (43) belirtildiği üzere Uluslararası Ekonomik, Sosyal ve Kültürel Haklar Sözleşmesi'nin 15. maddesinde yer alan "herkesin bilimsel ilerlemelerden ve bunların uygulamalarından doğan menfaatlerden yararlanma hakkı" ifadesi, özellikle gelişmekte olan ülkelerde ilaca erişim eşitliğinin, genel anlamda ise sağlık hakkının savunulması gerekliliği olarak da yorumlanabilmektedir. Bu haklar temelde sağlığın sürdürülmesinde sağlık hizmetlerine ve ilaca erişim eşitliğini vurgulamaktadır. Bu noktadan hareketle Türkiye'de SMA tanılı hastalar için yapılan düzenlemelere değinmekte yarar vardır.

Türkiye'de SMA taşıyıcılığının yüksek olması nedeniyle akrabalarında SMA hastası olan veya olmayan tüm çiftlere gebelik öncesi tarama testi T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcı Tarama Programı Saha Rehberi'nde belirtildiği üzere 2021 yılından bu yana ücretsiz olarak yapılmakta, çocuk sahibi olmak isteyen bireylerin test sonucunda taşıyıcı olduğu belirlendiğinde bebek için genetik danışmanlık, prenatal veya pre-implantasyon tanı testi seçenekleri de sunulmaktadır (44, 45). Yenidoğan taraması da SMA'nın erken tanınması yoluyla tedaviyi hızlandırıcı bir niteliğe sahiptir (46, 47). Türkiye'de SMA yenidoğan taraması 9 Mayıs 2022 tarihinde Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) kapsamında başlamış olup doğumdan itibaren ilk 48 saat içerisinde toptan alınacak kan örneğinin analiziyle gerçekleştirilmektedir (48). Böylece SMA hastalığı ile karşı karşıya kalacak çocukların sağlık hakkına tam erişiminin sağlanabileceği ve mortalite olasılığının azaltılabileceği öngörülmektedir. Ek olarak, Türkiye'de 4 Haziran 2021 tarihli Resmî Gazete'de (Sayı: 31501) SMA hastaları için yataklı hastanelerde Nöromusküler Hastalıklar Birimi kurulacağına dair bir yönetmelik yayımlanmıştır. Bu yönetmelikte birimde hazır bulunacak öncelikli personeller çocuk nöroloji uzman hekimisi veya nöroloji uzman hekimisi, fiziksel tıp ve rehabilitasyon uzman hekimisi, hemşire, psikolog, sosyal çalışmacı/sosyal hizmet uzmanı, fizyoterapist ve sekreter olarak belirlenmiştir (49). Sağlık hakkı temelde sağlık hizmetlerine erişimi de kapsadığından (43), hastanelerde SMA hastalarına özgü bir birimin oluşturulmasının hastaların uzman sağlık personelleri ile iş birliği içerisinde tedaviye hızla erişmeleri açısından önemli kolaylıklar yarattığı görülmektedir.

Yukarıda yer alan bu olumlu gelişmelere ek olarak, özellikle medikal tedavilerin sunumuna ilişkin planlamalarda yapılan bazı düzenlemelerin SMA tanılı çocuk ve aileler açısından önemli güçlükleri neden olduğu da bilinmektedir.

Örnek olarak, her 4 ayda bir omurilik sıvısına enjekte edilerek ömür boyu kullanım gerektiren ve hastalığın seyrini yavaşlatan bir ilaç, halihazırda 8 Şubat 2022 tarihinde Resmî Gazetede yayınlanan ve 31744 sayılı tebliğ ile Tip 1 SMA'da olduğu gibi Tip 2 ve Tip 3 hastaları için de geri ödeme kapsamına alınmıştır. Bu ilacın kullanımı için gerekli olan skorlama kriteri kaldırılırken tedavi sırasında SMA kaynaklı trakeostomi kullanımı durumunda tedavinin sonlandırılması ile ilgili madde ise yürürlükte bırakılmıştır (50-52). Bununla birlikte halen ömür boyu yalnızca bir doz uygulanmasının yeterli olduğu belirtilen diğer bir ilaç ise geri ödeme kapsamına alınmamıştır (50). Her iki durum da özellikle çocuğun sağlık hakkı bağlamında ele alındığında bazı soru işaretleri yaratmaktadır. Alanyazında da, tedavisine devam edilen bir çocuğun solunum desteği gereksiniminin oluşması nedeniyle kullanmakta olduğu ilacının kesilmesinin, bir doz uygulandığında etkili olan bir ilacın geri ödeme kapsamında olmamasının ve çocukları ömür boyu sadece hastalığın seyrini yavaşlatan ancak iyileştirmeyen bir ilacı kullanmak zorunda bırakmanın etik açıdan tartışılması gereken konular olduğu belirtilmektedir (52-55). Ayrıca artan ilaç maliyetleri ve bu maliyetlerin kısa ve uzun dönemli sonuçları göz önünde bulundurulduğunda, gelişmekte olan ülkelerde yaşayan ve özellikle düşük gelirli ailelerin bu ücreti karşılamasının mümkün olmadığı, bu durumun sağlık hakkı bağlamında daha büyük sorunların kapısını araladığı görülmektedir. Dolayısıyla farklı tedavi seçeneklerine ve ilaca erişimi kolaylaştırıcı düzenlemelerin yapılması ve çocukların sağlığını ve gelişimini korumaya, sürdürmeye yönelik olarak anılan sözleşmeler dâhilinde çeşitli hizmetlerin sunulması büyük önem taşımaktadır.

SMA çerçevesinde ele alınan ve oldukça kapsamlı bir kavram olan sağlık hakkı, sosyal gereksinimleri karşılamak, evrensellik, eşitlik ve kapsayıcılık bağlamlarında yaşam kalitesi kavramıyla da yakından ilişkilidir (56, 57). Bu bağlamda SMA ve çocuğun yaşam kalitesi ilişkisinin ele alınmasında yarar vardır.

### 1.3. SMA ve Çocuğun Yaşam Kalitesi

SMA tanılı hastaların tedavisi ve bakımı, komplikasyonları önlemeye ve yaşam kalitesini arttırmaya yönelik olarak planlanmaktadır (58). Yaşam kalitesinin alanyazında üzerinde anlaşmaya varılmış tek bir tanımı olmamakla birlikte, Dünya Sağlık Örgütü tarafından "bireylerin içinde yaşadıkları kültür ve değer sistemleri ile amaçları, beklentileri, standartları ve kaygıları bağlamında yaşamdaki konularına ilişkin algıları" olarak tanımlanmaktadır. Yaşam kalitesinin, insanların fiziksel sağlıklarını, psikolojik durumlarını, sosyal ilişkilerini, kişisel inançlarını ve çevreye olan ilişkilerini harmanlayan geniş kapsamlı bir kavram olduğu belirtilmektedir (59). Bu tanım yaşam kalitesinin kültürel, sosyal ve çevresel bağlamlarla ilişkili ve kişinin algısına bağlı bir durum olduğunu göstermektedir.

Yaşam kalitesi alanyazında Maslow'un İhtiyaçlar Hiyerarşisi ile de açıklanmaktadır (57). Sırasıyla bireyin dünyaya gelerek yaş almasına kadar fizyolojik, güvenlik, sevgi ve aidiyet, saygınlık ve kendini gerçekleştirme ihtiyacının karşılanması gerekmektedir (60). Bu hiyerarşiye göre piramitteki bir basamak tamamlanmadan diğer basamağa geçilememekte ve zamanında tamamlanmayan basamaklar insan yaşamında eksiklikler, tatminsizlikler oluşturmaktadır. Bu nedenle bu teori insan yaşamı boyunca karşılanması gereken temel ihtiyaçların sadece niceliklerinin değil

niteliğinin de önemli olduğunu savunarak yaşam kalitesine vurgu yapmaktadır (57). SMA'yı da kapsayan nöromusküler hastalıklarda kas zayıflığı, yutma ve solunum problemleri gibi fiziksel etkilenmeler meydana geldiği için yaşam kalitesi değerlendirmeleri fiziksel sağlıklı ilişkili olarak düşük çıkmaktadır (61). Bu nedenle bu tür hastalığa sahip çocuklarda ihtiyaçlar hiyerarşisinin ilk ve en temel basamağı olan fizyolojik ihtiyaçlar basamağının etkilendiğini söylemek mümkündür.

Sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi zaman içinde algılanan fiziksel ve zihinsel sağlığı ifade etmektedir (62). Kişinin işlevselliğiyle yakın bir ilişki içerisinde olan sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi, kişinin günlük yaşam aktivitelerini ne oranda gerçekleştirebildiği; merdiven çıkabilme, yürüme ve koşma gibi yeterlilikleri ve aile, arkadaşlar ve çevreyle olan etkileşimi bağlamlarında ele alınmaktadır (63). SMA tanılı çocuklar ve aileleri de sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinde ortaya çıkan bozulmalar bakımından önemli düzeyde risk altında olabilmektedirler. Nitekim Kanada'da 2021 yılında yapılan bir çalışmada SMA hastalarının ve ailelerinin yaşam kalitesiyle ilişkili yüklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır. Toplamda 962 katılımcının yer aldığı bu çalışmada SMA hastalarının ve bakım verenlerin çoğunlukla sağlık ve ekonomik sorunlar üzerinde durdukları görülmüştür (64). Ayrıca Tip 1 SMA hastalarının bir yıl içerisinde diğer SMA tiplerinden daha fazla hastane ziyareti yapmak zorunda oldukları, acil servise başvuranların %90,4'ünün Tip 1 SMA (n=208) hastaları olduğu; eğitimi devam eden SMA hastalarının yılda ortalama 8 gün SMA kaynaklı sorunlar nedeniyle eğitimden uzak kaldıkları belirtilmiştir; çalışan hastaların %95'inin yılda ortalama 9 gün SMA kaynaklı sorunlar nedeniyle hastalık izni aldıkları; hastaların ev tadilatı, yardımcı cihaz kullanımı, sağlık hizmetlerine erişimleri ve SMA randevularıyla ilgili seyahat ve konaklamaları için ortalama 27.200 CAD \$ harcama yaptıkları; bakım verenlerin ise haftada ortalama 35 saatlerini sadece SMA tanılı hastalarının bakımına ayırdıkları ifade edilmiştir (64). Buna ek olarak bakım verenlerin, Tip 1 SMA hastasının bakım verenleri çoğunlukta olmak üzere, %31,1'inin (n=842) anksiyete ve/veya depresyon için ilaç kullandığı, %45,7'sinin yorgunluk/bitkinlik için ve %45,7'sinin hastayı kaldırma/taşıma ile ilişkili bir sağlık sorunu nedeniyle tedavi gördükleri; özellikle %70,9'unun uyku problemlerinin olduğu; bakım verenlerin (Tip 1: %74,2; Tip 2: %69,3; Tip 3: %46,2), en azından bir dereceye kadar anksiyete veya depresyon yaşadığı bildirilmiştir (64). İspanya'da 81 bakım verenle yürütülmüş başka bir çalışmada ise bakım verenlerin SMA hastalarının tedavi süreçlerinde ve bu süreç dışında çok fazla ekonomik yükün altına girdikleri ve yaşam kalitelerinin düştüğü belirtilmiştir (65). Almanya'da 189 Tip 1-2-3 SMA hastasıyla yapılan bir çalışmada yenilikçi terapötik müdahalelerin SMA tanılı hastalarda hastalığın daha az şiddetli seyretmesini sağlayarak tedavi giderlerini azaltacağı ve hastaların yaşam kalitelerini artıracağı üzerinde durulmaktadır (66). Yaşam kalitesinin yanı sıra doğrudan bireyin yaşam süresi üzerinde etkili olan SMA kuşkusuz ailedeki tüm bireyler üzerinde iz bırakmaktadır. Konuyla ilgili yapılan bir çalışma olası bir kayıp durumunda kardeşler de dâhil olmak üzere diğer aile bireylerinin SMA hastası çocukla hayal ettikleri geleceğin kaybı, kardeş ilişkilerinin ve üreme özgürlüğünün kaybı olmak üzere birçok farklı kayıp duygusu deneyimlediklerini ortaya koymuştur (67). Bu bağlamda SMA tanılı bireyle yaşama sürecinde etkili ve anlamlı disiplinler üstü desteğe

erişmenin, tüm aile bireylerinin bu sürecin olası getirilerine daha hazır olmalarına ve farklı disiplinlerin katkılarıyla sosyal destek kaynaklarından yararlanmalarına aracı olabileceği düşünülmektedir.

Yukarıdaki bilgi ve bulgulara ek olarak, COVID-19 pandemi sürecinin de SMA tanılı çocuklar ve aileleri üzerinde olumsuz etkiler bıraktığı belirtilmektedir. Pandeminin başlamasıyla birlikte bazı çocukların ilaca erişimleri bir süreliğine ertelenmiş, bu durum bazı çocukların solunum, yutma ve kas güçsüzlüğü problemlerinde artışa yol açmıştır (68). Ayrıca nöromusküler hastalığa sahip çocukların ebeveynleri de bu süreçte anksiyete, korku ve belirsizlik yaşamış, virüse yakalanma durumunda yeterli sağlık hizmetlerine erişememe ve süreci yönetememe endişesi gibi sonuçlarla yüzleşmişlerdir (69). Bu bağlamda, özellikle SMA gibi yaşamsal risk taşıyan durumlar için, geleceğe yönelik olası riskli süreçlerin politika geliştiriciler tarafından erken dönemde öngörülmesi ve ailelerin bu olası süreçleri yönetebilmelerini kolaylaştıracak koruyucu-önleyici çalışmaların yapılmasının önemli olabileceği düşünülmektedir.

Görüldüğü üzere SMA gerek çocukların, gerek bakım verenlerin yaşam kalitelerini doğrudan ve dolaylı olarak etkileyebilmekte, özellikle Çocuk Hakları Sözleşmesi'nin 29. Maddesinde belirtilen ve "çocukların yetliliklerini, yeteneklerini, zihinsel ve fiziksel yeterliliklerini tam potansiyellerine kadar geliştirme" haklarını sınırlandırılmaktadır (70). Bu bağlamda SMA tanılı çocukların yaşam süreleri boyunca karşılaşılabilecekleri gelişimsel güçlüklerle ve bu güçlüklerle yönelik olası müdahalelere değinmekte yarar vardır.

#### 1.4. Çocuk Gelişimi Bağlamında SMA

SMA tanılı çocukların büyüme, gelişim ve hastalığının takibi çoğunlukla nöroloji, gastroenteroloji, çocuk cerrahisi, fizik tedavi ve rehabilitasyon, göğüs hastalıkları ve ortopedi bölümleri uzmanlarının iş birliğiyle yapılmakta (14), öncelikli olarak hastalığın seyrinin belirlenmesi ve yaşamsal tehdidin ortadan kaldırılması bir gereklilik olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu noktada SMA tanılı çocuklarla çalışan uzmanlar arasında yer alan Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanları, sağlıklı çocuk gelişimine ilişkin değişen koşullara, sağlık belirleyicilerine ve çocukluk epidemiyolojisine yanıt verme bilgisi, birikimi ve becerisine sahip olmakta, sağlığın ve gelişimin desteklenmesi için diğer birey ve kuruluşlarla iş birliği içinde çalışmaktadırlar (71). Dolayısıyla SMA gibi sıklıkla çocukluk döneminde ortaya çıkan ve yaşam süresi ne olursa olsun önemli gelişimsel gereksinimleri var olan ve bu gereksinimleri farklılaşan çocuklar ve ailelerinin desteklenmesi amacıyla çocuk gelişimi alanında çalışan uzmanlar ile iş birliğinin sağlanması büyük önem taşımaktadır. SMA hastalığının tedavi sürecinde asıl amaç hastalığın komplikasyonlarını azaltmak ve yaşam kalitesini iyileştirmeye odaklanan destekleyici ve disiplinler üstü bakım sağlanması olsa da (72) alanyazında yer alan çalışmalarda çocuk gelişimi alanında çalışan uzmanların desteğinin alınmadığı görülmektedir. Oysa çocuk gelişimi alanında çalışan uzmanlar tanı ve tedavi sürecinde tüm gelişim alanlarını kapsayan gelişimsel değerlendirme ve gözlem tekniklerini kullanarak, uygulayacakları müdahale/destek programları aracılığıyla çocuk ve ailenin yaşam kalitesini artırıcı bir yaklaşım ortaya koyabilmekte, olası işlev kayıplarının önlenmesinde diğer sağlık profesyonelleri ile birlikte önemli katkılar sunabilmektedir (73).

Süreğen hastalığa sahip diğer çocuklar gibi SMA tanılı çocuklar da gelişimsel gecikme ve risk faktörleriyle karşı karşıya kalmaktadır (74). Tekrarlayan hastane ziyaret ve yatışlarında bulunan, okullarından ve sosyal çevrelerinden uzak kalan SMA tanılı bebek ve çocukların sağlık sorunlarına ek olarak uyarıcı eksikliği nedeniyle bilişsel, dil, motor, sosyal-duygusal ve özbakım gelişimleri risk altına girmektedir (75). Bu alanlarda yaşanan gelişimsel gecikmeler ve yetersizlikler bakım verenlerin yükünü artırmakta, ek bir stres ve/veya endişe kaynağı olmaktadır. Dolayısıyla gelişimsel izlem ve destek uygulamaları büyük önem taşımakta, yaşanan sürecin olası stres ve risk faktörlerini belirlemede, çocuğun kendisini ve içinde bulunduğu süreci anlamlandırma, normalleştirme, baş edebilme ve ifade edebilme becerilerinin gelişiminde çocuk gelişimi alanında çalışan uzmanlara önemli sorumluluklar düşmektedir (76). SMA tanılı çocukların fiziksel sınırlılıklarına ve ek risklerine rağmen çevreyle etkileşim kurmalarını destekleyici düzenlemeler yapmak ve farklı nitelikte uyarıcıları sistematik bir yaklaşım içinde sunarak, bireyselleştirilmiş gelişimsel destek uygulamaları yoluyla beyin gelişiminin özellikle erken çocukluk dönemindeki yoğun plastisitesinden yararlanmak, yaşam süresi ne olursa olsun, çocukların gelişimlerini desteklemekle birlikte yaşam kaliteleri üzerinde de etkili olabilecektir.

Yukarıdaki bilgilere ek olarak, hastalık süreçleri çocuklar üzerinde farklı etkiler bırakabilmektedir. Tedavi sürecindeki ve süreğen hastalığa sahip çocuklar uzun süre boyunca okuldan uzak kalmakta, tipik gelişim için gerekli olan sosyal çevreden soyutlanmakta, davranış problemleri geliştirebilmekte ve çeşitli gelişimsel gecikmelerle karşı karşıya kalabilmektedir (74). Dokuz SMA tanılı çocuğun da örnekleme yer aldığı nöromusküler hastalığa sahip 66 çocuğun aileleriyle yapılan bir çalışmada, çocukların günlük yaşamı etkileyecek düzeyde ciddi davranış, sosyal ve iletişim problemleri yaşadıkları bildirilirken SMA tanılı çocukların davranış problemleri göstermediği belirlenmiştir (77). Ancak konu ile ilgili başka bir çalışmada SMA tanılı çocuk ve yetişkinlerin davranış problemleri göstermemesine rağmen ayrılma anksiyetesi yaşadıkları görülmüş, bu durum kendi başlarına hareket edememeleri, özellikle uyku sırasında kendi kendilerine başlarını çevirememeleri ve bakım verenlerini göremedikleri için böyle bir kaygı taşıyor olma olasılıkları ile açıklanmıştır (78). Bir hastalığa müdahale edilmeden önce, o hastalığın bireyler üzerinde bırakacağı olası toplumsal etkinin anlaşılması, müdahalenin etkinliğini artıracaktır (56). Bu nedenle olası gelişimsel ve psikolojik risk etkenlerini önceden tespit edebilmek veya var olan etmenleri ortadan kaldırmak için özellikle SMA gibi süreğen hastalıklarda SMA tanılı çocuğun yanı sıra bakım veren(ler)in ve (varsa) evdeki diğer kardeşlerin psikososyal destek alması faydalı olabilecektir.

## 2. Sonuç ve Öneriler

Spinal Musküler Atrofi, hem tanı almış bireyin hem de bakım vereninin yaşamını gelişimsel, ekonomik, sosyal ve psikolojik bağlamlarda etkilemektedir. Hastalığı önlemeye yönelik ilk adım olan tarama programının hayata geçirilmesinin ardından, öncelikli olarak bakım verenlerin medikal tedavilere erişimlerini kolaylaştırıcı politikaların geliştirilmesi, buna yönelik desteklerin artırılması ve çocuklar ve ailelerine yönelik ruh sağlığını destekleyici uygulamalara erişimin kolaylaştırılması büyük önem taşımaktadır.

Ayrıca, çocuk gelişimi alanında çalışan uzmanlar da dâhil olmak üzere çocukla çalışan her bir uzmanın disiplinler üstü bir çalışma yaklaşımını benimsemesini kolaylaştıracak düzenlemelerin yapılması kapsamlı bir müdahaleye ilişkin karar almak ve eyleme geçmek bakımından önemli kazanımlar sağlayabilecektir. Son olarak, etik bir gereklilik olmasının ötesinde, SMA tanılı hastaların sağlık hakkından tam anlamıyla yararlanabilmeleri için yaşam kalitelerinin artırılmasının ve gelişimsel izlem ve müdahale/destek uygulamalarının SMA tanılı çocuklar özelinde çeşitlendirilmesi ve yaygınlaştırılmasının önemli olduğu görülmektedir. Bu bağlamda tanı ve müdahale süreçlerine ek olarak, çocukların hangi yaşta olurlarsa olsun gelişimsel gereksinimlerinin de öncelenmesinde ve konuyla ilgili tedavi sürecini aksatabilecek olası riskler göz önünde bulundurularak gerekli yasal düzenlemelerin yapılmasında yarar vardır.

## 3. Alana Katkı

Bu derlemede, SMA tanısına gelişimsel bakış açısının olası katkıları ele alınmış, çocuğun sağlık hakkı ve yaşam kalitesi bağlamlarında SMA hastalığının etkileri tartışılmış ve uzmanların, politika geliştiricilerin bu hastalığa farkındalığının artmasına yönelik öneriler sunulmuştur.

## Çıkar Çatışması

Bu makalede herhangi bir nakdi/aynı yardım alınmamıştır. Herhangi bir kişi ve/veya kurum ile ilgili çıkar çatışması yoktur.

## Yazarlık Katkısı

**Fikir/Kavram:** GA, BTK, SY; **Tasarım:** SY; **Denetleme:** GA, BTK, SY; **Kaynak ve Fon Sağlama:** SY; **Malzemeler:** SY; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** SY; **Analiz/Yorum:** GA, BTK, SY; **Literatür Taraması:** SY, BTK; **Makale Yazımı:** SY; **Eleştirel İnceleme:** GA, BTK.

## Kaynaklar

- Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: a timely review. Arch Neurol. 2011;68(8):979-84.
- Brzustowicz LM, Lehner T, Castilla LH, Penchaszadeh GK, Wilhelmsen KC, Daniels R, et al. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2-13.3. Nature. 1990;344(6266):540-1.
- Darras BT. Spinal muscular atrophies. Pediatr Clin North Am. 2015;62(3):743-66.
- Burghes AH, Beattie CE. Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick? Nat Rev Neurosci. 2009;10(8):597-609.
- Pearn J. Classification of spinal muscular atrophies. Lancet. 1980;1(8174):919-22.
- Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. Lancet. 2008;371(9630):2120-33.
- Ogino S, Wilson RB. Genetic testing and risk assessment for spinal muscular atrophy (SMA). Hum Genet. 2002;111(6):477-500.
- smabenimleyuru.org.tr [Internet]. İstanbul: SMA Nedir? [cited 2022 May 30]. Available from: <https://smabenimleyuru.org.tr/sma-nedir/>.
- T.C.Sağlık Bakanlığı Sağlık Hizmetleri Genel Müdürlüğü. Spinal Musküler Atrofi (SMA) Klinik Protokolü (Yayın No:1243). Ankara; 2022. Available from: [https://shgm.saglik.gov.tr/Eklenti/43458/0/smakp08062022.pdf.pdf?\\_tag1=78AF74910D6F5FD14E1B55F568CF2A48D9831CEB](https://shgm.saglik.gov.tr/Eklenti/43458/0/smakp08062022.pdf.pdf?_tag1=78AF74910D6F5FD14E1B55F568CF2A48D9831CEB).

10. Messina S. New directions for SMA therapy. *J Clin Med*. 2018;7(9):251.
11. Arnold WD, Flanigan KM. A practical approach to molecular diagnostic testing in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23(3):589-608.
12. van der Steege G, Grootsholten PM, van der Vlies P, Draaijers TG, Osinga J, Cobben JM, et al. PCR-based DNA test to confirm clinical diagnosis of autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Lancet*. 1995;345(8955):985-6.
13. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995;80(1):155-65. doi: 10.1016/0092-8674(95)90460-3.
14. losante.com.tr [Internet]. Ankara: SMA hastalığı; 2021 [cited 2022 May 30]. Available from: <https://www.losante.com.tr/Blog/Detail/2217>.
15. Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Forkert R, Wirth B. Genetic basis of adult-onset spinal muscular atrophy. *Lancet*. 1995;346(8983):1162.
16. Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol*. 1999;3(2):49-51.
17. Munsat TL, Davies KE. International SMA consortium meeting. *Neuromuscul Disord*. 1992;2(5-6):423-8.
18. Farrar MA, Park SB, Vucic S, Carey KA, Turner BJ, Gillingwater TH, et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017;81(3):355-68.
19. Dunaway S, Montes J, Ryan PA, Montgomery M, Sproule DM, De Vivo DC. Spinal muscular atrophy type III: trying to understand subtle functional change over time—a case report. *J Child Neurol*. 2012;27(6):779-85.
20. Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, Darras BT, Chung WK, Sproule DM, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014;83(9):810-7.
21. Yao M, Ma Y, Qian R, Xia Y, Yuan C, Bai G, et al. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):7.
22. Gathwala G, Silayach J, Bhakhari BK, Narwal V. Very severe spinal muscular atrophy: Type 0 with Dandy-Walker variant. *J Pediatr Neurosci*. 2014;9(1):55-6.
23. Singh A, Dalal P, Singh J, Tripathi P. Type 0 Spinal Muscular Atrophy in rare association with congenital contracture and generalized osteopenia. *Iran J Child Neurol*. 2018;12(1):105-8.
24. Vaidla E, Talvik I, Kulla A, Sibul H, Maasalu K, Metsvaht T, et al. Neonatal spinal muscular atrophy type 1 with bone fractures and heart defect. *J Child Neurol*. 2007;22(1):67-70.
25. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 2022. p. 1-25.
26. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin*. 2015;33(4):831-46.
27. Grotto S, Cuisset JM, Marret S, Drunat S, Faure P, Audebert-Bellanger S, et al. Type 0 Spinal Muscular Atrophy: Further Delineation of Prenatal and Postnatal Features in 16 Patients. *J Neuromuscul Dis*. 2016;3(4):487-95.
28. Rodríguez JI, Garcia-Alix A, Palacios J, Paniagua R. Changes in the long bones due to fetal immobility caused by neuromuscular disease. A radiographic and histological study. *J Bone Joint Surg Am*. 1988;70(7):1052-60.
29. Markowitz JA, Singh P, Darras BT. Spinal muscular atrophy: a clinical and research update. *Pediatr Neurol*. 2012;46(1):1-12.
30. Reilly A, Chehade L, Kothary R. Curing SMA: Are we there yet? *Gene Ther*. 2022:1-10.
31. Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol*. 2007;22(8):946-51.
32. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, et al. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(11):754-9.
33. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-49.
34. signsofsma.com [Internet]. Switzerland: Look Out For Early Signs Of Spinal Muscular Atrophy (SMA); 2020 [cited 2022 Jun 28]. Available from: <https://www.signsofsma.com/spinal-muscular-atrophy-baby-milestones>.
35. Darras BT, Markowitz AJ, Monani UR, Vivo DCD. Spinal Muscular Atrophies. In: Darras BT, Jones J HR, Ryan MM, Vivo DCD, editors. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach*. Oxford: Elsevier; 2015. p.117-45.
36. Yamadera M, Saito T, Shinohara M, Nishio H, Murayama S, Fujimura H. Spinal muscular atrophy type 2 patient who survived 61 years: an autopsy case report. *Neuropathology*. 2022;42(2):141-6.
37. Chung BH, Wong VC, Ip P. Spinal muscular atrophy: survival pattern and functional status. *Pediatrics*. 2004;114(5):e548-53.
38. Oskoui M, Darras BT, De Vivo DC. Spinal Muscular Atrophy: 125 Years Later and on the Verge of a Cure. In: Sumner CJ, Paushkin S, Ko C-P, editors. *Spinal Muscular Atrophy*. Academic Press; 2017. p. 3-19.
39. who.int [Internet]. Switzerland: Human Rights And Health; 2017 [cited 2022 May 20]. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/human-rights-and-health>.
40. UNTC. Convention on the rights of the child. New York; 1989 [cited 2022 Jun 18]. Available from: [https://web.archive.org/web/20140211151110/http://treaties.un.org/Pages/ViewDetails.aspx?src=TREATY&mtidsg\\_no=IV-11&chapter=4&lang=en](https://web.archive.org/web/20140211151110/http://treaties.un.org/Pages/ViewDetails.aspx?src=TREATY&mtidsg_no=IV-11&chapter=4&lang=en).
41. T.C. Resmî Gazete. Yürütme ve İdare Bölümü: Milletlerarası Sözleşme. Ankara; 1995 [cited 2022 Jun 11]. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/arsiv/22199.pdf>.
42. T. C. Resmî Gazete. 2003/5923 Ekonomik, Sosyal ve Kültürel Haklara İlişkin Uluslararası Sözleşme'nin Onaylanması Hakkında Karar. Ankara; 2003 [cited 2022 Jun 18]. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2003/08/20030811.htm#4>.
43. who.int [Internet]. Switzerland: Sağlık ve İnsan Hakları Üzerine 25 Soru 25 Cevap; 2007 [cited 2022 Jun 4]. Available from: [https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42526/9241545690\\_tur.pdf?sequence=10](https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42526/9241545690_tur.pdf?sequence=10).
44. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü. Spinal Musküler Atrofi Taşiyıcı Tarama Programı Saha Rehberi. Ankara; 2021 [cited 2022 Jun 6]. Available from: [https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk\\_ergen\\_db/dokumanlar/SMA\\_Tasiyici\\_Tarama\\_Saha\\_Rehberi.pdf](https://hsgm.saglik.gov.tr/depo/birimler/cocuk_ergen_db/dokumanlar/SMA_Tasiyici_Tarama_Saha_Rehberi.pdf).
45. sagligim.gov.tr [Internet]. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşiyıcı Tarama Programı; 2019 [cited 2022 Jun 9]. Available from: <https://sagligim.gov.tr/kadin-sagligi/gebeligi-onleyici-yontemler/kadina-ait-yontemler/337-saglikli-hayat2/kadin-sagligi/kadin-sagligi-nedir/1215-evlilik-onesi-spinal-muskuler-atrofi-sma-tasiyici-tarama-programi.html>.
46. Chien YH, Chiang SC, Weng WC, Lee NC, Lin CJ, Hsieh WS, et al. Presymptomatic diagnosis of spinal muscular atrophy through newborn screening. *J Pediatr*. 2017;190:124-9.
47. Kraszewski JN, Kay DM, Stevens CF, Koval C, Haser B, Ortiz V, et al. Pilot study of population-based newborn screening for spinal muscular atrophy in New York state. *Genet Med*. 2018;20(6):608-13.

48. saglik.gov.tr. [Internet]. Ankara: Yenidoğan Metabolik ve Endokrin Hastalık Tarama Programı (NTP) [cited 2022 Aug 11]. Available from: [https://hsgm.saglik.gov.tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan\\_tarama\\_programi.html](https://hsgm.saglik.gov.tr/cocukergen-tp-liste/yenidogan_tarama_programi.html).
49. T. C. Resmi Gazete. Nöromusküler Hastalıklar Birimi Hakkında Yönetmelik. Ankara; 2021 [cited 2022 Jun 6]. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2021/06/20210604-5.htm>.
50. T. C. Resmi Gazete. Sosyal Güvenlik Kurumu (SGK) Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ (Sayı: 31744). Ankara; 2022 [cited 2022 Jun 6]. Available from: <https://www.resmigazete.gov.tr/eskiler/2022/02/20220208M1-1.pdf>.
51. sma.org.tr [Internet]. Eskişehir: Spinraza [cited 2022 Jun 4]. Available from: <https://www.sma.org.tr/tedavi/1/spinraza>.
52. sma.org.tr [Internet]. Eskişehir: Zolgensma [cited 2022 Jun 4]. Available from: <https://www.sma.org.tr/tedavi/5/zolgensma>.
53. Wertheimer AI. The world's priciest medicine. *Journal of Pharmaceutical Health Services Research*. 2019;10(3):269-70.
54. Broekhoff TF, Sweegers CCG, Krijkamp EM, Mantel-Teeuwisse AK, Leufkens HGM, Goetsch WG, et al. Early Cost-Effectiveness of Onasemnogene Aboeparovect-xioi (Zolgensma) and Nusinersen (Spinraza) Treatment for Spinal Muscular Atrophy I in The Netherlands With Relapse Scenarios. *Value Health*. 2021;24(6):759-69.
55. Saracaloğlu A, Demiryürek AT. Spinal musküler atrofi (SMA) tedavisinde yeni yaklaşımlar ve onaylı ilaçlar. *J Curr Pediatr*. 2021;19:248-58.
56. de Negri Filho A. A human rights approach to quality of life and health: applications to public health programming. *Health Hum Rights*. 2008;10(1):93-101.
57. Aydıner-Boylu A, Paçacıoğlu B. Yaşam kalitesi ve göstergeleri. *Akademik Araştırmalar ve Çalışmalar Dergisi*. 2016;8(15):137-50.
58. Akgün-Kostak M, Çetintaş İ. Spinal müsküler atrofi olan çocuk ve ailesinin hemşirelik bakımı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi*. 2022;15(1): 99-107.
59. Dünya Sağlık Örgütü [WHO]. The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL). Switzerland; 2012. Available from: <https://www.who.int/tools/whoqol>.
60. Maslow AH. A Theory of Human Motivation. USA: Dancing Unicorn Books; 2017. 370-96 p.
61. Young HK, Lowe A, Fitzgerald DA, Seton C, Waters KA, Kenny E, et al. Outcome of noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease. *Neurology*. 2007;68(3):198-201.
62. cdc.gov [Internet]. Atlanta: Health-Related Quality of Life (HRQOL) [cited 2022 Jun 4]. Available from: <https://www.cdc.gov/hrqol/index.html>.
63. Hays RD, Reeve BB. Measurement and modeling of health-related quality of life. In: Heggenhougen K, Quah S, editors. *International encyclopedia of public health*. San Diego: Academic Press; 2008. p. 241-52.
64. McMillan HJ, Gerber B, Cowling T, Khoo W, Mayer M, Wu JW, et al. Burden of Spinal Muscular Atrophy (SMA) on Patients and Caregivers in Canada. *J Neuromuscul Dis*. 2021;8(4):553-68.
65. López-Bastida J, Peña-Longobardo LM, Aranda-Reneo I, Tizzano E, Sefton M, Oliva-Moreno J. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):141.
66. Klug C, Schreiber-Katz O, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reich P, et al. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):58.
67. Higgs EJ, McClaren BJ, Sahhar MA, Ryan MM, Forbes R. 'A short time but a lovely little short time': Bereaved parents' experiences of having a child with spinal muscular atrophy type 1. *J Paediatr Child Health*. 2016;52(1):40-6.
68. Agosto C, Salamon E, Giacomelli L, Papa S, Benedetti F, Benini F. Effect of the COVID-19 Pandemic on children with SMA receiving Nusinersen: What is missed and what is gained? *Front Neurol*. 2021;12:704928.
69. Spurr L, Tan HL, Wakeman R, Chatwin M, Hughes Z, Simonds A. Psychosocial impact of the COVID-19 pandemic and shielding in adults and children with early-onset neuromuscular and neurological disorders and their families: a mixed-methods study. *BMJ Open*. 2022;12(3):e055430.
70. Wallander JL, Koot HM. Quality of life in children: A critical examination of concepts, approaches, issues, and future directions. *Clin Psychol Rev*. 2016;45:131-43.
71. DeWitt TG, Halfon N. Role of the Pediatrician. In: Rudolph CD, First L, Rudolph AM, Lister GE, Gershon AA, editors. *Rudolph's Pediatrics*. McGraw Hill; 2011. p. 1-2.
72. Muslu M. Spinal musküler atrofi (SMA) ve tıbbi beslenme tedavisi. *İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Sağlık Bilimlerinde İleri Araştırmalar Dergisi*. 2021;4(3):131-40.
73. Basak RB, Momaya R, Guo J, Rathi P. Role of child life specialists in pediatric palliative care. *J Pain Symptom Manage*. 2019;58(4):735-7.
74. Er DM. Çocuk, hastalık, anne-babalar ve kardeşler. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi*. 2006;49:155-68.
75. T. C. Aile-Çalışma ve Sosyal Hizmetler Bakanlığı. Çocuk Destek, Gelişim ve Eğitim Programı: Psikososyal Destek Modülü. Ankara; 2020 [cited 2022 Jun 11]. Available from: <https://www.aile.gov.tr/media/91635/psikososyal-destek-kitabi.pdf>.
76. Hamlet HS, Herrick MA. Who's on first: Professional collaboration and children with chronic illness. Alexandria: American Counseling Association; 2011;1-11.
77. Darke J, Bushby K, Le Couteur A, McConachie H. Survey of behaviour problems in children with neuromuscular diseases. *Eur J Paediatr Neurol*. 2006;10(3):129-34.
78. Laufersweiler-Plass C, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Backes M, Lehmkühl G, von Gontard A. Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings. *Dev Med Child Neurol*. 2003;45(1):44-9.