

ANAUXETİC DİSPLAZİ TİP-1 SENDROMLU OLGUDA KASA AİT PARAMETRELER, FONKSİYONEL TESTLER VE MOTOR YETERLİLİK : OLGU SUNUMU

Sevde KUYULU¹, Numan BULUT², Bilge Nur YARDIMCI-LOKMANOĞLU³

¹Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Temel Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı

 0009-0008-3953-7442

²Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Pediatrik Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi

 0000-0001-5427-1103

³Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Gelişimsel ve Erken Fizyoterapi Ünitesi

 0000-0002-5090-5558

ÖZ

Amaç: Çalışmanın amacı, Anauxetic Displazi tip-1 (ADT-1) tanılı olguda kas kuvveti, kas oksijenasyonu ve motor yeterliliğin incelenmesidir.

Yöntem: ADT-1 tanılı, 10,5 yaşındaki erkek olgu dahil edildi. Deltoid (ön, orta, arka parça), hamstring ve quadriceps kas kuvvetleri Commander PowerTrack II™ (JTECH Medical, ABD) dinamometresiyle değerlendirildi. Değerlendirmeler 3 kez yapılarak ortalaması alındı. Kas oksijenasyonu (SmO₂) ise aerobik kapasiteyi değerlendiren 6 dakika yürüme testi sırasında Vastus lateralisin ve 6 dakika Pegboard-Ring testi sırasında Deltoid kasının anatomik noktalarına Moxy cihazı (Moxy, ABD) yerleştirilerek değerlendirildi. Her iki testin öncesinde dinlenmede ve testler esnasında ortalama SmO₂ ve total hemoglobin (THb) seviyeleri kaydedildi. Motor yeterlilik, Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testi 2-Kısa Formu (BOT2-KF) ile değerlendirildi.

Bulgular: Olgunun boyu 114 cm ve kilosu 28 kg'di. Dominant taraf (sağ alt ve üst ekstremita) kas kuvveti; deltoid ön, orta, arka parçaları sırasıyla: 94.6 N; 81.4 N; 67.1 N, non-dominant deltoid ön, orta, arka parçalarının kuvveti sırasıyla: 79.66 N; 82.86 N; 53.9 N bulundu. Dominant taraf hamstring ve quadriceps kas kuvvetleri sırasıyla 71.86 N; 120.66 N ve non-dominant ise 73.33 N; 121.33 N olarak kaydedildi. 6 dakika yürüme testinde toplam 407 m yürüdü. Ortalama SmO₂ ve THb seviyeleri sırasıyla; test öncesinde dinlenme dominant tarafta 65.55;11.63, non-dominant tarafta 83.81; 11.80 iken test sırasındaki dominant tarafta 62.99; 11.60, non-dominant taraftaysa 82.15; 11.68 bulundu. 6 dakika Pegboard ring testi sonucu 164 halka olarak belirlendi. Deltoid kasının ortalama SmO₂ ve THb seviyeleri sırasıyla, test öncesi dominant taraf 64.70; 12.10, non-dominant taraf 61.70; 12.33 iken test sırasında dominant taraf 61.35;12.14, non-dominant taraf 65.35;12.24 olarak kaydedildi. BOT2-KF toplam standart skoru 43 olup olgunun yaşlarına göre daha düşük sonuçlara sahip olduğu belirlendi.

Sonuç: Çalışmamızın sonuçlarında, ADT-1 tanılı olgumuzun yaşlılarından daha düşük performansa sahip olduğu bulundu. Bu gruptaki çocuklarda kas fonksiyonlarının, fonksiyonel kapasitenin ve motor yeterliliğin etkilenebileceği, takiplerinin yapılması gerektiği ve gerekirse müdahale programları ile desteklenmeleri önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: genetik hastalıklar, kas kuvveti, spektroskopisi, yakın-kızılötesi

* Bu çalışma, 9-12 Kasım 2025'te 2. Uluslararası Erken Müdahale ve Rehabilitasyon Kongresi'nde (ICER 2025) sözel bildiri olarak sunulmuştur.

İletişim

Sevde KUYULU

Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü

E-posta: kuyulusevde@gmail.com

Geliş tarihi: 01.09.2025

Kabul tarihi: 01.10.2025

MUSCLE PARAMETERS, FUNCTIONAL TESTS, AND MOTOR PROFICIENCY IN A CASE OF ANAUXETIC DYSPLASIA TYPE-1 SYNDROME: CASE PRESENTATION

Sevde KUYULU¹, Numan BULUT², Bilge Nur YARDIMCI-LOKMANOĞLU³

¹Hacettepe University, Institute of Health Sciences, Department of Physical Therapy and Rehabilitation
ID 0009-0008-3953-7442

²Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Pediatric Neuromuscular Diseases Unit
ID 0000-0001-5427-1103

³Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Developmental and Early Physical Therapy Unit
ID 0000-0002-5090-5558

Purpose: This study aimed to examine the muscle strength, muscle oxygenation, and motor function in a case with Anauxetic Dysplasia type-1(ADT-1).

Methods: A 10.5-year-old male patient with ADT-1 was included. Deltoid (anterior, medial, posterior), hamstring, and quadriceps muscle strength were assessed using a Commander PowerTrack II™ (JTECH Medical, USA). The assessments were performed three-times, and the mean was calculated. Muscle oxygenation (SmO₂) was evaluated by placing the Moxy device (Moxy, USA) on the vastus lateralis during the 6-minute walk test (6MWT), which assesses aerobic capacity, and on the deltoid during the 6-minute Pegboard-Ring test (6MPRT). Average SmO₂ and total hemoglobin (THb) levels were recorded at-rest and during testing for both tests. Motor proficiency was assessed using the Bruininks–Oseretsky Motor Proficiency Test 2-Short Form (BOT2-SF).

Results: The case's height and weight were: 114 cm, 28 kg. The muscle strength for both the dominant and nondominant sides of the anterior, middle, and posterior deltoids were 94.6 N; 81.4 N; 67.1 N, and 79.66 N; 82.86 N; 53.9 N, respectively. Dominant-side hamstring and quadriceps muscle strengths were recorded as 71.86 N; 120.66 N, and nondominant-side as 73.33 N; 121.33 N. He walked 407 m in the 6 MWT. The average SmO₂ and THb levels were 65.55; 11.63 on the dominant-side and 83.81; 11.80 on the nondominant-side at-rest, while during the test they were 62.99; 11.60 on the dominant-side, and 82.15; 11.68 on the nondominant-side. The 6 MPRT result was determined to be 164 rings. The average SmO₂ and THb levels in the deltoids were recorded as 64.70;12.10 for the dominant-side and 61.70;12.33 for the nondominant-side at-rest, and 61.35;12.14 for the dominant-side and 65.35;12.24 for the nondominant-side during testing. The BOT2-SF standard score was 43, indicating that the case had lower results compared to his-peers.

Conclusion: Our case with ADT-1 had lower performance than his-peers. It is recommended that muscle function, functional capacity, and motor skills may be affected in this group of children, therefore they should be followed up and supported with intervention programs if necessary.

Keywords: genetic diseases, muscle strength, spectroscopy, near-infrared

* This study was presented as an oral presentation at the 2nd International Congress on Early Intervention and Rehabilitation (ICER2025) on November 9-12, 2025.

Correspondence

Sevde KUYULU

Hacettepe University, Institute of Health Sciences

E-mail: kuyulusevde@gmail.com

Received: 01.09.2025

Accepted: 01.10.2025