



www.dergipark.gov.tr/tjpr
Volume/Cilt 33, Number/Sayı 1, 2022

ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Sahibi (Owner)

**Türkiye Fizyoterapistleri Derneği
adına**

(On Behalf of Turkish Physiotherapy Association)
Tülin DÜGER

Editör ve Yazı İşleri Müdürü

(Editor in Chief and Managing Editor)

H. Serap İNAL

**TÜRKİYE FİZYOTERAPİSTLER DERNEĞİ'nin
bilimsel yayın organı ve yaygın süreli yayınıdır.**
(The official scientific journal of Turkish Physiotherapy
Association)

"Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi"; Web
of Science (WOS)-Emerging Sources Citation Index
(ESCI), Cumulative Index to Nursing and Allied
Health Literature (CINAHL), EBSCO, Excerpta
Medica (EMBASE), Türkiye Atf Dizini ve Ulakbim
Türk Tıp Dizini (TR Dizin)'nde yer almaktadır.

"Turkish Journal of Physiotherapy and
Rehabilitation" is listed in Web of Science (WOS)-
Emerging Sources Citation Index (ESCI), Cumulative
Index to Nursing and Allied Health Literature
(CINAHL), EBSCO, Excerpta Medica (EMBASE),
Turkey Citation Index and Ulakbim TR Medical Index
(TR Dizin).

"Açık Erişim Dergi" yılda 3 kez (Nisan, Ağustos, Aralık)
yayınlanır.

"Open Access Journal" published 3 times (April, August,
December) a year.



Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi Atf-
GayriTicari 4.0 Uluslararası Lisansı (CC BY-NC 4.0) ile
lisanslanmıştır.

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation
is licensed under a Creative Commons Attribution-
NonCommercial 4.0 International License (CC BY-NC 4.0).

Yönetim Yeri Adresi (Administration Address)

Türkiye Fizyoterapistler Derneği

Genel Merkezi

Adres: Kültür Mah. Mithatpaşa Cad.

71/13, 06420 Kızılay/ANKARA

Telefon : (0312) 433 51 71

Faks : (0312) 433 51 71

Gsm : (0507) 251 91 43

editor.turkjpr@gmail.com

Tasarım (Design)

Merdiven Reklam Tanıtım

Telefon: (0312) 232 30 88

www.merdivenreklam.com

Baskı (Printing)

Merdiven Reklam Tanıtım

Mustafa Kemal Mahallesi, 2138 Sokak, No: 6/1

Çankaya- Ankara

Tel: 0312 232 30 88

Dergi Basım Tarihi: 20 Nisan 2022

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi

Yayın Kurulu (Editorial Board)

Editör (Editor)

Prof. Dr. H. Serap İNAL

İstinye Üniversitesi

Önceki Editörlerimiz (Previous Editors)

Dr. Nihal Şimşek	1974-Mart 1985	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. Ayfer Sade	Nisan 1985-Mart 1999	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. Yavuz Yakut	Nisan 1999-Mart 2013	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. Ayşe Karaduman	Nisan 2013-Mart 2017	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. Deniz İnal İnce	Nisan 2017-Mart 2021	Hacettepe Üniversitesi

Alan Editörleri (Associate Editors)

Prof. Dr. Nilgün Bek	Lokman Hekim Üniversitesi
Prof. Dr. Filiz Can	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. İlkin Çıtak Karakaya	Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi
Prof. Dr. Mehtap Malkoç	Doğu Akdeniz Üniversitesi
Prof. Dr. Feryal Subaşı	Yeditepe Üniversitesi
Prof. Dr. Emine Handan Tüzün	Doğu Akdeniz Üniversitesi
Doç. Dr. Nuray Alaca	Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi
Doç. Dr. Ender Angın	Doğu Akdeniz Üniversitesi
Doç. Dr. Selen Serel Arslan	Hacettepe Üniversitesi
Doç. Dr. Öznur Büyükturan	Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi
Doç. Dr. Yasemin Buran Çıracak	İstinye Üniversitesi
Doç. Dr. Tuğba Kuru Çolak	Marmara Üniversitesi
Doç. Dr. Numan Demir	Hacettepe Üniversitesi
Doç. Dr. Arzu Erden	Karadeniz Teknik Üniversitesi
Doç. Dr. Zeynep Hoşbay	Biruni Üniversitesi
Doç. Dr. Burcu Ersöz Hüseyinsinoğlu	İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
Doç. Dr. Rüstem Mustafaoğlu	İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
Doç. Dr. Seher Özyürek	Dokuz Eylül Üniversitesi
Doç. Dr. Sevtap Günay Uçurum	İzmir Katip Çelebi Üniversitesi
Doç. Dr. Gül Deniz Yılmaz Yelvar	İstinye Üniversitesi
Doç. Dr. Sevgi Sevi Subaşı Yeşilyaprak	Dokuz Eylül Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Ayşe Numanoğlu Akbaş	Sivas Cumhuriyet Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Gülay Aras Bayram	İstanbul Medipol Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Pınar Kaya Ciddi	İstanbul Medipol Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Dilber Karagözoğlu Coşkunsu	Fenerbahçe Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Meltem Yazıcı Gülay	Çankırı Karatekin Üniversitesi
Dr. Fzt. Cemil Özal	Hacettepe Üniversitesi

Teknik Editörleri (Technical Editors)

Dr. Öğr. Üyesi Elif Develi	Yeditepe Üniversitesi
Dr. Öğr. Üyesi Ceyhan Türkmen	Çankırı Karatekin Üniversitesi
Dr. Fzt. Özge Çankaya	Kütahya Sağlık Bilimleri Üniversitesi
Uzm. Fzt. Deniz Tuğyan Ayhan	Kapadokya Üniversitesi
Uzm. Fzt. Çiçek Günday	İstinye Üniversitesi
Uzm. Fzt. Kübra Köçe	İstinye Üniversitesi
Uzm. Fzt. Merve Kurt	İzmir Katip Çelebi Üniversitesi
Uzm. Fzt. Şule Okur	İstanbul Yeni Yüzyıl Üniversitesi
Uzm. Fzt. Cengiz Taşkaya	Muş Alparslan Üniversitesi ekleneci
Uzm. Fzt. Atahan Turhan	Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi
Uzm. Fzt. Yunus Emre Tütüneken	İstinye Üniversitesi
Uzm. Fzt. Pınar Van Der Veer	İstinye Üniversitesi
Uzm. Fzt. Uğur Verap	Dokuz Eylül Üniversitesi
Uzm. Fzt. Semiha Yenişehir	Muş Alparslan Üniversitesi

Yayın Editörleri (Publishing Editors)

Prof. Dr. İlkin Çıtak Karakaya	Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi
Dr. Fzt. Tansu Birinci	İstanbul Medeniyet Üniversitesi
Uzm. Fzt. Pınar Baştürk	Sağlık Bilimleri Üniversitesi

Biyoistatistik Editörleri (Biostatistics Advisors)

Prof. Dr. Ahmet Uğur Demir	Hacettepe Üniversitesi
Doç. Dr. Jale Karakaya	Hacettepe Üniversitesi

Ulusal Danışma Kurulu (National Advisory Board)

Prof. Dr. Candan Algu	İstanbul Medipol Üniversitesi
Prof. Dr. Berna Arda	Ankara Üniversitesi
Prof. Dr. Hülya Arıkan	Atılım Üniversitesi
Prof. Dr. Salih Angın	Uluslararası Kıbrıs Üniversitesi
Prof. Dr. Erkut Attar	Yeditepe Üniversitesi
Prof. Dr. Türkan Akbayrak	Hacettepe Üniversitesi
Prof. Dr. Erhan Akdoğan	Yıldız Teknik Üniversitesi
Prof. Dr. Duygun Erol Barkana	Yeditepe Üniversitesi



www.dergipark.gov.tr/tjpr
Volume/Cilt 33, Number/Sayı 1, 2022

ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Sahibi (Owner)

**Türkiye Fizyoterapistleri Derneği
adına**

(On Behalf of Turkish Physiotherapy Association)

Tülin DÜĞER

Editör ve Yazı İşleri Müdürü

(Editor in Chief and Managing Editor)

H. Serap İNAL

**TÜRKİYE FİZYOTERAPİSTLER DERNEĞİ'nin
bilimsel yayın organı ve yaygın süreli yayınıdır.**

(The official scientific journal of Turkish Physiotherapy
Association)

"Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi"; Web of Science (WOS)-Emerging Sources Citation Index (ESCI), Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL), EBSCO, Excerpta Medica (EMBASE), Türkiye Atıf Dizini ve Ulakbim Türk Tıp Dizini (TR Dizin)'nde yer almaktadır.

"Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation" is listed in Web of Science (WOS)-Emerging Sources Citation Index (ESCI), Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL), EBSCO, Excerpta Medica (EMBASE), Turkey Citation Index and Ulakbim TR Medical Index (TR Dizin).

"Açık Erişim Dergi" yılda 3 kez (Nisan, Ağustos, Aralık) yayınlanır.

"Open Access Journal" published 3 times (April, August, December) a year.



Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi Atıf-GayriTicari 4.0 Uluslararası Lisansı (CC BY-NC 4.0) ile lisanslanmıştır.

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License (CC BY-NC 4.0).

Yönetim Yeri Adresi (Administration Address)

**Türkiye Fizyoterapistler Derneği
Genel Merkezi**

Adres: Kültür Mah. Mithatpaşa Cad.

71/13, 06420 Kızılay/ANKARA

Telefon : (0312) 433 51 71

Faks : (0312) 433 51 71

Gsm : (0507) 251 91 43

editor.turkjpr@gmail.com

Tasarım (Design)

Merdiven Reklam Tanıtım

Telefon: (0312) 232 30 88

www.merdivenreklam.com

Baskı (Printing)

Merdiven Reklam Tanıtım

Mustafa Kemal Mahallesi, 2138 Sokak, No: 6/1

Çankaya- Ankara

Tel: 0312 232 30 88

Dergi Basım Tarihi: 20 Nisan 2022

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi

Prof. Dr. Kezban Bayramlar
Prof. Dr. Sinan Bektaş
Prof. Dr. Uğur Cavlak
Prof. Dr. Engin Çalgüner
Prof. Dr. Seyit Çitaker
Prof. Dr. Arzu Daşkapan
Prof. Dr. Rengin Demir
Prof. Dr. Arzu Demirgüç
Prof. Dr. Mahmut Nedim Doral
Prof. Dr. Bülent Elbasan
Prof. Dr. Emin Ergen
Prof. Dr. Nevin Ergun
Prof. Dr. Nihal Gelecek
Prof. Dr. Arzu Genç
Prof. Dr. Arzu Güçlü Gündüz
Prof. Dr. Mintaze Kerem Günel
Prof. Dr. Hakan Gür
Prof. Dr. Nilgün Gürses
Prof. Dr. İlknur Naz Gürşan
Prof. Dr. Hasan Hallaçeli
Prof. Dr. Deniz İnal İnce
Prof. Dr. Selim İsbir
Prof. Dr. Ayşe Karaduman
Prof. Dr. Özgür Kasapçopur
Prof. Dr. Hülya Kayıhan
Prof. Dr. Zuhâl Kunduracılar
Prof. Dr. Gökhan Metin
Prof. Dr. Fatma Mutluay
Prof. Dr. Piraye Ofazer
Prof. Dr. Deran Oskay
Prof. Dr. Saadet Otman
Prof. Dr. Arzu Razak Özdiçler
Prof. Dr. Sevgi Özalevli
Prof. Dr. Lâmia Pinar
Prof. Dr. Mine Gülden Polat
Prof. Dr. Sema Savcı
Prof. Dr. Biilsen Sirmen
Prof. Dr. Ferhan Soyuer
Prof. Dr. Ela Tarakçı
Prof. Dr. Hanifegül Taşkiran
Prof. Dr. Haluk Topaloğlu
Prof. Dr. Fatma Uygur
Prof. Dr. Selda Uzun
Prof. Dr. Ferda Dokuztuğ Üçsular
Prof. Dr. Özlem Ülger
Prof. Dr. Mehmet Yanardağ
Prof. Dr. Fatma Gül Yazıcıoğlu
Prof. Dr. Necmiye Ün Yıldırım
Prof. Dr. Sibel Aksu Yıldırım
Prof. Dr. İlker Yılmaz
Prof. Dr. Zerrin Yiğit
Doç. Dr. Sevil Bilgin
Doç. Dr. Tüzün Fırat
Doç. Dr. Semra Topuz

Hasan Kalyoncu Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Biruni Üniversitesi
Girne Üniversitesi
Gazi Üniversitesi
Yakın Doğu Üniversitesi
İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
Sanko Üniversitesi
Ufuk Üniversitesi
Gazi Üniversitesi
Haliç Üniversitesi
Sanko Üniversitesi
Dokuz Eylül Üniversitesi
Dokuz Eylül Üniversitesi
Gazi Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Uludağ Üniversitesi
Bezmialem Üniversitesi
İzmir Katip Çelebi Üniversitesi
Hatay Mustafa Kemal Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi
Lokman Hekim Üniversitesi
İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
Biruni Üniversitesi
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
İstanbul Medipol Üniversitesi
Koç Üniversitesi
Gazi Üniversitesi
Biruni Üniversitesi
Biruni Üniversitesi
Dokuz Eylül Üniversitesi
İstanbul Okan Üniversitesi
Marmara Üniversitesi
Dokuz Eylül Üniversitesi
İstanbul
Antalya Bilim Üniversitesi
İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
İstanbul
Yeditepe Üniversitesi
Uluslararası Kıbrıs Üniversitesi
Marmara Üniversitesi
İstanbul
Hacettepe Üniversitesi
Anadolu Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Eskişehir Teknik Üniversitesi
İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa
Hacettepe Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi
Hacettepe Üniversitesi

Uluslararası Danışma Kurulu (International Advisory Board)

Andrea Aliverti, PhD
Peter C. Belafsky, MD, PhD
Josette Bettany-Saltikov, PhD
Richard Wallace Bohannon, DPT
Micheal Callaghan, PhD
Pere Clave, MD
Barbara H. Connolly, Ed.D., DPT
Victor Dubowitz, MD
Michelle Eagle, PhD,
Christa Einspieler, PhD
Andre Farasyn, PhD, PT
P. Senthil Kumar, PhD, PT
Carole B. Lewis, PhD, DPT
Rusu Ligia, MD, PhD
John A. Nyland, Ed.D., PT
Jarmo Perttunen, PhD, PT
Paul Rockar, DPT
Guy G. Simoneau, PhD, PT
Deborah Gaebler Spira, MD
Martijn A. Spruit, PhD
Nuray Yozbatiran, PhD, PT
Politecnico di Milano, Milano
University of California, Davis
Teesside University, Middlesbrough
Campbell University, Buies Creek
Manchester Metropolitan University, Manchester
Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona
University of Tennessee, Tennessee
Institute of Child Health, London
Newcastle Muscle Clinic, Newcastle
Medizinische Universität Graz, Graz
Vrije Universiteit Brussel, Brussels
Maharishi Markandeshwar University, Ambala
George Washington University, Washington
University of Craiova, Craiova
University of Louisville, Louisville
Tampere University, Tampere
University of Pittsburg, Pittsburg
Marquette University, Milwaukee
Northwestern Medicine, Chicago
Maastricht University, Horn
University of Texas, Texas

YAZARLARIN DİKKATİNE

Genel Bilgiler

Genel Bilgiler

Türkiye Fizyoterapistler Derneği'nin resmi yayın organı olan Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi, bağımsız, tarafsız ve çift kör hakemlik ilkelere uygun bir şekilde elektronik ve basılı olarak yayımlanan açık erişimli, ücretsiz, bilimsel bir yayın organıdır. Dergi, Nisan, Ağustos ve Aralık olmak üzere yılda 3 kez yayımlanır. Yazım dili Türkçe ve İngilizcedir. Bununla birlikte İngilizce gönderilen makalelere yayımlanma aşamasında öncelik verilecektir. Dergi, özgün araştırmalar, çağrılı derlemeler, sistematik derleme ve meta-analiz çalışmaları, dergiç olgu sunumları ve editöre mektupları yayımlamaktadır.

Derginin amacı fizyoterapi ve rehabilitasyon ile ilgili en yüksek bilimsel, etik ve klinik değere sahip orijinal çalışmaları yayımlamaktır. Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi, yayımladığı makalelerin daha önce başka bir yerde yayımlanmamış veya yayımlanmak üzere gönderilmemiş olması, ticari kaygılarda olmaması şartını gözetmektedir. Yayımlanacak makalenin tüm yazarlar tarafından ve çalışmanın yapıldığı yerdeki sorumlu kişi tarafından dolaylı olarak veya açık bir şekilde onaylandığını ve kabul edilmesinde aynı biçimde Türkçe, İngilizce veya başka bir dilde başka bir yerde yayımlanmayacağını taahhüt eder. Dergi, bilimsel kalitesi yüksek ve atf potansiyeline sahip bir yazının yayına kabul edilmesi için en önemli kriter olan özgünlük ilkesini benimsemektedir.

Derginin yazım kuralları Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals - International Committee of Medical Journal Editors (<http://www.icmje.org>) ve Committee on Publication Ethics (COPE) (<https://publicationethics.org>) tarafından yayımlanan rehberler ve politikalar dikkate alınarak hazırlanmıştır.

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi (Türk Fizyoter Rehabil Derg / Turk J Physiother Rehabil), dünyanın her yerinden makaleler yayımlanmaktadır ve aşağıdaki özelliklere sahip makalelere öncelik vermektedir:

- Fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamaları üzerindeki etkisi olacak önemli araştırma sorunlarını ele alan ve hipotezleri güçlü yöntem ve araştırma tasarımı ile test eden özgün çalışmalar
- Klinik veya saha uygulamaları için temel teşkil edebilecek laboratuvar tabanlı çalışmalar
- Rehabilitasyon uygulamaları, politikaları, eğitimleri veya araştırmalarda karar vermeye kolaylaştırmaya ve geliştirmeye yardımcı olabilecek çalışmalar.

ETİK SORUMLULUK

Editör ve Alan Editörleri

Editör ve alan editörleri, açık erişim olarak Committee on Publication Ethics (COPE) tarafından yayımlanan "COPE Code of Conduct and Best Practice Guidelines for Journal Editors" ve "COPE Best Practice Guidelines for Journal Editors" rehberleri temelinde etik görev ve sorumluluklara sahiptirler. Editörler ve alan editörleri:

- Dergide yayımlanan her makalenin dergi yayın politikaları ve uluslararası standartlara uygun olarak yayımlanmasından,
- Derginin kalitesini, özgünlüğünü ile okunurluğunu geliştirmekten,
- Fikri mülkiyet hakları ile etik standartlardan taviz vermeden şeffaf bir şekilde iş süreçlerini yürütmekten,
- Makalelerin tarafsız ve bağımsız olarak değerlendirme süreçlerinin tamamlanması için yazarlar, hakemler ve üçüncü kişiler arasında oluşabilecek çıkar ilişkisi ve çatışmalarına karşı önlem almakta sorumludur.

Editörler, çalışmaların önemi, özgün değeri, geçerliliği, anlatımın açıklığı ve derginin amaç ve hedeflerine dayanarak olumlu ya da olumsuz karar verirler. Dergi yayın politikalarında yer alan "Kör Hakemlik ve Değerlendirme Süreci" politikalarını uygulamaktadırlar. Bu bağlamda editörler her çalışmanın değerlendirme sürecinin çıkar çatışması olmadan, adil, tarafsız ve zamanında tamamlanmasını sağlarlar.

Derginin editör veya editör kurulu üyelerinin yazar oldukları makalelerin değerlendirme süreçlerinin yönetilmesi için dışardan bağımsız bir editör davet edilebilir.

Hakemler

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'ne gönderilen yazılar çift kör hakem değerlendirme sürecinden geçer. Tarafsız bir değerlendirme sürecini sağlamak için her gönderi, alanlarında uzman olan en az iki bağımsız hakem tarafından incelenir. Hakemler yazıya ilişkin bilgileri gizli tutmakta yükümlüdür. Hakemler, çıkar çatışması olması halinde bu konu hakkında Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'ne bildirimde bulunur.

Hakemler kendilerine gönderilen çalışmayı değerlendirme süreci tamamlanmaya ve yayına verilmeye kadar herhangi bir amaç için kullanamaz. Hakemler makaleyi değerlendiren nazik ve yapıcı bir dil kullanılmalı, kötü yorum ve ifadelerden kaçınılmalıdır. Hakemler makaleyi zamanında ve etik kurallara dikkat ederek değerlendirmekle sorumludurlar.

Yazarlar

Yazların bilimsel içeriği ve etik kurallara uygunluğu yazar/yazarların sorumluluğundadır. Deneysel ve klinik çalışmalar ile olgu sunumlarının araştırma protokollerinin uluslararası anlaşmalarına (World Medical Association Declaration of Helsinki "Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects" www.wma.net) uygun olarak, etik kurul tarafından onaylanması gerekmektedir. Dergiyce, etik kurul onayı almış ve Helsinki Bildirgesi'nin en güncel versiyonuna uygun yürütülmüş araştırmalar kabul edilir. Yazarlar, insan ögesi ile yapılmış çalışmalarda makalenin "YÖNTEM" bölümünde bu prensiplere uygun olarak çalışmayı yaptıklarını, kurumlarının etik kurullarından ve çalışmaya katılmış insanlardan "bilgilendirilmiş olur veya onam formlarını" (informed consent) aldıklarını belirtmek zorundadırlar. Yazarlar gerektiğinde hastalara veya katılımcılara ait bilgilendirilmiş olur veya onam formlarını belgeleyebilmelidir. Katılımcının onayı ile ilgili bilgiler, etik kurulun adı ve etik komite onay numarası da yazının "YÖNTEM" bölümünde belirtilmelidir. Etik kurul onayı gerekmeyen çalışmalar için çalışmanın tasarımı ve içeriğine uygun etik kurullardan alınan muafiyet belgesi veya sorumlu yazar tarafından yazılan bilgi amaçlı bir beyanın (meta-analiz, sistematik derleme, çağrılı derleme için) sisteme yüklenmesi gerekir. Çalışmada hayvan ögesi kullanılmış ise yazarlar, makalenin "YÖNTEM" bölümünde Guide for the Care and Use of Laboratory Animals (<http://www.nap.edu/catalog/5140.html>) prensipleri doğrultusunda çalışmalarında hayvan haklarını koruduklarını ve kurullarının etik kurullarından onay aldıklarını belirtmek zorundadır.

Yazar olarak listelenen her kişi, International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE-www.icmje.org) tarafından önerilen ve aşağıda gösterilen yazarlık kriterlerinin dördünü de karşılamalıdır:

- Çalışmanın planlanmasına, verilerin toplanmasına veya verilerin analize ve yorumlanmasına katkısı olmalıdır,
- Makale taslağının hazırlanması veya revize edilmesine katkıda bulunmalıdır,

- Makalenin dergiyce gönderilecek ve yayımlanacak son halini okuyup kabul etmelidir,
- Çalışmanın herhangi bir bölümünün doğruluğu veya bütünlüğü ile ilgili soruların uygun bir şekilde araştırıldığı ve çözümlendiği konusunda diğer yazarlarla hemfikir olmalı ve çalışmadan tüm yönleriyle sorumlu olmalıdır.

Makalelerin bilimsel içeriği ve etik kurallara uygunluğu yazarların sorumluluğundadır. Tüm çalışmalar lisanslı bir benzerlik tespit yazılımı (CrossCheck tarafından iThenticate/Turnitin vb.) tarafından taranıp ilgili rapor belge olarak başvuru sırasında sisteme yüklenmelidir. Kaynaklar, tablo ve şekil içerikleri haricindeki yazının içeriğinde benzerlik oranı %20'nin üzerinde olmamalı ve yazarların önceki çalışmalarıyla bir benzerliği bulunmamalıdır. Benzerlik oranı %20'nin üzerindeki makaleler hakeme gönderilmeden reddedilir. İntihal, alıntı manipülasyonu ve veri sahteliği/uydurma gibi durumlardan şüphelenilmesi veya tespit edilmesinde yayın kurulu COPE yönergelerini izleyecek ve bunlara göre hareket edecektir.

İletişimden sorumlu yazar makalenin sunum aşamasından basımına kadar olan süreçlerde her türlü yazışmaları gerçekleştiren yazardır. İletişimden sorumlu yazar:

- Etik kurul onay belgesi,
- Telif hakkı devir formu (e-imza veya ıslak imzalı olmalıdır. Bu formda imzası bulunanlar dışında sonradan yazar ismi eklenemez ve yazar sırası değiştirilemez.)
- Yazar katkı formu
- Çıkar çatışması formu belgelerini sisteme taratıp yüklemelidir.

Makalede, kitaplarda veya dergilerde daha önce yayımlanmış alıntı yazı, tablo, şekil vb. mevcutsa, yazarlar ilgili yazı, tablo, şekil, anket ve ölçeğin (geçerlilik, güvenilirlik çalışmaları ile kullanım için özel izin, sertifikalı istenen anket/ölçekler) telif hakkı sahibinden ve yazarlarından yazılı izin almak; izin yazısını makale ile birlikte göndermek ve bunu makalede belirtmek zorundadır. Hastaların kimliğini açığa çıkarabilecek fotoğraflar için hasta veya yasal temsilcisinin imzalı izinleri eklenmeli ve "YÖNTEM" bölümünde bu izinlerin alındığı ifade edilmelidir. Bilimsel toplantılarda sunulan bildiler özet şeklinde daha önce sunulmuş ve/veya basılmış ise başlık sayfasında mutlaka belirtilmelidir.

Yazım Kuralları

Makaleler, ICMJE -Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication for Scholarly Work in Medical Journals (updated in December 2019 - <http://www.icmje.org/icmje-recommendations.pdf>) uyarınca hazırlanmalıdır. Yazarların CONSORT'a uygun olarak makale hazırlaması gerekmektedir. Orijinal araştırma çalışmaları için STROBE kılavuzları, sistematik incelemeler ve meta-analiz için PRISMA yönergeleri, deneysel hayvan çalışmaları için ARRIVE yönergeleri kullanılmalıdır.

Türkçe makalelerde Türk Dil Kurumu'nun Türkçe Sözlüğü esas alınmalıdır. İngilizce makaleler ve İngilizce özetlerin, dergiyce gönderilmeden önce dil uzmanı tarafından değerlendirilmesi gerekmektedir. Editör veya alan editörleri gerekli gördükleri hallerde İngilizce makale veya İngilizce özet için redaksiyonun sertifikasını talep edebilirler.

Özgün Makale: Güncel ve önemli bir konuda temel veya klinik bilgi sunan, önceki çalışmalarını genişletip ilerleten veya klasik bir konuda yeni bir yaklaşım getiren türde araştırmalardan oluşur. Özgün makaleler 4000 kelimeyi ve kaynak sayısı 40'ı aşmamalıdır.

Olgu Sunumu: İlginc olgular, yeni fikirleri ve teknikleri tanımlamaktadır. Şekiller, tablolar ve kaynaklar yazıyı açıklamaya ve desteklemeye yetecek en az sayıda olmalıdır. Kelime sayısı 2000'i, kaynak sayısı 20'yi geçmemelidir.

Editöryal Yorum: Editörler Kurulu, eğitim ve klinik uygulamalar konusunda uzman bir yazarı belli bir konuda bilgilendirici bir yazı yazmak veya yorum yapmak üzere davet edebilir. Kelime sayısı 1000'i, kaynak sayısı 10'u geçmemelidir.

Çağrılı Derleme/Sistematik Derleme/Meta-Analiz: Sistematik derleme ve meta-analizler doğrudan, çağrılı derlemeler ise davet edilen yazarlar tarafından hazırlanmaktadır. Fizyoterapi ve rehabilitasyon bilimi ve klinik uygulamaları hakkında olabilecek her türlü konu için güncel literatürü de içine alacak şekilde hazırlanmalıdır. Yazarların o konu ile ilgili basılmış yayınlarının olması özellikle tercih nedenidir. Kelime sayısı 6000'i, kaynak sayısı 100'ü geçmemelidir.

Editöre Mektup: Editörler Kurulunun onayı ile yayımlanmaktadır. Mektup, dergide yayımlanmış bir makaleye yorum niteliğinde ise hangi makaleye (sayı, tarih verilerek) ithaf edildiği kaynak olarak belirtilmelidir. Mektuba cevap, editör veya makalenin yazar (lar) tarafından, yine dergide yayımlanarak verilir. Mektuplarda kelime sayısı 500, kaynak sayısı beş ile sınırlıdır.

Dergide yayımlanmak üzere gönderilen makaleler;

- Yazım sayfası A4 boyutunda olacak şekilde, PC uyumlu Microsoft Word programı ile yazılmalıdır.
- "Times New Roman" yazı tipi kullanılarak 12 punto ve makalenin tüm bölümleri 1,5 satır aralıklı yapılmalıdır.
- Sayfanın her kenarında en az 2,5 cm boşluk bırakılmalıdır.
- Sayfalar (sağ alt köşede) ve satırlar numaralandırılmalıdır.
- Makalenin ana başlıkları (Giriş, Yöntem, Sonuçlar, Tartışma, Kaynaklar) büyük harf kullanılarak ve koyu olarak belirtilmelidir.
- Alt başlıklar ise baş harf büyük ve koyu renk olacak şekilde yazılmalıdır.
- Metin içinde verilen sayısal değerlerde Türkçe makalelerde virgül (;), İngilizce makalelerde nokta (.) kullanılmalıdır. Verilen bu sayısal değerlerde virgülden önce virgülden sonra p ve r değerleri hariç sayının iki basamağı daha verilmeli (Örnek: 13.31 veya 15.21); p ve r değerleri ise virgülden/noktadan sonra üç basamak olacak şekilde yazılmalıdır.
- Kısaltmalar, kelimenin ilk geçtiği yerde parantez içinde verilir ve tüm metin boyunca o kısaltma kullanılır. Uluslararası kullanılan kısaltmalar için "Bilimsel Yazım Kuralları" kaynağına başvurulabilir.

Başlık Sayfası

Makalenin başlığı kısa fakat içeriği tanımlayıcı ve amaçla uyumlu olmalıdır. Başlıkta kısaltma kullanılmamalıdır. Makale başlığı Türkçe ve İngilizce yazılmalıdır. Türkçe ve İngilizce başlıkların tamamı büyük harfler ile koyu olarak yazılmalıdır. Ayrıca yazının 40 karakterlik kısa bir başlığı da Türkçe ve İngilizce olarak başlık sayfasında belirtilmelidir. Makalenin kelime sayısı (başlık sayfası, kaynaklar, tablolar, şekiller hariç) yazılmalıdır. Tüm yazarların açık adları, soyadları (büyük harf ile yazılacak) ve akademik unvanları, çalıştıkları kurum, iletişim bilgileri, Open Researcher and Contributor ID (ORCID) numaraları, çalışmanın yürütüldüğü kurumun veya kurumların açık adı ve adresi belirtilmelidir. Her yazar için üst numaralandırma kullanılmalıdır. İletişimden sorumlu yazarın iletişim bilgileri ayrıca sunulmalıdır. Başlık sayfası her yazarın iletişim bilgilerini, adres, güncel e-posta adresi ve iş telefon numarasını içermelidir.

Özetler

Her makale Türkçe ve İngilizce özet içermelidir.

Türkçe Özet ve Anahtar Kelimeler

Türkçe özet ayrı bir sayfadan başlamalı ve 250 kelimedenden fazla olmamalıdır. Türkçe özet bölümü çalışmanın amacını, uygulanan yöntemi, en önemli bulgularını ve sonucu içermelidir. Özet, "Öz" başlığını taşımalı ve "Amaç", "Yöntem", "Sonuçlar" ve "Tartışma" alt başlıklarına ayrılmalıdır. "Sonuçlar" kısmında p değeri belirtilmelidir. Türkçe makale özetlerinde ondalık sayılarda virgül (.) kullanılmalıdır.

Anahtar kelimeler 3'ten az, 5'ten çok olmamalıdır. Anahtar kelimeler "Türkiye Bilim Terimleri" listesinden (<http://www.bilimterimleri.com>) seçilmelidir. Bu listede henüz yer almayan yeni bir kavram için liste dışı kelimeler kullanılabilir. Anahtar kelimelerin her biri büyük harf ile başlamalı; virgül ile birbirinden ayrılmalı ve alfabetik sıraya göre yazılmalıdır. Makale Türkçe ise İngilizce özet kısmındaki anahtar kelimeler (keywords) Türkçe anahtar kelimelerin alfabetik sıralanmasına uygun sıralanmalıdır.

İngilizce Özet (Abstract) ve Anahtar Kelimeler (Keywords)

İngilizce özet ayrı bir sayfadan başlamalı ve 250 kelimedenden fazla olmamalıdır. İngilizce özette ondalık sayılarda nokta (.) kullanılmalıdır. İngilizce özet "Purpose", "Methods", "Results" ve "Conclusion" alt başlıklarına ayrılmalıdır. İngilizce özet ve anahtar kelimeler, Türkçe özet ve anahtar kelimelerin birebir aynısı olmalıdır. Anahtar kelimeler "MeSH (Medical Subject Headings)" terimlerinden seçilmiş olmalıdır. MeSH listesinde henüz yer almamış yeni bir kavram için liste dışı kelimeler kullanılabilir. Anahtar kelimelerin her biri büyük harf ile başlamalı; virgül ile birbirinden ayrılmalı ve alfabetik sıraya göre yazılmalıdır. Makale İngilizce ise İngilizce anahtar kelimelerin (keywords) alfabetik sıralanmasına göre, Türkçe anahtar kelimeler sıralanacaktır.

Araştırma Makalesinin Bölümleri

Makale metni Türkçe makalelerde "Giriş", "Yöntem", "Sonuçlar" ve "Tartışma" bölümlerinden oluşur. İngilizce makalelerde ise "Introduction", "Methods", "Results" ve "Discussion" bölümleri yer alır. Metin içinde beş defadan fazla tekrar eden ifadeler için standart kısaltmalar kullanılabilir. Kısaltmanın açıklaması metinde ilk geçtiği yerde belirtilmelidir.

Giriş

Çalışma konusuyla ilgili önceki yayınlardan elde edilen temel bilgilerin özeti içermelidir. Çalışmanın yapılmasındaki gereklilik ve amaç kısaca belirtilmelidir.

Yöntem

Çalışmadaki klinik, teknik veya deneysel yöntemler açıkça belirtilmelidir. Yöntem için uygun kaynaklar verilmelidir. Bu bölümde yazarlar, insanlar üzerinde yapmış oldukları çalışmaların Helsinki Bildirgesi prensiplerine uygun olarak yürüttüklerini, ilgili etik kuruldan onay aldıklarını (etik kuruldan izin, tarih ve protokol numarası yazılmalıdır) ve katılımcılardan bilgilendirilmiş onam alındığını belirtmek zorundadır. Yöntem bölümü "İstatistiksel analiz" alt başlığına içermelidir. Çalışmada hayvan ögesi kullanılmış ise yazarlar, Guide for the Care and Use of Laboratory Animals (<http://www.nap.edu/catalog/5140.html>) prensipleri doğrultusunda hayvan haklarını koruduklarını ve ilgili etik kuruldan onay aldıklarını belirtmek zorundadırlar. Katılımcıların kimliğini açığa çıkarabilecek fotoğraflar için yayın onayı alındığına yönelik bir ifade bu bölümde yer almalıdır.

İstatistiksel analiz için herhangi bir istatistik programı kullanılmış ise kullanılan yazılım programının adı, sürüm numarası, yer, tarih ve firma bilgileri yazılmalıdır. İstatistiksel analiz yöntemleri ve örneklem büyüklüğünün hesaplanması ile ilgili bilgiler gerekebilir. Birlikte sunulmalı, gerektiğinde kaynaklarla desteklenmelidir.

Sonuçlar

Sonuçlar sayısal verilere dayanmayan herhangi bir yorum içermemelidir. Tablolarda sunulan verilerin, metin içinde tekrar edilmesinden kaçınılmalı, en önemli sonuçlar vurgulanmalıdır.

Tartışma

Tartışma, çalışmada elde edilen en önemli sonuçlara ait bilgiler ile başlamalıdır. Çalışmadan elde edilen sonuçlar yorumlanmalı ve önceki çalışmaların sonuçları ile ilişkilendirilmelidir. Tartışmada çalışmanın doğruluğu, literatüre ve klinik uygulamalara olan katkısı belirtilmelidir. "Sonuçlar" bölümünde ve tablolarda yer alan bulguların, detayları ile tartışma bölümünde tekrar edilmesinden kaçınılmalıdır. Araştırmada elde edilmeyen veriler tartışılmamalıdır.

Aşağıdaki başlıklar tartışma kısmından sonra açıklanmalarıyla beraber eklenmelidir:

- **Destekleyen Kuruluş:** Destekleyen kuruluşlar varsa belirtilmelidir.
- **Çıkar Çatışması:** Çıkar çatışması varsa belirtilmelidir.
- **Yazar Katkıları:** Yazarların makaleye yönelik katkıları belirtilmelidir. Katkıları fikir/kavram, tasarım, denetleme/ danışmanlık, kaynaklar ve fon sağlama, materyaller, veri toplama ve/veya işleme, analiz ve/veya yorumlama, literatür taraması, makale yazımı, eleştirel inceleme başlıkları altında toplanmalıdır.
- **Açıklamalar:** Yazı özet ve/veya bildiri şeklinde daha önce sunulmuş ise, sunulduğu bilimsel toplantı, sunum yeri, tarihi ve basılmışsa basımı yapılan yayının organına ilişkin bilgiler "Açıklamalar" kısmında belirtilmelidir.
- **Teşekkür:** Yazar olma kriterlerini karşılamayan ancak araştırma sırasında destek sağlayan (makaleyi okuma, yazma, teknik destek, dil ve istatistik desteği vb.) bireylere ve/veya kuruluşlara ilişkin bilgiler olabildiğince kısa ve öz bir şekilde "Teşekkür" kısmında belirtilmelidir.

Kaynaklar

Kaynaklar makale ana metinden hemen sonra yer almalıdır. Kaynaklar metinde geçiş sırasına göre, cümle sonunda (noktadan önce), Arapik rakamlarla, parantez içine alınarak numaralandırılmıdır [Örnek: meydana geldiği bulunmuştur (21)]. Kaynak sayısının 40'ı aşmamasına ve 10 yıldan eski tarihli kaynak kullanımının toplam kaynak sayısının % 15'ini geçmemesine özen gösterilmelidir. Gerekebilir kitapların, web sayfalarının, yayınlanmamış gözlem ve kişisel görüşmelerin kaynak olarak kullanımından kaçınılmalıdır. Birden çok kaynağa atıf varsa kaynaklar arasına virgül konulmalı ve virgülden önce ya da sonra boşluk bırakılmamalıdır. Örnek olarak (3,7,15-19) verilebilir; burada "15-19", 15. kaynağın 19. kaynağa kadar olan beş sayfa kısmını kapsamaktadır. Ana metin içinde isim belirtilerek referans gösterilmesi gerektiğinde, makalenin yazım dili İngilizce ise "Yazar adı et al." (Örnek: Burtin et al.); makalenin yazım dili Türkçe ise "Yazar adı ve diğ." (Örnek: Burtin ve diğ.) şeklinde yazılmalıdır.

Dergi adları Index Medicus'a göre kısaltılmış olarak sunulmalıdır. Standart dergide yayınlanmış bir makalede, yazar sayısı 6 ve daha az ise tüm yazarların adı yazılmalıdır. Yazar sayısı 6'dan çok ise, ilk 6 yazar yazılmalı, diğer yazarlar Türkçe makaleler için "ve diğ.", İngilizce makaleler için "et al." olarak belirtilmelidir. Endnote, Mendeley gibi program kullanacak yazarlar programların içerisinde bulunan "VANCOUVER" stili kullanılmalıdır. Vancouver stilinde verilen bir referansta mutlaka olması gereken bilgiler aşağıda belirtilmiştir: - Yazar(lar) adı(ları), - Makale adı, - Dergi adı (Index Medicus'a göre kısaltılmış), - Basım yılı, - Dergi volume ve sayısı, - Sayfa aralığı (Örnek:10-5).

Kaynak yazım örnekleri aşağıdaki gibidir:

- **Makaleler;** Burtin C, Saey D, Sağlam M, Langer D, Gosselink R, Janssens W, et al. Effectiveness of exercise training in patients with COPD: the role of muscle fatigue. Eur Respir J. 2012;40(2):338-44.
- **Dergi ilavesinde yayımlanan çalışmalar;** Hielkema T, Hadders Algra M. Motor and cognitive outcome after specific early lesions of the brain—a systematic review. Dev Med Child Neurol. 2016;58(Suppl 4):46-52.
- **Kitap;** Murtagh J. John Murtagh's general practice. 4th ed. Sydney: McGraw-Hill Australia Pty Ltd; 2007.
- **Kitap bölümü;** Cerulli G. Treatment of athletic injuries: what we have learned in 50 years. In: Doral MN, Tandogan RN, Mann G, Verdonk R, eds. Sports injuries. Prevention, diagnosis, treatment and rehabilitation. Berlin: Springer-Verlag; 2012: p. 15-9.
- **Kongre Bildirisi;** Callaghan MJ, Guney H, Bailey D, Reeves N, Kosolovska K, Maganaris K, et al. The effect of a patellar brace on patella position using weight bearing magnetic resonance imaging. 2014 World Congress of Osteoarthritis Research Society International, April 24-27, 2014, Paris. Osteoartr Cartilage; 2014;22(Suppl):S55.
- **Web sayfası;** Diabetes Australia. Gestational diabetes [Internet]. Canberra (AU): Diabetes Australia; 2015 [updated 2015; cited 2017 Nov 23]. Available from: <https://www.diabetesaustralia.com.au/gestational-diabetes>.

Tablolar

Tablolar, Microsoft Word dosyası formatında hazırlanmalı, her biri ayrı sayfalarda olacak şekilde makalenin sonunda yer almalı ve ana metinde geçtikleri sıraya göre numaralandırılmıdır. Toplam tablo ve şekil sayısı en fazla 6 olmalıdır. Tablolarda her sütun başlığına kısa bir başlık yazılmalıdır. Tabloların sütunlarında her kelimenin ilk harfi büyük olmalıdır. Tablo numara ve başlığı tablonun üst kısmında yer almalı; tablo numarası koyu renk ile yazılmalı, tablo başlığından nokta (.) ile ayrılmalıdır (Örnek: **Tablo 1**. Katılımcıların Sosyodemografik Özellikleri). Tablolarda dikey çizgi kullanılmamalı sadece ilk satır üstünde, altında ve son satırın altında yatay çizgiler olmalıdır. Tabloda yer alan p değerleri *, ** ile gösterilmelidir. Notlar ve tabloda kullanılan kısaltmaların açıklamaları tablonun alt kısmında yazılmalıdır. Kısaltmaların açıklanmasında yazımında önce kısaltma yazılmalı, iki nokta üst üste (:) işaretinden sonra kısaltmanın açık hali yazılmalıdır. İngilizce tablolarda virgül ile ayrılmalıdır. Tabloda kullanılan değişkenlerin birimleri parantez içinde belirtilmelidir. Belirli bir aralığı kapsayan birimler aralık dilimi ile sayısal olarak ifade edilmelidir. Tabloda verilen ondalık sayılarda, Türkçe makalelerde virgül (.) İngilizce makalelerde nokta (.) kullanılmalıdır. Tablolarda verilen ondalık sayılarda virgül veya noktadan sonra iki basamak yazılmalıdır (Örnek: 31,12 veya 20,10). Ortalama, yüzde ve oranca değerleri dışındaki değerler (p, r, vb.) virgülden/noktadan sonra üç basamak olarak yazılmalıdır. Tablo örneği aşağıda bulunmaktadır.

Tablo 1. Grupların Bilgi Testi Sonuçları

Bilgi Testi	TU Grubu (n=20)	SH Grubu (n=20)	TU-SH Grubu (n=20)	t	p [§]
Ön Test	60,50±13,17	69,05±14,11	67,14±14,54	0,002	0,051
Son Test	83,00±14,18	73,50±9,33	83,33±10,17	0,002	0,001

*p<0,05. §Kruskal Wallis Analizi. TU: Teorik/uygulamalı ders grubu, SH: Simüle hasta grubu, TU-SH: Teorik/uygulamalı ders ve simüle hasta grubu.

Şekiller

Şekil başlıkları tablolardan sonra ayrı bir sayfada yer almalıdır. Şekiller ise ayrı bir dosya olarak JPEG, TIFF, PNG formatında yüksek kalitede yüklenmelidir. Makale içinde kullanılan fotoğraflar net olmalıdır. Fotoğraf ve şekiller metin içinde geçiş sırasına göre numaralandırılmıdır. Yazarlar, insan ögesinin bulunduğu fotoğraflarda, kişiden yazılı izin ve kimliğini gizleyecek önlemler alınmalıdır. İzin metni makale ile birlikte dergiyeye gönderilmelidir. "YÖNTEM" bölümünün ilk paragrafında yayın onayı alındığına dair bilgi verilmelidir.

Makale Gönderme Formatı

Makaleler Microsoft Office Word dosyası formatında hem yazar isimleri olan hem de yazar isimleri içermeyen iki kopya şeklinde DergiPark (<http://dergipark.gov.tr/tjpr>) sistemine kullanıcı olarak kayıt olunduktan sonra yüklenecektir. Yazar isimlerinin bulunmadığı Word dosyasında adı geçen tüm kurumların (etik kurul onayını alıncı kurum da dahil olmak üzere) "X" ile kapatılması gerekmektedir.

Makale Değerlendirme Süreci: Derginin yayın süreci, Uluslararası Tıbbi Dergi Editörleri Komitesi (ICMJE), Dünya Tıbbi Dergi Editörleri Birliği (WAME), Bilim Editörleri Konseyi (CSE), Yayın Etiği Komitesi (COPE), Avrupa Bilim Editörleri Birliği (EASE) ve Ulusal Bilgi Standartları Organizasyonu (NISO) kılavuzları ile uyumludur. Yazar makalenin değerlendirme sürecini DergiPark (<http://dergipark.gov.tr/tjpr>) sisteminden takip edebilmektedir. Dergiyeye gönderilen yazılar ilk olarak, teknik editör tarafından yazının dergi yönergelerine uygunluğu açısından değerlendirilecektir. Derginin yönergelerine uymayan yazılar, teknik düzeltme talepleriyle birlikte yazarlara tekrar gönderilecektir. Makaleler ilgili alanda uzman en az iki diğ hakem tarafından değerlendirilmeye tabi tutulacak ve hakem raporları, iletişinden sorumlu yazara bildirilecektir. Revizyon gerektiren makalelerde yazarın hakem yorumlarını birebir yanıtlaması ve makalenin revize edilmiş versiyonunu yüklemesi gerekir. Bu süreç, yayın kurulu makaleye onay verene kadar tekrarlanır.

Telif Hakkı

Dergimizde yayımlanan yazıların tüm telif hakları Türkiye Fizyoterapistler Derneği'ne aittir.

Sorumluluk Reddi

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'nde yayımlanan yazılardaki ifadeler veya görüşler, editörlerin, yayın kurulu veya yayıncının görüşlerini değil yazarların görüşlerini yansıtmaktadır. Editörler, yayın kurulu ve yayıncı bu tür materyaller için herhangi bir sorumluluk veya yükümlülük kabul etmemektedir. Yayınlanan içerikle ilgili nihai sorumluluk yazarlara aittir.

Instructions for Authors

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation is the official journal of the Turkish Physiotherapy Association. Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation is open-access, free, impartial, and employs a double-blind peer-review process published electronically and in print. It is published three times a year, in April, August, and December, in Turkish and English. The manuscripts submitted in English will be given priority in the publication process. We are pleased to receive articles reporting original scientific research, invited reviews, systematic reviews or meta-analyses, rare case studies, and letters to the editor.

The journal aims to publish original studies of the highest scientific, ethical, and clinical value on physiotherapy and rehabilitation. Submission of an article implies that the work described has not been published previously, that it is not under consideration for publication elsewhere, that it is not having commercial concerns. The publication of an article is approved by all authors and tacitly or explicitly by the responsible authorities where the work was carried out, and that, if accepted, it will not be published elsewhere in the same form, in Turkish, English or any other language. The journal adopts the principle of originality, which is the most important criterion for an article with high scientific quality and citation potential to be accepted for publication.

The editorial rules of the journal are based on the guidelines published by Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals - International Committee of Medical Journal Editors (<http://www.icmje.org>) and Committee on Publication Ethics (COPE) (<https://publicationethics.org>).

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation (Turk J Physiother Rehabil) publishes articles from all over the world and gives priority to articles with the following characteristics:

- Original studies that address important research questions that will have an impact on physiotherapy and rehabilitation practices and test hypotheses with a strong method and research design
- Laboratory-based studies that can be the basis for clinical or field applications
- Studies that can help facilitate and improve decision-making in rehabilitation practices, policies, education, or research.

ETHICAL RESPONSIBILITY

Editorial Board

Editors have ethical duties and responsibilities based on the "COPE Code of Conduct and Best Practice Guidelines for Journal Editors" and "COPE Best Practice Guidelines for Journal Editors" published by the Committee on Publication Ethics (COPE) as open access. **Editors:**

- Every article published in the journal is published by journal publication policies and international standards,
- To improve the quality, originality, and readability of the journal,
- To conduct processes transparently without compromising intellectual property rights and ethical standards,
- To complete the impartial and independent evaluation processes of the articles, they are responsible for taking precautions against conflicts of interest that may arise between the authors, reviewers, and third parties.

Editors make positive or negative decisions based on the importance, original value, and validity, clarity of the narrative, and the journal's goals and objectives. They apply the "Blind Peer-Review and Evaluation Process" policies included in the publication policies of the journal. In this context, the editors ensure that the evaluation process of each study is completed in a fair, impartial, and timely manner without conflict of interest.

An independent external editor may be invited to manage the evaluation processes of the articles in which the editorial board members are the authors.

Reviewers

Manuscripts submitted to the Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation go through a double-blind peer-review process. To ensure an unbiased review process, each submission is reviewed by at least two independent reviewers who are experts in their fields. The reviewers are obliged to keep the information about the article confidential. In case of a conflict of interest, the reviewers notify the Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation.

The reviewers cannot use the article sent to them for any purpose until the evaluation process is completed and it is published. Reviewers should use kind and constructive language while evaluating the article and avoid bad comments and expressions. The reviewers are responsible for evaluating the article on time and by paying attention to the ethical rules.

Authors

The scientific content of the manuscripts and their compliance with ethical principles are under the responsibility of the author(s). The ethics committee must approve research protocols of experimental and clinical studies and case reports following international agreements (World Medical Association Declaration of Helsinki "Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects" www.wma.net). The journal accepts manuscripts which; have been approved by the relevant Ethical Committees and are by ethical principles stated in the Declaration of Helsinki. The authors must state that they conducted the study according to the abovementioned principles in the "METHOD" section for studies conducted on human subjects. They also must express ethical committee approval and obtain "informed consent forms" from volunteers who participated in the study. Authors should document informed consent or consent forms of patients or participants when necessary. Information about the approval of the volunteers, the name of the ethics committee, and the ethics committee approval number should also be stated in the "METHOD" section of the manuscript. For studies that do not require ethics committee approval, letter of an exemption from the ethics committee in accordance with the design and content of the study or an informative statement written by the responsible author (for meta-analysis, systematic review, or invited review) should be uploaded to the system. In studies involving "animals," the author(s) should state in the "Methods" section that they have protected the rights of the animals by the principles of "Guide for the Care and Use of Laboratory Animals" (<http://www.nap.edu/catalog/5140.html>) and obtained approval from the relevant Ethical Committees.

Each person listed as an author must meet the following 4 criteria for authorship recommended by the International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE-www.icmje.org):

- Substantial contributions to the conception or design of the work; or the acquisition, analysis, or interpretation of data for the work; AND
- Drafting the work or revising it critically for important intellectual content; AND
- Final approval of the version to be published; AND
- Agreement to be accountable for all aspects of the work in ensuring that questions related to the accuracy or integrity of any part of the work are appropriately investigated and resolved.

The scientific content of the articles and their compliance with ethical principles are the responsibility of the authors. All studies must be checked by a licensed plagiarism detection software (iThenticate/Turnitin etc., by CrossCheck) and uploaded to the system as a supplementary document at the time of application.

The similarity rate in the content of the article should not be over 20% and should not have any similarity with the previous works of the authors except for the references, table, and figure contents. Articles with a more than 20% similarity rate are rejected without being sent to the referee. In case of suspected or detected plagiarism, citation manipulation, and data forgery/fabrication, the editorial board will follow the COPE guidelines and act accordingly.

The corresponding author carries out all kinds of correspondence from the presentation stage to the printing of the article. The corresponding author should scan and upload the following documents to the system.

- Ethics committee approval form,
- Copyright transfer form (must be e-signed or original signed. Another author's name cannot be added later, and the order of authors cannot be changed, except for those whose signatures are on this form.)
- Author contribution form
- Conflict of interest form
- Publication rights agreement form

Suppose there are cited articles, tables, and figures previously published in articles, books, or journals. In that case, the authors must obtain written permission from the copyright holder for the table, figure, survey, and scale (validity, reliability studies and special permission for its use, certificate/scales), send the permission letter together with the article, and indicate this in the article. In addition, the signed permission of the patient or his legal representative should be attached for the photographs that may reveal the identity of the patient, and it should be stated in the "METHOD" section. Finally, if the papers are presented in scientific meetings and presented and/or published in the abstracts book, authors must be stated on the title page.

Instructions for Authors

Articles should be prepared following ICMJE -Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication for Scholarly Work in Medical Journals (updated in December 2019 - http://www.icmje.org/icmje_recommendations.pdf). In addition, authors are required to prepare an article in accordance with the Consolidated Standards of Reporting Trials (CONSORT) Statement. Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology (STROBE) Statement should be used for original research studies, Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) Statement should be used for systematic reviews and meta-analysis, and Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments (ARRIVE) Statement for experimental animal studies.

Turkish dictionary of Turkish Language Institution should be considered in Turkish manuscripts. A native speaker should edit the manuscripts and abstracts in English before being submitted to the journal. Editors or field editors may request proofreading for English articles or English abstracts if they deem necessary.

Original Article: It consists of research that provides basic or clinical information on a current and essential topic, extends, and advances previous studies, or introduces a new approach to a classic topic. Original articles should not exceed 4000 words, and the number of references should not exceed 40.

Case Report: It describes interesting cases, novel ideas, and techniques. Figures, tables, and references should be as minimal as possible to explain and support the text. The number of words should not exceed 2000, and the number of references should not exceed 20.

Editorial Comment: The Editorial Board may invite an author who is an expert in education and clinical practice to write an informative article or comment on a particular subject. The number of words should not exceed 1000, and the number of references should not exceed 10.

Invited Review/Systematic Review/Meta-Analysis: Systematic reviews and meta-analyses are prepared directly, while invited authors prepare invited reviews. They should also include the current literature for any subject about physiotherapy and rehabilitation science and clinical applications. It is especially preferred that the authors have published publications on that subject. The number of words should not exceed 6000, and the number of references should not exceed 100.

Editorial Letter: It is published with the approval of the Editorial Board. If the letter is a commentary on an article published in the journal, it should be stated as the source to which article (number, date) it is dedicated. The answer to the letter is given by the editor or the author(s) of the article, again by publishing it in the journal. The number of words in the letters is limited to 500, and the number of references is limited to five.

Articles submitted for publication in the journal;

- The writing page should be A4 size, with a PC-compatible Microsoft Word program.
- "Times New Roman" font with a 12-font size should be used, and all parts of the article should be written with 1.5 line spacing.
- At least 2.5 cm of space should be left on each side of the page.
- Pages (bottom right corner) and lines should be numbered.
- The main headings of the article (Introduction, Method, Results, Discussion, and References) should be written in capital letters and in bold.
- Sub-headings should begin with a capital letter as a sentence case and bold.
- In the numerical values given in the text, a comma (,) should be used in Turkish articles and a period (.) in English articles. In these numerical values given, two more digits of the number should be given after the comma or period, excluding p and r values (Example: 13.31 or 15.21); the p and r values should be written as three digits after the comma/period.
- Abbreviations are given in parentheses at the first occurrence of the word, and that abbreviation is used throughout the text. Reference can be made to the scientific spelling rules for internationally used abbreviations.

Title Page

The title of the manuscript should be brief but descriptive for the content and compatible with the purpose. Article title should be written in Turkish and English. The Turkish and English titles should be written in bold with capital letters. Besides, a short running title (not exceeding 40 characters) should be specified both in Turkish and English on the title page. The number of words (excluding title page, references, tables, and figures) of the article should be written. Full names, surnames (written in a capital letter), academic titles, institutions, and digital identifiers Open Researcher and Contributor ID (ORCID) of the authors, full name and address of the clinic, department, institute, hospital, or university which the study was conducted at

should be declared using superscript numbers for each author. The contact information of the corresponding author should also be specified. The title page should include each author's contact information, address, current e-mail address, and business phone number.

Abstracts

Each manuscript should include both Turkish and English abstracts.

Turkish Abstract and Keywords

The Turkish abstract should begin from a separate page and not exceed 250 words. The Turkish summary section should include the purpose of the study, the methods, the primary findings, and the result. The abstract should be titled "Öz" and divided into subheadings of "Purpose," "Methods," "Results," and "Conclusion." The p-value must be specified in the "Results" section. A comma (,) should be used in decimal numbers in Turkish article summaries.

The number of keywords should not be less than 3 or more than 5. Keywords should be selected from the "Turkey Science Terms" list (<http://www.bilimterimleri.com>). The out-of-list terms may be used for a new concept. Each keyword begins with an uppercase letter, separated by a comma and written in alphabetical order. If the article is in Turkish, the keywords in the English abstract should be written in the alphabetical order of the Turkish keywords.

English Abstract and Keywords:

The English abstract should begin on a separate page and not exceed 250 words. A period (.) should be used in decimal numbers in the English summary. English abstract must be divided into subheadings of "Purpose," "Methods," "Results," and "Conclusion." The English abstract and keywords should be the same as the Turkish abstract and keywords. Keywords should be selected from "MeSH (Medical Subject Headings)" terms. The out-of-list terms may be used for a new concept that has not taken place in MeSH yet. Each keyword begins with an uppercase letter, separated by a comma and written in alphabetical order. If the article is in English, the keywords in the Turkish abstract should be sorted according to the alphabetical order of the English keywords.

Sections of the Original Research Articles

The sections of Turkish Article consist of "Giriş", "Yöntem", "Sonuçlar" and "Tartışma". In English articles, there are "Introduction," "Methods," "Results," and "Discussion" sections. Abbreviations can be used for the expressions repeated more than five times in the manuscript. The explanation of the abbreviation should be stated in the first place in the text.

Introduction

The introduction should summarize the basic knowledge obtained from previous studies related to the study topic. The rationale and purpose of the study should be described briefly.

Methods

The clinical, technical, or experimental methods in the study should be clearly stated. Appropriate references should be given for the method. In this section, the authors must state that they carried out their studies on humans in accordance with the principles of the Declaration of Helsinki, that they received approval from the relevant ethics committee (name of the ethics committee, date, and protocol number should be written) and informed consent was obtained. The method section should include the subtitle as "Statistical analysis." If an animal is used in the study, the authors should state that they protect animal rights in line with the principles of the Guide for the Care and Use of Laboratory Animals (<http://www.nap.edu/catalog/5140.html>) and have obtained approval from the relevant ethics committee. A statement that publication approval has been obtained for photographs that may reveal the identity of the participants should be included in this section.

If any statistical program is used, the name of the software program, version number, location, date and company information should be written. Information on statistical analysis methods and the calculation of sample size should be presented and supported with references when necessary.

Results

The results should not contain any interpretation that is not based on numerical data. In the text, repetition of the data presented in the tables should be avoided, and the most important results should be emphasized.

Discussion

The discussion should begin with information on the most important results obtained in the study. Results from the study should be interpreted and correlated with the results of previous studies. In the discussion, the limitations of the study, its contribution to the literature, and clinical practice should be stated. It should be avoided to repeat the findings in the "Results" section and the tables with their details in the discussion section. Data not obtained in the study should not be discussed.

The following titles should be added after the discussion section with their explanations:

- **Sources of Support:** If there are supporting organizations, it should be specified.
- **Conflict of Interest:** It should be stated if there is a conflict of interest.
- **Author Contributions:** Authors' contributions to the article should be stated. Contributions should be gathered under the headings of idea/concept, design, supervision/consulting, resources and funding, materials, data collection and/or processing, analysis and/or interpretation, literature review, article writing, critical review.
- **Explanations:** If the article has been presented in the form of an abstract and/or a conference proceeding before, information about the scientific meeting, place, and date of the presentation, and if published, the publication organ should be stated in the "Explanations" section.
- **Acknowledgement:** Information about individuals and/or organizations that do not meet the criteria for being an author but provided support during the research (reading the article, writing, technical support, language, and statistical support, etc.) should be stated in the "Acknowledgements" section as briefly and concisely as possible.

References

References should be placed after the main text. References should be numbered in the order of occurrence in the text, at the end of the sentence (before the point), with Arabic numerals, and in parentheses (Example: it was found (21)). The number of references should not exceed 40, and the use of references older than ten years should not exceed 15% of the total number of references. Unless necessary, the use of books, web pages, unpublished observations, and personal interviews as references should be avoided. If more than one reference is cited, a comma should be placed between them, and no spaces should be left before or after the comma. An example (3,7,15-19) can be given; "15-19" covers five publications from reference 15 to reference 19. If the article is in English, the references that the name will indicate in the text should be specified as "Author's name et al." (Example: Burtin et al.); if the text is in Turkish, the references that the name will indicate in the text should be specified as "Yazar adı ve diğ." (Example: Burtin ve diğ.).

Journal names should be presented in abbreviated form as in Index Medicus. All authors should be written if the number of authors is six or less in the standard journal. If the number of authors

is more than 6, the first six authors should be written, and the other authors should be specified as "ve diğ." for Turkish articles and "et al." for English articles. Authors who will use programs such as Endnote, Mendeley should use the "VANCOUVER" style. The information that must be included in a reference given in Vancouver style is as follows:

- Author(s) name(s), - Article title, - Journal name (abbreviated as in Index Medicus), - Publication year, - Journal volume and issue, - Page range (Example:10-5).

Reference writing examples are as follows:

- **Article;** Burtin C, Saey D, Saglam M, Langer D, Gosselink R, Janssens W, et al. Effectiveness of exercise training in patients with COPD: the role of muscle fatigue. *Eur Respir J.* 2012;40(2):338-44.
- **Studies published as a supplement of the journal;** Hielkema T, Hadders Algra M. Motor and cognitive outcome after specific early lesions of the brain—a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58(Suppl 4):46-52.
- **Book;** Murtagh J. John Murtagh's general practice. 4th ed. Sydney: McGraw-Hill Australia Pty Ltd; 2007.
- **Book Section;** Cerulli G. Treatment of athletic injuries: what we have learned in 50 years. In: Doral MN, Tandogan RN, Mann G, Verdonk R, eds. *Sports injuries. Prevention, diagnosis, treatment and rehabilitation.* Berlin: Springer-Verlag; 2012: p. 15-9.
- **Congress Papers;** Callaghan MJ, Guney H, Bailey D, Reeves N, Kosolovska K, Maganaris K, et al. The effect of a patellar brace on patella position using weight bearing magnetic resonance imaging. 2014 World Congress of Osteoarthritis Research Society International, April 24-27, 2014, Paris. *Osteoart Cartilage;* 2014;22(Suppl):S55.
- **Web page;** Diabetes Australia. Gestational diabetes [Internet]. Canberra (AU): Diabetes Australia; 2015 [updated 2015; cited 2017 Nov 23]. Available from: <https://www.diabetesaustralia.com.au/gestational-diabetes>.

Tables

Tables should be prepared in Microsoft Word file format, placed at the end of the article on separate pages, and numbered according to the order in which they occur in the main text. The total number of tables and figures should be at most 6. A short title should be written for each column heading in the tables. The first letter of each word in table columns must be capital. Table number and title should be at the top of the table; "table" should be written in bold, separated from the table title by (.) (Example: **Table 1.** Sociodemographic Characteristics of the Participants). Vertical lines should not be used in tables, and only horizontal lines should be used above and below the first line and below the last line of the table. The p values in the table should be indicated with *, **, etc. Notes and explanations of abbreviations used in the table should be written at the bottom of the table. While writing the explanation of the abbreviations, the abbreviation should be written first, and the open version of the abbreviation should be written after the colon (:) sign. Abbreviations should be separated by commas. The units of the variables used in the table should be specified in parentheses. Units covering a certain range should be expressed numerically by the range segment. In decimal numbers given in tables, comma (,) in Turkish articles; point (.) in English articles should be used. In the decimal numbers given in the tables, two digits should be written after the comma or the point (Example: 31,12 or 20.10). Values other than a mean, percent, and median values (p, r, etc.) should be written as three digits after the comma/point (Please see the example table below).

Table 1. Knowledge Test Results of the Groups

Knowledge Test	Group TP (n=20)	Group SP (n=20)	Group TP-SP (n=20)	t	p [§]
Pre Test	60.50±13.17	69.05±14.11	67.14±14.54	0.002	0.051
Post Test	83.00±14.18	73.50±9.33	83.33±10.17	0.002	0.001

*p<0,05. [§]Kruskal Wallis Analysis. TP: Theoretical/practical course group, SP: Simulated patient group, TP-SP: Theoretical/practical course, and simulated patient group.

Figures

A list of figures should be placed on a page after the list of tables. The authors are expected to submit good quality figure(s) in JPEG, TIFF, or PNG versions as separate files. The photographs used in the manuscript should be clear. The photographs and figures should be numbered in the order in which they are referenced. If the manuscript involves humans, written consent of the participants should be collected, and precautions should be taken to disguise individuals' identities. The text of the consent form should be sent to the journal with the manuscript. It should be indicated in the first paragraph of the "METHOD" section that the written consent was collected from the participants.

Manuscript Submission

Two copies of the manuscript should be prepared for submission as Word files. One file must have all author details included, and the other must be anonymized. Both versions should include the title, abstract, body, and references. All institutions mentioned in the anonymous file (including the institution where the ethics committee approval was obtained) must be written as "X." Both copies will be uploaded (after registering as a user) in the DergiPark (<http://dergipark.gov.tr/tjpr>) system.

Peer Review Process: The editorial and publication process of the journal is shaped following the guidelines of the International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE), World Association of Medical Journal Editors (WAME), Council of Science Editors (CSE), Committee on Publication Ethics (COPE), European Association of Science Editors (EASE), and National Information Standards Organization (NISO). The author(s) will be able to follow the evaluation process of the article from the DergiPark system (<http://dergipark.gov.tr/tjpr>). Manuscripts submitted to the journal will first go through a technical evaluation process where the editorial office staff will ensure that the manuscript has been prepared and submitted following the journal's guidelines. Submissions that do not conform to the journal's guidelines will be returned to the submitting author with technical correction requests. The articles will be evaluated by at least two external referees who are experts in the relevant field, and the referee reports will be sent to the corresponding author. If a revision is required, the author should respond to all referee comments and upload the revised version of the manuscript. This process will be repeated until the editorial board approves the manuscript.

Copyrights

Copyrights of all published articles will be held by the publisher: Turkish Physiotherapy Association.

Disclaimer

The information, opinions, and views presented in the Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation reflect the views of the authors and contributors of the articles and not of the editors, the editorial board, or the publisher. The editors, the editorial board, and the publisher disclaim any responsibility or liability for such materials. The final responsibility regarding the published content rests with the authors.



EDİTÖRDEN

Değerli Okurlar,

Dergimizin Nisan 2022 sayısında birbirinden değerli 11 araştırma makalesi ile bir vaka raporunu sizlere sunuyoruz. Bu makalelerden üçü eğitim alanında olup ikisi doğrudan fizyoterapi öğrencilerine yöneliktir. Eğitimi devam eden öğrencilerde işsizlik kaygısı, farklı eğitim modellerinin fiziksel aktivite üzerine etkileri ve öğrencilerde tükenmişlik, bu makalelerde ele alınan konulardır. Bu sayıda yayımlanan araştırma makalelerinde incelenen diğer konular: akademisyenlerde temporomandibular disfonksiyon, lenfödem hastalarında kinezyofobi ve fiziksel performans, trombositten zengin plazma tedavisi ile erken egzersiz, Chevron osteotomisi sonrası fonksiyonellik, serebral palsi'li çocuğu olan annelerin ağrı durumu, serebral palsi'de çiğneme performansı ile yaşam alanı değerlendirilmesinde ve klinik karar vermede kullanılan iki farklı yöntemin güvenilirlik ve geçerliliğidir. Nörofibromatosistte kaba motor fonksiyon değerlendirmesi konulu makale de bu sayıda yayımlanmış bir vaka raporudur.

Dergimiz kanıta dayalı çalışmalara özellikle önem vermekte ve randomize kontrollü kör çalışmaları yayım kuralları kapsamında kuruluşundan beri yayımlamak ve her seferinde bunu biraz daha yukarıya taşımak misyonu ile hareket etmektedir. Bunu güncel araştırma-geliştirme yaklaşımları kapsamında daha da arttırmak için yeni yazım yönergelerimizi sizler ile paylaştık. Nisan 2022 sayısı yazarlarımız tarafından yeni yazım yönergelerine göre hazırlanmıştır. Dolayısıyla, yeni yüzümüz ile sizlerin karşısına ve beğenisine çıkmak bizi ziyadesiyle heyecanlandırmaktadır. Emegi geçen yazarlarımıza, Editörlerimize, süreci hızlandırmak veya yola koymak amacıyla ara ara Editör Yardımcısı olarak devreye giren Teknik Editörlerimize, İstatistik Editörlerimize, Yazım ve Dil Editörlerimize şükranlarımızı sevgi ve saygıyla sunarız.

Bu konuda 2021- 2024 Dönemi Editörü olarak vermek istediğimiz bir diğer mesaj şudur: 1974 yılında, yılda üç sayı ve altı makale ile yayın hayatına başlayan ve bugün düzenli olarak her sayısında 10-12 makale yayımlayan Dergimiz, Türkiye Fizyoterapistler Derneği'nin resmi yayın organıdır. Başından beri özen ve özveri ile destek aldığımız Derneğimiz, dernek üyelerimiz tarafından desteklenmektedir. Ulusal yazarlar tarafından zaten bilinmekte olan bu durumu, yabancı aday yazarlardan gelen pek çok mesaj dolayısıyla bir kez daha bu sayfadan da duyurmak istedik.

Bu sayının önemli ve anlamlı bir özelliğini daha sizlerle paylaşmak isteriz. Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneğinin 24-26 Eylül 2021 tarihleri arasında düzenlediği V. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi'nin sunum özetlerini yayımlamaktayız. Nöromusküler hastalıkların tedavi ve rehabilitasyonunda güncel fizyoterapi ve rehabilitasyon yaklaşımlarının ne denli geniş bir yelpaze içinde olduğu, kongre programından ve sunum özetlerinden izlenmektedir. Kongreyi ve ulaşılan sonuçlarını sizler ile paylaşmak üzere bu alanın önde gelen isimlerinin başında olan Kongre Başkanı Prof. Dr. Ayşe KARADUMAN'ı Misafir Editör olarak sunmaktan kıvanç duyarız.

Sözü Hocamıza bırakırken, siz Değerli Meslektaşlarımıza ve Yazarlarımıza, yaklaşan bahar ve yazın güzelliklerini yanımıza alarak tüm Editörler, Teknik Editörler, Bilimsel Komite ve Hakemlerimizden oluşan ekibimizle sevgi ve saygılarımızı sunarız.

Yayın Kurulu adına,

Saygılarımla

Prof. Dr. H. Serap İNAL

Editör



EDİTÖRDEN

Değerli Okurlar,

Nöromusküler hastalıklar motor norön, periferik sinir, kas sinir kavşağı ve kas yapısını ayrı ayrı etkileyen bir hastalık grubudur. Nadir hastalıklar grubunda yer alan bu hastalıklar hem çocuk ve hem de yetişkinleri etkilemektedir. Birçok sistemi bir arada etkilediğinden çok disiplinli yaklaşım gerektiren gruplardır.

Ülkemizde Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği, 16 Mayıs 2016 tarihinde nöromusküler hastalıkların tanı ve tedavisinde konu ile ilgili uzmanlar arasında birlik, beraberlik ve dayanışma sağlamak, işbirliğini desteklemek, konu ile ilgili araştırma ve araştırmacıları desteklemek, alandaki bilimsel çalışma ve gelişmelerden ilgili profesyonelleri haberdar etmek ve eğitim düzenlemek; nöromusküler hastalıklar konusunda toplumsal farkındalığı artırmak, ilgili teknolojileri hastalar ve profesyoneller için ulaşılabilir hale getirmek; nöromusküler hastalıklar nedeniyle yaşam kalitesi standartları bozulan hasta ve yakınlarını eğitmek, aralarındaki dayanışmayı teşvik etmek, onlara danışmanlık hizmetleri vermek ve eğitim seminerleri düzenlemek vizyonu ile kurulmuştur.

Bu amaçlar doğrultusunda Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği, birincisi 2017 yılında olmak üzere Nöromusküler Hastalıklar Kongrelerini çok disiplinli bir amaçla düzenlemektedir. Kongre Başkanlığı'nı Dr. Haluk Topaloğlu ve Dr. Ayşe Aksoy'un üstlendiği 5. Nöromusküler Hastalıklar Kongresi 24-26 Eylül 2021 tarihinde Samsun'da planlanmış olmakla birlikte pandemi nedeniyle çevrimiçi olarak gerçekleştirilmiştir. Fizyoterapist ve pediatrik nörologların ağırlıklı olarak katılmış olduğu kongrenin bildiri ve posterlerinin Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'nde yayına kabul edilmiş olması kongremizin ayrı bir zenginliği olarak değerlendirilmektedir.

Kongrede paylaşılan çalışmaların nöromusküler hastalıklar konusunda çalışanlara fayda sağlaması dileği ile saygılarımı sunarım.

Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman

Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği adına



EDITORIAL

Dear Readers,

We present 11 valuable research articles and one case report in the April 2022 issue of our journal. Three of these articles are in the field of education and two are directly relevant to physiotherapy students. Unemployment anxiety in undergraduate students, the effects of different education models on physical activity, and burnout in students are the topics discussed in these articles. Other topics investigated in the research articles of this issue are: temporomandibular dysfunction in academicians, kinesiphobia and physical performance in lymphedema patients, early exercise with platelet-rich plasma therapy, functionality after Chevron osteotomy, pain status of mothers who have children with cerebral palsy, chewing performance in cerebral palsy, as well as reliability and validity of two different methods used in life-space assessment and clinical decision making, The article on gross motor function evaluation in neurofibromatosis is a case report published in this issue.

Our journal attaches particular importance to evidence-based studies and acts with the mission of publishing randomized, controlled and blind studies within the scope of publication rules and moving it a little higher each time. We have shared our new publication instructions with you to increase this further within the scope of current research and development approaches. This issue has been prepared by the authors according to the new publication instructions. Therefore, we are very excited to meet you with our new face. We would like to express our gratitude to contributing authors, Editors, Technical Editors, Statistics Editors, and Language Editors, who have stepped in from time to time as Assistant Editors to speed up the process or set it on track.

Another message we would like to convey as the Editor for the 2021-2024 period is this: Our Journal, which started its publication life in 1974 with three issues and six articles a year and publishes 10-12 articles in each three issues regularly today, is the official publication organ of the Turkish Physiotherapists Association. Our Association, which we have received support from the very beginning with care and devotion, is supported by our association members. We wanted to announce this situation, which is already known by national writers, on this page once again, due to the many messages from foreign candidate writers.

We would like to share with you another important and meaningful feature of this issue. We are publishing the presentation abstracts of the 5th Neuromuscular Diseases Congress organized by the Neuromuscular Diseases Research Society between 24-26 September 2021. The wide range of current physiotherapy and rehabilitation approaches in the treatment and Rehabilitation of neuromuscular diseases can be observed from the Congress Program and presentation summaries. To share the congress and its results with you, we are proud to present the Congress President -Prof. Dr. Ayşe KARADUMAN, as the Guest Editor.

While we leave the word to our Professor, we would like to express our respect to you, our Esteemed Colleagues and Authors, with our whole team of Editors, Technical Editors, Scientific Committee and Reviewers, taking the beauties of the approaching spring and summer with us.

On behalf of the Editorial Board,

Sincerely,

H. Serap İNAL, Prof, PT

Editor in Chief



EDITORIAL

Dear Readers,

Neuromuscular diseases are a group of diseases that affect the motor neuron, peripheral nerve, muscle nerve junction and muscle structure separately. These diseases, which are in the group of rare diseases, affect both children and adults. They require a multidisciplinary approach as they affect many systems together.

In our country, Neuromuscular Diseases Research Association was established on 16 May 2016 with the vision of to provide unity, solidarity and cooperation among experts in the diagnosis and treatment of neuromuscular diseases, to support research(er)s on the subject, to inform relevant professionals about scientific studies and developments in the field and organize trainings; to raise social awareness on neuromuscular diseases, to make relevant technologies accessible to patients and professionals; to educate, encourage solidarity among, provide consultancy services and organize training seminars for patients and their relatives, whose quality of life is impaired due to neuromuscular diseases.

In line with these aims, Neuromuscular Diseases Research Association organizes Neuromuscular Diseases Congresses with a multidisciplinary purpose, the first of which was in 2017. The 5th Neuromuscular Diseases Congress, undertaken by Congress Presidents Dr. Haluk Topaloğlu and Dr. Ayşe Aksoy, was planned in Samsun on 24-26 September 2021, but was held online due to the pandemic. The fact that the papers and posters of the congress, in which physiotherapists and pediatric neurologists predominantly participated were accepted for publication in the Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation, is considered as a distinct richness of our congress.

I would like to present my respects with the hope that the studies shared at the Congress will benefit those working on neuromuscular diseases.

Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman

On behalf of the Neuromuscular Diseases Research Society



ISSN:2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

İÇİNDEKİLER

(CONTENTS)

2022 33(1)

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi

ARAŞTIRMA MAKALELERİ (ORIGINAL ARTICLES)

THE CULTURAL ADAPTATION, VALIDATION, AND RELIABILITY OF THE TURKISH VERSION OF THE LIFE SPACE ASSESSMENT 1
YAŞAM ALANI DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİ'NİN TÜRKÇE VERSİYONUNUN GEÇERLİK VE GÜVENİRLİK ÇALIŞMASI
Furkan BİLEK, Nilüfer ÇETİŞLİ-KORKMAZ, Hande ŞENOL, Betül SÖYLEMEZ

VALIDITY AND RELIABILITY OF AN "OSCE" FOR CLINICAL REASONING IN PHYSIOTHERAPY 11
FİZİYOTERAPİDE KLİNİK AKIL YÜRÜTMEME YÖNELİK "OSCE" DEĞERLENDİRMESİNİN GEÇERLİLİK VE GÜVENİRLİĞİ
Elisa Andrea COBO-MEJÍA, Carolina SANDOVAL-CUELLAR, Angélica Del Pilar VILLARRAGA-NIETO, Margareth Lorena ALFONSO-MORA, Adriana Lucía CASTELLANOS-GARRIDO, Martha Lucía ACOSTA-OTÁLORA, Yudhy Alexandra RONDÓN-VILLAMIL, Ruth Liliana GOYENECHÉ-ORTEGÓN, Rocío del Pilar CASTELLANOS-VEGA

FİZİYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON EĞİTİMİ ALAN SON SINIF ÖĞRENCİLERİNİN İŞSİZLİK KAYGILARININ İNCELENMESİ 16
EXAMINATION OF UNEMPLOYMENT ANXIETY OF SENIOR UNDERGRADUATE STUDENTS IN PHYSIOTHERAPY AND REHABILITATION SCHOOLS
Emine ASLAN TELCİ, Serbay ŞEKERÖZ, Burak KARAGÖZ, Uğur CAVLAK, Melda SOYSAL TOMRUK, Ferdi BAŞKURT, Zeliha Candan ALGUN, Zekiye İpek KATIRCI KIRMACI, Hayri Baran YOSMAOĞLU, Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER, İpek YELDAN, Feryal SUBAŞI, Murat Ali ÇINAR, Çiğdem AYHAN KURU

THE EFFECTS OF DIFFERENT EDUCATION MODELS ON THE PHYSICAL ACTIVITY AND HEALTH PROFILE OF HEALTHCARE STUDENTS IN TURKISH UNIVERSITY 23
TÜRK ÜNİVERSİTELERİNDE FARKLI EĞİTİM MODELLERİNİN SAĞLIK ÖĞRENCİLERİNİN FİZİKSEL AKTİVİTE DÜZEYLERİ VE SAĞLIK PROFİLLERİ ÜZERİNE ETKİLERİ
Hasan GERÇEK, Bayram Sönmez ÜNÜVAR, Emine CİHAN, Cansu ŞAHBAZ PİRİNÇÇİ, Kamil YILMAZ

DETERMINANTS OF TEMPOROMANDIBULAR DYSFUNCTION AND BRUXISM IN ACADEMICIANS 31
AKADEMİSYENLERDE TEMPOROMANDİBULAR DİSFOKSİYON VE BRUKSİZMİN BELİRLEYİCİLERİ
Hasan Erkan KILINÇ, Banu ÜNVER, Mustafa SARI, Azize Reda TUNÇ, Nilgün BEK

THE RELATIONSHIP BETWEEN KINESIOPHOBIA, PHYSICAL PERFORMANCE AND BALANCE IN LOWER EXTREMITY LYMPHEDEMA PATIENTS 39
ALT EKSTREMİTE LENFÖDEM HASTALARINDA KINEZYOFOBİ, FİZİKSEL PERFORMANS VE DENGE ARASINDAKİ İLİŞKİ
Büşra PEHLİVAN, Yıldız ERDOĞANOĞLU, Nur Selin OF, Şansın TÜZÜN

INVESTIGATION OF FUNCTIONAL STATUS, BALANCE AND KINESIOPHOBIA IN WOMEN WITH HALLUX VALGUS UNDERWENT CHEVRON OSTEOATOMY, A PILOT STUDY 48
CHEVRON OSTEOATOMİSİ GEÇİREN HALLUKS VALGUSLU KADINLARDA FONKSİYONEL DURUM, DENGE VE KINEZYOFOBİNİN İNCELENMESİ: PİLOT ÇALIŞMA
Meltem MERAN ÇAĞLAR, Gizem İrem KINIKLI, Ömür ÇAĞLAR

FİZİK TEDAVİ VE REHABİLİTASYON YÜKSEKOKULU ÖĞRENCİLERİNİN TÜKENMİŞLİK DÜZEYLERİNİN İNCELENMESİ: TEK MERKEZLİ ÇALIŞMA 56
EXAMINATION OF BURNOUT LEVELS OF STUDENTS IN PHYSIOTHERAPY AND REHABILITATION SCHOOL: A SINGLE CENTER STUDY
Meryem BÜKE, Nesrin YAĞCI

AGREEMENT BETWEEN PARENTS AND CLINICIANS FOR CHEWING PERFORMANCE LEVEL OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY 63
SEREBRAL PALSİLİ ÇOCUKLARIN ÇİĞNEME PERFORMANS SEVİYESİ İÇİN EBEVEYNLER VE KLİNİSYENLER ARASINDAKİ UYUM
Selen SEREL-ARSLAN, Numan DEMİR, Aynur Ayşe KARADUMAN

SEREBRAL PALSİLİ ÇOCUĞA SAHİP ANNELERE VERİLEN EGZERSİZ VE POSTÜR EĞİTİMİNİN ANNELERİN KAS İSKELET SİSTEMİ AĞRISI ÜZERİNE ETKİSİ 69
THE EFFECT OF EXERCISE AND POSTURE TRAINING GIVEN TO MOTHERS WHO HAVE A CHILD WITH CEREBRAL PALSY ON MOTHERS' MUSCULOSKELETAL PAIN
Gamze Polen ALTUN, Özge TAHRAN, Begüm OKUDAN, Derya AZİM REZAEİ, İpek YELDAN

INVESTIGATION OF PHYSICAL FITNESS AND GROSS MOTOR CAPACITY IN CHILDREN WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 78
NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 TANILI ÇOCUKLARDA KABA MOTOR KAPASİTE VE FİZİKSEL UYGUNLUĞUN İNCELENMESİ
Özge ÇANKAYA, Sinem Asena SEL, Gökçe GÜRLER, Hira ALTUNBÜKER, Mintaze KEREM GÜNEL

VAKA RAPORLARI (CASE REPORTS)

AN EARLY-EXERCISE-RELATED ADVERSE REACTION FOLLOWING PLATELET-RICH PLASMA THERAPY: A CASE REPORT 85
TROMBOSİTTEN ZENGİN PLAZMA TEDAVİSİNİ TAKİBEN ERKEN EGZERSİZLE İLİŞKİLİ YAN ETKİ: VAKA RAPORU
Ivan MEDINA-PORQUERES, Carlos MORENO-PEDROSA, Jose Manuel MATEO-RODRIGUEZ, Daniel ROSADO-VELAZQUEZ



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)1-10

Furkan BİLEK, PT, PhD¹
Nilufer CETİSLİ-KORKMAZ, PT, PhD²
Hande SENOL, Biost.PHD³
Betül SOYLEMEZ, PT²

- 1 Department of Physiotherapy and Rehabilitation, Faculty of Health Sciences, Firat University, 23119, Elazığ, Turkey
- 2 School of Physiotherapy and Rehabilitation, Pamukkale University, 20160, Denizli, Turkey
- 3 Department of Biostatistics, Faculty of Medicine, Pamukkale University, 20160, Denizli, Turkey

Correspondence (İletişim):

Furkan BİLEK, PT, PhD
Department of Physiotherapy and Rehabilitation,
Faculty of Health Sciences, Firat University, 23119,
Elazığ, Turkey
Tel: 0090 (424) 2370000-4592
Fax: 0090 (424) 2128891
Email: fzt.furkanbilek@gmail.com
ORCID: 0000-0003-1567-7201

Nilufer CETİSLİ-KORKMAZ
ORCID: 0000-0003-3471-8240
Email: niluferc75@yahoo.com

Hande SENOL
ORCID: 0000-0001-6395-7924
Email: hsenol@pau.edu.tr

Betul SOYLEMEZ
ORCID: 0000-0003-2060-8761
Email: bet_soylemez@hotmail.com

Received: 08.12.2020 (Geliş Tarihi)
Accepted: 08.12.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

THE CULTURAL ADAPTATION, VALIDATION, AND RELIABILITY OF THE TURKISH VERSION OF THE LIFE SPACE ASSESSMENT

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: The aim of this study was to determine the reliability and validity of the Turkish version of the Life Space Assessment (LSA) in older adults.

Methods: A hundred fifty-two elderly people with a mean age was 72.81 ± 7.63 years recruited to the study. Following the forward-backward translation procedure, the LSA scores were compared with a number of mobility and general health related variables, including the Physical Activity Scale for the Elderly (PASE) and the 36-Item Short Form Health Survey (SF-36) to test the concurrent validity.

Results: None of the items in the LSA were changed. Cronbach's α coefficient was 0.714 for the initial evaluation. The intraclass correlation coefficient for the test-retest reliability was 0.991 with a 95% confidence interval of 0.986–0.994. It found that the highest consistence was obtained in the equipment scores. All the subscores of LSA found to have a significant relationship with PASE scores and SF-36 subscores. A very strong positive correlation found between the total score of LSA and PASE ($r = 0.896$). Similarly, a very strong correlation observed between SF-36's subscore physical function, and LSA composite score ($r = 0.841$).

Conclusion: The results of the study showed that the Turkish version of LSA has strong measurement features and that the LSA is a sensitive tool for assessing the life domains of elderly individuals related to their general health and physical activity level. Therefore, the Turkish version of the LSA could be used as a reliable and valid scale in research and practice areas related to elderly people.

Key Words: Activities of Daily Living, Aged, Health, Life Space Assessment

YAŞAM ALANI DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİ'NİN TÜRKÇE VERSİYONUNUN GEÇERLİK VE GÜVENİRLİK ÇALIŞMASI

ÖZ

ABSTRACT

Amaç: Bu çalışmanın amacı, yaşlı yetişkinlerde Yaşam Alanı Değerlendirme (LSA) Türkçe versiyonunun güvenilirliğini ve geçerliliğini belirlemektir.

Yöntem: Çalışmaya ortalama yaşı $72,81 \pm 7,63$ olan yüz elli iki yaşlı birey alındı. İleri-geri çeviri işlemini takiben, LSA skorlarının eşzamanlı geçerliliğini test etmek için Yaşlılar İçin Fiziksel Aktivite Ölçeği (PASE) ve 36 Maddeli Kısa Form Sağlık Anketi (SF-36) dâhil olmak üzere bir dizi hareketlilik ve genel sağlıkla ilgili değişkenler ile karşılaştırıldı.

Sonuçlar: LSA'daki maddelerin hiçbiri değiştirilmedi. İlk değerlendirme için Cronbach α katsayısı 0,714 idi. Test-tekrar test güvenilirliği için sınıf içi korelasyon katsayısı 0,991 ve % 95 güven aralığı 0,986-0,994 idi. En yüksek tutarlılığın ekipman puanlarında elde edildiği gözlemlendi. LSA'nın tüm alt puanlarının PASE puanları ve SF-36 alt puanları ile anlamlı bir ilişkisi olduğu bulundu. LSA ve PASE'in toplam puanları arasında çok güçlü bir pozitif korelasyon bulundu ($r = 0,896$). Benzer şekilde, SF-36'nın alt fiziksel fonksiyon ile LSA kompozit puanı arasında çok güçlü bir korelasyon gözlemlendi ($r = 0,841$).

Tartışma: Çalışmanın sonuçları, LSA'nın Türkçe versiyonunun güçlü ölçüm özelliklerine sahip olduğunu ve LSA'nın yaşlı bireylerin genel sağlık ve fiziksel aktivite düzeyleri ile ilgili yaşam alanlarını değerlendirmek için hassas bir araç olduğunu göstermiştir. Bu nedenle LSA Türkçe versiyonu yaşlı bireylerle ilgili araştırma ve uygulama alanları için geçerli ve güvenilir bir ölçek olarak kullanılabilir.

Anhtar Kelimeler: Günlük Yaşam Aktiviteleri, Yaşlı, Sağlık, Yaşam Alanı Değerlendirme

INTRODUCTION

Reduction and limitation of mobility is a common condition in the elderly. Compared to the general population, mobility restriction for older individuals rises to 15.4% for those aged 50-69 years and to 36.2% for those aged over 70 years (1). Mobility has both direct and indirect consequences for all older adults in terms of independence and autonomy (2).

The focus of these assessment approaches often include the assessment of walking, stair handling, and balance assessment, or determining the risk of falling (3-5). In addition, daily living activities of individuals such as bathing, dressing, eating, or other daily living activities such as shopping and social interaction are used by physiotherapists and clinicians to assess mobility (6-8). However, traditional mobility measures used in the elderly focus only on specific daily activities and evaluate activities of daily living, instrumental activities in daily life, walking ability, or walking speed. (9) These approaches provide information regarding the motor function and coordination required for mobility, whereas they cannot precisely determine individuals' ability to move from home to his/her own neighborhood or from the neighborhood towards the larger community.

To date, numerous life space scales have been developed to evaluate the movement of individuals to the neighborhood or beyond the city. These scales are different from classical mobility assessments which do not take into account the interaction with the living environment (8, 10). Living space is defined as the spatial space (bedroom, home, outside the home, neighborhood, town, remote locations) where the individual consciously moves in his/her daily life, and living space mobility assesses the frequency of mobility in a given time and evaluates the independence status for this mobility (10). To guide and evaluate mobility-related interventions, it is essential to learn more about the mobility of older people or factors related to mobility limitations. For these purposes, valid tools for measuring mobility are vital. Therefore, unlike other assessment methods, there is a need for a Turkish assessment tool that evaluates the living space of elderly individuals and evaluates the frequency of

these changes.

Various measurement tools are available in the literature for the evaluation of living space mobility (3, 10-12). Of these, Life Space Assessment (LSA) is the most comprehensive assessment tool focusing on the frequency and independence of mobility to different areas that define spatial changes from the individual's bedroom to the mobility outside the city where he/she lives (8, 10, 11). To date, LSA has been converted to several versions including French-Canadian (13), Swedish (3), Japanese (14), Danish (15), Spanish, and Portuguese (16). However, to our knowledge, no Turkish version of LSA has been established to date. Accordingly, the present study was designed to translate LSA into Turkish and to investigate the validity and reliability of its Turkish version as well as its cultural adaptation.

METHODS

Participants

A total of 152 participants with a mean age of 72.1 volunteered to participate in the study. Inclusion criteria were as: age ≥ 65 years, Turkish-speaking and Mini-Mental State Examination (MMSE) score ≥ 24 . Exclusion criteria were as follows: severe psychiatric disorders (e.g. schizophrenia, major depressive disorder, and delirium), acute respiratory/circulatory disorder, and orthopedic injury affecting gait during the 2-week period before the survey. Informed consent was obtained from all participants. The study was conducted in accordance with the Helsinki Declaration and was approved by the Non-Interventional Ethics Committee of Firat University (28.01.2019, 308442). In addition, the study was prospectively recorded in ClinicalTrials.gov (NCT03839927)

Study procedure

To determine the validity and reliability of a Turkish version of the LSA, this study was conducted in Elazığ and Denizli between March 2019 and January 2020. Participants were obtained from the records of family practice centers in the relevant provinces. Before the home visits, the participants were informed by phone and trained physiotherapists interviewed the participants using the Life Space Assessment. 5 to 7 days later, at the home visit, the participants were asked to repeat the question-

naire for test-retest. The study design a prospective, methodological and cross-sectional. The data were collected by face-to-face interview technique. All the study procedures and measurements were performed in a single session. The LSA scores were compared with a number of mobility and general health-related scales including the Physical Activity Scale for the Elderly (PASE) and the 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36) to test the concurrent validity of LSA. For this purpose, Turkish versions of SF-36 and PASE were used. Clinical conditions of the individuals were assumed to be unchanged within this period. In order to minimize the risk of short-term clinical changes in the participants, no treatment was given throughout this period.

Cross-cultural adaptation and linguistic validity

Permission to use the original LSA questionnaire was obtained from Patricia Sawyer Baker. The cultural adaptation procedure of LSA was performed in accordance with the principles described in the literature (17). First, the LSA form was translated into Turkish by two interpreters who were Turkish nationals with a high level of proficiency in English. Both the interpreters and authors compared the translations and formed a Turkish version that best represented the original form. Afterward, the translation was piloted with two elderly individuals to assess its linguistic intelligibility and appropriateness. The second meeting was performed to form a consensus on the necessary changes and it was decided that there was no need for cultural adaptation. Secondly, the Turkish form of LSA was back-translated into English by two native English interpreters who were blinded to the study. In the third step, the two back-translation forms were synthesized and compared with the original LSA form by the authors. Finally, the Turkish version, the back-translated form, and the original LSA form were compared by a multidisciplinary team including physiotherapists, in order to detect the inconsistent parts within the text and to ensure semantic and conceptual equivalence. After a series of small alterations and corrections, a consensus was reached by the team, which was approved by Patricia Sawyer Baker. Ultimately, the final Turkish version of the LSA was obtained and a second pilot study was performed with 10 elderly individuals.

Outcome measures

Sociodemographic characteristics such as age, gender, height, body weight, body mass index, marital status, employment status, residential area, accessibility to living area, transportation to the place of residence, length of time in the neighborhood, use of auxiliary devices, living alone or not, and educational and income levels were recorded using a demographic information form during a semi-structured interview.

An MMSE form was developed to evaluate cognitive functions. The highest achievable score was 30 and scores below 24 showed cognitive impairment in people aged over 65 years (18).

Life Space Assessment (LSA) consists of five questions examining respondents' levels of living space: "During the past four weeks, have you been to other rooms in your home besides the room where you sleep (level 1); to an area outside of your homes such as your porch, deck or patio, hallway of an apartment building, or garage (level 2); to places in your neighborhood other than your own yard or apartment building (level 3); to places outside your neighborhood but within your town (level 4); and to places outside your town (level 5)". For each level, the respondent was questioned about the frequency ("less than once a week, 1-3 times, 4-6 times, or daily") and the need of help from another individual (yes or no) or using aids or equipment (yes or no) (8).

A composite LSA score (LSA-C) was calculated based on (i) life space levels, (ii) frequency of attaining each level, and (iii) degree of independence to achieve each level. These three LSA subscores were calculated as suggested by the original validation study. Maximal Living Area (LSA-M) represents the highest living level achieved even if equipment or assistance was used; Independent Living Space (LSA-I) is the highest level of living space achieved without the help of a person and without using any equipment; and the highest level of living space (LSA-E) is achieved by using equipment. The LSA-M, LSA-I, and LSA-E scores ranged from 0 to 5 and higher scores indicated greater levels of life space (14).

Physical Activity Scale for the Elderly (PASE) is

a self-administered questionnaire designed for people aged over 65 years. PASE consists of 12 questions examining the duration, intensity, and frequency of physical activity performed over a seven-day period. Higher scores indicate better levels of physical activity. Cronbach's α coefficient was 0.714 for the initial evaluation of the Turkish version of PASE. The intraclass correlation coefficient for the test-retest reliability was 0.995 with 95% CI (0.993-0.997) (19).

The 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36) is generally used to evaluate the quality of life and general health status of individuals. SF-36 consists of 36 items divided into eight subscales, with 2-10 items each. In the evaluation of SF-36, the last four weeks in the life of respondents were taken into consideration. Lower SF-36 scores indicate worse health conditions (20).

Statistical analysis

All statistical analyses were performed using SPSS for Windows version 25.0 (IBM SPSS, Armonk, NY: IBM Corp.). Continuous data were expressed as mean \pm standard deviation (SD) and categorical variables were expressed as frequencies (f) and percentages (%). A wide range of recommendations regarding optimal sample size for factor analysis

exists in the literature. We used a sample size approach that is at least 5-10 times larger than the number of scale items, which is one of the most recommended and supported recommendations (21, 22). According to this approach, there should be at least between 5 to 10 participants for each item in the instrument. Our study was carried out with 152 participants for a total of 15 items since there were 3 questions in each of the 5 sub-dimensions of the LSA.

Concurrent validity analysis was used to investigate the validity of the LSA in older individuals. For convergent validity, the relationship between the PASE, and SF-36 was evaluated with the Spearman correlation test. Correlations were considered negligible if between 0 and 0.20, weak if 0.21–0.40, moderate if 0.41–0.60, strong if 0.61–0.80, and very strong if 0.81–1.00 (23).

The test-retest reliability of the questionnaire was evaluated based on the intraclass correlation coefficient (ICC). The ICC values were identified as fair for <0.40 , moderate for 0.40–0.59, substantial for 0.60–0.79, and excellent for ≥ 0.80 (24). The validity of LSA evaluated by content validity was evaluated with PASE and SF-36 and was analyzed using Spearman's correlation coefficient. For construct

Table 1. Clinical Characteristics

	Mean \pm SD (n = 152)	Min - Max
Age (years)	72.81 \pm 7.63	65 - 96
BMI (kg/m ²)	27.76 \pm 5.37	17.30 - 42.10
Duration of Life in the Neighborhood (years)	29.40 \pm 22.57	1 - 80
LSA-M	3.63 \pm 1.16	1 - 5
LSA-E	0.82 \pm 1.27	0 - 4
LSA-I	3.27 \pm 1.56	0 - 5
LSA-C	46.10 \pm 17.21	11 - 84
PASE	231.39 \pm 106.19	0 - 514
SF-36		
Physical functioning	54.90 \pm 27.64	5 - 100
Role - physical	40.13 \pm 41.41	0 - 100
Role - emotional	53.29 \pm 46.20	0 - 100
Vitality	47.47 \pm 24.72	10 - 95
Mental health	69.11 \pm 17.15	20 - 100
Social functioning	62.57 \pm 29.39	0 - 100
Bodily pain	60.99 \pm 25.52	0 - 100
General health	55.05 \pm 18.55	5 - 95

BMI: Body Mass Index, LSA-M: Maximum life-space, LSA-E: Maximum life-space with equipment, LSA-I: Maximum independent life-space, LSA-C: Composite life-space, PASE: Physical Activity Scale for the Elderly, SF-36: 36-item short-form health survey.

Table 2. Reliability of the LSA Scores

	Test		Re-Test		Difference		p	ICC (95% CI)
	Mean± SD	(min/max)	Mean± SD	(min/max)	Mean± SD	(min/max)		
LSA-M	3.62 ± 1.14	(1 - 5)	3.59 ± 1.12	(1 - 5)	0.03 ± 0.23	(-1 - 1)	0.317	0.990 (0.984 - 0.994)
LSA-E	0.82 ± 1.26	(0 - 4)	0.82 ± 1.26	(0 - 4)	0 ± 0	(0 - 0)	-	1 (1 - 1)
LSA-I	3.28 ± 1.51	(0 - 5)	3.26 ± 1.49	(0 - 5)	0.03 ± 0.16	(0 - 1)	0.157	0.997 (0.996 - 0.998)
LSA-C	46.10 ± 17.21	(11 - 84)	45.28 ± 17.62	(11 - 84)	0.53 ± 3.26	(-6 - 24)	0.184	0.991 (0.986 - 0.994)

LSA-M: Maximum life-space, LSA-E: Maximum life-space with equipment, LSA-I: Maximum independent life-space, LSA-C: Composite life-space, ICC: Intraclass correlation coefficient, CI: Confidence interval.

validity, relationships between the sub-dimensions of the scale were examined. A p value of <0.05 was considered significant.

RESULTS

The 152 subjects had a mean age of 72.81 ± 7.63 years, 60.53 % of them were female, 78.29 % of them were living in urban areas, and 69.08% of them were married. Moreover, 88.82 % of them were not working, 65.13 % of them were not using an auxiliary device, and only 21.70% of them were living alone in their home. The mean LSA-C score was 46.10 ± 17.21, mean PASE score was 231.39 ± 106.19, and mean SF-36 general health subscore was 55.05 ± 18.55 (Table 1).

The correlation coefficients obtained based on the test and retest values confirmed that the items of the scale were highly reliable and had a coefficient varying between 0.984 and 1. According to the ICC (and 95% CI), the highest consistency was obtained in the equipment score (r = 1; range, 1-1), while the lowest consistency was obtained in the mobili-

ty subscore (r = 0.990; range, 0.984 - 0.994) (Table 2). The test-retest reliability analysis at the level of independence revealed substantial concordance with a trend towards excellent coefficients for the frequency scale at the four independence levels.

All the subscores of LSA were found to have a significant relationship with PASE scores and SF-36 subscores. Of note, the LSA-M, LSA-I, and LSA-C scores established a positive correlation while the LSA-E scores established a negative correlation with the PASE scores and SF-36 subscores (Table 3). In addition, there was a very strong correlation between LSA-M, LSA-I, and LSA-C scores and PASE, while a moderate correlation was found between LSA-E and PASE. Similarly, a very strong correlation was observed between SF-36's subscores, physical function, and LSA-C and LSA-I, while a strong correlation was found between SF-36's subscores, physical function, and LSA-M and LSA-E. (Table 3). (Table 3).

Relationships between all subscores of the LSA

Table 3. LSA Subscores' Relationship with PASE and SF-36 Subscores

	LSA-M		LSA-E		LSA-I		LSA-C	
	r	p	r	p	r	p	r	p
PASE	0.885 ***	0.001	-0.546 ***	0.001	0.872 ***	0.001	0.896 ***	0.001
SF-36								
Physical functioning	0.781 ***	0.001	-0.624 ***	0.001	0.806 ***	0.001	0.841 ***	0.001
Role - physical	0.390 ***	0.001	-0.394 ***	0.001	0.443 ***	0.001	0.436 ***	0.001
Role - emotional	0.188 *	0.021	-0.207 *	0.010	0.229 **	0.005	0.181 *	0.025
Vitality	0.442 ***	0.001	-0.396 ***	0.001	0.481 ***	0.001	0.490 ***	0.001
Mental health	0.349 ***	0.001	-0.305 ***	0.001	0.392 ***	0.001	0.389 ***	0.001
Social functioning	0.423 ***	0.001	-0.264 ***	0.001	0.447 ***	0.001	0.483 ***	0.001
Bodily pain	0.303 ***	0.001	-0.344 ***	0.001	0.360 ***	0.001	0.326 ***	0.001
General health	0.500 ***	0.001	-0.487 ***	0.001	0.534 ***	0.001	0.535 ***	0.001

LSA-M: Maximum life-space, LSA-E: Maximum life-space with equipment, LSA-I: Maximum independent life-space, LSA-C: Composite life-space, PASE: Physical Activity Scale for the Elderly, SF-36: 36-item short-form health survey, r: Pearson's correlation coefficient, *p < 0.05, **p < 0.01, ***p ≤ 0.001

Table 4. Construct Validity of LSA

TEST		LSA-M		LSA-E		LSA-I		LSA-C	
		r	p	r	p	r	p	r	p
LSA-M	r	1.000	-	-0.609*	0.0001	0.966*	0.0001	0.846*	0.0001
LSA-E	r	-	-	1.000	-	-0.752*	0.0001	-0.616*	0.0001
LSA-I	r	-	-	-	-	1.000	-	0.855*	0.0001
LSA-C	r	-	-	-	-	-	-	1.000	-
RETEST		LSA-M		LSA-E		LSA-I		LSA-C	
		r	p	r	p	r	p	r	p
LSA-M	r	1.000	-	-0.634*	0.0001	0.980*	0.0001	0.831*	0.0001
LSA-E	r	-	-	1.000	-	-0.755*	0.0001	-0.650*	0.0001
LSA-I	r	-	-	-	-	1.000	-	0.851*	0.0001
LSA-C	r	-	-	-	-	-	-	1.000	-

LSA-M: Maximum life-space, LSA-E: Maximum life-space with equipment, LSA-I: Maximum independent life-space, LSA-C: Composite life-space, r: Spearman correlation coefficient, *p ≤ 0.0001.

were significant, proving the existence of construct validity. A significant negative strong correlation was found between LSA-M and LSA-E scores. A very strong positive correlation was found between LSA-M and LSA-I and LSA-C scores. A strong negative correlation was found between LSA-E and LSA-I and LSA-C scores. On the other hand, a very strong correlation was observed between LSA-I and LSA-C scores (Table 4).

DISCUSSION

The present study formed a Turkish version of LSA and evaluated its reliability and validity for the first time in the literature. The results demonstrated that the Turkish version of LSA is an effective and sensitive tool with high reliability and validity that could be used to assess the spatial size, frequency, and independence of spatial changes of elderly individuals' living areas. Previous studies investigating the reliability and validity of LSA in different countries reported the mean LSA-C score as 51.9 and 59.6 (16), while it was 46.10 ± 17.21 in our study. This difference could be attributed to the higher age of our subjects as compared to those reported in those studies, which also implicates that the size of living spaces decreases with increasing age. This inverse proportion was also found in our study, as reported in other studies (16, 25, 26). On the other hand, another relationship that supports the role of the social environment on mobility is the relationship between the female gender and LSA. In our study, most of the participants were female and lower LSA-C levels were detected in women than in men. This finding was consistent with the

findings of LSA studies investigating gender-based differences (27). Moreover, this difference could be attributed to the social gender (gender roles and socioeconomic disadvantages) rather than the biological gender. In Turkey, gender roles are highly apparent in elderly people, since women are mostly responsible for household chores and men are responsible for out-of-home chores and go to places of worship five times a day. Therefore, women typically have a limited home environment while men have a larger living space.

In our study, the test-retest LSA-M, LSA-E, LSA-I, and LSA-C scores showed excellent test-retest reliability in all parameters of the Turkish version of LSA. These reliability results are quite high compared to other studies in the literature (3, 13, 28). As with surveys that assess physical activity status or behavior, changes in assessment scores may have resulted from variation in normal daily life (29). In our study, short intervals (5 - 7 days) were administered between test and retest evaluations to limit subjects' daily life changes (30). With more leisure time, older people can participate in more out-of-home activities, trips and gain socioeconomic opportunities (31, 32). For this reason, reliable methods will be needed to increase or evaluate the living space mobility of elderly individuals in the future. In our study, the lowest compliance between test-retest results was detected in LSA-C scores. It has been reported that LSA-C has a relatively higher sensitivity potential for changes in life space mobility (26). Accordingly, low compliance in the test-retest analysis can be explained by consid-

YAŞAM ALANI DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİ

İsim:			Tarih:					
Bu sorular sadece son bir ay içerisindeki aktivitelerinizi işaret etmektedir.								
YAŞAM-ALAN SEVİYESİ			SIKLIK				BAĞIMSIZLIK	PUAN
Geçen dört hafta süresince bulunduğunuz mu?			Ne sıklıkla oraya gittiniz?				Yardıma yada ekipman kullandınız mı? Başka kişinin yardımına ihtiyacınız oldu mu?	Seviye X Sıklık X Bağımsızlık
<i>Yaşam-Alan Seviye 1... Uyuduğunuz odanın yanı sıra evinizin diğer odalarında?</i>	Evet	Hayır	Haftada 1'den az	Haftada 1 - 3 kez	Haftada 4 - 6 kez	Günlük	1 = Kişisel yardım 1,5 = Yalnızca ekipman 2 = Ekipman veya kişisel yardım olmadan	Seviye 1 Puan
	1	0	1	2	3	4		
Puan	X		X				=	
<i>Yaşam-Alan Seviye 2... Evinizin dışındaki bir alanda; sundurma, balkon veya veranda, koridor (bir apartman binasının), veya kendi bahçenizdeki veya araba yolunuzdaki garaj gibi?</i>	Evet	Hayır	Haftada 1'den az	Haftada 1 - 3 kez	Haftada 4 - 6 kez	Günlük	1 = Kişisel yardım 1,5 = Yalnızca ekipman 2 = Ekipman veya kişisel yardım olmadan	Seviye 2 Puan
	1	0	1	2	3	4		
Puan	X		X				=	
<i>Yaşam-Alan Seviye 3... Kendi mahallenizdeki yerlerde, bahçeniz veya apartman binanız haricinde?</i>	Evet	Hayır	Haftada 1'den az	Haftada 1 - 3 kez	Haftada 4 - 6 kez	Günlük	1 = Kişisel yardım 1,5 = Yalnızca ekipman 2 = Ekipman veya kişisel yardım olmadan	Seviye 3 Puan
	1	0	1	2	3	4		
Puan	X		X				=	
<i>Yaşam-Alan Seviye 4... Mahallenizin dışındaki, ama şehrinizin içindeki yerlerde?</i>	Evet	Hayır	Haftada 1'den az	Haftada 1 - 3 kez	Haftada 4 - 6 kez	Her gün	1 = Kişisel yardım 1,5 = Yalnızca ekipman 2 = Ekipman veya kişisel yardım olmadan	Seviye 4 Puan
	1	0	1	2	3	4		
Puan	X		X				=	
<i>Yaşam-Alan Seviye 5... Şehrinizin dışındaki yerlerde?</i>	Evet	Hayır	Haftada 1'den az	Haftada 1 - 3 kez	Haftada 4 - 6 kez	Her gün	1 = Kişisel yardım 1,5 = Yalnızca ekipman 2 = Ekipman veya kişisel yardım olmadan	Seviye 5 Puan
	1	0	1	2	3	4		
Puan	X		X				=	
TOPLAM PUAN (EKLE)								
								Seviyelerin Toplamı

ering the changes in the environment and psychosocial factors.

Both LSA and PASE have been shown to be useful indicators of physical function in older adults (19, 25). In our study, a significant relationship was found between LSA subscores and PASE and SF-36 scores. In addition, there was a very strong correlation between LSA-M, LSA-I, and LSA-C scores and PASE scores, while a moderate correlation was found between LSA-E scores and PASE scores. LSA-C score, which evaluates spatial changes, and the frequency and need for help or equipment, was found to have greater variability and to have a greater effect on the area of mobility compared to other subscores. LSA-I score, which provides information on independent mobility without help, also showed a very strong relationship with PASE. In addition, the very strong correlation between LSA-M and PASE suggests that reaching maximal areas in the living space is an indicator of being physically more active. However, unlike other subscores, LSA-E showed a moderate negative correlation with PASE, which could be explained by the need for a detailed investigation of elderly people who need assistive devices or personal assistance for an independent life. Decreased physical activity along with the use of assistive devices is compatible with the literature (33, 34). Therefore, LSA measurements, which assess the use of simple equipment or personal assistance and the frequency of reaching each life space, could be useful tools to assess the mobility levels in the elderly population.

In our study, in a similar way to the studies conducted in different populations, significant relationships were found between LSA subscores and all SF-36 subscores (28, 35). There was quite a small number of studies focusing on LSA and SF-36 subscores at the same time. Meanwhile, the results of studies evaluating similar features with SF-36 sub-parameters, health status, presence of depression, and cognitive status were stating the relation, as similar to LSA scores (8, 10, 16). In our study, all the LSA subscores, except for LSA-E established a positive correlation with SF-36 subscores. When we analyzed LSA-E, it was found that using equipment affects the general health status negatively, as expected and hypothesized. Similarly, negative correlations were observed with studies showing

decreased health status in individuals using auxiliary equipment (36, 37). Further studies that group elderly people according to their decades of life, use of assistive devices, or fall frequencies, and have longer follow-up periods are needed to provide more information regarding the reduction in their life spaces during their aging processes.

Our study had several limitations. First, the participants consisted of elderly people who were living alone or with their families, or in different settings and situations such as in nursing homes or in urban or rural areas. These variations might have affected the homogeneity of our participants. Further studies may compare elderly people based on these variations. Second, the cognitive and communication levels of our participants were remarkably high. Meaningfully, elderly people with neurological problems, cognitive impairment, or communication problems could be included in future studies. Third, our study did not perform responsiveness analysis, which assesses the ability of a diagnostic test to measure change over time or the main effect of treatment approaches.

In conclusion, the study indicated that the Turkish version of LSA is a valid, reliable, and sensitive measurement tool for the assessment of the living space levels of the elderly in the Turkish population. In addition, LSA established significant correlations with other health assessment tools in terms of general health status and physical activity level. During aging processes, life space should be taken into consideration to determine individuals' self-af-fection on physical activity and health status level. The most complex measure, LS-C, which includes the use of equipment or personal assistance, as well as the frequency of reaching each living space, can be most useful when assessing the change in mobility in longitudinal studies. LS-I and LS-C are simpler measures that can be used to investigate the relationship between mobility and other factors in cross-sectional studies. LS-M or LS-E may be applicable to studies on the utility of having assistive devices or personal assistance in maintaining independent living.

Sources of Support: None

Conflict of interest: The authors declare no conflict of interest.

Ethical approval: All patients gave informed written consent to be enrolled in the study according to the Declaration of Helsinki. The study was approved by the local ethical committee, the Non-Interventional Ethics Committee of Firat University (28.01.2019, 308442). In addition, the study was prospectively recorded in ClinicalTrials.gov (NCT03839927)

Informed consent: Informed consent was obtained for each participant prior to their involvement in the study.

Conception: NCK, FB; Design- FB, NCK; Supervision- NCK; Funding- FB, BS; Materials- FB, BS, NCK; Data collection and /or processing- FB, BS; Analysis and/or interpretation- NCK, HS, FB; Literature review- FB, NCK; Writing manuscript - FB, NCK; Critical review- NCK.

Author Contributions: Conception- NCK, FB; Design- FB, NCK; Supervision- NCK; Funding- FB, BS; Materials- FB, BS, NCK; Data collection and /or processing- FB, BS; Analysis and/or interpretation- NCK, HS, FB; Literature review- FB, NCK; Writing manuscript - FB, NCK; Critical review- NCK.

Acknowledgements The authors thank Patricia SAWYER BAKER for her permission to the Turkish version of the LSA, for her advices and also fruitful cooperation during the translation process. Special thanks to the participants of the study.

REFERENCES

1. Iezzoni LI, McCarthy EP, Davis RB, Siebens H. Mobility difficulties are not only a problem of old age. *J Gen Intern Med.* 2001;16(4):235-43.
2. Dipietro L, Campbell WW, Buchner DM, Erickson KI, Powell KE, Bloodgood B, et al. Physical Activity, Injurious Falls, and Physical Function in Aging: An Umbrella Review. *Med Sci Sports Exerc.* 2019;51(6):1303-1313.
3. Fristedt S, Kammerlind A-S, Bravell ME, Fransson EI. Concurrent validity of the Swedish version of the life-space assessment questionnaire. *BMC Geriatr.* 2016;16(1):181.
4. Hellmers S, Izadpanah B, Dasenbrock L, Diekmann R, Bauer JM, Hein A, et al. Towards an Automated Unsupervised Mobility Assessment for Older People Based on Inertial TUG Measurements. *Sensors (Basel).* 2018;18(10):3310.
5. Auais M, Alvarado B, Guerra R, Curcio C, Freeman EE, Ylli A, et al. Fear of falling and its association with life-space mobility of older adults: a cross-sectional analysis using data from five international sites. *Age Ageing.* 2017;46(3):459-465.
6. Mesquita R, Gonçalves CG, Hayashi D, Costa Vde S, Teixeira Dde C, de Freitas ER, et al. Smoking status and its relationship with exercise capacity, physical activity in daily life and quality of life in physically independent, elderly individuals. *Physiotherapy.* 2015;101(1):55-61.
7. dos Santos Tavares DM, Fernandes Bolina A, Aparecida Dias F, dos Santos Ferreira PC, José Haas V. Quality of life of elderly. Comparison between urban and rural areas. *Invest Educ Enferm.* 2014;32(3):401-13.
8. Peel C, Baker PS, Roth DL, Brown CJ, Bodner EV, Allman RM. Assessing mobility in older adults: the UAB Study of Aging Life-Space Assessment. *Phys Ther.* 2005;85(10):1008-19.
9. Tseng YC, Gau BS, Lou MF. Validation of the Chinese version of the Life-Space Assessment in community-dwelling older adults. *Geriatr Nurs.* 2020;41(4):381-386.
10. Taylor JK, Buchan IE, van der Veer SN. Assessing life-space mobility for a more holistic view on wellbeing in geriatric research and clinical practice. *Aging Clin Exp Res.* 2019;31(4):439-445.
11. May D, Nayak U, Isaacs B. The life-space diary: a measure of mobility in old people at home. *Int Rehabil Med.* 1985;7(4):182-6.
12. York Cornwell E, Cagney KA. Aging in Activity Space: Results From Smartphone-Based GPS-Tracking of Urban Seniors. *J Gerontol B Psychol Sci Soc Sci.* 2017;72(5):864-875.
13. Auger C, Demers L, Gélinas I, Routhier F, Jutai J, Guérette C, et al. Development of a French-Canadian version of the Life-Space Assessment (LSA-F): content validity, reliability and applicability for power mobility device users. *Disabil Rehabil Assist Technol.* 2009;4(1):31-41.
14. Shimada H, Sawyer P, Harada K, Kaneya S, Nihei K, Asakawa Y, et al. Predictive validity of the classification schema for functional mobility tests in instrumental activities of daily living decline among older adults. *Arch Phys Med Rehabil.* 2010;91(2):241-6.
15. Pedersen MM, Kjær-Sørensen P, Midtgaard J, Brown CJ, Bodilsen AC. A Danish version of the life-space assessment (LSA-DK) - translation, content validity and cultural adaptation using cognitive interviewing in older mobility limited adults. *BMC Geriatr.* 2019;19(1):312.
16. Curcio C-L, Alvarado BE, Gomez F, Guerra R, Guralnik J, Zunzunegui MV. Life-Space Assessment scale to assess mobility: validation in Latin American older women and men. *Aging Clin Exp Res.* 2013;25(5):553-60.
17. Arafat SY, Chowdhury HR, Qusar MMAS, Hafez MA. Cross cultural adaptation & psychometric validation of research instruments: A methodological review. *J Behav Health.* 2016;5(3):129-136.
18. Votruba KL, Persad C, Giordani B. Cognitive deficits in healthy elderly population with "normal" scores on the Mini-Mental State Examination. *J Geriatr Psychiatry Neurol.* 2016;29(3):126-32.
19. Ayvat E, Kilinc M, Kirdi N. The Turkish version of the Physical Activity Scale for the Elderly (PASE): its cultural adaptation, validation, and reliability. *Turk J Med Sci.* 2017;47(3):908-15.
20. Uysal SA, Demircioğlu A, Şahin Ü, Karabulut E, Kocaman AA, Karapinar M, et al. Turkish Validity and Reliability of Community Integration Questionnaire in Elderly Individuals. *Turk J Physiother Rehabil.* 2018;29(3):66-72.
21. Gözüm S, Aksayan S. A guide for transcultural adaptation of the scale II: psychometric characteristics and cross-cultural comparison. *Turkish Journal of Research and Development in Nursing.* 2003;5(1):3-14.
22. Everitt BS. Multivariate analysis: the need for data, and other problems. *Br J Psychiatry.* 197;126:237-40.
23. Prion S, Haerling KA. Making sense of methods and measurement: Pearson product-moment correlation coefficient. *Clin Simul Nurs.* 2014;11(10): 587-588.
24. Cleland V, Timperio A, Sharman MJ, Dollman J. Test-retest reliability of a self-reported physical activity environment instrument for use in rural settings. *Aust J Rural. Health.* 2020;28(2):168-179.
25. Cavanaugh JT, Crawford K. Life-Space Assessment and Physical Activity Scale for the Elderly: validity of proxy informant re-

- sponses. *Arch Phys Med Rehabil.* 2014;95(8):1527-32.
26. Ullrich P, Werner C, Bongartz M, Kiss R, Bauer J, Hauer K. Validation of a modified life-space assessment in multimorbid older persons with cognitive impairment. *Gerontologist.* 2019;59(2):e66-e75.
 27. Perracini MR, Franco MRC, Ricci NA, Blake C. Physical activity in older people - Case studies of how to make change happen. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2017 Apr;31(2):260-274.
 28. Ji M, Zhou Y, Liao J, Feng F. Pilot study on the Chinese version of the Life Space Assessment among community-dwelling elderly. *Arch Gerontol Geriatr.* 2015;61(2):301-6.
 29. de Oliveira LDSSCB, Souza EC, Rodrigues RAS, Fett CA, Piva AB. The effects of physical activity on anxiety, depression, and quality of life in elderly people living in the community. *Trends Psychiatry Psychother.* 2019;41(1):36-42.
 30. Hamacher D, Hamacher D, Krowicki M, Schega L. Between-day test-retest reliability of gait variability in older individuals improves with a familiarization trial. *Aging Clin Exp Res.* 2017;29(2):327-329.
 31. Zhou Y, Yuan Q, Yang C. Transport for the Elderly: Activity Patterns, Mode Choices, and Spatiotemporal Constraints. *Sustainability.* 2020;12(23):10024.
 32. Horner MW, Duncan MD, Wood BS, Valdez-Torres Y, Stansbury C. Do aging populations have differential accessibility to activities? Analyzing the spatial structure of social, professional, and business opportunities. *Travel Behav Soc.* 2015;2(3):182-191.
 33. Farrag N, Abou-Elwafa HS, El-Gilany AH. Prevalence and predictors of physical activity among community-dwelling older adults in Mansoura, Egypt. *Am J Prev Med Public Health.* 2019;5(1):1-10.
 34. Tuveemo Johnson S, Martin C, Anens E, Johansson A-C, Hellström K. Older Adults' Opinions on Fall Prevention in Relation to Physical Activity Level. *J Appl Gerontol.* 2016;37(1):58-78.
 35. Tseng Y-C, Gau B-S, Lou M-F. Validation of the Chinese version of the Life-Space Assessment in community-dwelling older adults. *Geriatr Nurs.* 2020;41(4):381-86.
 36. Froehlich-Grobe K, Andresen EM, Caburnay C, White GW. Measuring health-related quality of life for persons with mobility impairments: an enabled version of the short-form 36 (SF-36E). *Qual Life Res.* 2008;17(5):751.
 37. Andersen DA, Roos BA, Stanziano DC, Gonzalez NM, Signorile JF. Walker use, but not falls, is associated with lower physical functioning and health of residents in an assisted-living environment. *Clin Interv Aging.* 2007;2(1):123-37.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)11-15

Elisa Andrea COBO-MEJÍA, PhD¹

Carolina SANDOVAL-CUELLAR, MSc¹

Angélica Del Pilar VILLARRAGA-NIETO, MSc²

Margareth Lorena ALFONSO-MORA, PhD³

Adriana Lucía CASTELLANOS-GARRIDO, MSc³

Martha Lucía ACOSTA-OTÁLORA, MSc³

Yudhy Alexandra RONDÓN-VILLAMIL, MSc¹

Ruth Liliana GOYENECHÉ-ORTEGÓN, MSc¹

Rocío del Pilar CASTELLANOS-VEGA, MSc¹

- 1 Universidad de Boyacá - Facultad Ciencias de la Salud - Programa de Fisioterapia - Tunja - Colombia.
- 2 Universidad de La Sabana, Facultad de Enfermería y Rehabilitación - Chia - Colombia.
- 3 Universidad de La Sabana - Facultad de Enfermería y Rehabilitación - Programa de Fisioterapia - Chia - Colombia.

Correspondence (İletişim):

Elisa Andrea COBO-MEJÍA, PhD
Cra 2ª East N. 64-169 Tunja (Boyacá)
Tel: 3007790042
E-mail: eacobo@uniboyaca.edu.co
ORCID: 0000-0002-5739-4325

Carolina SANDOVAL-CUELLAR
E-mail: carolinasandoval@uniboyaca.edu.co
ORCID: 0000-0003-1576-4380
Angélica Del Pilar VILLARRAGA-NIETO
E-mail: angelica.villarraga@unisabana.edu.co
ORCID: 0000-0003-0123-2818
Margareth Lorena ALFONSO-MORA
E-mail: margarethalmo@unisabana.edu.co
ORCID: 0000-0003-0925-8641
Adriana Lucía CASTELLANOS-GARRIDO
E-mail: adriana.castellanos@unisabana.edu.co
ORCID: 0000-0002-0518-1838
Martha Lucía ACOSTA-OTÁLORA
E-mail: martha.acosta@unisabana.edu.co
ORCID: 0000-0003-4663-2196
Yudhy Alexandra RONDÓN-VILLAMIL
E-mail: yarondon@uniboyaca.edu.co
ORCID: 0000-0002-8255-4562
Ruth Liliana GOYENECHÉ-ORTEGÓN
E-mail: rlgoyeneche@uniboyaca.edu.co
ORCID: 0000-0002-3627-3065
Rocío del Pilar CASTELLANOS-VEGA
E-mail: dpcastellanos@uniboyaca.edu.co
ORCID: 0000-0003-4785-6634

Received: 10.12.2020 (Geliş Tarihi)
Accepted: 05.03.2022 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

VALIDITY AND RELIABILITY OF AN "OSCE" FOR CLINICAL REASONING IN PHYSIOTHERAPY

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: The Objective Structured Clinical Examination (OSCE), an evaluation instrument, requires a validation process to guarantee the measurement of skills related to clinical reasoning. The OSCE is relevant for decision-making during the formation process for professional practice, so the purpose of this study is to determine the content validity and inter-rater reliability of an OSCE, during a physiotherapy undergraduate program for clinical reasoning.

Methods: Instrumental design, which identified content validity through internal consistency (Cronbach's alpha), added to recognition of the inter-rater reliability (intraclass correlation coefficient).

Results: The instrument demonstrated good internal consistency (0.98) and its concordance is from a substantial to an almost perfect degree of agreement.

Conclusion: The OSCE proved to be a suitable instrument to assess the clinical reasoning skill of physiotherapy students; nevertheless, this validation process has limitations in the number of stations and the little application in physiotherapy.

Key Words: Clinical Competence, Educational Measurement, Health Education, Physiotherapy, Reproducibility of Results

FİZYOTERAPİDE KLİNİK AKIL YÜRÜTMEME YÖNELİK "OSCE" DEĞERLENDİRMESİNİN GEÇERLİLİK VE GÜVENİRLİĞİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Bir değerlendirme aracı olan Objektif Yapılandırılmış Klinik Muayene (OSCE)'nin validasyonu, klinik akıl yürütme ile ilgili becerilerin ölçülmesini garanti etmek için gereklidir. OSCE, mesleki uygulama sırasında karar vermekle ilgilidir, bu nedenle çalışmanın amacı, fizyoterapi lisans programında klinik akıl yürütme için OSCE 'nin içerik geçerliliği ve oranlar arası güvenilirliği belirlemektir.

Yöntem: İç tutarlılık (Cronbach'ın alfası) aracılığıyla içerik geçerliliği ve oranlar arası güvenilirliği (sınıf içi korelasyon katsayısı) ölçüldü.

Sonuçlar: OSCE iyi bir iç tutarlılık (0,98) gösterdi ve uyumu önemli ila mükemmel bir uyum derecesine kadar yüksek olduğu görüldü.

Tartışma: OSCE, fizyoterapi öğrencilerinde klinik akıl yürütme becerisini değerlendirmek için uygun bir araç olduğunu kanıtladı; bununla birlikte, istasyon sayısındaki ve fizyoterapi uygulamalarındaki azlık validasyon sürecinin limitasyonlarındandır.

Anahtar Kelimeler: Klinik Yetkinlik, Eğitim Ölçümü, Sağlık Eğitimi, Fizyoterapi, Sonuçların Tekrarlanabilirliği

INTRODUCTION

The Objective Structured Clinical Examination (OSCE) is a formative and summative assessment tool. It is recognized for its value as a formative strategy (1) because it permits the measurement of skills developed by students through simulated practice strategy (2,3). In physiotherapy, clinical reasoning is determinant as a fundamental part of the clinic skill 'acting as a health professional of first contact to patients/users who seek their clinical services directly and without the remission by another health professional, through the performance, analysis, and interpretation of assessment and tests and diagnosis and with the interaction on the bodily movement, using different strategies to regain health' (4).

According to the Colombian Ministry of Health and Social Protection, clinical reasoning is composed of performance criteria, like analyzing and interpreting the results of the exam/evaluation against values and parameters considered normal, to make a clinical judgment concerning the body's condition of movement from the health and human functioning perspective. Said parameters allow making physiotherapeutic diagnoses based on rigorous professional clinical reasoning on essential systems for the body movement from the health perspective and human functioning. The diagnosis is developed according to the nosological analytical categories, definitions, and models globally defined and accepted by the professional collective implementing the program of interventions/treatment to restore the integrity of essential systems for the body's movement. Additionally, the diagnosis will allow taking actions to maximize the movement function or recover movement, minimize disability, and improve quality of life and self-sufficiency. These actions facilitate the working capacity of individuals with alterations in movement resulting from structural and functional deficiencies, limitations in activity, and restrictions on participation and/or disability – bearing in mind their health condition. The actions are supported by the best scientific evidence available (4).

It is important to identify validity and reliability as requirements of the tests and measurements to reflect the veracity of the data obtained through

them, thus contributing to the curricular processes from the evaluation and learning (5,6). Therefore, the prior criteria of skills are reflected in the OSCE structure, which for this study was organized into seven stations (7,8): anamnesis, analysis of information through the selection of categories to examine, application of tests and measurements, registry (diagnosis, prognosis), intervention, evidence-based physiotherapy, and education in physiotherapy (9). These stations support the characteristics of the OSCE as a planned or structured and objective instrument, which was designed in coherence with the contents developed in assignments of the disciplinary professional areas of pathology, semiology, evaluation, and investigation, among others. This instrument promotes feedback on the learning process and, in turn, optimizes the time required for the evaluation, allowing alignment with educational trends in the health professions (1). Stations are based on that proposed by the American Physical Therapy Association (APTA) (10) and by Durante et al (11), who highlight the importance of the OSCE to evaluate the components of clinical skills, including a detailed history, physical exam, differential diagnosis, identification of appropriate investigations with their interpretation, education, and recommendations. The purpose of this study was to determine the content validity and inter-rater reliability of an OSCE in undergraduate physiotherapy to favor clinical reasoning.

METHODS

The results are the product of the project 'Simulated Practice in Physiotherapy Students for Decision Making in Clinical Skills while Caring for a Person with Low back pain. The study was carried out in Bogotá and Tunja (Colombia) in 2017, where the OSCE with the long case was designed for low back pain (LM).

The stations were determined from a theoretical revision of the intervention process, considering an LM to, subsequently, select the important aspects at the moment of interaction with the client within the framework of the clinical practice. In addition, to structure the OSCE, we must; first, organize a committee in charge of its elaboration and execution; second, establish competencies according to learning objectives; third, elaborate a clinical case

for the evaluation, structured in stations; fourth, establish the number and type (interpretation and procedure) of the stations; fifth, write the items that comprise the stations; and sixth, weigh the stations and items.

In the first moment, there were six stations (12), from which the fourth and fifth, were joined, they became apart for getting seven stations (13), based on the care model proposed by the APTA (10): 1) anamnesis, 2) information analysis through the selection of categories to examine, 3) application of tests and measurements, 4) registry (diagnosis, prognosis and intervention plan) 5) intervention, 6) evidence-based physiotherapy, and 7) education in physiotherapy. The instrument must be valid and reliable to guarantee objective and generalizable measurements.

Statistical Analysis

This study used an instrumental design (14), which identified the content validity with recognition of the internal consistency through Cronbach's alpha, and the reliability with the inter-rater intraclass correlation coefficient (ICC) to calculate internal consistency and inter-observer reliability. The data obtained in the OSCE were registered and stored in a Microsoft® Excel 2016 spreadsheet, which included the scores of the stations by two evaluators. Lastly, Cronbach's alpha coefficient was obtained; values >0.70 were considered for interpretation (15,16), and the ICC was analyzed with the classification by Landis and Koch.

RESULTS

Taking as a reference the results of validity of the OSCE with Kappa index of 0.82 (almost perfect) for six stations (12), the instrument was adjusted

to seven stations in response to the results of the judgment of experts, who considered that due to the implications of the station "Intervention", it was worth including as independent, once this process was carried out, the validity and reliability analysis was carried out.

The analysis of content validity showed good internal consistency, resulting from the contrast of the scores obtained by the students of the two evaluators (Table I). In relation to reliability, the inter-rater ICC was identified, which demonstrated the inter-rater degree of agreement or concordance that, as observed in Table II, displayed a degree of agreement that ranged from substantial to almost perfect; due to the aforementioned, it is considered to have excellent reliability (17). (Table II)

DISCUSSION

The OSCE, as a valid and reliable instrument according to the results from this study and as stated by diverse authors, without ignoring some aspects like the number of stations, time of each one, and interdependence among them (18), is ratified as an adequate evaluation tool. However, according to Wessel et al. (19), who evaluated the skills required to manage people with chronic musculoskeletal conditions, it has poor internal consistency (0.48), since the number of stations can be a limitation.

Nevertheless, the OSCE is widely used in health education, as reported by Trejo et al., who employed the OSCE to assess clinical skills in physicians (20), or Bujack et al.(21), who established the content validity by carefully training simulated patients and showed that normalized evaluation criteria and cross-marking procedures improve inter-marker reliability, with the use of simulated patients being common in simulated practice as a pedagogic

Table 1. OSCE Internal Consistency

Dimensions	Items	Alpha value
Anamnesis	13	0.93
Information Analysis through the Selection of Categories to Examine	12	0.90
Application of Tests and Measurements	12	0.97
Registry (Diagnosis, Prognosis, and intervention plan)	6	0.93
Intervention	9	0.93
Evidence-based Physiotherapy	2	0.71
Education in Physiotherapy	8	0.94
TOTAL	69	0.98

Table 2. Inter-rater ICC

DIMENSIONS	Intraclass Correlation ^b	95% Confidence Interval		F test with True Value 0		Sig	
		Lower Limit	Upper Limit	Value	g1 g2		
Dimension. Information analysis through the selection of categories to examine							
Single Measurements	0.809 ^a	0.667	0.893	10.408	45	45	0.000
Average Measurements	0.895 ^c	0.800	0.943	10.408	45	45	0.000
Dimension. Registry (Diagnosis, Prognosis and intervention plan)							
Single Measurements	0.558 ^a	0.325	0.728	3.693	45	45	0.000
Average Measurements	0.717 ^c	0.490	0.843	3.693	45	45	0.000
Intervention							
Single Measurements	0.668 ^a	-0.070	0.889	14.082	45	45	0.000
Average Measurements	0.801 ^c	-0.151	0.941	14.082	45	45	0.000
Evidence-based Physiotherapy Dimension							
Single Measurements	1.000 ^a	.	.	.	45	.	.
Average Measurements	1.000 ^c	.	.	.	45	.	.

A two-factor model of mixed effects, in which the effects of people are random and the effects of measures are fixed.

a. The estimator is the same, whether or not the interaction effect is present.

b. Type A intraclass correlation coefficients that use a definition of absolute agreement.

c. This estimation is calculated supposing that the interaction effect is absent because, on the contrary, it cannot be estimated.

strategy accompanied by the use of the OSCE for evaluative follow-up. This practice responds to the educational trends in health by using clinical simulation, a pedagogic strategy in physiotherapy that facilitates skill development and grants security in clinical performance (18,22). To complement Bujack et al., Ward and Willis (23) highlight the importance of preparation in the success of the OSCE validation, criteria considered in our study, in which an OSCE was conducted as a pilot test carried out with fourth-semester physiotherapy students which were then peer-reviewed.

Likewise, Harden and Gleeson (24), propose eliminating the variability resulting from the patient and the examiner; this recommendation was followed, bearing in mind that our study used a simulated patient with prior training and had the same evaluators in the different OSCE, which was evidenced in the ICC that exhibited a degree of agreement ranging from substantial to almost perfect.

Clinical reasoning, a skill of thought that permits analysis and interpretation of evaluative and diagnostic tests to design interventions that result in improving or maintaining the health condition of the population, requires development and measurement. The OSCE, as a didactic and evaluative strategy, facilitates planning and follow-up of the learning process. As an evaluative instrument, it is valid and reliable.

Having a valid instrument to evaluate the skill of clinical reasoning supposes the standardization of processes for professional performance, which leads to the development of practices based on a sequence of integration of knowledge and abilities.

Author Contribution: All authors contributed to the design, collection, and analysis of data. Additionally, they contributed to the writing of the article.

Declaration of Interest: None declared.

Acknowledgments: The authors thank the students from the Physiotherapy Programmes at Universidad de La Sabana and Universidad de Boyacá.

Funding: The research results are part of the project 'Simulated Practice in Physiotherapy Students for Decision Making in Clinical Skills while Caring for a Person with Low Back Pain. Colombia', funded by the Colombian Association of Physiotherapy Faculties (ASCOFAFI, for the term in Spanish), Universidad de La Sabana, and Universidad de Boyacá, entities that did not influence the study design.

Informed Consent: For this study, the informed consent of the participating students was obtained.

Ethical Approval: The study was approved by the ethics committee of the Universidad de Boyacá (CB N. 194, 09 June 2016).

REFERENCES

- Ojeda Manzano A, Barreto Solas CL, Fuentes González PF. El Examen Clínico Objetivo Estructurado como una herramienta para la evaluación formativa y de egreso en la Licenciatura en Rehabilitación - UADY. Iberoamericana para la Investigación y el Desarrollo Educativo [Internet]. 2013;10. Available from: <https://www.semanticscholar.org/paper/El-Examen-Clinico-Objetivo-Estructurado-como-una-la-Manzano-Solis/d70141f-027048cd456918e5b67634d733aa3ff82>
- Acosta Otolara ML, Villarraga Nieto Á del P, Castellanos Garrido AL, Alfonso Mora ML, Cobo Mejía EA, Sandoval Cuellar C, et al. La simulación clínica como estrategia de aprendizaje en fisioterapia. In: Coruniamericana, editor. Investigación en pedagogía y educación. Primera ed. Medellín: Coruniamericana; 2020. p. 177–92.
- Ginsburg LR, Tregunno D, Norton PG, Smee S, De Vries I, Sebok SS, et al. Development and testing of an objective structured clinical exam (OSCE) to assess socio-cultural dimensions of patient safety competency. *BMJ Quality and Safety* [Internet]. 2014;0:1–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1136/bmjqs2014-003277>
- Ministerio de Salud y Protección Social. Perfil profesional y competencias del Fisioterapeuta en Colombia [Internet]. 2015. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/TH/Perfil-profesional-competencias-Fisioterapeuta-Colombia.pdf>
- Chávez Gil M, Barrantes Cabrera M. Confiabilidad y validez de las listas de cotejos del Examen Clínico Objetivo Estructurado para el aprendizaje por competencias de Cirugía. *Revista Ciencia y Tecnología* [Internet]. 2014;10(3):115–28. Available from: <https://revistas2.unitru.edu.pe/index.php/PGM/article/view-File/713/643>
- Silva-Ortíz SR, Cobo-Mejía EA, Cepeda-Sainea JF. Validación de contenido del cuestionario de percepción del aprendizaje de la Anatomía a través del sistema interactivo en 3 D, *Cyber Anatomy*. *Revista De Investigación En Salud* [Internet]. 2020;7(2):33–51. Available from: <https://doi.org/10.24267/23897325.420>
- Akhigbe T. Summative Objective Structured Clinical Examination Assessment: A Mini Review. *International Journal of Medical Reviews* [Internet]. 2018;5(4):140–2. Available from: <https://doi.org/10.29252/IJMR-050402>
- Jalbout Hastie M, Spellman J, Pagano P, Hastie J, Egan B. Designing and implementing the objective structured clinical examination in anesthesiology. *Anesthesiology* [Internet]. 2014;120(1):196–203. Available from: <https://doi.org/10.1097/ALN.000000000000068>
- Acosta otalora ML, Alfonso Mora ML, Castellanos Garrido AL, Castellanos Vega R del P, Cobo Mejía EA, Goyeneche Ortegón RL, et al. Simulación clínica. Una experiencia en fisioterapia. Universidad de La Sabana, editor. Chía: Universidad de La Sabana; 2020. 1–143 p.
- American Physical Therapy Association. Guide to Physical Therapist Practice 3.0 [Internet]. American Physical Therapy Association, editor. American Physical Therapy Association; 2014. Available from: <https://store.apta.org/guide-to-physical-therapist-practice-3-0.html>
- Durante Montiel I, Lozano Sánchez JR, Martínez González A, Morales López S, Sánchez Mendiola M. Evaluación de competencias en ciencias de la salud. Editorial Médica Panamericana, editor. México: Editorial Médica Panamericana; 2012. 152 p.
- Cobo-Mejía E, Sandoval-Cuellar C, Villarraga-Nieto A, Alfonso-Mora M, Castellanos-Garrido A, Acosta-Otálora M, et al. Validez de contenido de un ECOE en el pregrado de fisioterapia para el razonamiento clínico. *Fisioterapia* [Internet]. 2021; Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ft.2021.08.001>
- Sandoval-Cuellar C, Alfonso-Mora ML, Castellanos-Garrido AL, Villarraga-Nieto A del P, Goyeneche-Ortegón RL, Acosta-Otálora ML, et al. Simulation in physiotherapy students for clinical decisions during interaction with people with low back pain: randomised controlled trial. *BMC Medical Education* [Internet]. 2021;21. Available from: <https://doi.org/10.1186/s12909-021-02812-7>
- Ato M, López JJ, Benavente A. A classification system for research designs in psychology. *Annals of Psychology* [Internet]. 2013;29(3):1038–59. Available from: <https://dx.doi.org/10.6018/analesps.29.3.178511>
- Ramada-Rodilla JM, Serra-Pujadas C, Delclós-Clanchet GL. Adaptación cultural y validación de cuestionarios de salud: Revisión y recomendaciones metodológicas. *Salud Publica de Mexico* [Internet]. 2013;55(1):57–66. Available from: <https://doi.org/10.1590/s0036-36342013000100009>
- Maese Núñez J de D, Alvarado Iniesta A, Valles Rosales DJ, Báez López YA. Coeficiente alfa de Cronbach para medir la fiabilidad de un cuestionario difuso. *Cultura Científica y tecnológica-CUL-CyT* [Internet]. 2016;13(59):146–57. Available from: <http://erevistas.uacj.mx/ojs/index.php/culcyt/article/view/1455>
- Cortés-Reyes É, Rubio-Romero JA, Gaitán-Duarte H. Métodos estadísticos de evaluación de la concordancia y la reproducibilidad de pruebas diagnósticas. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología* [Internet]. 2010;61(3):247–55. Available from: <https://doi.org/10.18597/rcog.271>
- Hernández Gutiérrez LS, Trejo JA, Marín Campos Y. Diseño de un ECOE para evaluar habilidades clínicas en neurología en estudiantes del quinto año. *Investigación en Educación Médica* [Internet]. 2017;6(24):248–54. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.riem.2017.01.002>
- Wessel J, Williams R, Finch E, Gémus M. Reliability and validity of an objective structured clinical examination for physical therapy students. *J Allied Health* [Internet]. 2003;32(4):266–9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14714601>
- Trejo Mejía JA, Martínez González A, Méndez Ramírez I, Morales López S, Ruiz Pérez L, Sánchez Mendiola M. Evaluación de la competencia clínica con el examen clínico objetivo estructurado en el internado médico de la Universidad Nacional Autónoma de México. *Gaceta Médica de Mexico* [Internet]. 2014;150:8–17. Available from: https://www.anmm.org.mx/GMM/2014/n1/GMM_150_2014_1_008-017.pdf
- Bujack L, McMillan M, Dwyer J, Hazeton M. Assessing comprehensive nursing performance: the Objective Structural Clinical Assessment (OSCA) Part 1 - Development of the assessment strategy. *Nurse Education Today* [Internet]. 1991;11(3):179–84. Available from: [https://doi.org/10.1016/0260-6917\(91\)90057-H](https://doi.org/10.1016/0260-6917(91)90057-H)
- Alfonso-Mora ML, Castellanos-Garrido AL, Villarraga Nieto A del P, Acosta-Otálora ML, Sandoval-Cuellar C, Castellanos-Vega R del P, et al. Aprendizaje basado en simulación: estrategia pedagógica en fisioterapia. Revisión integrativa. *Educación Médica* [Internet]. 2020;21(6):357–63. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.edumed.2018.11.001>
- Ward H, Willis A. Assessing advanced clinical practice skills. *Primary Health Care* [Internet]. 2006;16(3):22–4. Available from: <https://doi.org/10.7748/phc.16.3.22.s23>
- Harden R, Gleeson FA. Assessment of clinical competence using an objective structured clinical examination (OSCE). *Medical Education* [Internet]. 1979;13(1):41–54. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/763183/>



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)16-22

Emine ASLAN TELCİ, PT, PhD¹
Serbay ŞEKERÖZ, PT, MSc¹
Burak KARAGÖZ, PT, MSc¹
Uğur CAVLAK, PT, PhD²
Melda SOYSAL TOMRUK, PT, PhD³
Ferdî BAŞKURT, PT, PhD⁴
Zeliha Candan ALGÜN, PT, PhD⁵
Zekiye İpek KATIRCI KIRMACI, PT, PhD⁶
Hayri Baran YOSMAOĞLU, PT, PhD⁷
Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER, PT, PhD²
İpek YELBAN, PT, PhD⁸
Feryal SUBAŞI, PT, PhD⁹
Murat Ali ÇINAR, PT, PhD¹⁰
Çiğdem AYHAN KURU, PT, PhD¹¹

- 1 Pamukkale Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu, Denizli, Türkiye
- 2 Biruni Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul, Türkiye
- 3 Mehmet Akif Ersoy Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Burdur, Türkiye
- 4 Süleyman Demirel Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Isparta, Türkiye
- 5 Medipol Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul, Türkiye
- 6 Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Kahramanmaraş, Türkiye
- 7 Bşkent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara, Türkiye
- 8 İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul, Türkiye
- 9 Yeditepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul, Türkiye
- 10 Hasan Kalyancıoğlu Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Gaziantep, Türkiye
- 11 Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Ankara, Türkiye

Correspondence (İletişim):

Serbay ŞEKERÖZ, PT, MSc
Pamukkale Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu, A Blok, 20070,
Pamukkale, Denizli, Türkiye
Telefon: 0258 2964298 Fax: 0258 2964494
E-posta: serbaysekeroz@gmail.com
ORCID: 0000-0001-8921-8492

Emine ASLAN TELCİ
E-posta: eatelci@pau.edu.tr ORCID: 0000-0003-2749-295X
Burak KARAGÖZ
E-posta: fztburakaragoz@gmail.com ORCID: 0000-0001-6362-8143
Uğur CAVLAK
E-posta: ucavlak@yahoo.com ORCID: 0000-0002-5290-9107
Melda SOYSAL TOMRUK
E-posta: maldasoyaltomruk@gmail.com ORCID: 0000-0003-2773-5536
Ferdî BAŞKURT
E-posta: ferdbaskurt@skku.edu.tr ORCID: 0000-0002-8997-4172
Zeliha Candan ALGÜN
E-posta: calgun@medipol.edu.tr ORCID: 0000-0002-2476-6567
Zekiye İpek KATIRCI KIRMACI
E-posta: ipekkatirci@hotmail.com ORCID: 0000-0001-7225-5123
Hayri Baran YOSMAOĞLU
E-posta: hayribaran@bskent.edu.tr ORCID: 0000-0001-7356-8500
Arzu RAZAK ÖZDİNÇLER
E-posta: aozdincler@biruni.edu.tr ORCID: 0000-0003-1783-3992
İpek YELBAN
E-posta: ipekyeldan@iuc.edu.tr ORCID: 0000-0002-6344-4157
Feryal SUBAŞI
E-posta: feryal.subasi@yeditepe.edu.tr ORCID: 0000-0003-0723-0186
Murat Ali ÇINAR
E-posta: mali.cinar@hku.edu.tr ORCID: 0000-0003-2122-3759
Çiğdem AYHAN
E-posta: cayhan@hacettepe.edu.tr ORCID: 0000-0002-4555-4563

Received: 31.03.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 11.11.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON EĞİTİMİ ALAN SON SINIF ÖĞRENCİLERİNİN İŞSİZLİK KAYGILARININ İNCELENMESİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Ülkemizde eğitim veren fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programlarının sayı ve kontenjanlarının artmasıyla, bu bölümde eğitim gören öğrenciler için iş bulma sorunları ortaya çıkmaya başlamıştır. Çalışmamız Türkiye'de devlet ve vakıf üniversitelerinde eğitim gören fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı son sınıf öğrencilerinin işsizlik kaygılarını üniversite statüsü ve cinsiyete göre incelemek amacıyla planlandı.

Yöntem: Araştırmamıza Türkiye'de eğitim veren farklı bölgelerden 10 üniversitenin fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programında eğitim gören 845 son sınıf öğrencisi (582 kadın, 263 erkek; ortalama yaş: 22,78±1,52 yıl) dahil edilmiştir. Lisans öğrencilerinin sosyo-demografik bilgileri alındıktan sonra İşsizlik Kaygısı Anketi uygulanmıştır.

Sonuçlar: Çalışmaya katılan fizyoterapi öğrencilerinin işsizlik kaygısı puanları 70 üzerinden 39,90±8,53 şeklinde elde edilmiştir. Devlet üniversitesinde eğitim alan öğrencilerin işsizlik kaygıları (p=0,014), karamsarlık (p=0,001), başarıma arzusu (p= 0,0001) ve çözüm arayışlarının (p=0,0001) vakıf üniversitesindeki öğrencilere göre daha yüksek olduğu görülmüştür. Tüm üniversiteler göz önüne alındığında, erkek öğrencilerin başarıma arzularını kadın öğrencilere göre daha yüksek olduğu tespit edilmiştir (p=0,014). Akademik başarının işsizlik kaygısı ile pozitif yönde (r=0,072), başarıma arzusu (r= -0,99) ve iyimserlik (r= -0,07) ile negatif yönde ilişkisi bulunmuştur.

Tartışma: Çalışmadan elde ettiğimiz sonuçlar devlet üniversitesinde eğitim gören, erkek cinsiyet ve yüksek akademik başarının işsizlik kaygısını artırdığını göstermiştir. Düşük aile gelir düzeyi, toplumlarda erkeğin aileyi geçindirmekle yükümlü birey olarak tanımlanması ve yüksek başarı düzeyi ile toplumda maddi ve manevi olarak daha kabul edilebilir bir birey olma düşüncesi gibi nedenlerin işsizlik kaygı düzeyini artırmış olabileceğini düşünmekteyiz. Fizyoterapistlere yönelik istihdam olanaklarının artırılmasına yönelik girişimlerin, bu popülasyondaki işsizlik kaygısını azaltacağı düşüncesindedir.

Anahtar kelimeler: Fizyoterapi, İşsizlik Kaygısı, Öğrenci

EXAMINATION OF UNEMPLOYMENT ANXIETY OF SENIOR UNDERGRADUATE STUDENTS IN PHYSIOTHERAPY AND REHABILITATION SCHOOLS

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: With the increase in the number and quotas of physiotherapy and rehabilitation undergraduate programs in our country, employment problems have started to arise for students studying in this program. Our study was planned to examine the unemployment anxiety of physiotherapy and rehabilitation undergraduate students studying at state and foundation universities in Turkey according to university status and gender.

Methods: Our research included 845 senior students (582 female, 263 male; age: 22.78±1.52) studying in the physiotherapy and rehabilitation undergraduate program of 10 universities from different regions in Turkey. After obtaining social-demographic information of undergraduate students, The Unemployment Anxiety Questionnaire was applied.

Results: Unemployment anxiety scores of physiotherapy students participating in the study were obtained as 39.90±8.53 out of 70. It was observed that the unemployment anxiety (p=0.014), pessimism (p=0.001), desire to succeed (p=0.0001) and seeking solutions (p=0.0001) of the students studying at the state university were higher than the students at the foundation university. It was found that male students' desire to succeed was higher than female students (p=0.014). Academic achievement was found to have a positive correlation with unemployment anxiety (r=0.072), but a negative correlation with desire to succeed (r= -0.99) and optimism (r= -0.07).

Conclusion: Our results obtained from the study showed that studying at a state university, male gender, and high academic achievement increase unemployment anxiety. We think that reasons such as low family income level, identification of a man as an individual responsible for supporting the family, and the idea of becoming a more acceptable person financially and spiritually with a high level of success in society may have increased the level of unemployment anxiety. We believe that initiatives aimed at increasing employment opportunities for physical therapists will reduce unemployment anxiety in this population.

Key words: Physiotherapy, Unemployment Anxiety, Student

GİRİŞ

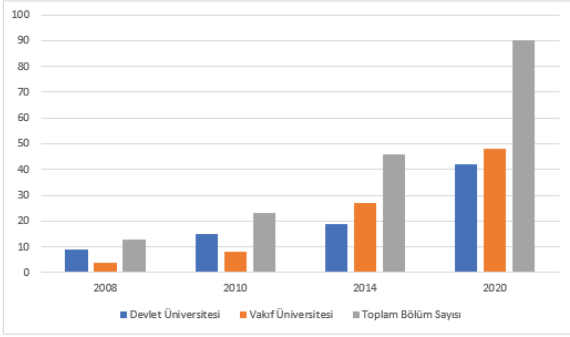
Özellikle genç popülasyonda işsizliğin artması günümüzde birçok ülkenin yaşadığı önemli sorundur. Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) verileri genç popülasyonda görülen işsizliğin, tipik olarak toplam işsizlik yüzdesinden iki-üç kat daha fazla olduğunu göstermektedir (1, 2). Lisans eğitimi alan fizyoterapistler de ülkemizde var olan bu sorundan etkilenmektedirler.

Fizyoterapistlik mesleğinin tarihçesi genel düşünce aksine çok eski tarihlere (M.Ö. 460) yıllarına dayanmaktadır. Hipokrat ve Gallen gibi çok değerli bilim insanlarının uygulamaları ile başlayan teknikler zamanla gelişerek önemli bir bilim dalı haline gelmiştir. Özellikle, İkinci Dünya Savaşı'ndan sonra savaşta yaralanarak engelli duruma gelen insan sayısının çok fazla olması ve engelli kişilerin rehabilitasyona ihtiyaç duyması sebebiyle fizyoterapistlik mesleği ciddi bir gelişim göstermiştir. Ülkemizde ilk olarak 1961 yılında Hacettepe Üniversitesi bünyesinde kurulan Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu 25 yıl boyunca fizyoterapist yetiştiren tek okul olmuştur. 1986 yılından sonra yavaş yavaş artış gösteren okul sayısı son yıllarda çok ciddi bir artış göstermiştir (3, 4). Üniversitelerdeki artan bölüm sayısına paralel olarak her bir üniversitenin kontenjanları da artmıştır.

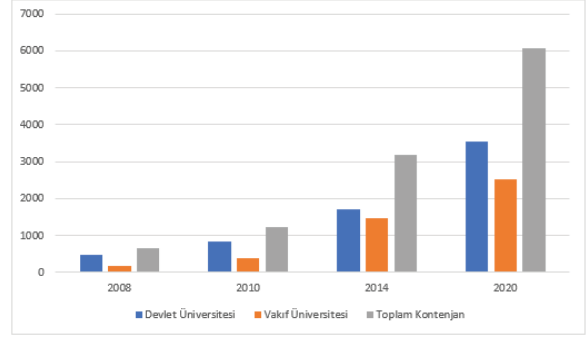
Literatürde lisans eğitimi alan fizyoterapi öğrencileri ile yapılan bir çalışma lisans eğitiminin ilk yıllarında akademik kaygıların ön planda olduğunu, son sınıfta ise Kamu Personeli Seçme ve Yerleştirme Sınavı (KPSS) ile atanamama ve işsiz kalma gibi durumların öğrencilerde daha fazla kaygı yarattığını göstermiştir (5). 2012-2016 yıllarında mezun olan fizyoterapistlerle gerçekleştirilen çalışmada, daha sonraki yıllarda mezun olan fizyoterapistlerin iş bulma sürelerinin uzadığı ve işsiz olan fizyoterapistlerin büyük bölümünü sonraki dönemde mezun olan kişilerin oluşturduğu belirtilmiştir (4). Bu çalışmada da ortaya koyulduğu gibi özellikle yeni üniversite mezunları arasında iş bulma süresinin uzaması ve işsizliğin artması kaygı düzeyinin daha da yükselmesine neden olabilmektedir. Literatürde, mezun durumundaki fizyoterapistlerin iş bulma durumuyla ilgili değerli bilgiler olsa da, üniversite son sınıf öğrencilerinin işsizlik kaygısının ön planda tutularak incelendiği çalışma sayısı azdır.

Ülkemizde eğitim veren fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programlarının sayısı ve kontenjanlarının artmasıyla, bu bölümde eğitim gören öğrenciler için iş bulma sorunları ortaya çıkmaya başlamıştır. Son yıllarda hem fizyoterapi ve rehabilitasyon eğitimi veren üniversite sayısı hem de bu okulların kontenjanlarındaki büyük artışlar dikkat çekmektedir. ÖSYM verileri incelendiğinde 2008 yılında 13 üniversitede (9 devlet üniversitesi; 4 vakıf üniversitesi) fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı bulunmakta iken, bu okulların aynı yıl için kontenjanları 655 (470 devlet üniversitesi kontenjanı, 185 vakıf üniversitesi kontenjanı) olarak görülmektedir (6). 2010 yılına gelindiğinde ise fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı bulunan üniversite sayısı 23'e (15 devlet üniversitesi; 8 vakıf üniversitesi) yükselmiş ve bu programlarda eğitim gören öğrenci kontenjanı 1225 (845 devlet üniversitesi kontenjanı, 380 vakıf üniversitesi kontenjanı) olmuştur (7). 2014 yılında artış aynı şekilde devam ederek fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı sayısı 46 (19 devlet üniversitesi; 27 vakıf üniversitesi) olmuş ve bu programlardaki toplam öğrenci kontenjanı 3172'ye (1698 devlet üniversitesi kontenjanı; 1474 vakıf üniversitesi kontenjanı) yükselmiştir (8). İstihdam konusunda sorun yaşanmaya devam ederken 2020 yılında ise fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı bulunan üniversite sayısı 90'a (42 devlet üniversitesi; 48 vakıf üniversitesi) yükselmiştir (9). Bu lisans programlarının kontenjanının ise 6082 şeklinde olduğu görülmektedir. Bu kontenjanın 3560'ını devlet üniversiteleri oluştururken 2522 kişilik kontenjanı ise vakıf üniversiteleri oluşturmuştur. Bu durum göz önüne alındığında son 12 yılda fizyoterapist yetiştiren lisans programlarına sahip üniversite ve kontenjan sayısında büyük bir artış olduğu görülmektedir (Şekil 1 ve Şekil 2). Yeterli iş imkanının bulunmamasına ek olarak mezun sayısının artması ise mezuniyet aşamasına gelen fizyoterapist adaylarında kaygı ve endişe oluşturmaktadır.

Çalışmamızın primer amacı, üniversite statüsü ve cinsiyete göre fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans programı son sınıf öğrencilerinin işsizlik kaygılarını karşılaştırmaktır. Sekonder amacı ise, lisans akademik başarı durumu ile işsizlik kaygısı ve alt başlıkları arasındaki ilişkiyi incelemektir.



Şekil 1. ÖSYM Tercih Kılavuzu Temelli Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Lisans Bölümü Sayısının Yıllara Göre Değişimi



Şekil 2. ÖSYM Tercih Kılavuzu Temelli Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Lisans Bölümleri Kontenjanlarının Yıllara Göre Değişimi

YÖNTEM

Araştırmamızda, üniversite statüsüne göre (devlet/vakıf üniversitesi) tabakalı randomizasyon yöntemiyle belirlenen, fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans eğitimi veren 10 üniversite (Pamukkale Üniversitesi, Dokuz Eylül Üniversitesi, Hacettepe Üniversitesi, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Süleyman Demirel Üniversitesi, Başkent Üniversitesi, Yeditepe Üniversitesi, İstanbul Medipol Üniversitesi, Sanko Üniversitesi ve Hasan Kalyoncu Üniversitesi) örneklem olarak belirlendi. Çalışmada, randomizasyon yapılarak örneklem belirlendiği için sosyoekonomik özellikler, giriş puanı ve sıralaması gibi değişkenler dikkate alınmadı. Çalışmamıza, fizyoterapi ve rehabilitasyon lisans eğitimi veren bu üniversitelerde (5 devlet ve 5 vakıf) eğitim gören 845 son sınıf öğrencisi dahil edildi.

Çalışmaya başlamadan önce çalışmada yer alacak üniversitelerden yazılı izinler alındı. Çalışmamız Pamukkale Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından 60116787-020/81517 sayılı karar ile onaylandı. Çalışmaya katılımda gönüllülük esası göz önünde bulunduruldu ve katılımcılardan onam alındı. Çalışmamız Ocak 2018 ve Aralık 2019 tarihleri arasında gerçekleştirildi.

Çalışmada tüm katılımcılara daha önce hazırlanan sosyo-demografik bilgi formu ve üniversite öğrencilerinin işsizlik ile ilgili durumlarını belirlemek için oluşturulan İşsizlik Kaygısı Anketi uygulandı. Araştırma grubunda yer alan bir fizyoterapist tarafından katılımcılar bilgilendirildikten sonra, çalışma

formu sınıf ortamında dağıtıldı. İsim alınmayarak ve süre tutulmayarak, katılımcıların ankette yer alan soru ve ifadeleri kendilerine en uygun şekilde yanıtlamaları istendi.

Sosyo-demografik bilgi formu: Form, katılımcıların yaş, cinsiyet, boy, vücut ağırlığı, okudukları üniversite, akademik başarı düzeyi (4 üzerinden akademik not ortalaması), mezuniyet sonrası iş beklentisi (kamu, özel sektör, akademik), iş seçimindeki önceliği (maddiyat, statü, sosyal güvence), mezuniyet sonrası iş bulma tahmini (0-6 ay, 7ay-1 yıl, 1-2 yıl, 2 yıl üzeri) ile ilgili 9 sorudan oluşturulmuştur.

İşsizlik Kaygısı Anketi: Tunçsiper ve arkadaşları tarafından 2012 yılında geliştirilen anketin çalışmada kullanılabilmesi için yazarlardan izin alınmıştır (10). Anket, karamsarlık (6 soru), başarıma arzusu (4 soru), iyimserlik (2 soru) ve çözüm arayışı (2 soru) alt parametrelerini içermektedir. Anketin sorularına beşli likert tip ölçeği ile cevap verilmektedir (1:kesinlikle katılmıyorum; 5:kesinlikle katılıyorum) kullanılmaktadır. Ankette, kişilerin işsizlikle ilişkili kaygı düzeylerinin belirlenmesi amaçlanmaktadır. Katılımcılar, mezun olduktan sonraki bir yıl içerisinde iş bulamamaları durumunu düşünerek sorulara cevap vermişlerdir. Karamsarlık bölümünde yüksek puan, karamsarlığın arttığına işaret eder (Örn; Aileme, arkadaşlarıma karşı itibarımı kaybedeceğimi düşünürüm). Diğer üç bölümde ise yüksek puan, o bölümle ilgili olumlu düşünceyi yansıtmaktadır (Başarıma arzusu bölümüne örnek olarak: Bu süreyi, moralimi hiç bozmadan iş sınavlarına hazırlanarak / iş aramaya devam ederek geçiririm). Anket sonucunda hesaplanan toplam puanın yükselmesi işsizlik kaygısının

Tablo 1. Katılımcıların Sosyo-Demografik Özellikleri

Değişkenler	Ort±SS
Yaş (yıl)	22,78±1,52
Boy (cm)	168,82±8,33
Vücut ağırlığı (kg)	63,74±12,63
VKİ (kg/m ²)	22,22±3,25
Akademik ortalama (4 üzerinden)	2,96±0,37
	n (%)
Cinsiyet	
Kadın	582 (68,9)
Erkek	263 (31,1)
Üniversite	
Devlet üniversitesi	487 (57,6)
Özel üniversite	358 (42,4)
Tahmini iş bulma süresi	
0-6 ay	399 (47,2)
7 ay-1 yıl	284 (33,6)
1-2 yıl	108 (12,8)
2 ve üzeri yıl	51 (6,0)
İş önceliği	
Maddiyat	361 (42,7)
Statü	377 (44,6)
Sosyal güvence	97 (11,5)
İş beklentisi	
Kamu	284 (33,6)
Özel sektör	365 (43,2)
Akademik	159 (18,8)

Ort: aritmetik ortalama, SS: standard sapma, VKİ: vücut kitle indeksi.

yükseldiğini işaret etmektedir.

Alt başlıklardan birisi olan “karamsarlık” faktörü insani bir duygu olarak bilinmekte ve hep olumsuz düşünmek ve geleceğe dair umutsuzluk gibi durumları belirtmektedir. İkinci alt başlık ise başarıma arzudur. Başarıma arzusu bir yıl içinde iş bulamazlarsa kişilerin bu durumda kendilerini geliştirme istekleri ile ilişkilendirilmektedir. Anketin üçüncü alt başlığı olan iyimserlik 1 yıllık işsizlik sürecinin olumlu yanlarına bakabilme durumunu göstermektedir. Örneğin bu süreçte işe başladığımda yapamayacağım aktiviteleri yaparım gibi optimist bakış açısını değerlendirmektedir. Son alt başlık olan çözüm arayışı

ise kişinin bu işsizlik sürecine yönelik çözüm geliştirilme tutumunu değerlendirmektedir.

İstatistiksel Analiz

Veriler SPSS Windows 22.0 istatistiksel analiz paket programı (Statistical Package for Social Sciences Inc.) ile analiz edildi. Sürekli değişkenler ortalama±standart sapma ve kategorik değişkenler frekans ve yüzde olarak verildi. Verilerin normal dağılıma uygunluğu Kolmogorov Smirnov testi ile belirlendi. Gruplar arası farklılıkların karşılaştırılmasında bağımsız değişkenlerde T testi ve Mann-Whitney U testi kullanıldı. Korelasyon analizi için

Tablo 2. Devlet ve Özel Üniversitelerde Eğitim Alan Fizyoterapi Öğrencilerinin İşsizlik Kaygısına Yönelik Tutumlarının Karşılaştırılması

Değişkenler	Devlet Üniversitesi (n=487) Ort±SS	Vakıf Üniversitesi (n=358) Ort±SS	p
Karamsarlık	20,09±6,04	18,66±6,43	0,001*
Başarıma arzusu	13,21±2,61	12,39±3,02	0,0001*
İyimserlik	6,16±1,85	6,10±1,79	0,672*
Çözüm arayışı	7,64±1,81	6,59±2,27	0,0001**
İşsizlik kaygısı toplam puanı	40,51±8,34	39,05±8,71	0,014*

*: Bağımsız değişkenlerde T testi, **: Mann-Whitney U testi, istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar koyu olarak yazılmıştır.

Tablo 3. Cinsiyetlere Göre İşsizlik Kaygısına Yönelik Tutumlarının Karşılaştırılması

Değişkenler	Kadın (n=582) Ort±SS	Erkek (n=263) Ort±SS	p
Karamsarlık	19,61±6,06	19,21±6,64	0,393*
Başarma arzusu	12,69±2,65	13,24±3,14	0,014*
İyimserlik	6,17±1,81	6,05±1,87	0,392*
Çözüm arayışı	7,15±2,08	7,30±2,08	0,329**
İşsizlik kaygısı toplam puanı	39,87±8,36	39,96±8,90	0,881*

*: Bağımsız değişkenlerde T testi, **: Mann-Whitney U testi, istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar koyu olarak yazılmıştır.

Tablo 4. Fizyoterapi Öğrencilerinin Akademik Başarıları İle İşsizlik Kaygısına Yönelik Tutumları Arasındaki İlişki

Değişkenler	Karamsarlık	Başarma arzusu	İyimserlik	Çözüm arayışı	İşsizlik kaygısı toplam puanı
Akademik başarı	r = 0,078 p = 0,29	r = -0,99 p = 0,005	r = -0,07 p = 0,048	r = -0,004 p = 0,908	r = 0,072 p = 0,041

p: Pearson korelasyon analizi, r: korelasyon katsayısı, istatistiksel olarak anlamlılık ifade eden korelasyonlar koyu olarak yazılmıştır.

Pearson Korelasyon Analizi kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık düzeyi 0,05 olarak belirlendi.

Referans çalışmada elde edilen etki büyüklüğünün kuvvetli düzeyde olduğu (d=0.75) görülmüştür (5). Daha düşük düzeyde bir etki büyüklüğü de (d=0.2) elde edilebileceği düşünülerek yapılan güç analizi sonucunda; çalışmaya en az 620 kişi (her grup için en az 310 kişi) alındığında %95 güven düzeyinde %80 güç elde edilebileceği hesaplanmıştır.

Çalışmaya 845 kişi (devlet üniversitesi=487 kişi, vakıf üniversitesi=358 kişi) dahil edilmiştir. Bu kişilerde elde edilen işsizlik kaygısı anketi sonuçları arasındaki farkın etki büyüklüğüne (d=0.171) göre çalışmamızın %95 güven düzeyinde %80 güce ulaştığı hesaplanmıştır.

SONUÇLAR

Katılımcıların tanımlayıcı verileri, işsizlik kaygısına yönelik tutumları, mezuniyet sonrası iş bulma süresi ve beklentileri ile ilgili veriler Tablo 1’de sunulmuştur.

Çalışmaya katılan fizyoterapi öğrencilerinin işsizlik kaygısı puanları 70 üzerinden 39,90±8,53 şeklinde elde edilmiştir. Ayrıca; öğrencilerin %33,6’sı mezuniyet sonrası kamuda istihdam edileceğini düşünürken, %43,2’si özel sektörde iş imkanı bulacağı fikrine sahipti.

Devlet ve vakıf üniversitelerinde eğitim alan öğrencilerin işsizlik kaygısına yönelik tutumları kar-

şılaştırıldığında; devlet üniversitesinde eğitim alan öğrencilerin karamsarlık (p=0,001), işsizlik kaygısı (p=0,014), başarma arzusu (p=0,0001) ve çözüm arayışlarının (p=0,0001) daha yüksek olduğu görüldü (Tablo 2).

Cinsiyetlere göre incelendiğinde; erkek öğrencilerin başarma arzularının kadın öğrencilere göre daha yüksek olduğu tespit edildi (p=0,014). İşsizlik kaygısına yönelik diğer tutumlarda iki cinsiyet arasında fark olmadığı belirlendi (p>0,05) (Tablo 3).

Fizyoterapi öğrencilerinde akademik başarı ile işsizlik kaygısı toplam puanı arasında pozitif yönde ilişki bulunduğu belirlendi (r=0,072; p=0,041). Ayrıca akademik başarının başarma arzusu (r=-0,99; p=0,005) ve iyimserlik (r=-0,07; p=0,048) ile negatif yönde ilişkisi tespit edildi. Akademik başarı ile karamsarlık ve çözüm arayışı alt parametreleri arasında ilişki saptanmadı (p>0,05) (Tablo 4).

TARTIŞMA

Bu çalışmanın sonuçları, Türkiye’de devlet üniversitesinde fizyoterapi eğitimi alan son sınıf lisans öğrencilerinin, işsizlik kaygısının, vakıf üniversitelerinde eğitim gören öğrencilere göre daha yüksek olduğunu göstermiştir. Çalışmada, erkek öğrencilerin başarma arzusunun kadın öğrencilere göre daha yüksek olduğu belirlenmiştir. Çalışmadan elde edilen bir diğer sonuç, akademik başarının işsizlik kaygısı, başarma arzusu ve iyimserlik ile ilişkili olduğunun belirlenmesidir.

Sonuçlarımıza göre, vakıf üniversitelerinde eğitim gören öğrencilerin devlet üniversitelerinde eğitim gören öğrencilere göre daha az işsizlik kaygısına sahip oldukları görülmektedir. Bu durum vakıf üniversitesinde eğitim gören öğrencilerin ailelerin daha yüksek gelir düzeyine sahip olmasından ve bu öğrencilerinin mezuniyet sonrasında ailelerinde oluşturacakları yükün daha az olacağını düşünmesinden kaynaklı olabilir. Bizim bildiğimiz kadarıyla, literatürde devlet üniversiteleri ile vakıf üniversitelerini işsizlik kaygısı açısından karşılaştıran bir çalışma bulunmamaktadır. Çalışma sonuçlarımıza benzer şekilde, daha yüksek sosyo-ekonomik düzeye sahip öğrencilerin işsizlik ve gelecek kaygılarının daha düşük olduğunu gösteren çalışmalar bulunmaktadır (11,12). Bu çalışmalardan Şanlı Kula ve Saraç'ın Ahi Evran Üniversitesinde farklı fakülte ve yüksekokullarda öğrenim gören 1160 son sınıf öğrencisi ile gerçekleştirdikleri çalışmada ailenin gelir durumu arttıkça gelecek kaygılarının azaldığı görülmüştür. Benzer şekilde Çolakoğlu ve arkadaşlarının 336 son sınıf öğrencisi üzerinde gerçekleştirdikleri çalışma sonuçları, yüksek aylık gelir düzeyinin öğrencilerin kaygısını azalttığını göstermiştir.

Cinsiyete göre işsizlik kaygısını incelediğimizde, erkek öğrencilerin işsizlik kaygısına yönelik başarıma arzusunun kadın öğrencilere göre daha yüksek olduğunu belirledik. Ankette "başarma arzusu" ile ilişkili soru içerikleri incelendiğinde, erkek öğrencilerin başarıma arzusunun kadın öğrencilere göre daha yüksek olması daha anlaşılır hale gelmektedir (Bu sürede, mesleğimle ilgisi olmasa da masraflarımı karşılayacak geçici işler yaparım gibi). Özdemir tarafından yapılan araştırma sonucuna göre, Türk toplumunda erkeğin aileyi geçindirmekle yükümlü birey olarak tanımlandığı sonucuna ulaşılmıştır. Toplum tarafından oluşturulan bu algı, erkek öğrencilerde başarıma arzusunun kadın öğrencilere göre daha yüksek olmasının nedeni olabilir (13). Bununla birlikte, literatür incelendiğinde cinsiyetin iş kaygısına etkisi ile ilgili farklı sonuçlar elde edildiği görülmektedir. Kutlu ve arkadaşları ile Çolakoğlu ve arkadaşlarının üniversite öğrencilerini dahil ettiği iki farklı çalışmada cinsiyetler arasında işsizlik kaygısı düzeylerinde fark bulunmamıştır (12,14) Tayfun ve arkadaşları ile Dursun ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmalarda kadın üniversite öğrencilerinin genel işsizlik kaygısı puanları, erkek üniversite

öğrencilerinin genel işsizlik kaygısı puanlarından yüksek bulunmuştur (15, 16). Surat ve arkadaşının yapmış olduğu çalışmada ise erkeklerin işsizlik kaygısının kadınlara göre daha yüksek olduğu bulunmuştur (17). Genel olarak, yapılan çalışmalarda bu farklılıkların nedeni olarak cinsiyet ayrımcılığı, eğitim görülen lisans programı ve kişisel özellikler gibi faktörlerin etkili olabileceği bildirilmiştir (15, 16). Aynı zamanda işsizlik kaygısını araştırmak için yapılan anketlerdeki soru içeriklerinin farklı olmasının da çalışmalar arasındaki bu tutarsızlığın nedeni olabileceğini düşünüyoruz.

Literatürde akademik ortalama ile işsizlik kaygısı arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışma sayısı sınırlıdır. Turaç ve ark. da bizim sonucumuza benzer olarak iki parametre arasında ilişki olduğunu bulmuştur (18). Çalışmamızda aynı zamanda, akademik başarı puanı ile başarıma arzusu ve iyimserlik arasında negatif yönde bir korelasyon belirledik. Bizim bildiğimiz kadarı ile literatürde, üniversite öğrencilerinde akademik başarı durumu ile başarıma arzusu ve iyimserlik arasındaki ilişkiyi inceleyen başka bir çalışma yoktur. İlgili bölümlerinin soruları incelendiği zaman, akademik olarak daha başarılı öğrencilerde bir an önce iş bulma isteğinin, başarıma arzusu ve iyimserlikle ilişkili motivasyonlarını olumsuz yönde etkilediği düşünülmüştür. Genel anlamda bakıldığında daha başarılı fizyoterapi öğrencilerinin işsizlik kaygısının daha yüksek olduğu söylenebilir.

Literatürde ülkemizde yeni mezun olan fizyoterapistlerin iş bulmalarının ve bulsalar dahi iş bulma sürelerinin uzadığını gösteren çalışmalar bulunmaktadır (4). Mezun durumdaki fizyoterapistlerin iş bulma ile ilgili yaşadığı sorunlar bu bölümde okuyan öğrenciler üzerinde kaygı meydana getirmektedir. Bu durumu incelemek amacıyla gerçekleştirilen çalışmamız, geniş kapsamda fizyoterapi lisans eğitimi alan öğrencilerin karamsarlık, başarıma arzusu, iyimserlik ve çözüm arayışı ile ilişkili işsizlik kaygısını inceleyen ilk çalışma durumundadır. Bu açıdan çalışmamızın sonuçlarının literatüre önemli bir katkı sağlayacağını düşünüyoruz.

Çalışmamız eğitim alınan üniversite statüsüne (devlet veya vakıf) ve cinsiyete göre öğrencilerin işsizlik kaygısını incelemiştir. Bu çalışmada, fizyoterapi öğrencilerinin işsizlik kaygı düzeyleri üniversite statüsüne göre incelendi. Bu nedenle ailenin

iş durumu, aylık net gelir, üniversiteye giriş puanı ve sıralaması, kardeş sayısı, kişilik özellikleri, ruhsal durum parametreleri gibi faktörlerin işsizlik kaygısı üzerine etkisi değerlendirilmedi. İşsizlik kaygısına etki edebilecek bu faktörlerin incelenmemesi çalışmamızın limitasyonlarını oluşturmaktadır. Fizyoterapi öğrencilerinde istihdamla ilgili kaygıya neden olabilecek faktörlerin çok yönlü olarak araştırılması literatüre daha fazla katkı sağlayacaktır.

Sonuçlarımız, devlet üniversitesinde eğitim gören fizyoterapi ve rehabilitasyon öğrencilerinin daha fazla işsizlik kaygısına sahip olduğunu göstermiştir. Hem devlet hem de vakıf üniversitelerinde eğitim gören tüm öğrencilerin işsizlik kaygısının azaltılması için farklı alanlarda istihdam imkanlarının oluşturulması çok önemli bir adım olacaktır. Ayrıca, fizyoterapistlere istihdam sağlanan alanlardaki çalışan sayısının artırılması için politika oluşturucularla iş birliği içinde çalışılması gerekmektedir. Bununla ilgili yakın zamandaki bir girişime, TFD'nin katkılarıyla 2021 yılında Mili Eğitim Bakanlığı bünyesinde 260 fizyoterapistin istihdamı ile ilgili karar alınması örnek gösterilebilir. (19). Farklı hastalıkların tedavisinden elde edilen etkinliğin artırılmasında ve cerrahi gibi yüksek sağlık harcamalarını azaltmada fizyoterapistlerin taşıdığı öneme yönelik gerekli tanıtımların ve girişimlerin yapılması hem toplumda hem de politika yapıcı kuruluşlarda fizyoterapiste karşı farkındalığın artırılmasına katkı sağlayacaktır. Fizyoterapistlere yeni istihdam alanı oluşturarak daha fazla fizyoterapiste iş imkanı sağlanmasının mezuniyet öncesinde oluşan kaygı düzeyinin azaltılmasında etkili olacağını düşünmekteyiz.

Destekleyen Kuruluş: Yok.

Çıkar Çatışması: Çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Etik Onay: Çalışmamız Pamukkale Üniversitesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından onaylanmıştır (60116787-020/81517 sayılı karar).

Aydınlatılmış Onam: Tüm katılımcılardan çalışma öncesinde bilgilendirilmiş onam alındı.

KAYNAKLAR

1. Şahin, Ahmet Rifat. Üniversiteli Gençlerde İşsizlik Kaygısı, Raporaj. Erişim adresi: <https://www.milliyet.com.tr/egitim/universiteli-genclerde-issizlik-kaygisi-888633>. Erişim tarihi: 17.01.2021

2. Türkiye İstatistik Kurumu. Haber Bülteni, İşgücü İstatistikleri, Temmuz 2020, Sayı: 33791. Erişim adresi: <https://tuikweb.tuik.gov.tr/>. Erişim tarihi: 17.01.2021
3. Can F. Fizyoterapi ve rehabilitasyonun mesleki gelişim tarihçesi. İKÇÜSBFD. 2016;1(3):1-6.
4. Karagözoğlu Coşkun S, Toprak M, Duman Ç, Inal HS. Türkiye'de Fizyoterapistlerin İş Bulma Sürelerinin ve İstihdam Durumlarının Değerlendirilmesi Araştırma Makalesi. Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi. 2018; 29(2), 44-52.
5. Özdiç S, Biçici Y, Çamur M, Turan F N. Fizyoterapi ve rehabilitasyon eğitimi alan lisans öğrencilerinin mesleki kaygı düzeylerinin belirlenmesi. J Higher Edu Sci. 2018; 8(3): 471-479.
6. 2008 Öğrenci Seçme ve Yerleştirme Sistemi (ÖSYS) Yükseköğretim Programları ve Kontenjanları Kılavuzu. <https://www.osym.gov.tr/TR,1211/2008-ogrenci-secme-ve-yerlestirme-sistemi-osys-yuksekogretim-programlari-ve-kontenjanlari-kilavuzu.html>. Erişim Tarihi: 05.05.2021.
7. 2010 Öğrenci Seçme ve Yerleştirme Sistemi (ÖSYS) Yükseköğretim Programları ve Kontenjanları Kılavuzu. <https://www.osym.gov.tr/TR,1116/2010-osys-yerlestirme-yuksekogretim-programlari-ve-kontenjanlari-kilavuzu.html>. Erişim Tarihi: 05.05.2021.
8. 2014 Öğrenci Seçme ve Yerleştirme Sistemi (ÖSYS) Yükseköğretim Programları ve Kontenjanları Kılavuzu. <https://www.osym.gov.tr/TR,860/2014-osys-yuksekogretim-programlari-ve-kontenjanlari-kilavuzu-14-temmuz-2014.html>. Erişim Tarihi: 05.05.2021.
9. 2020 Öğrenci Seçme ve Yerleştirme Sistemi (ÖSYS) Yükseköğretim Programları ve Kontenjanları Kılavuzu. <https://www.osym.gov.tr/TR,19431/2020-yuksekogretim-kurumlari-sinavi-yks-yuksekogretim-programlari-ve-kontenjanlari-kilavuzu.html>. Erişim Tarihi: 05.05.2021.
10. Tunçsiper B, Biçil İM, Biçen ÖF. Üniversite son sınıf öğrencilerinin İşsizlik Kaygısına ilişkin tutumları üzerine bir uygulama. Türkiye Ekonomi Kurumu (UEK-TEK) 3. Uluslararası Ekonomi Konferansı, İzmir, 2012. Erişim adresi: <http://teacongress.org/papers2012/pdf>. Erişim tarihi: 15.03.2018.
11. Şanlı Kula K, Saraç T. Üniversite Öğrencilerinin Gelecek Kaygısı, Mustafa Kemal Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi. 2016; 13(33): 227-242
12. Çolakoğlu T, Kanyılmaz PE, Gezer AG. İktisadi ve idari bilimler fakültesi öğrencilerinin işsizlik kaygısı üzerine bir araştırma. İJIASOS. 2017; 1(1): 29-39.
13. Özdemir H. Toplumsal Cinsiyet Perspektifinde Erkeklik ve Kadınlık Algısı: Bir Alan Araştırması. Asya Studies. 2019; 4(10): 90-107.
14. Kutlu Ş, Çetinbakış M, Kutlu M. Üniversite Son Sınıf Öğrencilerinde İşsizlik Kaygısı: Bandırma Onyediy Eylül Üniversitesi İktisadi ve İdari Bilimler Fakültesi Öğrencileri Üzerine Bir Uygulama. Ekev Akademi Dergisi. 2019; 23(58): 511-522
15. Tayfun AN, Korkmaz A. Üniversite Öğrencilerinde İşsizlik Kaygısı: Süleyman Demirel Üniversitesi Öğrencileri Üzerinde Bir Araştırma. Mehmet Akif Ersoy Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi. 2016; 8(7): 534-558.
16. Dursun S, Aytac S. Üniversite Öğrencilerinin İşgücü Piyasasına Yönelik Beklentileri ve İş Deneyimleri ile Umutsuzluk ve Kaygı Düzeyleri Arasındaki İlişki Üzerine Bir Araştırma. Manisa Celal Bayar Üniversitesi Sosyal Bilimler Dergisi. 2012; 10(1): 373-378.
17. Surat A, Ceran D. Üniversite Öğrencilerinin İşsizlik Kaygısı. ISPEC Journal of Social Sciences & Humanities. 2020; 4(4): 145-166.
18. Turaç İS, Bayır Donar G. Sağlık Yönetimi Öğrencilerinin İşsizlik Kaygılarını ve Yaşam Doyumlarını Etkileyen Faktörlerin Belirlenmesi. RJPEM. 2017; 5(4): 119-127.
19. Millî Eğitim Bakanlığına Sözleşmeli Fizyoterapist ve Destek Personeli (Aşçı Ve Aşçı Yardımcısı) İstihdamına İlişkin Duyuru. Erişim tarihi: 11.10.2021 http://personel.meb.gov.tr/meb_iys_dosyalar/2021_10/08160408_DUYURU.pdf



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)23-30

Hasan GERÇEK, MSc, PT¹
Bayram Sönmez ÜNÜVAR, PhD, PT¹
Emine CİHAN, PhD, PT²
Cansu ŞAHBAZ PİRİNÇÇİ, PhD, PT³
Kamil YILMAZ, PhD, PT⁴

- 1 KTO Karatay University, Vocational School of Health Services, Department of Physiotherapy, Konya, Turkey
- 2 Selçuk University, Vocational School of Health Services, Department of Physiotherapy, Konya, Turkey
- 3 Ankara City Hospital, Ankara, Turkey
- 4 KTO Karatay University, School of Health Sciences, Department of Physiotherapy and Rehabilitation, Konya, Turkey

Correspondence (İletişim):

Hasan GERÇEK, MSc, PT
Akabe Mah. Alaaddin Kap Cad. No:130 42020
Karatay / KONYA / TÜRKİYE
Tel: +90 444 12 51-7544
Fax: +90 (332) 202 00 44
Email: hasangercek42@gmail.com
ORCID: 0000-0001-7459-4452

Bayram Sonmez UNUVAR
E-mail: sonmezuvar@gmail.com
ORCID: 0000-0003-2095-3645

Emine CİHAN
E-mail: pteminecihan@gmail.com
ORCID: 0000-0003-0699-3771

Cansu ŞAHBAZ PİRİNÇÇİ
E-mail: cansusahbaz@gmail.com
ORCID: 0000-0002-3921-0721

Kamil YILMAZ
E-mail: kamil.yilmaz@karatay.edu.tr
ORCID: 0000-0002-5242-3094

Received: 07.05.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 31.12.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

THE EFFECTS OF DIFFERENT EDUCATION MODELS ON THE PHYSICAL ACTIVITY AND HEALTH PROFILE OF HEALTHCARE STUDENTS IN TURKISH UNIVERSITY

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: Hybrid and distance educational models can lead to different levels of physical activity among students. The aim of our study is to compare the effects of different education models on physical activity and health profile of university healthcare students.

Methods: Six hundred healthcare students at Turkish universities between the ages of 17-25 were included in our study. Participants were divided into 2 groups as hybrid (n = 300, 246 females, 54 males) and distance (n = 300, 258 females, 42 males) according to the education model they received at the university. Measurements were applied online via Google Forms. The Physical Activity (PA) of the participants were assessed with Physical Activity Questionnaire-Short Form (IPAQ-SF) and the health profiles of the participants were assessed with The Nottingham Health Profile (NHP) inventory.

Results: The students in the hybrid education model had significantly higher physical activity level (p=0.001) and a better health profile (p=0.001) compared to the students who were in distance education model.

Conclusions: Students with hybrid education model are more physically active and have a better health profile than students with distance education model because they go to university more than students with distance education model.

Key Words: Educational Models, Health Status, Health Surveys, Instructional Models, Physical Activity

TÜRK ÜNİVERSİTELERİNDE FARKLI EĞİTİM MODELLERİNİN SAĞLIK ÖĞRENCİLERİNİN FİZİKSEL AKTİVİTE DÜZEYLERİ VE SAĞLIK PROFİLLERİ ÜZERİNE ETKİLERİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Hibrit ve uzaktan eğitim modelleri, öğrencilerde farklı fiziksel aktivite seviyelerine yol açabilir. Çalışmamızın amacı üniversitelerde sağlık eğitimi alan öğrencilerde, farklı eğitim modellerinin fiziksel aktivite ve sağlık profili üzerindeki etkilerini karşılaştırmaktır.

Yöntemler: Çalışmamıza 17-25 yaş arası, Türkiye üniversitelerinde eğitim gören altı yüz sağlık öğrencisi dahil edildi. Katılımcılar üniversitede aldıkları eğitim modeline göre hibrit (n = 300, 246 kız, 54 erkek) ve uzaktan (n = 300, 258 kız, 42 erkek) olmak üzere 2 gruba ayrıldı. Ölçümler Google Formlar aracılığıyla çevrimiçi olarak uygulandı. Katılımcıların Fiziksel Aktiviteleri (PA) Fiziksel Aktivite Anketi-Kısa Form (IPAQ-SF) ile değerlendirildi ve katılımcıların sağlık profilleri Nottingham Health Profile (NHP) envanteri ile değerlendirildi.

Sonuçlar: Hibrit eğitim modelindeki öğrenciler, uzaktan eğitim modelindeki öğrencilere göre anlamlı derecede daha yüksek fiziksel aktivite düzeyine (p=0,001) ve daha iyi bir sağlık profiline (p=0,001) sahipti.

Tartışma: Hibrit eğitim modeli uygulanan öğrenciler, uzaktan eğitim modeli uygulanan öğrencilere göre üniversiteye daha fazla gittikleri için uzaktan eğitim modeli uygulanan öğrencilere göre fiziksel olarak daha aktiftirler ve daha iyi sağlık profiline sahiptirler.

Anahtar Kelimeler: Eğitim Modelleri, Sağlık Durumu, Sağlık Anketleri, Öğretim Modelleri, Fiziksel Aktivite

INTRODUCTION

With the initiation of the pandemic process, differences have emerged into our everyday routine lives as for instance, social distance rules, masks, the new on the number of patients in the intensive care units or intubated cases, 14-day rule, carantinas and so on. The concepts that we were not familiar with before the pandemic have taken their place in our lives (1). Many workplaces were closed due to the pandemic and many people started working from home. Although we cannot fully return to our old way of life with the normalization process, there have been some changes in our lives. The Corona virus disease 19 (Covid-19) pandemic has brought about some changes not only in business life but also in education (2). While some universities took a break from education for a very short time, some universities with enough technological infrastructure support continued distance education without a break (3).

Distance education is the organization and performance of teaching-learning activities without the need for teachers and students to be physically in the same closed area (4). Multimedia presentation systems such as electronic mail, computerized conferencing, and internet are used in distance education. Distance education, which has a history dating back to the 1800s, first started with correspondence education in the 1840s (4). It was unpredictable that the situation would be so difficult on the days when the pandemic started and the process would take this long. With the number of cases not decreasing, many universities developed their technological infrastructure support and started ready for the next period (5). Hybrid education model is the mixture of distance education applications and face-to-face education applications. The purpose of this model is to increase the quality of education by supporting distance education with a face-to-face education model (6). Hybrid learning is considered as a method that combines the advantages of both methods instead of fully face-to-face education or completely technology-oriented (distance learning, online learning, etc.) education / training systems (7).

Another change in our lives with the pandemic process is physical inactivity. During the pandemic

period, staying indoors led to a decrease in physical activity (8). It is known that physical inactivity and uncontrolled stress have negative effects on the quality of life by affecting physical and mental health and are among the most important risk factors for chronic disease morbidity, especially cardiovascular problems, obesity and diabetes. However, it is known that people who are obese and have a chronic disease have a higher mortality risk from COVID-19. Therefore, for the prevention and control of chronic diseases, it is a necessity to be prepared for situations that may pose a threat to public health today and in the future (9–11). It is important to investigate the lifestyle changes and their effects that occur during these processes in order to take appropriate measures to effectively cope with the negative situations that affect community life such as pandemics and to reduce the risk of secondary negativity (12).

In the face of the COVID-19 pandemic, public health recommendations and government measures have required restrictions on free movement of people, such as more homestays, social isolation, and quarantine. In some countries, bans have been imposed that limit the duration of participating in social activities or completely restrict social activities (13). University students also experience changes in social life and physical activity with distance education. Especially depression, anxiety disorder and increased stress levels can be seen in individuals in the pandemic environment or social isolation conditions. This situation can lead to negative changes in the quality of life of the individual. (14,15).

Previous studies examining the impact of the COVID-19 pandemic on public health in Turkey have focused on the psychological impact of the epidemic rather than its impact on lifestyle changes. This study aimed to evaluate the effects of the hybrid education model and distance education model on the physical activity levels and health profiles of university students during the COVID-19 pandemic process. In this context, the hypothesis of our study is that students' physical activity levels and quality of life are affected by different educational models.

MATERIAL AND METHOD

Participants

The study permit was obtained from KTO Karatay University Faculty of Medicine Drug and Non-Medical Device Research Ethics Committee with 2021/026 decision number.

Healthcare students between the ages of 17-25 who are studying at university in Turkey were included in our study. The study's sample was determined by G*Power (Version 3.0.10; Franz Foul, Universitat Kiel, Germany). Post hoc power of this study was determined by G*Power and it calculated %54.16 with a $\alpha=0.05$ type I error and 0.143 effect size. All of the stages within this study were in compliance with the declaration of Helsinki. Written informed consent was obtained from all participants. The results for a total of 14 participants were not analyzed as 11 participants' IPAQ-SF data were missing, while 3 participants' Nottingham Health Profile data were missing. Participants were divided into 2 groups as hybrid education (n = 300, 246 females, 54 males) and distance education (n = 300, 258 females, 42 males) according to the education model they received at the university.

The inclusion criteria of the study were determined as being a university student, not having any health problems that prevent them from doing physical activity, and going to school at least two days a week for those taking lessons with the hybrid education model. Being diagnosed with COVID-19 or being quarantined, doing sports as an amateur or professional were determined as the exclusion criteria of the study.

Procedure:

Measurements were applied online via Google Forms, as it both eliminates the risk of infection due to the COVID-19 pandemic and allows the subjects to answer the questions in a shorter time and at the most convenient time for them. Informed consent form was presented to the individuals participating in the study on a voluntary basis and the participants were required to answer all questions. Individuals to be included in the hybrid education group were required to confirm that they went to school at least two days a week. On average, 5 minutes was sufficient to answer the questionnaires.

Data about the demographic information and ed-

ucation models of the individuals who participated in our study were collected.

In order to evaluate the PA of the participants, the International Physical Activity Questionnaire Short Form (IPAQ-SF), which was developed by Craig et al (16) and whose Turkish validity and reliability was performed by Sağlam et al., was used (17). The form consists of seven questions that provide information about the number of days when the participant did vigorous, moderate activity and walking in the last seven days, and the time allocated to the activities on these days and the sedentary time. Metabolic Equivalent of Task (MET) calculations of the participants were calculated as follows:

Vigorous Activity: Number of Days X Minutes per day X 8

Moderate Activity: Number of Days X Minutes per day X 4

Walking: Number of Days X Minutes per day X 3.3

Total PA: Vigorous Activity + Moderate Activity + Walking

The Nottingham Health Profile (NHP) inventory, which was developed by Hunt et al., and whose validity and reliability in Turkish was made by Küçükdeveci et al., was used to collect data on the health profiles of the participants. NHP is a questionnaire consisting of 28 questions that examines energy, pain, emotional reactions, sleep, social isolation and physical activity sub-parameters. Participants answer the questions as yes or no. Each section is evaluated out of 100 points. While "0" indicates good health, "100" indicates bad health (18,19).

Statistical Analysis:

SPSS 25 (IBM Corp. Released 2017. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 25.0. Armonk, NY: IBM Corp.) package program was used to analyze the data. Kolmogorov-Smirnov test, Shapiro-Wilk test and histogram method were used to test the conformity of the data to normal distribution. The difference between the data conforming to the normal distribution was evaluated with the t-test, and those that did not fit the normal distribution were evaluated with the Mann Whitney U test. All statistical analyzes were evaluated at the statistical significance level of $p < 0.05$. The Z / \sqrt{N} formula is used to calculate the effect size (r).

RESULTS

Demographic Data

Participants' ages and Body Mass Index (BMI) are given in Table 1. There was no statistically significant difference between the groups in terms of age and BMI values. One hundred and sixty-one (54%) of the participants in the hybrid education group were

bachelor degree students, 139 (46%) were associate degree students, 121 (40%) of the participants in the distance education group were bachelor degree students and 179 (69%) were associate degree students. In the hybrid education group, 246 (82%) were female, 54 (18%) were male, and in the distance education group 258 (86%) were female and 42 (14%) were male.

Table 1. Demographic Information

	Hybrid Education Group (n = 300)		Distance Education Group (n = 300)		p
	Mean	SD	Mean	SD	
Age (Year)	20.54	1.76	20.27	2.11	0.090
BMI (kg/m ²)	22.51	3.75	21.97	3.84	0.080

BMI: Body Mass Index, SD: Standard Deviation, n: Number of participants, Independent-Samples t test.

Table 2. Comparison of Physical Activity in Hybrid and Distance Education Groups

		Hybrid Education Group (n = 300, n _m = 54, n _f = 246)			Distance Education Group (n = 300, n _m = 42, n _f = 258)			Z Value	p Value	Effect Size
		Median	1.Quarter (%25)	3.Quarter (%75)	Median	1.Quarter (%25)	3.Quarter (%75)			
Vigorous Activity days	Male	1.00	0.00	2.00	2.00	0.00	3.00	1.14	0.254	0.116
	Female	0.00	0.00	2.00	0.00	0.00	2.00	0.17	0.868	0.007
	Total	1.00	0.00	2.00	0.50	0.00	2.00	0.05	0.960	0.002
Vigorous Activity duration	Male	42.50	0.00	60.00	22.50	0.00	40.00	1.39	0.166	0.141
	Female	0.00	0.00	30.00	0.00	0.00	30.00	1.39	0.164	0.061
	Total	12.50	0.00	45.00	0.00	0.00	30.00	2.10	0.036*	0.085
Vigorous Activity MET	Male	420.00	0.00	1080.00	240.00	0.00	960.00	0.46	0.644	0.046
	Female	0.00	0.00	510.00	0.00	0.00	480.00	0.80	0.427	0.035
	Total	0.00	0.00	640.00	0.00	0.00	480.00	1.17	0.244	0.047
Moderate Activity days	Male	2.00	0.00	3.00	1.00	0.00	3.00	0.66	0.507	0.067
	Female	1.00	0.00	2.25	1.00	0.00	2.00	1.60	0.110	0.071
	Total	1.00	0.00	3.00	1.00	0.00	2.00	1.82	0.068	0.074
Moderate Activity duration	Male	30.00	0.00	60.00	25.00	0.00	60.00	0.42	0.673	0.042
	Female	15.00	0.00	40.00	10.00	0.00	30.00	2.06	0.040*	0.91
	Total	20.00	0.00	45.00	11.00	0.00	30.00	2.25	0.024*	0.919
Moderate Activity MET	Male	210.00	0.00	720.00	96.00	0.00	510.00	0.68	0.497	0.069
	Female	120.00	0.00	360.00	16.00	0.00	240.00	2.34	0.020*	0.104
	Total	120.00	0.00	420.00	40.00	0.00	240.00	2.59	0.009*	0.105
Walking days	Male	5.50	4.75	7.00	5.00	4.00	7.00	0.14	0.885	0.014
	Female	5.00	4.00	7.00	5.00	3.00	7.00	2.45	0.014*	0.109
	Total	5.00	4.00	7.00	5.00	3.00	7.00	2.43	0.015*	0.099
Walking duration	Male	40.00	30.00	60.00	35.00	20.00	60.00	0.98	0.326	0.100
	Female	40.00	25.00	60.00	30.00	25.75	60.00	1.91	0.056	0.085
	Total	40.00	26.25	60.00	30.00	21.00	60.00	2.201	0.028*	0.089
Walking MET	Male	693.00	396.00	990.00	462.00	297.00	1126.13	1.22	0.223	0.124
	Female	660.00	330.00	1188.00	495.00	198.00	990.00	2.63	0.009*	0.117
	Total	660.00	330.00	1155.00	495.00	231.00	990.00	2.97	0.003*	0.121
Total MET	Male	1777.50	1440.25	2505.75	1832.25	978.00	2540.50	0.99	0.322	0.101
	Female	1739.75	1041.00	2841.00	1397.10	1013.50	2019.00	3.11	0.002*	0.138
	Total	1753.50	1111.50	2758.50	1479.60	1012.50	2157.87	3.50	<0.001*	0.143

PA: Physical Activity, MET: Metabolic Equivalent of Task, *: Statistical significance, n: Number of participants, n_m: Number of male participants, n_f: Number of female participants, Mann Whitney U test, p<0.05

Physical Activity

While there was no statistically significant difference between the vigorous activity days ($p=0.960$) and vigorous activity MET values ($p=0.244$) of the participants, there was no difference in terms of genders in both groups. The vigorous activity duration was found to be higher in the hybrid education group ($p=0.036$). There was no difference among male ($p=0.497$) and female students ($p=0.161$). While there was no statistically significant difference in the moderate activity days ($p=0.068$), both the moderate activity duration ($p=0.024$, $r=0.919$) and moderate activity MET ($p=0.009$) values were found to be higher in the hybrid education group. The moderate activity duration of female students in the hybrid education group were higher than the female students in the distance education group ($p=0.040$). There was no difference among male students ($p=0.673$). The moderate activity MET of female students in the hybrid education group were higher than the female students in the distance education group ($p=0.020$). There was no difference among male students ($p=0.497$). The number of days ($p=0.015$), minutes per day ($p=0.028$) and MET

($p=0.003$) values with low intensity PA were higher in the hybrid education group. The low intensity PA days of female students in the hybrid education group were higher than the female students in the distance education group ($p=0.014$). There was no difference among male students ($p=0.885$). In terms of low intensity PA duration, there was no difference in terms of genders in both groups. The low intensity PA MET of female students in the hybrid education group were higher than the female students in the distance education group ($p=0.009$). There was no difference among male students ($p=0.223$). Total MET values of the hybrid education group were found to be higher than the distance education group ($p<0.001$). Total MET of female students in the hybrid education group were higher than the female students in the distance education group ($p=0.002$). There was no difference among male students ($p=0.322$) (Table 2).

Health Profile

When the sub-parameters of the participants were examined, no statistically significant difference was found in terms of energy ($p=0.197$), pain ($p=0.533$), sleep ($p=0.202$) and physical activity ($p=0.753$).

Table 3. Comparison of Health Profiles of Hybrid and Distance Education Models

		Hybrid Education Group (n = 300, n _m = 54, n _f = 246)			Distance Education Group (n = 300, n _m = 42, n _f = 258)			Z Value	p Value	Effect Size
		Median	1.Quarter (%25)	3.Quarter (%75)	Median	1.Quarter (%25)	3.Quarter (%75)			
Energy	Male	0.00	0.00	36.80	36.80	0.00	100	2.27	0.023*	0.231
	Female	60.80	33.60	100	60.80	36.80	100	0.09	0.928	0.004
	Total	60.80	0.00	100	60.80	36.80	100	1.29	0.197	0.052
Pain	Male	0.00	0.00	14.55	5.83	0.00	12.91	1.072	0.284	0.109
	Female	11.22	0.00	28.73	10.49	0.00	20.66	1.28	0.200	0.057
	Total	10.49	0.00	26.01	10.24	0.00	20.48	0.624	0.533	0.025
Emotional	Male	32.93	11.63	60.08	54.16	43.36	65.06	2.33	0.020*	0.237
	Female	46.71	20.23	73.90	62.72	34.56	81.59	3.90	<0.001*	0.173
	Total	44.29	18.70	69.83	62.72	33.10	82.93	4.63	<0.001*	0.189
Sleep	Male	14.34	0.00	50.37	43.36	0.00	65.06	1.74	0.083	0.177
	Female	22.37	12.57	50.37	28.67	0.00	55.93	0.56	0.575	0.024
	Total	16.1	0.00	50.37	28.67	0.00	55.93	1.28	0.202	0.052
Social Isolation	Male	0.00	0.00	27.37	28.93	0.00	77.47	2.13	0.033*	0.217
	Female	15.97	0.00	55.93	35.33	0.00	77.47	3.98	<0.001*	0.177
	Total	15.97	0.00	44.07	35.33	0.00	77.47	4.62	<0.001*	0.188
Physical	Male	0.00	0.00	11.20	0.00	0.00	13.37	0.42	0.672	0.042
	Female	9.30	0.00	21.77	9.30	0.00	20.59	0.07	0.946	0.003
	Total	9.30	0.00	20.50	9.30	0.00	20.50	0.315	0.753	0.012
Total	Male	76.30	31.41	188.66	188.98	77.54	287.98	2.55	0.011*	0.260
	Female	192.18	86.62	282.24	214.92	117.95	304.69	2.16	0.031*	0.096
	Total	174.52	71.29	276.14	203.42	113.33	303.77	3.23	0.001*	0.131

*: Statistical significance, n: Number of participants, n_m: Number of male participants, n_f: Number of female participants, Mann Whitney U test, $p<0.05$

The hybrid education group achieved lower scores in emotional ($p < 0.001$) and social isolation parameters ($p = 0.001$) compared the distance education group (Table 3).

DISCUSSION

In this study, physical activities of healthcare students who received hybrid education were found to be significantly higher than those who received distance education. At the same time, it was found that the health profile, sensory and social isolation sub-parameters and total scores of those who received hybrid education were better than those who received distance education.

A difference was found in total physical activity scores of female according to education types. However, the total quality of life score also differed in male and female according to the type of education. According to the results of this study, higher values were found in the hybrid education group compared to the distance education group in terms of moderate activity duration, moderate activity MET, number of walking days and walking MET in women. In male participants, there was no statistically significant difference in any sub-parameters. We think reason that there is no difference between the groups in the results of male participants because male participants are more physically active in daily life.

Studies conducted with young population have shown that physical activity and quality of life are in a linear relationship (20). Due to the Covid-19 pandemic, there has been a decrease in the duties of the young population in the society. In a study conducted on 168 university students who received distance education during the pandemic process, the number of daily steps was determined to be well below the limits set by the World Health Organization (2528 steps / day) and it was found that this negatively affected the quality of life (21). Physical inactivity, which was 21.3% before the pandemic, increased to 65.6% with the pandemic. At the same time, it has been stated that this increase has negative effects on mental health (22).

The most important reason for this situation may be lockdown. As a matter of fact, another study investigating the physical activities of university stu-

dents before the pandemic stated that the physical activity level was 4330 METs in total (23). Huckin et al. (24) concluded that university students living in the United States in December 2020 were more anxious and inactive compared to other periods. It was stated that the education model applied changed the physical activity levels of the students. In a study involving 714 health students who received hybrid-based education, it was found that the amount of movement increased during the week and the total duration of inactivity was shortened. This group participated in the study both before and after the lockdown period. The activity level, which was 1588 MET (Q1-Q3) before the restriction, decreased to 950 MET (Q1-Q3) with the restriction. It has been observed that the hybrid training model increases cardiorespiratory competence and fitness. Inadequacy in vigorous activity was observed in the group (25). In our study, the levels of MET (Q1-Q3) of the students who received hybrid education and those who received distance education according to the preferred education model were 1753 and 1479, respectively. Although there was a significant difference between them, it could not reach a high level. This situation may be related to social isolation, which health profile also affects. Although the hybrid education model increases individual contact, the area of physical activity has been narrowed to reduce contact, as there is a risk awareness in the society. In addition, in accordance with the nationwide lockdown policy, the closure of sports facilities directly affects the result.

The decrease in physical activity due to the Covid-19 pandemic is predictable. Although the hybrid education increased activity, it could not bring it to an optimum level. It is inevitable that this situation has a negative effect on the health profile. Decreased activity increases sedentary lifestyle and prolongs the duration of sleep (26). It has been reported that physical activity should be increased in order to cope with both physical and mental problems caused by the pandemic; decreased physical activity has been shown to be the source of decreased quality of life and mood problems (27). It has been emphasized that with the decrease in physical activity during the pandemic process, mental and public health has decreased

significantly (28). Studies show a decrease in the quality of life not only in the student population but in all segments of the society (29). In our study, we found that the total score of health profile, emotional impact and social isolation sub-parameter scores were better in the hybrid education model. This is an evidence that the individual integration process has a protective effect on some parameters, although not on the overall health profile. At the same time, we know that there is a close relationship with quality of life, and the fact that physical activity was higher in the group receiving hybrid education may be the reason for this difference.

Our study has some limitations. Pre-pandemic information of the students participating in the study is not available. It is not known how much the pandemic affected these students. How much time those distance education students spent in front of the screen was not recorded. There is a need for studies in which the participants are followed for a long time. In this way, it may be possible to make more precise comments about the effects of the pandemic.

Although healthcare students who received hybrid education had significantly higher physical activity levels than those who received distance education, no difference was found between their vigorous activity levels. However, the hybrid education-based system encourages the student to do more activities when compared with the distance education system, albeit at a basic level. It is seen that this situation has positive effects on the health profile of the student. In addition, the education at the university level and the education of the students about the pandemic will affect the situation. It is predictable that students whose risk perception and protection levels increased during the pandemic show social avoidance and personal isolation even in hybrid education. This is an indication of how restrictive the pandemic can be, even in the young population who are expected to be the most physically active. However, both the quality of life and the level of physical activity are higher in students who receive hybrid education, albeit in a limited time, and who continue to feel like a part of the society. As a result, hybrid education has positive effects on general activity rather than high-level physical activity when compared to

distance education. At the same time, it was concluded that due to the effects of taking an active role in society, those who received hybrid education had higher quality of life results in social isolation, emotional and total quality of life scores than those who received distance education.

Acknowledgments: Authors thank the participants.

Declaration of interest: No potential conflict of interest was reported by the authors.

Disclosure statement: No potential competing interest was reported by the authors.

Data availability statement: Data will be made available on request

Sources of support: None.

Informed Consent: Written informed consent was obtained from all participants.

Peer-Review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - BSÜ, HG; Design - BSÜ, HG; Supervision – KY; Resources and Financial Support - BSÜ, AS, HG, EC, CSP; Materials – BSÜ; Data Collection and/or Processing – EC, CSP, BSÜ, KY; Analysis and/or Interpretation – HG, BSÜ; Literature Research - BSÜ, EC, HG; Writing Manuscript - BSÜ, HG, EC, CSP; Critical Review – HG, KY.

REFERENCES

1. Güreşçi M. COVID-19 Salgınında Türkiye’de Kriz Yönetimi İletişimi: T.C. Sağlık Bakanlığı. *Avrasya Sos ve Ekon Araştırmaları Derg.* 2020;7(5):53–65.
2. Erkal E, Ses A, Aydın S, Çalışkan D. COVID-19’un Toplumda Yayılımını Önlemeye Yönelik İlaç Dışı Halk Sağlığı Önlemleri. *Es-kişehir Türk Dünyası Uygul ve Araştırma Merk Halk Sağlığı Derg.* 2020;5:79–95.
3. Karadağ E, Koza Çiftçi Ş, Gök R, Su A, Ergin-Kocatürk H, Selin Çiftçi Ş. COVID-19 Pandemisi Sürecinde Üniversitelerin Uzaktan Eğitim Kapasiteleri. *Üniversite Araştırmaları Derg.* 2021;4(1):8–22.
4. Moore MG, Kearsley G. Distance Education:A Systems View. In: *Distance Education.* 1996. p. 1–18.
5. Sözen N. Covid 19 sürecinde uzaktan eğitim uygulamaları üzerine bir inceleme. *Avrasya Sos ve Ekon Araştırmaları Derg.* 2020;7(12):302–19.
6. Korucu AT, Kabak K. Türkiye’de hibrit öğrenme uygulamaları ve etkileri: bir meta analiz çalışması. *Bilgi ve İletişim Teknol Derg.* 2020;2(2):88–112.
7. Liu S, Zhang H, Ye Z, Wu G. Online Blending Learning Model of School-Enterprise Cooperation and Course Certificate Integration During the COVID-19 Epidemic. *Sci J Educ.* 2020;8(2):66.
8. Violant-Holz V, Gallego-Jiménez MG, González-González CS, Muñoz-Violant S, Rodríguez MJ, Sansano-Nadal O, et al. Psychological health and physical activity levels during the covid-19

- pandemic: A systematic review. *Int J Environ Res Public Health*. 2020;17(24):1–19.
9. Kwok S, Adam S, Ho JH, Iqbal Z, Turkington P, Razvi S, et al. Obesity: A critical risk factor in the COVID-19 pandemic. *Clin Obes*. 2020;10(6):e12403.
 10. Lippi G, Sanchis-Gomar F. An Estimation of the Worldwide Epidemiologic Burden of Physical Inactivity-Related Ischemic Heart Disease. *Cardiovasc Drugs Ther*. 2020;34(1):133–7.
 11. Pugliese G, Vitale M, Resi V, Orsi E. Is diabetes mellitus a risk factor for COronaVirus Disease 19 (COVID-19)? *Acta Diabetol*. 2020;57(11):1275–85.
 12. Alsancak F, Kara HZ. Koronavirüs Pandemisinde Problemlere Karşı Olumsuz Tutum Geliştirme Üzerine Bir Çalışma. *Electron Turkish Stud*. 2020;15(6):63–78.
 13. Hossain MM, Sultana A, Purohit N. Mental health outcomes of quarantine and isolation for infection prevention: a systematic umbrella review of the global evidence. *Epidemiol Health*. 2020;42:e2020038.
 14. Brooks SK, Webster RK, Smith LE, Woodland L, Wessely S, Greenberg N, et al. The psychological impact of quarantine and how to reduce it: rapid review of the evidence. *Lancet (London, England)*. 2020;395(10227):912–20.
 15. Tang W, Hu T, Hu B, Jin C, Wang G, Xie C, et al. Prevalence and correlates of PTSD and depressive symptoms one month after the outbreak of the COVID-19 epidemic in a sample of home-quarantined Chinese university students. *J Affect Disord*. 2020;274:1–7.
 16. Craig CL, Marshall AL, Sjöström M, Bauman AE, Booth ML, Ainsworth BE, Pratt M, Ekelund UL, Yngve A, Sallis JF OP. International physical activity questionnaire: 12-country reliability and validity. *Medicine & science in sports & exercise*. *Med Sci Sport Exerc*. 2003;35(8):1381–95.
 17. Saglam M, Arikan H, Savci S, Inal-Ince D, Bosnak-Guclu M, Karabulut E, et al. International physical activity questionnaire: Reliability and validity of the Turkish version. *Percept Mot Skills*. 2010;111(1):278–84.
 18. Hunt SM, McKenna SP, McEwen J, Williams J, Papp E. The Nottingham health profile: Subjective health status and medical consultations. *Soc Sci Med Part A Med Psychol Med*. 1981;15(3 PART 1):221–9.
 19. Kucukdeveci AA, McKenna SP, Kutlay S, Gursel Y, Whalley D, Arasil T. The development and psychometric assessment of the Turkish version of the Nottingham Health Profile. *Int J Rehabil Res*. 2000 Mar;23(1):31–8.
 20. Şahbaz Piriñçi C, Cihan E, Ün Yıldırım N. Üniversite Öğrencilerinde Fiziksel Aktivite Düzeyinin Yaşam Kalitesi, Kronik Hastalık Varlığı, Sigara Kullanımı ve Akademik Başarıyla Olan İlişkisi. *KTO Karatay Sağlık Bilim Derg*. 2020;1(1):15–23.
 21. Cihan E, Piriñçi CŞ. COVID-19 Pandemi Sürecinde Genç Popülasyonun Yaşam Kalitesinin Fiziksel Aktivite Seviyesi ve Depresyon Düzeyi ile İlişkisi. *Selçuk Sağlık Derg*. 2020;1:41,53.
 22. Xiang M, Zhang Z, Kuwahara K. Impact of COVID-19 pandemic on children and adolescents' lifestyle behavior larger than expected. *Prog Cardiovasc Dis*. 2020;63(4):531–2.
 23. Ölçücü B, Vatanserver Ş, Özcan G, Çelik A, Paktaş Y. Üniversite Öğrencilerinde Fiziksel Aktivite Düzeyi İle Depresyon ve Anksiyete İlişkisi. *Uluslararası Türk Eğitim Bilim Derg*. 2015;2015(4):294–303.
 24. Huckins JF, DaSilva AW, Wang W, Hedlund E, Rogers C, Nepal SK, et al. Mental Health and Behavior of College Students During the Early Phases of the COVID-19 Pandemic: Longitudinal Smartphone and Ecological Momentary Assessment Study. *J Med Internet Res*. 2020;22(6):e20185.
 25. Luciano F, Cenacchi V, Vegro V, Pavei G. COVID-19 lockdown: Physical activity, sedentary behaviour and sleep in Italian medicine students. *Eur J Sport Sci*. 2020;1–10.
 26. Melero-Cañas D, Morales-Baños V, Manzano-Sánchez D, Navarro-Ardoy D, Valero-Valenzuela A. Effects of an Educational Hybrid Physical Education Program on Physical Fitness, Body Composition and Sedentary and Physical Activity Times in Adolescents: The Seneb's Enigma. *Front Psychol*. 2021;11(January):1–11.
 27. Jiménez-Pavón D, Carbonell-Baeza A, Lavie CJ. Physical exercise as therapy to fight against the mental and physical consequences of COVID-19 quarantine: Special focus in older people. *Prog Cardiovasc Dis*. 2020;63(3):386–8.
 28. Chen P, Mao L, Nassis GP, Harmer P, Ainsworth BE, Li F. Returning Chinese school-aged children and adolescents to physical activity in the wake of COVID-19: Actions and precautions: COVID-19 and School Physical Activity. Vol. 9, *Journal of Sport and Health Science*. Shanghai University of Sport; 2020. p. 322–4.
 29. Epifanio MS, Andrei F, Mancini G, Agostini F, Piombo MA, Spicuzza V, et al. The Impact of COVID-19 Pandemic and Lockdown Measures on Quality of Life among Italian General Population. *J Clin Med*. 2021;10(2):289.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)31-38

Hasan Erkan KILINÇ, PT, PhD¹
Banu ÜNVER, PT, PhD¹
Mustafa SARI, PT, MSc¹
Azize Reda TUNÇ, PT, MSc¹
Nilgün BEK, PT, PhD¹

¹ Lokman Hekim University, Faculty of Health
Science, Physiotherapy and Rehabilitation
Department, Ankara, Turkey

Correspondence (İletişim):

Hasan Erkan Kılınc, PT, PhD
Lokman Hekim University, Faculty of Health
Science, Physiotherapy and Rehabilitation
Department, Söğütözü Neighborhood, 2179 Street,
No: 6, Çankaya/Ankara, 06530, TURKEY
Fax: 0312 502 8558
E-mail: erkankilinc86@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-6629-1619

Banu Ünver
E-mail: banu.unver@lokmanhekim.edu.tr
ORCID: 0000-0001-9758-6607

Mustafa Sari
E-mail: mustafa.sari@lokmanhekim.edu.tr
ORCID: 0000-0002-0476-4804

Azize Reda Tunç
E-mail: reda.tunc@lokmanhekim.edu.tr
ORCID: 0000-0002-5879-9121

Nilgün Bek
E-mail: nilgun.bek@lokmanhekim.edu.tr
ORCID: 0000-0002-2243-5828

Received: 07.09.2021 (Geliş Tarihi)

Accepted: 02.12.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons
Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

DETERMINANTS OF TEMPOROMANDIBULAR DYSFUNCTION AND BRUXISM IN ACADEMICIANS

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: Temporomandibular dysfunction and bruxism are common problems. Academicians have physical and emotional risk factors that may be associated with temporomandibular dysfunction due to excessive workload and psychological stress. The aim of this study was to reveal the emotional and physical determinants of temporomandibular dysfunction and bruxism in academicians

Methods: Two hundred and ninety-six (217 female and 79 male) academicians working in higher education institutions with a mean age of 35.31 ± 9.20 years, were included in the study. Daily computer time of the participants was questioned. International Physical Activity Questionnaire Short Form (IPAQ), Beck Depression Inventory (BDI), Neck Disability Index (NDI), and Fonseca Anamnestic Index (FAI) were applied via online surveys.

Results: It was demonstrated that 92.9% of the participants were physically inactive or minimal active, 36% showed depressive symptoms, 69.2% had neck disability, 24 % had and moderate-severe temporomandibular dysfunction symptoms, and 44% had bruxism. Bruxers were found to have higher BDI (p<0.05) and FAI (p<0.001) levels compared to non-bruxers. Significant positive correlations between FAI and BDI (r=0.316, p<0.001), FAI and NDI (r=0.526, p<0.001), BDI, and NDI (r=0.527, p<0.001) was found. Presence of bruxism (β=0.361, p<0.001) and a greater NDI (β=0.442, p<0.001) were each uniquely associated with greater FAI score. Daily computer time, IPAQ, and BDI were not significantly associated with FAI score (p>0.05).

Conclusion: Key factors of temporomandibular joint dysfunction appear to be physical parameters such as neck disability and bruxism in academics. However, psychological symptoms and physical activity level do not seem to be independent determinants of temporomandibular dysfunction.

Keywords: Bruxism, emotional stress, neck pain, temporomandibular joint

AKADEMİSYENLERDE TEMPOROMANDİBULAR DİSFONKSİYON VE BRUKSİZMİN BELİRLEYİCİLERİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Temporomandibular disfonksiyon ve bruksizm yaygın problemlerdir. Akademisyenler aşırı iş yükü ve psikolojik stres nedeniyle temporomandibular disfonksiyonla ilişkili olabilecek fiziksel ve emosyonel risk faktörlerine sahiptir. Bu çalışmanın amacı, akademisyenlerde temporomandibular disfonksiyon ve bruksizmin emosyonel ve fiziksel belirleyicilerini ortaya koymaktır.

Yöntem: Yükseköğretim kurumlarında görev yapan, yaş ortalaması 35,31 ± 9,20 yıl olan 296 (217 kadın ve 79 erkek) akademisyen çalışmaya dahil edildi. Katılımcıların günlük bilgisayar kullanım süreleri sorgulandı. Uluslararası Fiziksel Aktivite Anketi Kısa Formu (UFAA), Beck Depresyon Envanteri (BDE), Boyun Özur İndeksi (BÖİ) ve Fonseca Anamnestic İndeksi (FAİ) çevrimiçi anketler yoluyla uygulandı.

Sonuçlar: Katılımcıların %92,9'unun fiziksel olarak hareketsiz veya minimal düzeyde aktif olduğu, %36'sının depresif belirtiler gösterdiği, %69,2'sinin boyun özürlü, %24'ünün orta- şiddetli temporomandibular disfonksiyon semptomları ve %44'ünün bruksizmi olduğu gösterildi. Bruksizmi olanların, olmayanlara göre daha yüksek BÖİ (p<0,05) ve FAİ (p<0,05) seylerine sahip oldukları bulundu. FAİ ve BDE (r=0,316, p<0,001), FAİ ve BÖİ (r=0,526, p<0,001), BDE ve BÖİ (r=0,527, p<0,001) arasında pozitif korelasyon bulundu. Bruksizm varlığı (β=0,361, p<0,001) ve daha yüksek BÖİ skoru (β=0,442, p<0,001) bağımsız olarak daha yüksek FAİ skoru ile ilişkiliydi. Günlük bilgisayar kullanım süresi, UFAA ve BDE, FAİ skoru ile anlamlı olarak ilişkili değildi (p>0,05).

Tartışma: Akademisyenlerde temporomandibular eklem disfonksiyonunun anahtar faktörleri boyun özürlü ve bruksizm gibi fiziksel parametreler olarak karşımıza çıkmaktadır. Bununla birlikte psikolojik semptomlar ve fiziksel aktivite düzeyi, temporomandibular disfonksiyonun bağımsız belirleyicileri gibi görünmemektedir.

Anahtar Kelimeler: Boyun Ağrısı, Bruksizm, emosyonel stres, temporomandibular eklem

INTRODUCTION

Temporomandibular dysfunction (TMD) is a complex problem which associated with temporomandibular joint, masticatory muscles, and other related structures. The prevalence of TMD has been reported to 3-15% in the general population (1). Temporomandibular dysfunction is classified according to research diagnostic criteria for TMD (RDC/TMD). The first axis is divided into the following three groups: Group 1, muscle disorders including myofascial pain (Ia) and myofascial pain with a limited mandibular opening (Ib); Group 2, disc displacement with reduction (IIa), no reduction, limited mandibular opening (IIb) and limited mandibular opening (IIc); and Group 3, arthralgia, arthritis and arthrosis of temporomandibular joint (TMJ) (III) (2).

Depression is defined as one of the most common health problems in worldwide. It is estimated that there are approximately 264 million people struggling with depression worldwide. The prevalence of depression in the world has been reported as 4.4% (3). Although this rate is between 5.5%-29.5% among academic staff, 5.5% of academic staff working at private universities have been reported to have burnout syndrome (4, 5). Factors such as workload, excessive job demands, and pressure to advance the academic career have been reported to be associated with psychological stress (6, 7). In addition, gender, low job satisfaction, and conflict with colleagues are known to increase depressive symptoms in academics (8).

Bruxism is defined as grinding and clenching teeth during sleep or wakefulness, and its prevalence was reported as 20% in the adult population. The main causes of bruxism were indicated as emotional stress, smoking, alcohol, and anxiety (9). It is also emphasized that bruxism is more common in women than men and is closely related to familial responsibilities and occupational stress (10).

Neck pain is a very common musculoskeletal problem, and its prevalence varies between 40.4% and 80.1% in academic staff (11). Research indicated that neck pain increases symptoms of TMD. Pathomechanics of the neck region adversely affects temporomandibular joint biomechanics since the temporomandibular joint and the neck region are very close to each other. The neuroanatomical

partnership of neck region and mandibular region pain sensory also leads this situation (12).

Workload and physical activity level were found to be associated with musculoskeletal problems in academicians (13). Furthermore, the relationship between insufficient physical activity and psychological stress has been revealed in the literature (14). Due to the COVID-19 pandemic, the time spent by academics on the computer has been prolonged due to the online continuation of lectures, meetings, and seminars. When quarantine condition was added to this situation, it can be predicted that the physical activity level of academicians decreased during this period. Insufficient physical activity and prolonged computer use may lead to TMD due to its musculoskeletal and psychological effects.

There are studies investigating musculoskeletal conditions and related physical and psychological parameters in academic staff. However, a number of studies investigating TMD in a cause-effect relationship, especially in this population are quite limited. Therefore, the primary aim of this study was to reveal the effects of bruxism, daily computer time, physical activity level, depressive symptoms, and neck pain on TMD in academicians as well as the associations among these physical and psychological parameters. The secondary aim was to investigate the daily computer time, physical activity level, depression level, neck pain, and TMD severity differences between the bruxers and non-bruxers.

METHODS

Study design and participants

This was a cross-sectional study conducted among academicians from Turkey. A google form link was sent to the e-mail addresses of the academicians on the web pages of thirteen different universities. Among the participants who filled out the questionnaires, those who met the inclusion criteria were included in the study. The study population was composed of 296 (217 women and 79 men, mean age of 35.30 ± 9.20 years) academicians, between the ages of 20 and 65 years. Volunteer individuals working as academic staff in a higher education institution were included in the study. Exclusion criteria were having rheumatic, orthopedic, or neurological diseases, temporomandibular or cervical region

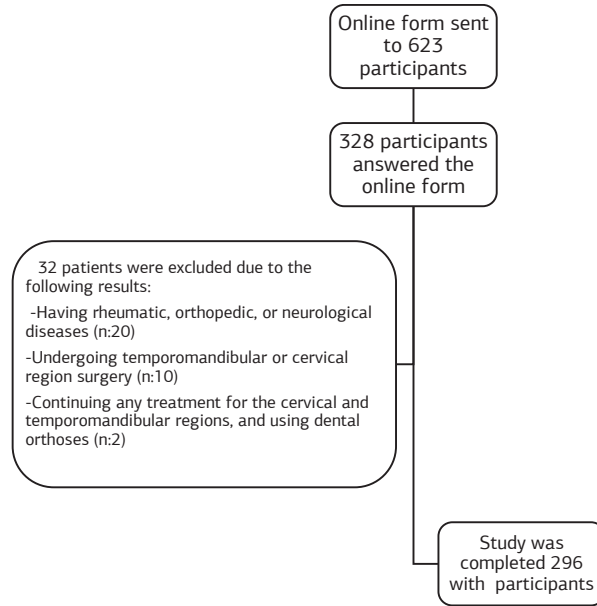


Figure 1. Sample Selection Flowchart

surgery, continuing any treatment for the cervical and temporomandibular regions, and using dental orthoses. The study was carried out via online surveys which were conducted using Google Forms. The online survey link was shared using WhatsApp and email to potential participants. The sample selection flowchart was presented in Figure 1.

The study protocol was approved by the non-interventional clinical research ethics committee of Lokman Hekim University (reference number: G.O:2021003). All participants were informed about the study protocol based on the Helsinki Declaration and their consents were obtained before the study.

Data collection

We collected data on demographic characteristics age, sex, body weight, height, and medical history of the participants.

Self-reported outcomes

To determine the time spent with the computer, the participants were asked “How many hours per day do you use your computer during your work at the workplace and at home?”. A dichotomous variable was generated as “less than 6 hours” and “above 6 hours” according to the responses.

Physical activity level was evaluated with Interna-

tional Physical Activity Questionnaire (IPAQ) Short Form. The International Physical Activity Questionnaire is a standardized self report measure of habitual physical activity. The short form provides information about the frequency and duration of walking, moderate and vigorous activities over the last 7 days, as well as a single-item question about weekday sitting. The calculation of the total score on the IPAQ short form includes the total of the duration (minutes per day) and frequency (days per week) of walking, moderate and vigorous activities (15).

Beck Depression Inventory (BDI) was used to evaluate depressive symptom levels. The total score of the scale ranges from 0 to 63. Higher scores indicate higher level of depressive symptoms. Scores from 0 through 9 indicate minimal depression; scores from 10 through 18 indicate mild depression; scores from 19 through 29 indicate moderate depression; and scores from 30 through 63 indicate severe depression (16).

Neck pain intensity, related functional disability, and associated emotional factors evaluated using Neck Disability Index (NDI). The scale has 10 sections: pain intensity, personal care, lifting, reading, headaches, concentration, work, driving, sleeping, and recreation consisting of 6 questions in each section. Item scores range from 0 to 5 with a to-

tal score ranging from 0 (no pain and disability) to 50 (maximum pain and disability). Scores from 0 through 4 indicate no disability; scores from 5 through 14 indicate mild disability; scores from 15 through 24 indicate moderate disability; scores from 25 through 34 indicate severe disability; and from scores 34 to 50 indicate complete disability (17).

Temporomandibular joint dysfunction was evaluated using the Fonseca Anamnestic Index (FAI). FAI is a simple, quick, easy, and low-cost patient-reported assessment instrument for TMDs. The FAI is a 10-item multidimensional instrument that allows assessment of jaw function limitation, pain frequency, psychological distress, and parafunctional behaviors related to TMDs. The FAI consist of ten questions with a three-point scale (0 = no, 5 = sometimes and 10 = yes). The total score of the FAI determines the following classifications: absence of signs and symptoms of TMD (0–15 points), mild TMD (20–45 points), moderate TMD (50–65 points), and severe TMD (70–100 points). FAI is a reliable (ICC values each index question ranges from 0.739 to 0.897) and valid (Cronbach's alpha coefficient value is 0.805) questionnaire (18).

Bruxism was determined with the question "Do you have any habits such as clenching or grinding your teeth?" in Fonseca Anamnestic Questionnaire (19). Participants who answered "yes" or "sometimes" to this question were assigned as bruxer (n=131), and those who answered "no" as non-bruxer (n=165).

Statistical Analysis

Statistical analysis was performed using the Statistical Package for Social Science (SPSS), version 22 (SPSS Inc., Chicago, IL, USA). The significance level was set at $p < 0.05$. Normality tests (visual and analytical) were performed to determine whether the numerical data were normally distributed. The categorical data of the bruxers and non-bruxers based on daily computer time, IPAQ, BDI, and NDI and FAI classification were compared using Chi-square test. Pearson correlation coefficients were calculated to determine the associations among age, BMI, BDI, NDI, and FAI results. A regression model was used to determine the independent variables that contributed significantly to the variance in FAI results. Hierarchical multiple regression anal-

Table 1. Demographic Characteristics

Variable	%(n)	Mean (SD)
Age		35.31 (9.20)
BMI		23.55 (4.21)
Sex		
Female	73.3 (217)	
Male	26.7 (79)	
Daily computer time		
Less than 6 hours	41.6 (123)	
Above 6 hours	58.4 (173)	
IPAQ		
Inactive	49.3 (146)	
Minimally active	43.6 (129)	
Active	7.1 (21)	
BDI		
Minimal Depression	63.9 (189)	
Mild Depression	24 (71)	
Moderate Depression	9.5 (28)	
Severe Depression	2.7 (8)	
NDI		
No Disability	30.7 (91)	
Mild Disability	60.1 (178)	
Moderate Disability	8.1 (24)	
Severe Disability	1 (3)	
Complete Disability	-	
FAI		
No Signs TMD	39.2 (116)	
Mild TMD	36.8 (109)	
Moderate TMD	19.9 (59)	
Severe TMD	4.1 (12)	

Abbreviations: BMI: Body Mass Index, IPAQ: International Physical Activity Questionnaire, BDI: Beck Depression Inventory, NDI: Neck Disability Index, FAI: Fonseca Anamnestic Index

yses were performed so that the influence of age, sex, and BMI could be controlled for, prior to assessing the effects of bruxism, daily computer time, IPAQ, BDI, and NDI. Age, sex, and BMI were entered in step one and the bruxism, daily computer time, IPAQ BDI, and NDI results were then entered in step two. Categorical data were entered into the regression analysis by means of dummy coding.

RESULTS

This study was completed with 296 participants. Demographic characteristics along with daily computer time, IPAQ, BDI, NDI and FAI classifications of the participants were presented in Table 1.

Table 2 presents the comparison of the daily computer time, IPAQ, BDI, and NDI and FAI classification data between bruxers and non-bruxers. Bruxers were found to have higher BDI ($p < 0.05$) and

Table 2. Differences of Daily Computer Time, IPAQ, BDI, NDI And FONSECA Scores in Individuals With and Without Bruxism

Variable	Individuals with bruxism (n=131/%44)	Individuals without bruxism (n=165/%56)	p
Daily computer time less than/ above 6 hours	51/80	72/93	0.415
IPAQ inactive/minimally active/active	71/52/8	75/77/13	0.321
BDI minimal/mild/moderate/severe	77/30/18/6	112/41/10/2	0.034*
NDI no/mild/moderate/severe/complete	60/91/13/1/0	31/87/11/2/0	0.111
FAI minimal/mild/moderate/severe	19/62/41/9	97/47/18/3	<0.001*

*p<0.05, Abbreviations: IPAQ: International Physical Activity Questionnaire, BDI: Beck Depression Inventory, NDI: Neck Disability Index, FAI: Fonseca Anamnestic Index

FAI ($p < .001$) levels compared to non-bruxers. Daily computer time, IPAQ and NDI classification results were similar in bruxer and non-bruxer individuals ($p > 0.05$).

Correlation analysis exhibited significant positive correlations between FAI and BDI ($r = 0.316$, $p < .001$), FAI and NDI ($r = 0.526$, $p < .001$), age and BMI ($r = 0.268$, $p < .001$), and BDI and NDI ($r = 0.527$, $p < .001$). Age and BMI were not correlated with FAI, BDI, and NDI ($p > 0.05$) (Table 3).

Table 4 presents the results of hierarchical multiple regression analyses. In Step 1 of the analysis, demographic characteristics were significantly related to FONSECA ($p < 0.05$), and the overall model explained 4.4 percent of the variance. In Step 2, after accounting the effects of age, sex, and BMI; bruxism, daily computer time, IPAQ, BDI, and NDI explained an additional 36.7% ($p < .001$) of the variance in FONSECA. Examination of the beta values for the final model revealed that the presence of bruxism ($\beta = 0.361$, $p < .001$) and greater NDI ($\beta = 0.442$, $p < .001$) were each uniquely associated with greater FAI score. Daily computer time, IPAQ, and BDI were not associated with FAI score ($p > 0.05$).

DISCUSSION

The present study investigated the effects of bruxism, daily computer time, physical activity level, depressive symptoms, and neck pain on TMD in academicians as well as the daily computer time, physical activity level, depression level, neck pain, and TMD severity differences between the bruxers and non-bruxers. TMD was associated with neck disability and depression. However, when demographic characteristics such as age, gender and BMI were eliminated, it was shown that only bruxism and neck disability affect temporomandibular joint dysfunction independently. There was no difference between bruxers and non-bruxers in terms of physical activity level and daily computer use. It was found that physical activity level and duration of computer use did not affect TMD. Besides, the current study revealed that academicians have a high incidence of physical inactivity, depressive symptoms, neck pain, bruxism, and TMD.

It is not surprising that individuals with bruxers have higher beck depression scores. Pingitore et al. (20) suggested that the most important predictor of bruxism is type A personality associated with stress, which is an important risk factor

Table 3. Pearson Correlational Coefficients For Associations Among The FONSECA, BDI, NDI, BMI, and Age

	FAI	Age	BMI	BDI	NDI
FAI		-0.058	0.095	0.316**	0.526**
Age			0.268**	-0.045	-0.021
BMI				0.066	0.069
BDI					0.527**

**p<0.001, Abbreviations: BMI: Body Mass Index, BDI: Beck Depression Inventory, NDI: Neck Disability Index, FAI: Fonseca Anamnestic Index

Table 4. Regression Analysis With FONSECA As The Dependent Variable

Variables	R ²	R ² Change	F Change	Standardized β	t
Step 1					
Age	0.044	0.044	4.445*	-0.080	-1.680
Sex				0.034	0.711
BMI				0.071	1.433
Step 2					
Bruxism	0.411	0.367	35.821**	0.361	7.706**
Daily computer time				0.002	0.044
IPAQ				-0.024	-0.533
BDI				0.003	0.063
NDI				0.442	8.034**

*p<0.05, **p<0.01, Abbreviations: BMI: Body Mass Index, IPAQ: International Physical Activity Questionnaire, BDI: Beck Depression Inventory, NDI: Neck Disability Index

for depression. Przystanska (21) also emphasized that anxiety, psychological stress, and depression are important determinants of bruxism. Parallel to this evidence, our study revealed that depressive symptoms are of the factors leading to bruxism in academic staff.

There are many studies indicated that bruxism increases TMD (22, 23). It has been reported that the risk of TMD of bruxers is 4.8 times higher than non-bruxers (24). Activation of the masticatory muscles during bruxism can reach 110% of the maximum voluntary muscle contraction (25). Bruxism often causes masseter muscle spasms, narrows the joint space, and is indirectly responsible for excessive anterior disc displacement of the articular disc during movement (26, 27). These impacts of the bruxism may explain the result of the current study that bruxism is one of the independent determinants of temporomandibular joint dysfunction in academic staff.

Turk et al. (28) indicated that emotional stress and depressive symptoms make it difficult to manage pain, which is one of the main symptoms of temporomandibular dysfunction. Besides, Schwartz et al. (29) suggested that emotional stress is a key factor for spasm and myofascial pain, especially in the masticatory muscles, and is a more important cause for TMD than the occlusal disorder. Similarly, Laskin (30) emphasized that mandibular muscle spasm induced by stress and depressive symptoms may lead to occlusal disorder, joint and disc degeneration, which are the basic parameters of TMD.

Although there was a correlation between BDI and TMD, BDI was not an independent determinant of TMD in the current study. According to this result, we think that depressive symptoms may have an indirect effect.

Olivo et al. (31) a high correlation was found between TMD and neck pain. Various studies have shown that patients with TMD have more painful and hyperactive cervical muscles and more active trigger points in the neck region than patients without TMD (32, 33). The most common hypothesis explaining this strong relationship between neck pain and temporomandibular dysfunction is that the spinal nerves carrying nociceptive inputs of the neck region and trigeminal nerve carrying nociceptive inputs of the temporomandibular region, enter the same center (Trigeminal Subnucleus Caudatus) before reaching the cortex. Therefore, pain in the neck region can be felt in the temporomandibular area (33, 34). One of the other common hypotheses regarding this situation is that the postural impairment in the neck region cause head malposition and disrupt the biomechanics in the temporomandibular region. These hypotheses explain our result indicating neck pain is one of the independent determinants of TMD.

The current study was revealed that the level of physical activity in academics did not affect TMD and physical activity level was similar between bruxers and non-bruxers. Previous studies exhibited that regular physical activity is as effective as NSAIs on pain (35). Joint and muscle pain are

among the sub-parameters of TMD. Although there is no clear evidence about the association between physical activity level and TMD or bruxism, it can be suggested that regular physical activity may lead to a reduction in the pain symptoms of this dysfunction. However, the effect on pain alone may not be sufficient for the level of physical activity to be a determinant of TMD. Besides, regular physical activity has positive effects on depression and anxiety, which are the most important causes of bruxism. Positive effects of regular aerobic exercise and strength training on depression and anxiety were reported (36). Our study indicated that physical activity level did not affect TMD and bruxism. This result may be related to the insufficient physical activity levels of the majority of the participants. It has been emphasized in many studies that the level of physical activity decreased significantly during the pandemic period, and the main reason for this situation is social isolation (37, 38). The closure of schools and the distance education process and online meetings may have seriously reduced the physical activity level of academics during this period.

Prolonged daily computer use increases the susceptibility to physical inactivity and can lead to various musculoskeletal problems such as waist, back, neck, and wrist pain (39). However, contrary to our expectations, the duration of daily computer use was not a factor for bruxism and TMD. We did not evaluate whether the participants abided by ergonomic rules or required rest periods during computer use. Nevertheless, the current study exhibited that daily computer time is not an independent predictor of TMD.

The current study has some limitations. Advanced clinical assessment methods were not used to evaluate the temporomandibular joint and bruxism. Psychological status was evaluated by only depressive symptoms. Moreover, as the participants were included via online questionnaires, only self-reported scales were used in this study.

Neck disability and bruxism were found to be independent determinants of TMD in academic staff. Musculoskeletal problems are common as well as emotional problems in this population who are working with the excessive workload and occupational stress. Psychological symptoms and physical

inactivity can be indirect factors for TMD due to their effects on physical parameters such as neck disability and bruxism. However, they do not seem to be independent determinants of TMD. The prevalence of TMD in academic staff is the result of the combination of many different parameters. Therefore, a psychosocial perspective is required in addition to a biomechanical perspective in approaching such problems.

Sources of Support: None

Conflict of Interest: The authors report no conflicts of interest.

Ethical Approval: This study was approved by the non-interventional clinical research ethics committee of Lokman Hekim University (Approval Date: 19.01.2021 and Approval Number: 2021003). The study was conducted following the Declaration of Helsinki.

Informed Consent: All participants were informed about the study protocol and their consents were obtained.

Peer-Review: Externally peer reviewed.

Author Contribution: H.E.K.: study design, collection, analysis and interpretation of data, drafted manuscript; B.U.: analysis and collection of data and critical revision of manuscript; M.S.: collection of data and critical revision of manuscript; A.R.T.: collection of data and critical revision of manuscript; N.B.: collection, analysis and interpretation of data and critical revision of manuscript.

REFERENCES

1. LeResche L. Epidemiology of temporomandibular disorders: implications for the investigation of etiologic factors. *Crit Rev Oral Biol Med.* 1997;8(3):291-305.
2. Dworkin SF, LeResche L. Research diagnostic criteria for temporomandibular disorders: review, criteria, examinations and specifications, critique. *J Craniomandib Disord.* 1992;6(4):301-55.
3. Depression W. Other common mental disorders: global health estimates. Geneva: World Health Organization. 2017:1-24.
4. Ismail N, Abd Rahman A, Abidin EZ. Organizational factors associated with occupational stress among lecturers in community colleges, Peninsular Malaysia. *Iranian Journal of Public Health.* 2014;43(Supple 3):125-30.
5. Ismail NH, Noor A. Occupational stress and its associated factors among academicians in a research university, Malaysia. *Malaysian Journal of Public Health Medicine.* 2016;16(1):81-91.
6. Hamjah SH, Ismail Z, Sham FM, Rasit RM, Ismail A. Spiritual approach in managing work-related stress of academicians. *Pro-*

- cedia-Social and Behavioral Sciences. 2015;174:1229-33.
7. Mukosolu O, Ibrahim F, Rampal L, Ibrahim N. Prevalence of job stress and its associated factors among Universiti Putra Malaysia staff. *Malays J Med Health Sci.* 2015;11(1):27-38.
 8. Yeshaw Y, Mossie A. Depression, anxiety, stress, and their associated factors among Jimma University staff, Jimma, Southwest Ethiopia, 2016: a cross-sectional study. *Neuropsychiatric disease and treatment.* 2017;13:2803.
 9. Kuhn M, Turp JC. Risk factors for bruxism. *Swiss Dent J.* 2018;128(2):118-24.
 10. Kato T, Thie NM, Huynh N, Miyawaki S, Lavigne GJ. Topical review: sleep bruxism and the role of peripheral sensory influences. *J Orofac Pain.* 2003;17(3):191-213.
 11. Tai KL, Ng YG, Lim PY. Systematic review on the prevalence of illness and stress and their associated risk factors among educators in Malaysia. *Plos One.* 2019;14(5).
 12. Silveira A, Armijo-Olivo S, Gadotti IC, Magee D. Masticatory and cervical muscle tenderness and pain sensitivity in a remote area in subjects with a temporomandibular disorder and neck disability. *J Oral Facial Pain Headache.* 2014;28(2):138-46.
 13. Özdiñç S, Kayabınar E, Özen T, Turan FN, Yılmaz S. Musculoskeletal problems in academicians and related factors in Turkey. *Journal of back and musculoskeletal rehabilitation.* 2019;32(6):833-9.
 14. Stults-Kolehmainen MA, Sinha R. The effects of stress on physical activity and exercise. *Sports Med.* 2014;44(1):81-121.
 15. Saglam M, Arıkan H, Savcı S, Inal-Ince D, Bosnak-Guclu M, Karabulut E, et al. International physical activity questionnaire: reliability and validity of the Turkish version. *Percept Mot Skills.* 2010;111(1):278-84.
 16. Hisli N. The validity and reliability of Beck Depression Inventory for university students. *Psikoloji dergisi.* 1989;7:3-13.
 17. Telci EA, Karaduman A, Yakut Y, Aras B, Simsek IE, Yagli N. The Cultural Adaptation, Reliability, and Validity of Neck Disability Index in Patients With Neck Pain A Turkish Version Study. *Spine.* 2009;34(16):1732-5.
 18. Kaynak BA, Tas S, Salkin Y. The accuracy and reliability of the Turkish version of the Fonseca anamnestic index in temporomandibular disorders. *Cranio-the Journal of Craniomandibular & Sleep Practice.* 2020.
 19. Cavallo P, Carpinelli L, Savarese G. Perceived stress and bruxism in university students. *BMC Res Notes.* 2016;9(1):514.
 20. Pingitore G, Chrobak V, Petrie J. The social and psychological factors of bruxism. *J Prosthet Dent.* 1991;65(3):443-6.
 21. Przystanska A, Jasielska A, Ziarko M, Pobudek-Radzikowska M, Maciejewska- Szaniec Z, Prylinska-Czyzewska A, et al. Psychosocial Predictors of Bruxism. *Biomed Res Int.* 2019;2019:2069716.
 22. Huang GJ, LeResche L, Critchlow CW, Martin MD, Drangsholt MT. Risk factors for diagnostic subgroups of painful temporomandibular disorders (TMD). *J Dent Res.* 2002;81(4):284-8.
 23. Lavigne GJ, Khoury S, Abe S, Yamaguchi T, Raphael K. Bruxism physiology and pathology: an overview for clinicians. *J Oral Rehabil.* 2008;35(7):476-94.
 24. Poveda Roda R, Bagan JV, Diaz Fernandez JM, Hernandez Bazan S, Jimenez Soriano Y. Review of temporomandibular joint pathology. Part I: classification, epidemiology and risk factors. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2007;12(4):E292-8.
 25. Rompre PH, Daigle-Landry D, Guitard F, Montplaisir JY, Lavigne GJ. Identification of a sleep bruxism subgroup with a higher risk of pain. *J Dent Res.* 2007;86(9):837-42.
 26. Mori H, Horiuchi S, Nishimura S, Nikawa H, Murayama T, Ueda K, et al. Three- dimensional finite element analysis of cartilaginous tissues in human temporomandibular joint during prolonged clenching. *Archives of Oral Biology.* 2010;55(11):879-86.
 27. Tanaka E, Hirose M, Koolstra JH, van Eijden TMGJ, Iwabuchi Y, Fujita R, et al. Modeling of the effect of friction in the temporomandibular joint on displacement of its disc during prolonged clenching. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery.* 2008;66(3):462-8.
 28. Turk DC, Rudy TE. Towards a Comprehensive Assessment of Chronic Pain Patients. *Behaviour Research and Therapy.* 1987;25(4):237-49.
 29. Schwartz LL. Pain associated with the temporomandibular joint. *J Am Dent Assoc.* 1955;51(4):394-7.
 30. Laskin DM. Etiology of the pain-dysfunction syndrome. *J Am Dent Assoc.* 1969;79(1):147-53.
 31. Olivo SA, Fuentes J, Major PW, Warren S, Thie NMR, Magee DJ. The association between neck disability and jaw disability. *Journal of Oral Rehabilitation.* 2010;37(9):670-9.
 32. Fernandez-de-Las-Penas C, Galan-Del-Rio F, Alonso-Blanco C, Jimenez-Garcia R, Arendt-Nielsen L, Svensson P. Referred pain from muscle trigger points in the masticatory and neck-shoulder musculature in women with temporomandibular disorders. *J Pain.* 2010;11(12):1295-304.
 33. Silveira A, Gadotti IC, Armijo-Olivo S, Biasotto-Gonzalez D, Magee D. Jaw dysfunction is associated with neck disability and muscle tenderness in subjects with and without chronic temporomandibular disorders. *BioMed research international.* 2015;2015.
 34. Tsai CM, Chiang CY, Yu XM, Sessle BJ. Involvement of trigeminal subnucleus caudalis (medullary dorsal horn) in craniofacial nociceptive reflex activity. *Pain.* 1999;81(1- 2):115-28.
 35. Ambrose KR, Golightly YM. Physical exercise as non-pharmacological treatment of chronic pain: why and when. *Best practice & research Clinical rheumatology.* 2015;29(1):120- 30.
 36. Kim SY, Park JH, Lee MY, Oh KS, Shin DW, Shin YC. Physical activity and the prevention of depression: A cohort study. *General Hospital Psychiatry.* 2019;60:90-7.
 37. Pinto AJ, Dunstan DW, Owen N, Bonfa E, Gualano B. Combating physical inactivity during the COVID-19 pandemic. *Nat Rev Rheumatol.* 2020;16(7):347-8.
 38. Pinho CS, Caria ACI, Aras Junior R, Pitanga FJG. The effects of the COVID-19 pandemic on levels of physical fitness. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2020;66Suppl 2(Suppl 2):34-7.
 39. Waersted M, Hanvold TN, Veiersted KB. Computer work and musculoskeletal disorders of the neck and upper extremity: A systematic review. *Bmc Musculoskeletal Disorders.* 2010;11.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)39-47

Büşra PEHLİVAN MSc, PT¹
Yıldız ERDOĞANOĞLU Assoc. Prof, PT²
Nur Selin OF Phd, PT³
Şansın TÜZÜN Prof, MD³

- 1 Hekimler Cerrahi Medical Center, İstanbul, Turkey.
- 2 Antalya Bilim University, Faculty of Health Sciences, Physiotherapy and Rehabilitation Department, Antalya, Turkey.
- 3 Istanbul University-Cerrahpaşa, Faculty of Medicine, Department of Physical Therapy and Rehabilitation, İstanbul, Turkey.

Correspondence (İletişim):

Büşra Pehlivan, MSc, PT
Hekimler Cerrahi Medical Center, Physical Therapy Unit, İstanbul, Turkey.
Phone: +90 507 538 77 77
E-mail: busrapehlivan1995@gmail.com
ORCID: 0000-0003-3259-5654

Yıldız ERDOĞANOĞLU
E-mail: yildiz.erdoganoglu@gmail.com
ORCID: 0000-0002-9909-6561

Nur Selin OF
E-mail: selinnur_ozturk@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-0103-2747

Şansın TÜZÜN
E-mail: sansintuzun@gmail.com
ORCID: 0000-0002-3300-2286

Nur Selin OF
E-mail: selinnur_ozturk@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-0103-2747

Received: 20.01.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 07.03.2022 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

THE RELATIONSHIP BETWEEN KINESIOPHOBIA, PHYSICAL PERFORMANCE AND BALANCE IN LOWER EXTREMITY LYMPHEDEMA PATIENTS

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: Lymphedema is an important situation that causes physical and psychological life-threatening problems. This study researches kinesiophobia in lower extremity patients and scrutinizes the relationship between kinesiophobia, physical performance and balance.

Methods: This cross-sectional controlled study included 40 individuals diagnosed with lower extremity lymphedema with a mean age of 42.58±10.30 years and 31 healthy individuals with a mean age of 40.65 ± 9.53 years. The evaluation of patients with unilateral lymphedema without cognitive and visual problems and those without orthopedic and neurological disorders that would prevent walking and those without heart disease and hypertension was carried out between November 2018 and March 2019. Static balance was evaluated with standing on One leg Balance Test, fear of movement was evaluated with Tampa Scale Kinesiophobia and functional levels were evaluated with Timed Up and Go test.

Results. Static balance and physical performance of lower extremity lymphedema patients were different from healthy individuals (p<0.05). Static balance and physical performance were lower in these patients than in healthy individuals. Patients with lower extremity lymphedema had a severe fear of movement (37 and above). There was a significant moderate correlation between kinesiophobia and balance (r= -0.536 p= 0.001), kinesiophobia and physical performance (r= 0.522 p= 0.001) in lower extremity lymphedema patients. And this correlation was more in healthy individuals.

Conclusions: High fear of movement and decreased physical performance and balance were found in patients with lower extremity lymphedema. Early diagnosis and treatment of complications due to lymphedema is important for the clinical results of this patient group.

Keywords: Kinesiophobia, Lymphedema, Physical Performance, Static Balance.

ALT EKSTREMİTE LENFÖDEM HASTALARINDA KİNEZYOFİ, FİZİKSEL PERFORMANS VE DENGE ARASINDAKİ İLİŞKİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Lenfödem, fiziksel ve psikolojik yaşamı tehdit eden sorunlara neden olan önemli bir durumdur. Bu çalışma, alt ekstremitte hastalarında kinezyofobiyi araştırmakta ve kinezyofobi, fiziksel performans ve denge arasındaki ilişkiyi incelemektedir.

Yöntem: Bu kesitsel kontrollü çalışmaya, yaş ortalaması 42,58±10,30 yıl olan alt ekstremitte lenfödem tanısı konan 40 kişi ve yaş ortalaması 40,65 ± 9,53 yıl olan 31 sağlıklı birey dahil edildi. Tek taraflı lenfödemi bulunan ve bilişsel ve görsel sorunu olmayan, yürümeyi engelleyecek ortopedik ve nörolojik bozukluğu olmayan, kalp hastalığı ve hipertansiyonu olmayan hastaların değerlendirilmesi Kasım 2018-Mart 2019 tarihleri arasında yapıldı. Statik denge tek ayak üzerinde durma testi ile hareket korkusu Tampa Kinezyofobi Ölçeği ile, fonksiyonel düzeyleri ise Zamanlı Kalk Yürü Testi ile değerlendirildi.

Sonuçlar: Alt ekstremitte lenfödem hastalarının statik dengesi ve fiziksel performansı sağlıklı bireylerden farklıydı (p<0,05). Bu hastalarda statik denge ve fiziksel performans sağlıklı bireylere göre daha düşüktü. Alt ekstremitte lenfödemli hastalarda şiddetli hareket korkusu vardı (37 ve üzeri). Alt ekstremitte lenfödem hastalarında kinezyofobi ile denge (r= -0,536 p= 0,001), kinezyofobi ve fiziksel performans (r= 0,522 p= 0,001) arasında orta düzeyde anlamlı bir ilişki vardı. Bu korelasyon sağlıklı bireylerde daha fazlaydı.

Tartışma: Alt ekstremitte lenfödemli hastalarda yüksek hareket korkusu, fiziksel performans ve dengede azalma bulundu. Lenfödeme bağlı komplikasyonların erken teşhisi ve tedavisi bu hasta grubunun klinik sonuçları açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kinezyofobi, Lenfödem, Fiziksel Performans, Statik Denge.

INTRODUCTION

Lymphedema is a chronic, progressive and debilitating condition that occurs with the accumulation of protein-rich fluid in interstitial tissue spaces as a result of abnormal development or damage of the lymphatic system (1,2). The most frequent symptoms in lower extremity lymphedema are cosmetic deformities, sensory deformities, an inclination to infections, fatigue, decreased joint range of motion, and fullness feeling due to edema (3,4). It is a known fact that if lymphedema is not treated, it will deteriorate (5). In lower extremity lymphedema patients, if the condition gets chronic, loss of strength and musculoskeletal pain will appear (6).

When any part of your body is exposed to injury or trauma, caused pain restricts the ability to move. Fear of movement even after recovery is described as kinesiophobia (7). Kinesiophobic patients often refrain from activities in case symptoms will show up or even deteriorate, thus it may affect their functionality negatively (8). There are studies in the literature evaluating the fear of movement in patients with lymphedema (9-11) Lymphedema patients refrain from using their affected extremities. If patients use the affected extremities, they believe that lymphedema will deteriorate and it will restrict their joint mobility, and it will increase the severity of edema. The severity of edema has a negative effect on the fear of activity in lymphedema patients (10). There are also various studies evaluating kinesiophobia after lower extremity injuries (12-14). Studies have shown that injured people have higher kinesiophobia than healthy individuals (12,13). Various complications, especially pain, have been reported to cause movement avoidance behavior (14).

In one study evaluating the fear of movement in patients with lower extremity lymphedema, it was reported that lymphedema patients had higher fear of movement together with decreased quality of life and physical performance (11). Poor quality of life and decreased mobility may create a fear of movement and injury in individuals and may lead to a tendency to avoid activity.

In literature, there are limited studies that show significant physical performance decrease in lower extremity lymphedema patients (3,15). It is indi-

cated that functionality has decreased 30% in this patient group (15). It is mentioned that the clinical progress of lymphedema has a negative effect on functionality with aging and deterioration of the disease.

Another condition which concerns lower extremity functionality is balance. Disorder in balance and decrease in mobility cause their life quality to decrease by negatively affecting physical performance and creating inabilities in the daily activities of the patients (16).

It has been shown that the loss of joint mobility and developing asymmetry affect balance in different lower extremity pathologies (17-19). Evidence-based studies to evaluate and improve symptoms such as decreased range of motion, loss of muscle strength, and pain in patients with lower extremity lymphedema have been extensively found, while postural balances resulting from symptoms, which are important for lower extremity functionality, have not been evaluated. Within our knowledge, a study that evaluates balance with lower extremity lymphedema patients does not exist in the literature. Balance is thought to be affected, depending on complications such as an increase in volume, heavily feeling extremity, and feeling fullness.

In line with this information, in this study, it was aimed to examine the relationship between kinesiophobia, physical performance and balance in patients with lower extremity lymphedema, with the assumption that kinesiophobia may affect functionality and postural balance.

METHODS

This study was designed as a cross-sectional study. This research was carried out in Istanbul University Cerrahpaşa Medical Faculty Hospital Physical Medicine and Rehabilitation Department Lymphedema Unit between November 2018 and March 2019 to evaluate fear of movement, physical performance and balance in patients with lower extremity lymphedema. This research is confirmed by the Üsküdar University Noninvasive Ethical Committee at the meeting which was conducted on 25/10/2018 and approval number is 2018-870. This study was carried out in accordance with Hel-

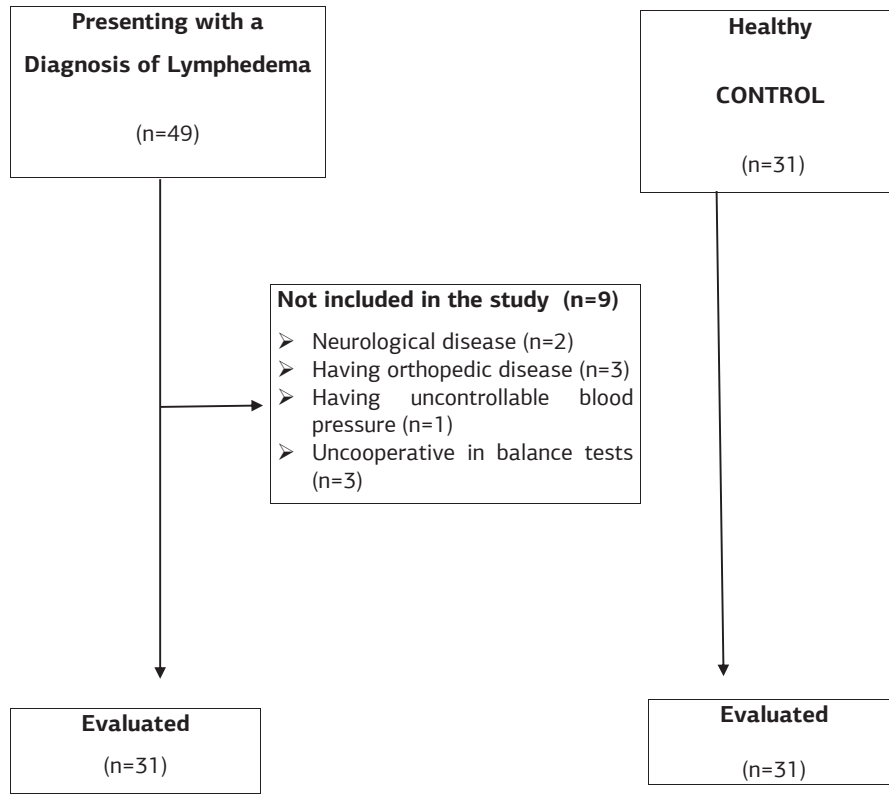


Figure 1. Flow Chart of the Participants

sinki principles. Informed consent is obtained from every participant. Sample size calculation was performed using the G* Power version 3.1.9.2 software (Heinrich-HeineUniversität Düsseldorf, Düsseldorf, Germany). In the structured sample size analysis, the alpha meaning level (Type I error; $\alpha=0.05$) was the power value which was required for this study (Type II error; ie $\beta=0.90$). A $|p| = 0.50$ effect size value which was accepted as a high effect width according to the Cohens standards was calculated.¹⁶ As a result of these variables, in order to find correlation in two groups and compare them in this study, the acquired minimum number of samples in only one group was calculated as 28 for patient and control group and in total minimum 56 individuals. The study was completed with 40 people in patient group, 31 people in healthy control group, and 71 individuals in total.

Forty patients (37 females, 3 males) aged between 19-63 years (42.58 ± 10.73 years) and 31 healthy volunteers (25 females, 6 males) aged between 20-63 years (40.65 ± 9.53 years) were included in the study. The individuals who have bilateral lymphede-

ma, cognitive audial and visual problems, neurological and orthopedical disorders which hinder walking, heart disease and hypertension which can't be controlled, were excluded (20). Since bilateral lymphedema prevents functional tests, patients with unilateral lymphedema were included in the study. The flow chart of the individuals included in the study is shown in figure 1.

Demographic features of participants (age, height, body mass index, gender, dominant extremity) and information related to lymphedema (the severity of lymphedema, lymphedema diagnosis time, involvement side) were saved by using a standard form. The static balance of participants was evaluated with standing on One leg Balance Test, their fear of movement was evaluated with Tampa Scale Kinesiophobia (TSK) and their functional levels were evaluated with Timed Up and Go (TUG) test. Assessments were done by the same physiotherapist.

In order to determine the size of lower extremity edema, a circumferential measurement was done. All patients were rested in lying back position, and their extremity, which was in elevation, was

affected 30 minutes before circumferential measurement. Then, when the patients were at the position of half-sitting and their ankle was in a neutral position, a circumferential measurement was taken from the ankle medial malleolus line to the proximal axis at 5 cm intervals. The circumferential measurement taken from the ankle medial malleolus line to the proximal axis was at 5 cm intervals (21).

The obtained size of values was determined by using a truncated cone formula. Truncated cone formula ($V=$) $[h \times (R1^2 + R1.R2 + R2^2)] / (12 \times \pi)$. V : the size of every conical segment, h : gap which was used during circumferential measurement. $R1$: Base circumferential measurement of the conical segment. $R2$: Upper circumferential measurement of the conical segment, VT : Leg size, n : conical segment number (21).

The severity of edema was classified as follows according to the volume difference between the two extremities (21):

Mild lymphedema; Difference between both extremities <250ml

Moderate lymphedema; Difference between both extremities 250-500ml

Severe lymphedema; Difference between both extremities >500ml

Kinesiophobia was assessed using the Turkish version of Tampa Scale for Kinesiophobia. The Turkish validity and reliability of the scale was already done (22). TSK is a 17-question scale that was developed with the intent of measuring the repetitive fear of movement injury. This scale includes the parameters of fear-avoidance and injury, repetitive injury in work-related activity. A person scores between 17-68 points in total. On this scale, when a person's score is high, it shows that his fear of movement is severe. The total score was used in the study and the limit value was accepted as 37 for fear of high movement (23).

Physical Performance was evaluated with the TUG test. First, the test was demonstrated in practice to the patients. The patients were asked to stand up with no support from the chair, to walk at maximal speed for three m, to turn around another chair again with no support, and to sit back on the first

chair. The test was repeated three times, and times of the test were averaged and recorded in seconds (24).

Static balance was evaluated with standing on One Leg Balance Test. The One Leg Balance test is often used to demonstrate functionality and is sensitive to clinical applications. It was measured with standing on one foot unaided by using stopwatch while arms are near torso as eyes open and eyes closed. In this test, time began when the patient lifted his foot from the ground and it ended when his foot touched the ground. Moving the foot was determined as reaching 60 seconds maximum time termination criteria and time was saved as seconds (25).

Statistical Analysis

Statistical analysis was performed using the IBM SPSS version 22.0 software (IBM Corp., Armonk, NY, USA). The conformity of the evaluated variables to normal distribution was examined visually with histograms and probability charts, and analytical method with Kolmogorov Smirnov test. Descriptive statistics were expressed as mean \pm standard deviation (SD), median, 25-75th percentile, and frequency (%). Normally distributed variables were analyzed by using Independent T-test and non-normally distributed data were analyzed by using Mann-Whitney U test. Spearman correlation used to for non-normally distributed coefficient scores. The correlation coefficient values were defined as follows: very strong correlation (≥ 0.8); moderately strong correlation (0.6-0.8); fair correlation (0.3-0.5), and poor correlation (≤ 0.3) (26). A p-value of < 0.05 was considered as statistically significant.

RESULTS

The demographic characteristics of the patients with lower extremity lymphedema and control group and clinical characteristics of lymphedema patients are presented in Table 1. There was no significant difference between age, weight, height, and BMI averages of patients with lower extremity lymphedema and healthy individuals. This showed that the groups were distributed homogeneously ($p > 0.05$). The mean age of the lymphedema patient group was 42.58 ± 10.73 years, the mean height was 161.88 ± 7.08 cm, the mean weight was

Table 1. Demographic and Clinical Characteristics of Patients with Lower Extremity Lymphedema and Controls

Characteristics	Lymphedema Patients (n=40) (mean±SD)	Controls (n=31) (mean±SD)	p
Age (year)	42.58±10.73	40.65±9.53	0.413*
Gender			
Female/Male (%)	37(92.50) / 3 (7.50)	25 (80.25) / 6 (19.75)	0.264†
Height (cm)	161.88±7.08	162.87±6.83	0.314*
Weight (kg)	76.31±15.00	70.45±1.89	0.820*
Body Mass Index (kg/m ²)	29.01±5.72	26.43±3.72	0.493*
Lower Dominant Extremity			
Right/Left (%)	34(85.00) / 6(25.00)	23(74.25) / 8(25.75)	0.027
Affected Extremity			
Right / Left (%)	15(37.50) / 25(62.5)		
Affected Extremity (%)			
Dominant / Nondominant	14(35.00) / 26(65.00)		
Duration of lymphedema (year)	9.68±8.94		
Severity of Lymphedema (%)			
Mild	9 (22.50)		
Moderate	9 (22.50)		
Severe	22 (55.00)		
Etiology of lymphedema			
Primary	16 (40.00)		
Secondary	24 (60.00)		

SD= Standart deviation, n=The number of People.

*P > 0.05 using Independent Samples test.

†P > 0.05 using chi-square test.

76.31±15.00 kg, the mean body mass index was 29.02 ± 5.72 kg / m² and was very close to the obesity limit. The mean age of the control group was 40.65 ± 9.53 years, the average height was 162.87 ± 6.83 cm, the average weight was 70.45 ± 12.89 kg, the average body mass index was 26.43 ± 3.72 kg / m². (Table 1).

There was a significant difference between the patients with lower extremity lymphedema and healthy individuals in terms of static balance and physical performance (p< 0.001), (Table 2).

There was a significant correlation between kinesiophobia and balance (r= -0.536 p=0.001; r=-0.324 p=0.020) and kinesophobia and physical performance (r= 0.522 p=0.001) in lower extremity lymphedema patients. There was also a relationship between kinesiophobia and balance (r= 0.423 p=0.020; r= 0.465 p=0.010) and kinesiophobia and physical performance (r= 0.376 p= 0.037) in healthy individuals. The relationship in patients with lower extremity lymphedema was more than the relationship which was determined in healthy

Table 2. Comparison of Balance, Kinesiophobia and Physical Performance in Patients with Lower Extremity Lymphedema and Controls

	Lymphedema Patients Median (25-75th percentile)	Controls Median (25-75th percentile)	p
One leg stand test			
Open Eyes (sec)	50 (24-60)	56 (50-60)	0.001*
Close Eyes (sec)	7 (5-22)	44 (37.75-49)	0.001*
TSK	44 (39-48)	34 (32.25-40)	0.001*
TUG (sec)	9 (8-10)	7.5 (7-8)	0.001*

TSK= Tampa Scale Kinesiophobia, TUG= Timed Up and Go.

*p<0.05 using Mann-Whitney U test.

Table 3. The Correlation Between Kinesiophobia, Balance and Physical Performance in Patients with Lymphedema Lower Extremity Lymphedema and Controls

TSK			
One leg stand test Open Eyes	Lymphedema patients	r= -0.536	p= 0.001*
	Controls	r= 0.423	p= 0.020*
One leg stand test Close Eyes	Lymphedema patients	r= -0.324	p= 0.041*
	Controls	r= 0.465	p= 0.010*
TUG	Lymphedema patients	r= 0.522	p= 0.001*
	Controls	r= 0.376	p= 0.037*

TSK= Tampa Scale Kinesiophobia, TUG= Timed Up and Go.

r= Spearman's correlation coefficient,

*P<0.05 using Spearman Correlations.

controls, (Table 3).

In lower extremity lymphedema patients, a fair correlation between age and fear of movement was found (r= 0.363 p= 0.021), a fair correlation between age and static balance was found (r= -0.469 p= 0.009; r= -0.505 p= 0.001), and a fair correlation between age and physical performance was found (r= 0.468 p= 0.002). In lower extremity patients, a poor correlation between body mass index and fear of movement (r= 0.298 p= 0.012), a fair correlation between body mass index and physical performance (r= 0.451 p= 0.003) and a fair correlation

between body mass index and static balance open eyes was found (r= -0.314 p= 0.048). Once again, in lower extremity lymphedema patients, a fair correlation between lymphedema severity and static balance close eyes was found (r= -0.381 p= 0.015), no correlation was found between fear of movement and physical performance.

On the other hand, no correlation between lymphedema time of diagnosis and fear of movement, between static balance and physical performance was found, (Table 4).

Table 4. The Correlation Between Physical Characteristics and Findings Related to Lymphedema with Kinesiophobia, Balance and Physical Performance in Patients with Lower Extremity Lymphedema and Controls

	TSK	One leg stand test		TUG
		Open Eyes	Close Eyes	
Age				
Lymphedema patients	r= 0.363 p= 0.021*	r= -0.409 p= 0.009*	r= -0.502 p= 0.001*	r= 0.468 p= 0.002*
Controls	r= 0.371 p= 0.040*	r= 0.092 p= 0.629	r= 0.140 p= 0.460	r= 0.372 p= 0.039*
BMI				
Lymphedema patients	r= 0.298 p= 0.012*	r= -0.314 p= 0.048*	r= -0.263 p= 0.101	r= 0.451 p= 0.003*
Controls	r= 0.160 p= 0.391	r= 0.152 p= 0.421	r= -0.024 p= 0.898	r= 0.294 p= 0.108
Severty of Lymphedema	r= 0.141 p= 0.385	r= -0.239 p= 0.138	r= -0.381 p= 0.015*	r= -0.036 p= 0.828
Duration of Lymphedema	r= 0.145 p= 0.371	r= -0.018 p= 0.915	r= 0.095 p= 0.561	r= 0.087 p= 0.594

TSK= Tampa Scale Kinesiophobia, TUG= Timed Up and Go, BMI= Body Mass Index,

r= Spearman's correlation coefficient.

*P<0.05 using Spearman Correlations.

DISCUSSION

In this study investigating fear of movement, physical performance and balance in patients with lower extremity lymphedema, it was found that there was a high fear of movement and physical performance and balance decreased compared to healthy individuals. It was determined that there was a relationship between high fear of movement and physical performance and balance.

Lymphedema is an important situation that causes physical and psychological life-threatening problems and decreases life qualities by affecting individuals' lifestyles and functions. In order to prevent or decrease lymphedema progress, control disease symptoms, and decrease functional complications, an individual needs good care and a detailed evaluation (27).

Researching function losses depending on fear of movement in chronic course diseases especially like lymphedema has started to draw attention recently. Patients who have a severe fear of movement refrain from activity in case their symptoms often worsen or appear, thus this situation may affect their functionality in a negative way (11). In the literature, it was demonstrated that upper extremity lymphedema patients refrained from using their affected extremities. Patients' belief towards their lymphedema worsened when they used their affected extremity and caused an increase in edema severity and limitation to joint movement (10). Within our current knowledge, there is one study that evaluates fear of movement in lower extremity lymphedema patients (11). Like the results in this study, severe fear of movement and decreased functional situation was found in lower extremity lymphedema patients (11). This may be due to the concern that excessive movement may cause injury and the belief that the severity of edema will increase.

The presence of lower extremity lymphedema negatively affects many physical, functional and physiological parameters on individuals. Physical performance decreased 30% in this patient group. The decrease in physical performance of lower extremity lymphedema patients occurs due to advanced age, and it has a negative effect on this parameter and especially deterioration in the clinical

course of lymphedema (15). In addition to this, it was demonstrated that physical performance had an important effect on psychosocial situations and quality of life (28). In different pathology, losses in physical performance are linked to kinesiophobia (17). In our study, we believe that the reason for low physical performance in lower extremity lymphedema patients was fear of movement. Patients with lower extremity lymphedema patients may limit their activities in case their lymphedema increases.

While there are extensive evidence-based studies to evaluate and improve symptoms such as decreased range of motion, loss of muscle strength, and pain in patients with lower extremity lymphedema, postural disturbances resulting from symptoms, which are important for lower extremity functionality, have not been evaluated. One of the original aspects of the study is that the balance was evaluated in patients with lower extremity lymphedema in this study. In different lower extremity pathologies, static influence occurs with progressing asymmetry and joint mobility loss. In Ozden et al.'s study, they stated that pain which appears following lower extremity burn injuries limited the range of motion and decreased balance with the loss of joint mobility (17). In literature, there are studies that link kinesiophobia with balance losses in different pathologies (29,30). Many other studies also showed that kinesiophobia significantly affected balance and mobility, and psychological factors should be considered while postural stability was evaluated (29,30). In this study, a decrease in static balance in patients with lymphedema may occur due to feeling the extremity heavy and full with the mass increase occurring in lower extremity resulting from lymphedema and due to fear of movement in patients.

In literature, age is the most important factor among risk factors in lymphedema occurrence (31). In Kiel and Rademacker's study, they indicated that the prevalence of lymphedema in three years was 56% in 55-year-old and older patients, 23% in younger patients (32). The average of the patients was spotted as 53.4 in our study. The relationship between fear of movement, physical performance and balance in lower extremity lymphedema patients showed a similarity in advanced age factors shown in the literature. In addition, it has been

known that BMI over 30kg/m² is another important risk factor for lymphedema progression. However, some studies indicated that BMI even between 25-30 kg/m² was a serious value for lymphedema progression (33). In our study, the BMI of the patients was spotted as 29.01 ±5.72. High BMI results depending on lymphedema of the patients were expected results. Besides, it is thought that due to the relationship between BMI, kinesiophobia, and functionality, fear of movement triggers obesity.

In this study, patients with lower extremity lymphedema were found to have a high fear of movement. A significant relationship was found between fear of movement and physical performance and balance. High fear of movement can be thought to trigger functionality and obesity in the future. Patients should be informed about these correlated findings.

There are some limitations and future recommends to this study. When the fear of movement is considered to be affected by mood dysregulation, not evaluating the parameters such as anxiety, depression, concern, and fear in this patient group is a limitation of this study. Another limitation to this study is that when the balance is thought to be both peripheral and central components, plantar pressure senses like vibration, soft touching, and two points discrimination are not evaluated. In addition, there are only three male patients who applied to the clinic in this study. We think that new studies to be conducted on only women or only men in future studies may bring different interpretations to the subject.

There are some strengths and aspects of this study. Since high fear of movement is a parameter that affects functionality, the relationship between kinesiophobia and physical performance and balance in patients with lower extremity lymphedema was investigated and found to be related in this study. In addition, the relationship between high fear of movement and BMI revealed that patients should be evaluated in terms of obesity. In this respect, we think that the study is both a guide and a reference for researchers.

In conclusion, in the data obtained from the study, it was found that the physical performances and static balances of the patients with lower extrem-

ity lymphedema were impaired and their fear of movement increased. High fear of movement affects functionality and balance. It is thought that early detection of patients at risk of developing kinesiophobia in patients with lower extremity lymphedema is an important issue in terms of changing treatment strategies and clinical significance of the study.

Conflicts of interests: The authors of this paper have no conflicts of interest, including specific financial interests, relationships, and/or affiliations relevant to the subject matter or materials included.

Acknowledgments: This study was awarded the first prize at the 45th European Society of Lymphology Congress in Brussels in the verbal panel of "Lymphatic system and sport".

Funding: There is no funding support for the study. (Sources of Support: None.)

Informed Consent: A written informed consent form was obtained from all participants

Ethical approval: The study protocol was approved by Üsküdar University Noninvasive Ethics Committee (Approval Date: 25.10.2018 and Approval Number: 2018-870).

Peer-Review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept – BP, YE, NSO, ŞT; Design – BP, YE, NSO, ŞT Supervision - BP, YE, NSO, ŞT; Resources- BP, YE; Materials- ŞT; Data Collection and/or Processing- BP, NSO; Analysis and/or Interpretation - BP, YE; Literature Research- BP, YE; Writing Manuscript - BP, YE, NSO; Critical Review - BP, YE.

REFERENCES

1. Kerchner K, Fleischer A, Yosipovitch G. Lower extremity lymphedema. *J Am Acad Dermatol.* 2008;59:324-31.
2. Stollendorf Dp, Dietrich Ms, Ridner Sh. A Comparison of the Quality of Life in Patients With Primary and Secondary Lower Limb Lymphedema: A Mixed- Methods Study. *West J Nurs. Res.* 2016;38(10): 1313-1334.
3. Wang CM, Lee SY, Hsu KF, Lin CF, Ma MC, Hsu YY. Psychometric evaluation of a Chinese version of lymphoedema functioning, disability and health questionnaire for lower limb lymphoedema in women with gynaecological cancer surgery. *Eur J Cancer Care.* 2018;27(6):e12940.
4. Ergin G, Karadibak D, Sener HO, Gurpinar B. Effects of aqua-lymphatic therapy on lower extremity lymphedema: A Randomized Controlled Study. *Lymphat Res Biol.* 2017;15:284-91.

5. Ostby PL, Armer JM, Dale PS, Van Loo MJ, Wilbanks CL, Stewart BR. Surveillance recommendations in reducing risk of and optimally managing breast cancer-related lymphedema. *J Pers Med*. 2014;4(3):424-47.
6. Finnane A, Hayes SC, Obermair A, Janda M. Quality of life of women with lower-limb lymphedema following gynecological cancer. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res*. 2011;11(3):287-97.
7. Ghezalje TN, Ardebili FM, Rafii F. The effects of massage and music on pain, anxiety and relaxation in burn patients. Randomized controlled clinical trial. *Burns*. 2017;43: 1034 – 43.
8. Goldperg P, Zeppieri G, Bialosky J, Bocchino C, van den Boogard J, Tilman S, et al. Kinesiophobia and its association with health-related quality of life across injury locations *Arch Phys Med Rehabil*. 2018;99(1):43-48.
9. Can AG, Can SS, Ekşioğlu E, Çakıcı FA. Is kinesiophobia associated with lymphedema, upper extremity function, and psychological morbidity in breast cancer survivors? *Turk J Phys Med Rehab*. 2019;65(2):139-146.
10. Karadibak D, Yavuzgen T, Saydam S. Prospective Trial of Intensive Decongestive Physiotherapy for Upper Extremity Lymphedema. *Journal of Surgical Oncology*. 2008; 97(7):572-577.
11. Tuğral A, Bakar Y. Does Lower Extremity Lymphedema Affect Quality Of Life, Functionality and Kinesiophobia? *European Journal of Lymphology and Related Problems*. 2017;29(76):49-54.
12. Feigenbaum LA, Baraga M, Kaplan LD, et al. Return to sport following surgery for a complicated tibia and fibula fracture in a collegiate women's soccer player with a low level of kinesiophobia. *Int J Sports Phys Ther*. 2015;10(1):95.
13. Jamshidi AA, Kamali M, Akbari M, et al. The effect of functional tests on kinesiophobia in anterior cruciate ligament-deficient patients with similar quadriceps strength to healthy controls. *J Mod Rehab*. 2016;10(2):67-73.
14. Sengül Y, Unver B, Karatosun V, et al. Assessment of pain-related fear in patients with the thrust plate prosthesis (TPP): Due to hip fracture and hip osteoarthritis. *Arch Gerontol Geriatr*. 2011;53(2):249-52.
15. Katz E, Dugan NL, Cohn JC, Chu C, Smith RG, Schmitz KH. Weight lifting in patients with lower-extremity lymphedema secondary to cancer: a pilot and feasibility study. *Arch Phys Med Rehabil*. 2010;91(7):1070-6.
16. Soyuer F, Şenol V, Elmalı F. Huzurevinde Kalan 65 Yaş ve Üstündeki Bireylerin, Fiziksel Aktivite, Denge Ve Mobilite Fonksiyonları. *Van Tıp Dergisi*. 2012;19(3):116-121.
17. Özkal Ö, Topuz S, Konan A, Kısmet K. Alt Ekstremitte Yanık Yaralanması Olan Bireylerde Ağrı, Kinezyofobi, Denge Ve Fonksiyonellik Arasındaki İlişkinin İncelenmesi. *Ankara Eğt. Arş. Hast. Derg*. 2017;50(3):122-8.
18. Truszczyńska A, Dobrzyńska M, Trzaskoma Z, Drzał-Grabiec J, Tarnowski A. Assessment of postural stability in patients with lumbar spine chronic disc disease. *Acta of bioengineering and biomechanics*. 2016;18(4):71-77.
19. Hassan B, Mockett S, Doherty M. Static postural sway, proprioception, and maximal voluntary quadriceps contraction in patients with knee osteoarthritis 68 and normal control subjects. *Annals of the rheumatic diseases*. 2011;60(6): 612-618.
20. Winters-Stone KM, Torgrimson B, Horak F, Eisner A, Nail L, Leo MC, et al. Identifying Factors Associated With Falls in Postmenopausal Breast Cancer Survivors: A Multi Disciplinary Approach. *Arch Phys Med Rehabil*. 2011;92:646-52.
21. Kaulesar Sukul DM, den Hoed PT, Johannes EJ, van Dolder R, Benda E. Direct and indirect methods for the quantification of leg volume: comparison between water displacement volumetry, the disk model method and the frustum sign model method, using the correlation coefficient and the limits of agreement. *J Biomed Eng*. 1993;15:477-80.
22. Tunca Yılmaz Ö, Yakut Y, Uygur F, Uluğ N. Tampa Kinezyofobi Ölçeği'nin Türkçe versiyonu ve test-tekrar test güvenirliliği. *Fizyoter Rehabil*. 2011;22:44-9.
23. Swinkels-Meewisse EJCM, Swinkels RAHM, Verbeek AL, Vlaeyen JW, Oostendorp RA. Psychometric properties of the Tampa Scale for Kinesiophobia and the fear-avoidance beliefs questionnaire in acute low back pain. *Manual Therapy*. 2003;8(1):29-36.
24. Siggeirsdóttir K, Jonsson BY, Jonsson H Jr, Iwarsson S. The timed 'Up & Go' is dependent on chair type. *Clinical Rehabilitation*. 2002;16:609-16.
25. Bohannon RW, Larkin PA, Cook AC, Singer J. Decrease in timed balance test scores with aging. *Phys Ther*. 1984;64(7):1067-9.
26. Chan YH. *Biostatistics 104: correlational analysis*. Singapore Med J. 2003;44:614-9.
27. Dönmez AA, Özdemir L. Skin care and protective approaches in lymphedema. *Hacettepe Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi*. 2016;54-64.
28. Rodrick JR, Poage E, Wanchai A, Stewart BR, Cormier JN, Armer JM. Complementary, alternative, and other noncomplete decongestive therapy treatment methods in the management of lymphedema: a systematic search and review. *PM R*. 2014;6(3):250-74.
29. Ishak NA, Zahari Z, Justine M. Kinesiophobia, Pain, Muscle Functions, and Functional Performances among Older Persons with Low Back Pain. *Pain Research and Treatment*. 2017;ID 3489617;10 pages.
30. Herán Á, Agudo-Carmona D, Ferrer-Peña R, López-de-Uralde-Villanueva I, GilMartínez A, Paris-Aleman A, et al. Postural stability in osteoarthritis of the knee and hip: Analysis of association with pain catastrophizing and fear-avoidance beliefs. *PM R*. 2016;8(7):618-28.
31. Marcks P. Lymphedema. Pathogenesis, prevention, and treatment. *Cancer Pract*. 1997;5(1):32-8.
32. Kiel KD, Rademacker Aw. Early stage breast cancer: arm edema after wide excision and breast irradiation. *Radiology*. 1996;198(1):279-83.
33. Fu MR, Axelrod D, Guth AA, Fletcher J, Qiu JM, Scagliola J, et al. Patterns of obesity and lymph fluid level during the first year of breast cancer treatment: A prospective study. *Journal of personalized medicine*. 2015;5(3):326-40.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)48-55

Meltem MERAN ÇAĞLAR^{1,2}
Gizem İrem KINIKLI²
Ömür ÇAĞLAR³

- 1 Istanbul Beykoz University, School of Physical Therapy and Rehabilitation, Istanbul, Turkey.
- 2 Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Ankara, Turkey.
- 3 Hacettepe University, Faculty of Medicine, Department of Orthopedics and Traumatology, Ankara, Turkey.

Correspondence (İletişim):

Meltem MERAN
Istanbul Beykoz University,
Physiotherapy Program, Vocational School,
34805, Finn Street No:1, Çubuklu, Beykoz, İstanbul.
E- Mail: meltem.meran@gmail.com
ORCID: 0000-0002-9942-6321

Ömür ÇAĞLAR
E- Mail: omurcaglar@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-0346-8528

Gizem İrem KINIKLI
E- Mail: guvendik@hacettepe.edu.tr
cguvendik@hotmail.com
ORCID: 0000-0003-1013-6393

Received: 25.05.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 15.11.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

INVESTIGATION OF FUNCTIONAL STATUS, BALANCE AND KINESIOPHOBIA IN WOMEN WITH HALLUX VALGUS UNDERWENT CHEVRON OSTEOTOMY, A PILOT STUDY

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: The aim of this study, was to investigate functional status, balance and kinesiophobia after Chevron osteotomy in women with Hallux Valgus (HV) in comparison to non-surgical women with HV. Another aim was to compare the pre- and post-surgical radiographic values of women with HV who underwent surgery.

Methods: A total of 38 individuals were included in the study, including aged 20-70 years 19 women with an average of 28 months after surgery and 19 HV women diagnosed with non-surgical. Individuals' pain intensity (Visual Analogue Scale), thumb joint range of motion (ROM) (universal goniometer), static balance (Single-Leg-Stance Test), dynamic balance (Timed Up and Go Test), functional status and cosmetic concern (Multidimensional Nil Hallux Valgus Scale), kinesiophobia (Tampa Kinesiophobia Scale) was evaluated.

Results: Pain severity, cosmetic concern, ROM of the thumb and HV angle (HVA) were lower in women with HV following surgery than non-surgical HV women ($p<0.001$); functional scores were better than women with non-surgical HV ($p<0.05$). Balance and kinesiophobia scores were similar in both groups ($p>0.05$). However, the average kinesiophobia scores in both groups (surgical: 36.20 ± 5.35 ; non-surgical: 36.44 ± 5.40) were above the mean score of the scale. HVA and 1-2 intermetatarsal angle of the surgical group showed significant improvement compared to the values before surgery ($p<0.001$).

Conclusion: The results of this study showed that the total ROM of thumb is limited and long-term post-surgical kinesiophobia in women with HV. For a comprehensive evaluation of these individuals, it should be taken into consideration that joint movements and kinesiophobia evaluations should be added to physiotherapy and rehabilitation programs before and after surgery.

Key Words: Function, Hallux Valgus, Kinesiophobia, Range of Motion, Postural Balance

CHEVRON OSTEOTOMİSİ GEÇİREN HALLUKS VALGUSLU KADINLARDA FONKSİYONEL DURUM, DENGE VE KİNEZYOFOBİNİN İNCELENMESİ: PILOT ÇALIŞMA

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Bu çalışmanın amacı, Halluks Valgus'lu (HV) kadınların Chevron osteotomisi sonrası fonksiyonel durumunu, dengesini ve kinezyofobisini HV tanılı cerrahi geçirmemiş kadınlarla karşılaştırmalı olarak incelemektir. Bir diğer amacımız ise cerrahi geçiren HV'li kadınların cerrahi öncesi ve sonrası radyografik değerlerini karşılaştırmaktır.

Yöntem: Çalışmaya 20-70 yaşları arasında, cerrahi sonrası ortalama 28 ay süre geçmiş 19 HV'li kadın ve cerrahi geçirmemiş HV tanılı 19 kadın olmak üzere toplam 38 birey dahil edildi. Bireylerin ağrı şiddeti (Vizüel Analog Skalası), başparmak eklem hareket açıklığı (universal gonyometre), statik dengesi (Tek Bacak Üzerinde Durma Testi), dinamik dengesi (Zamanlı Kalk Yürü Testi), fonksiyonel durumu ve kozmetik kaygısı (Çok Boyutlu Nil Halluks Valgus Ölçeği), kinezyofobisi (Tampa Kinezyofobi Ölçeği) değerlendirildi.

Sonuçlar: Cerrahi geçiren HV'li kadınların ağrı şiddeti, kozmetik kaygısı, başparmak toplam eklem hareket açıklığı ve HV açısı cerrahi geçirmeyen HV'li kadınlara oranla daha düşüktü ($p<0,001$); fonksiyonel skorları ise cerrahi geçirmeyen HV'li kadınlara göre daha iyi durumdaydı ($p<0,05$). Denge ve kinezyofobi skorları her iki grupta benzerdi ($p>0,05$). Ancak her iki grubun da ortalama kinezyofobi puanları (cerrahi olan: $36,20 \pm 5,35$; cerrahi olmayan: $36,44 \pm 5,40$), ölçeğin ortalama puanının üstündeydi. Cerrahi grubunun HV ve 1-2 intermetatarsal açısı, cerrahi öncesindeki değerlere göre anlamlı iyileşme gösterdi ($p<0,001$).

Tartışma: Bu çalışmanın sonuçları, HV'li kadınlarda cerrahi sonrası uzun dönemde başparmak toplam eklem hareket açıklığının kısıtlandığını ve kinezyofobinin varlığını göstermektedir. Bu bireylerde kapsamlı bir değerlendirme için, cerrahi öncesinde ve sonrasında eklem hareketlerinin ve kinezyofobi değerlendirmelerinin de fizyoterapi ve rehabilitasyon programlarına eklenmesinin gerektiği göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Fonksiyon, Halluks Valgus, Kinezyofobi, Eklem Hareket Açıklığı, Postural Denge

INTRODUCTION

Hallux valgus (HV) is one of the most common and disabling deformities of the foot (1). It affects 12-56% of the population over the age of 65, its prevalence increases with age and is more common in women (2). HV is the medial orientation of the 1st metatarsal (MT) with lateral deviation and internal rotation of the thumb. These changes in foot posture cause disorders in the functioning of intrinsic muscles. This situation exacerbates the deformity (3). Increasing the severity of the deformity causes an increase in pain intensity and cosmetic anxiety, and a decrease in quality of life (4).

With HV deformity, the extension range of motion (ROM) of the thumb decreases and the plantar load distribution shifts laterally. Thus, normal gait biomechanics are impaired. This situation leads to hypermobility of the forefoot, leading to a decrease in functional performance such as difficulty in walking, decrease in walking distance, pain while walking (5). In addition, the thumb plantar flexors have been shown to contribute significantly to postural control and are particularly important in controlling the mediolateral sway in intrinsic muscles such as the abductor hallucis (6). It has also been shown that changes in the traction angle of these muscles with HV deformity and secondary problems occurring in the joints cause an increase in mediolateral sway in individuals with HV and negatively affect the balance (7). In addition, it has been reported that the risk of falling increases with age in these individuals (8). It has been stated that all these factors such as increased pain intensity, limitations in joint movement, body mass index, age, and avoidance of re-injury after surgery cause fear of movement (9). There are studies related to orthopedic injury or post-surgery kinesiophobia, (10, 11) but there is no study investigating kinesiophobia in individuals with HV or in the process after HV surgery.

Chevron osteotomy is widely accepted and applied distal metatarsal osteotomy for the correction of mild to moderate HV deformity. It is the surgical technique chosen in cases where the hallux valgus angle (HVA) is less than 30° and 1-2 intermetatarsal angle (IMA) are normal. The advantages of this surgical procedure are stable osteotomy geome-

try, rapid recovery and minimal shortening of the 1st MT (12). It has been shown that this osteotomy provides excellent results in terms of improvement in functional scores and patient satisfaction rates as well as radiographic improvement of HV deformity (13). In addition, improvements in static balance were observed in the early period after HV surgery (14). However, due to the multifactorial reason, it has been shown that there is a limitation in the ROM of the thumb joint after HV surgeries. Therefore, it has been emphasized that individuals with HV have difficulty walking after surgery and this affects their surgical satisfaction (15).

There are no studies in the current literature examining long-term balance and kinesiophobia after HV surgery. Therefore, this situation does not allow us to understand the long-term effect of HV surgery on balance and fear of movement. The aim of this study was to examine the functional status, balance, and kinesiophobia of women with HV who underwent Chevron osteotomy, compared to women with HV who had not undergone surgery.

METHODS

Study participants

Nineteen women who were diagnosed with HV, who underwent Chevron osteotomy by the same surgeon and 19 volunteers who were admitted to the outpatient clinic, diagnosed with HV, did not undergo surgery, were included in the study. In order to carry out the study, approval was obtained from the Non-Interventional Clinical Research Ethics Committee of Hacettepe University on June 12, 2018 with the decision number GO 18/464-20. The study was conducted in Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Department of Physiotherapy and Rehabilitation, Early Orthopedic Rehabilitation Unit between July 2018 and December 2019.

Inclusion criteria for the study were, for the control group, were diagnosed with HV by a specialist in the field based on radiographic measurement and had an HVA of more than 15 degrees; For the surgical group, they had had HV surgery with Chevron osteotomy and had at least 6 months and a maximum of 5 years after surgery. The common inclusion criteria for the groups were being between the

ages of 20-70 and being a female patient, being conscious and communicable, and volunteering. Common exclusion criteria for groups; extremity inequality, having received physiotherapy and rehabilitation treatment in the last 1 year, having a neurological disorder that may affect balance, having a diagnosis of hip and / or knee osteoarthritis and rheumatoid arthritis, and having another previous hip, knee and foot-ankle surgery.

Individuals included in the study were asked to sign the written informed consent form that declared that they were volunteers.

Outcome measurements

First of all, demographic information such as age, gender, height, body weight, occupation of the individuals and clinical information such as the date of surgery and the affected extremity were recorded.

Multidimensional Nile Hallux Valgus Scale

It is a holistic evaluation scale specific to HV developed by Bek et al. It consists of a total of 14 questions divided into 5 sections. In the first part, the pain intensity is evaluated with the Visual Analogue Scale (VAS), where a place on a 10 cm straight line drawn between no pain (0) and unbearable pain (10) points is marked by the patient. In the second part, 4-point Likert scale (Never = 0, Sometimes = 1, Mostly = 2, Always = 3) is used to evaluate daily life activities and cosmetic anxiety. In the third part, the ROM of the thumb is evaluated with a universal goniometer. The last two sections are the section in which accompanying pathologies such as pes planus are evaluated. The total score is between 0-60, the higher the score; indicates increased symptoms, complications and functional problems (16). The questions in the scale were for the surgical group, the operated foot; for the control group, the answer was given by considering the foot with HV diagnosis. Permission was obtained from the author to use the Nil HV Scale in our study.

Assesment of ROM

Dorsiflexion, abduction and adduction angles of the thumb were evaluated with a universal goniometer. While the passive dorsiflexion range of the big toe was evaluated, the metatarsophalangeal (MTF) joint was the pivot point and the goniometer was placed medial to the foot. The fixed arm of the go-

niometer was held parallel to the 1st MT bone, and the movable arm followed the thumb. The HV deformities of the patients were passively corrected, and the thumb was passively dorsiflexed from the MTF joint, and the angle was recorded. While evaluating the passive abduction angle of the big toe, the MTF joint was the pivot point, and the goniometer was placed on the dorsal aspect of the foot. The fixed arm of the goniometer was held parallel to the 1st MT bone, and the movable arm followed the thumb. The HV deformities of the patients were corrected passively, the thumb was passively abducted, and the angle was recorded. In the evaluation of the adduction angle of the thumb in the static position, the MTF joint of the thumb was the pivot point and the goniometer was placed on the dorsal aspect of the foot. The fixed arm of the goniometer was held parallel to the 1st MT bone and the movable arm was placed parallel to the thumb, and the angle in the static position was recorded.

Assesment of static balance

In our study, we used the Single-Leg-Stance Test (SLST) to evaluate static balance. We chose this test because of its clinical applicability and easy understanding by the patient. Patients were asked to lift one foot without touching the supporting leg and to maintain balance for 30 seconds (sec). The test was done separately, with eyes open and closed. Three measurements were made with a stopwatch and the average time was recorded. The test was applied to both legs. The test was terminated when the lifted leg touched the other leg or the foot touched the ground, when the standing on the ground jumped, or when supported by anything in the environment. It has been stated that if the terminated value is below 10 seconds, there is an imbalance, and if it is below 5 seconds, there is a risk of falling (17). Statistical analysis of the test, for the surgical group, the operated foot; for the control group, the static balance times on the diagnosed foot were taken into account.

Assesment of dynamic balance

Dynamic balance was evaluated with the Timed Up and Go (TUG). The reason we used this test in our study was that it was known that this test was related to the pain of the big toe (18). A standard size chair with back support was used in the test. First,

the patient was asked to sit on a chair. Then the chair was asked to stand up from the seat without support from the arm cuffs, to walk at a normal pace, not fast at a distance of 3 meters (m) measured before, and to turn back and sit on the chair at the end of 3 meters. The time was recorded in sec with the stopwatch.

Assesment of kinesiophobia

Kinesiophobia was assessed using the Tampa Kinesiophobia Scale (TKS). This scale consists of 17 questions in total and the Likert scale used when evaluating the questions is (1 = strongly disagree, 2 = disagree, 3 = agree, 4 = strongly agree). The lowest possible score is 17 and the highest score is 68. Turkish validity and reliability of TKS has been made, and Turkish validation was used in our study (19). In addition, necessary permission was obtained from the author to use TKS in our study.

Radiographic evaluation

HVA on the weight bearing anteroposterior radiographs recorded in the patients' files were evaluated. HVA and 1-2 IMA of the group undergoing surgery were also evaluated before and after surgery. The HVA is the angle between the long axis of the proximal phalanx of the thumb and the long axis of the 1st MT. Lateral deviation up to 15° is considered normal. The 1-2 IMA is the angle between the 1st and 2nd MT long axis and is considered normal up to 9° (20).

Statistical analysis

The conformity of the variables to normal distribution was examined by visual (histogram and probability graphics) and analytical methods (Kolmogorov-Smirnov / Shapiro-Wilk tests). Descriptive statistics were given as mean and standard deviation for numerical variables with normal distribution, median, minimum and maximum val-

ues and interquartile range (IQR) for variables not showing normal distribution. Independent Samples t-test was used when comparing data in independent groups showing normal distribution, and Mann-Whitney U test was used when comparing data in independent groups that did not show normal distribution. The Wilcoxon Signed Rank Test was used when comparing the data in dependent groups that did not show normal distribution.

Statistical significance was set at a P-value of <0.05, and analyzes were performed using the Statistical Package for the Social Sciences Version 25.0 software (IBM SPSS Statistics 25.0, IBM Corp. Armonk, NY, USA).

RESULTS

There was no significant difference between the physical characteristics of the individuals participating in the study (Table 1). In the surgery group, the mean duration after surgery was 33.4 (\pm 18.3; range 12-60) months. The distribution of the operated extremities in the surgery group was 36.8% (n = 7) in the right and 63.2% (n = 12) in the left; In the control group, the distribution of the diagnosed extremities was 40.5% (n = 8) right and 59.5% (n= 11) left (Figure 1).

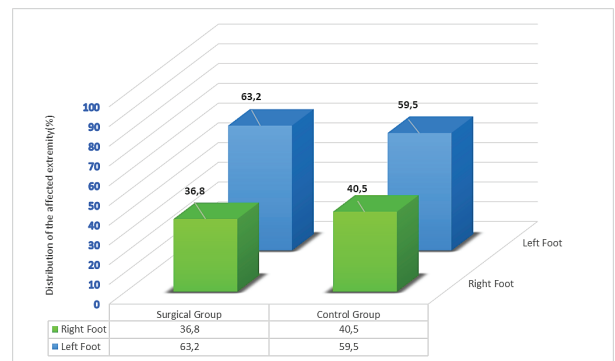


Figure 1. Distribution Graph of Affected Extremes According to Clinical Groups

Table 1. Comparison of Physical Characteristics of Individuals

Physical Characteristics (n=19)	Surgery Group X \pm SS	Control Group X \pm SS	P-value
Age (years)	50.83 \pm 12.61	45.12 \pm 12.10	0.163
Body weight (kg)	68.34 \pm 13.00	63.45 \pm 8.32	0.174
Height (cm)	160.41 \pm 4.25	161.00 \pm 6.50	0.613
Body mass index (kg/m ²)	26.55 \pm 4.94	24.56 \pm 3.44	0.149

Independent samples t- test, X \pm SD: Mean \pm standard deviation, n: Number of individuals.

Table 2. Comparison of Pre- and Postoperative Radiographic Values of Surgery Group

Radiographic Angles (n: 19)	Preoperative X \pm SS	Postoperative X \pm SS	P-value
HVA (°)	38.66 \pm 5.42	16.32 \pm 4.43	0.000**
1-2 IMA (°)	16.22 \pm 1.56	7.12 \pm 1.44	0.000**

Wilcoxon Signed Rank Test, HVA: Hallux valgus angle, IMA: Intermetatarsal angle, X \pm SD: Mean \pm standard deviation, °: Degrees, n: Number of feet surgically, **: P <0.001

In the surgery group, postoperative HVA and 1-2 IMA values were significantly better than before surgery (p <0.001) (Table 2).

There was a significant difference in favor of the surgical group in terms of pain intensity and cosmetic anxiety assessed in the Multidimensional Nile Hallux Valgus Scale (p <0.001). However, the medial longitudinal arch (MLA) height, another parameter evaluated within this scale, were similar in the two groups (p = 0.204). The total score obtained from the Nil Hallux Valgus Scale was better in the surgical group (p = 0.026). The result was in favor of the control group in terms of total ROM of the thumb (p <0.001). The durations of SLST with both eyes open and eyes closed were similar in the two groups (p = 0.839; p = 0.412, respectively). There was no statistically significant difference between the TUG durations of the groups (p = 0.179). TKS scores were very similar in the two groups (p

= 0.907). In the comparison of HVA values between the groups, a significant result was found in favor of the surgery group (p <0.001). The comparison of the results of both groups is shown in Table 3.

DISCUSSIONS

The results of this study, in which we examined the functional status, balance and kinesiophobia of women with HV after Chevron osteotomy in comparison with women diagnosed with HV and who have not undergone surgery; the surgical group had low pain intensity, less cosmetic anxiety, inadequate total thumb ROM, low HVA, Nil HV Scale, which evaluates functional status showed that the total score was better. However, MLA height, balance, and kinesiophobia results were similar in both groups

The presence of pain symptom in HV is one of the most important reasons for preferring surgery and

Table 3. Comparison of Results of Surgical and Non-Surgical Groups

		Surgical Group Median (IQR) (n ₁ = 19)	Control Group Median (IQR) (n ₂ = 19)	P-value
Pain Severity (0-10 cm)		1.00 (0.00/ 3.50)	4.00 (2.60/ 6.00)	0.000**
Cosmetic Concern (0-3 point)		0.00 (0.00/ 1.00)	3.00 (3.00/ 3.00)	0.000**
MLA Height		1.00 (0.60/ 1.10)	1.00 (0.90/ 1.20)	0.204
Static Balance (sec)	Eyes Open	22.80 (11.33/ 30.00)	25.66 (11.00/ 30.00)	0.839
	Eyes Close	5.10 (3.22/ 7.00)	4.00 (2.66/ 12.00)	0.412
		X \pm SS (n ₁ = 19)	X \pm SS (n ₂ = 19)	P-value
Total Thumb ROM (°)		59.50 \pm 12.45	81.95 \pm 10.72	0.000**
Dynamic Balance (sec)		7.90 \pm 1.10	7.55 \pm 1.00	0.179
TKS (17-68 point)		36.20 \pm 5.35	36.44 \pm 5.40	0.907
Nile Hallukx Valgus Scale Total Point (0-60 point)		15.66 \pm 8.72	19.51 \pm 6.60	0.026*
HVA (°)		16.32 \pm 4.43	24.33 \pm 4.65	0.000**

MLA: Medial longitudinal arch, ROM: Range of motion, TKS: Tampa kinesiophobia scale, HVA: Hallux valgus angle, IQR: Interquartile range, X \pm SS: Mean \pm standard deviation, °: Degrees, sec: Seconds, n₁: Surgical number of feet, n₂: Number of feet diagnosed, *P <0.05, ** P <0.001.

one of the most important long-term indicators of the success of the surgery (21). In studies involving individuals with HV who have undergone surgery, it has been shown that VAS scores, which were 6 points before surgery, decreased to 1 point in the postoperative period (22,23). The average VAS score of the surgical group in our study was 1 (range 0-3) points, consistent with the literature, and the pain intensity was lower than the control group.

Another factor that ranks second in the reasons for surgery for individuals with HV and affects patient satisfaction the most in surgical results is the problems associated with cosmetic anxiety (24). The lack of a special scale that evaluates cosmetic anxiety after HV surgery or the patient's satisfaction with the appearance of her foot has been mentioned (24). Nil HV Scale, with its multi-dimensional structure, is the only scale developed that evaluates this cosmetic anxiety in patients. In a study that followed a 40 HV individual who had undergone chevron osteotomy for an average of 43 months, while only one of the patients stated dissatisfaction with the appearance of their feet, 97.50% satisfaction was reported after surgery (25). In another study, individuals with 110 HV who were followed for an average of 39 months were divided into two groups as those who had proximal and distal surgery, and stated that 95% of patients who had proximal surgery and 96% in the distal group were patient satisfaction (26). The cosmetic concerns of the individuals who participated in our study and had surgery were similar to the satisfaction percentages of previous studies. However, while these studies present a comparison of the results before and after HV surgery; In our study, we compared the cosmetic anxiety values of patients with HV who did not undergo surgery and those who had surgery, and we found that patients who underwent surgery had lower cosmetic concerns.

In HV surgery, improvements in balance control can be achieved by several mechanisms. First of all, the correction of the position of the thumb can allow for a better input of proprioception, as well as a better 1st MTF ROM. Another mechanism is that a better tactile sensation on the plantar surface of the foot after surgery can provide more accurate proprioceptive feedback. Finally, as a result of bio-

mechanical smoothness, improvement in postural stability can be seen with reduction in pain intensity (14). However, there are almost no studies examining balance after HV surgery. Only one study examined early results of the effect of HV surgery on balance. In this study, it was reported that there was less oscillation in the center of mass than in the preoperative group in static balance results at 4-12 weeks after HV surgery. In the same study, no difference was found between the groups for dynamic balance and it was stated that there may be improvements in walking outcomes after long-term surgery (14). There are studies that include long-term results after correction of HV deformity in different age groups with different surgical approaches (13, 27). These studies focus more on function and radiographic results; however, there is no study examining the effect of surgery on balance in the long term. In our study, in which we included female HV patients who had an average of 33.4 months after surgery, the balance values of the cases were found to be similar to the values of female patients who did not undergo surgery. Although there was no statistical difference between the balance results in our study, we observed that the group that did not undergo surgery had better static and dynamic balances. The insufficient sensitivity of the tests we use to evaluate balance may have caused these results. Although our groups were homogeneous in terms of age, the average age of non-surgical HV individuals (45.1 years) was lower than those in the surgical group (50.8 years). Accordingly, factors affecting balance such as visual, vestibular, proprioception, strength and reaction time, which decrease with age, may have affected our results.

There was no study investigating kinesiophobia in individuals with HV or in the process after HV surgery. In our study, kinesiophobia was examined comparatively in individuals with HV who had surgery and who did not undergo surgery, but who were diagnosed with HV. In our results, it was found that the kinesiophobia scores of the two groups were very similar. In addition, the mean scores of both groups (surgical: 36.2 ± 5.3 ; non-surgical: 36.4 ± 5.4) were above the mean score of the scale. Lentz et al. investigated how pain-related fear of movement alone is effective in foot-ankle insufficiency in their study, in which they included 85 patients

with complaints of foot-ankle or who received various diagnoses but did not undergo surgery (9). As a result of the study, it has been proven that pain-related fear of movement is significantly associated with foot-ankle insufficiency. In the light of this study, we can predict that the presence of kinesiophobia in individuals with HV who have undergone surgery or who have not, will affect their foot-related functions and this situation may negatively affect their independence and participation in their daily lives.

It has been proven in many studies that there is a decrease in the ROM of the thumb joint after HV surgeries (15, 25). The results of our study were consistent with previous studies, and a significant difference was found between the thumb total ROM values of individuals with HV (59.5°) who underwent surgery and individuals with HV (81.9°) who had not undergone surgery. Thumb joint movement should be within normal limits in daily life activities and during walking, especially finger lifting. In order for a normal push-off phase to occur in walking, the 1st MTF joint should allow dorsal flexion of at least 30-40° (5). After HV surgery, reduced ROM of the thumb and impaired plantar load distribution may affect the normal gait pattern and cause extra energy consumption. This may also affect the functional results of the surgery (15).

The decrease in the total score obtained from the Nile HV Scale is an indicator that the symptoms, functional status and other accompanying pathologies (such as MLA height, callus) are good in individuals with HV. However, unfortunately, there is no study in which this scale was used in individuals with HV in the postoperative period. One of our aims to prefer this scale in our study was to eliminate this important deficiency in the literature. In our study, the lower total scores of the Nil HV Scale in our patients who underwent surgery showed us that the symptoms were less and functional competence was better. Together with the positive contribution of the post-surgical physiotherapy process to functional recovery, this result can better meet the expectations of the patients (28).

In the literature, the most frequently compared values are HVA and 1-2 IMA in order to evaluate the success of the surgery and to determine which surgical technique is more successful. The HVA and

1-2 IMA values of the surgical group in our study were lower than before surgery. In addition, postoperative HVA values of individuals who underwent surgery were lower than those who did not have surgery. One of the primary goals of surgery is the correction of angular deformity. Studies have shown similarity with our results, showing significant decreases in radiographic measurements after HV surgery (29).

Our study has some limitations. The findings of this study are limited by the small sample size. Therefore, we presented our results as a pilot study. In addition, preoperative and early postoperative evaluation results were not available. Performing these pre-surgical evaluations would have contributed to obtaining more accurate information about postoperative functional status and balance. Including the results of healthy individuals in our study could provide us with a better understanding of the effect of HV deformity on functional status, balance and kinesiophobia, and the effectiveness of HV surgery. In our study, there was no individual with a bilateral diagnosis or a history of surgery. Bilateral pathology could lead to different results. In addition, using more reliable methods of balance assessment could increase the reliability of our results.

As a result, a decrease in 1st MTF total ROM and the presence of kinesiophobia were observed in the long term after surgery in individuals with HV. In addition, individuals with HV who underwent surgery had worse balance results; however, it was found to be not statistically significant. These results indicated that joint movements, kinesiophobia and balance should be included in the pre- and postoperative (early and long-term) physiotherapy and rehabilitation evaluations. With such a comprehensive evaluation, the physical needs of individuals with HV after surgery can be determined and contribution can be made to the creation of individual physiotherapy and rehabilitation programs; it can also help surgeons evaluate their surgical success.

In order to better understand the effect of HV surgery on balance and kinesiophobia in future research, they can conduct studies comparing the presence of pre- and postoperative (early and long-term) kinesiophobia in individuals with HV and the balance results evaluated with more objective

methods with those of healthy individuals or individuals with bilateral diagnosis.

Sources of Support: This research did not receive any specific grant from funding agencies in the public, commercial, or not-for-profit sectors.

Conflict of Interest: None to be declared by any of the authors.

Ethical Approval: Ethical approval was obtained from the Non-Invasive Clinical Research Ethics Committee of Hacettepe University on June 12, 2018 with the decision of GO 18 / 464-20.

Informed Consent: Prior to the study, individuals were informed about the purpose of the study, the duration of the study, the content of the evaluations and questionnaires, and signed an informed consent form that they voluntarily participated in the study.

Peer-Review: Externally peer-reviewed

Author Contributions: Concept- MMC, GİK; Design- MMC, GİK, OC; Supervision/Consultancy - GİK, OC; Resources - GİK; Materials - MMC, OC; Data Collection and /or Processing - MMC, GİK; Analysis and/ or Interpretation - GİK; Literature Review - MMC, GİK, OC; Manuscript Writing - MMC, GİK; Critical Review - GİK, OC.

Acknowledgements: None.

REFERENCES

- Kuhn J, Alvi F. Hallux valgus. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2020 Jan.
- Nguyen US, Hillstrom HJ, Li W, Dufour AB, Kiel DP, Procter-Gray E, et al. Factors associated with hallux valgus in a population-based study of older women and men: the Mobilize Boston Study. *Osteoarthritis Cartilage*. 2010;18(1):41-6.
- Nix SE, Vicenzino BT, Collins NJ, Smith MD. Characteristics of foot structure and footwear associated with hallux valgus: a systematic review. *Osteoarthritis Cartilage*. 2012;20(10):1059-74.
- Abhishek A, Roddy E, Zhang W, Doherty M. Are hallux valgus and big toe pain associated with impaired quality of life? A cross-sectional study. *Osteoarthritis Cartilage*. 2010 Jul;18(7):923-6.
- Kawakami W, Takahashi M, Iwamoto Y, Shinakoda K. Coordination among shank, rearfoot, midfoot and forefoot kinematic movement during gait in individuals with hallux valgus. *J Appl Biomech*. 2018;1-23.
- Kelly LA, Kuitunen S, Racinais S, Cresswell AG. Recruitment of the plantar intrinsic foot muscles with increasing postural demand. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. 2012;27(1):46-51.
- Nishimura A, Ito N, Nakazora S, Kato K, Ogura T, Sudo A. Does hallux valgus impair physical function? *BMC Musculoskelet Disord*. 2018;19(1):174.
- Chopra S, Moerenhout K, Crevoisier X. Characterization of gait in female patients with moderate to severe hallux valgus deformity. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. 2015;30(6):629-35.
- Lentz TA, Sutton Z, Greenberg S, Bishop MD. Pain-related fear contributes to self-reported disability in patients with foot and ankle pathology. *Arch Phys Med Rehabil*. 2010;91(4):557-61.
- Kocic M, Stankovic A, Lazovic M, Dimitrijevic L, Stankovic I, Spalevic M, et al. Influence of fear of movement on total knee arthroplasty outcome. *Ann Ital Chir*. 2015;86(2):148-55.
- Padovan AM, Kuvacic G, Gulotta F, Sellami M, Bruno C, Isoardi M, et al. A new integrative approach to increase quality of life by reducing pain and fear of movement in patients undergoing total hip arthroplasty: the IARA model. *Psychol Health Med*. 2018;23(10):1223-30.
- Dogar F, Ozan F, Gurbuz K, Ekincl Y, Bilal O, Oncel ES, et al. Distal metatarsal osteotomy in hallux valgus surgery: Chevron osteotomy. *JCAM*. 2015;6:752-5.
- Van Groningen B, Van der Steen MC, Reijman M, Bos J, Hendriks JG. Outcomes in chevron osteotomy for hallux valgus in a large cohort. *Foot (Edinb)*. 2016 Dec;29:18-24.
- Sadra S, Fleischer A, Klein E, Grewal GS, Knight J, Weil LS, Sr, et al. Hallux valgus surgery may produce early improvements in balance control: results of a cross-sectional pilot study. *J Am Podiatr Med Assoc*. 2013;103(6):489-97.
- Polastri M. Postoperative rehabilitation after hallux valgus surgery: a literature review. *Foot Ankle Int*. 2011;4(6):13-4.
- Bek N, Coskun G, Kinikli GI, Karahan S. Development of multidimensional nil hallux valgus scale: a reliability and validity study. *Acta Orthop Traumatol Turc*. 2016;50(3):269-76.
- Vellas BJ, Wayne SJ, Romero L, Baumgartner RN, Rubenstein LZ, Garry PJ. One-leg balance is an important predictor of injurious falls in older persons. *J Am Geriatr Soc*. 1997;45(6):735-8.
- Yoshimoto Y, Oyama Y, Tanaka M, Sakamoto A. Toe functions have little effect on dynamic balance ability in elderly people. *J Phys Ther Sci*. 2017;29(1):158-162.
- Yilmaz ÖT, Yakut Y, Uygur F, ULUĞ N. Turkish version of tampa kinesiophobia scale and test-retest reliability. *Physiotherapy Rehabilitation*. 2011;22(1):44-9.
- Srivastava S, Chockalingam N, El Fakhri T. Radiographic measurements of hallux angles: a review of current techniques. *Foot*. 2010;20(1):27-31
- MacMahon A, Karbassi J, Burket JC, Elliott AJ, Levine DS, Roberts MM, et al. Return to sports and physical activities after the modified ligidus procedure for hallux valgus in young patients. *Foot Ankle Int*. 2016;37(4):378-85.
- Lai SWH, Tang CQY, Graetz AEK, Thevendran G. Preoperative mental health score and postoperative outcome after hallux valgus surgery. *Foot Ankle Int*. 2018;39(12):1403-9.
- Choi GW, Kim HJ, Kim TW, Lee JW, Park SB, Kim JK. Sex-related differences in outcomes after hallux valgus surgery. *Yonsei Med J*. 2015;56(2):466-73.
- Schrier JC, Palmen LN, Verheyen CC, Jansen J, Koeter S. Patient-reported outcome measures in hallux valgus surgery. A review of literature. *Foot Ankle Surg*. 2015;21(1):11-5.
- Ozkurt B, Aktekin CN, Altay M, Belhan O, Tabak Y. Range of motion of the first metatarsophalangeal joint after chevron procedure reinforced by a modified capsuloperiosteal flap. *Foot Ankle Int*. 2008;29(9):903-9.
- Park HW, Lee KB, Chung JY, Kim MS. Comparison of outcomes between proximal and distal chevron osteotomy, both with supplementary lateral soft-tissue release, for severe hallux valgus deformity: A prospective randomised controlled trial. *Bone Joint J*. 2013;95(4):510-6.
- Jeuken RM, Schotanus MG, Kort NP, Deenik A, Jong B, Hendrickx RP. Long-term follow-up of a randomized controlled trial comparing scarf to chevron osteotomy in hallux valgus correction. *Foot Ankle Int*. 2016;37(7):687-95.
- Hawson ST. Physical therapy post-hallux abducto valgus correction. *Clin Podiatr Med Surg*. 2014 Apr;31(2):309-22.
- Kaufmann G, Sinz S, Giesinger JM, Braitto M, Biedermann R, Dammerer D. Loss of correction after chevron osteotomy for hallux valgus as a function of preoperative deformity. *Foot Ankle Int*. 2019;40(3):287-96.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)56-62

Meryem BÜKE, MSc, PT¹
Nesrin YAĞCI, PhD, PT¹

¹ Pamukkale Üniversitesi, Fizik Tedavi ve
Rehabilitasyon Yüksekokulu, Denizli, Türkiye

Correspondence (İletişim):

Meryem BÜKE, MSc, PT
Pamukkale Üniversitesi,
Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu,
Denizli, Türkiye
Telefon : 0258 296 42 98
E-mail : meryem_buke@hotmail.com
ORCID : 0000-0002-5700-9407

Nesrin YAĞCI
E-mail: nesrinyagci@yahoo.com
ORCID: 0000-0002-5669-4932

Received: 27 Mayıs 2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 13 Ocak 2022 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons
Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

FİZİK TEDAVİ VE REHABİLİTASYON YÜKSEKOKULU ÖĞRENCİLERİNİN TÜKENMİŞLİK DÜZEYLERİNİN İNCELENMESİ: TEK MERKEZLİ ÇALIŞMA

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Bu çalışmanın amacı, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu öğrencilerinin tükenmişlik düzeylerini tespit etmek ve sınıflara göre tükenmişlik düzeylerini incelemektir.

Yöntem: Çalışmaya 2016-2019 yılları arasında Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu'nda öğrenim gören 1156 öğrenci (yaş= 21,36 ± 1,71) dahil edildi. Veriler demografik bilgi formu ve Maslach Tükenmişlik Envanteri-Öğrenci Formu (MTE-ÖF) ile toplandı.

Sonuçlar: MTE-ÖF alt başlıklarından tükenme ve duyarsızlaşma skorları cinsiyet, ikamet yeri, sigara- alkol kullanımı, maddi zorluk ve alttan ders alma durumundan etkilenirken; yetkinlik skoru ise alttan dersi olan ve maddi sıkıntısı olan öğrencilerde daha yüksek bulundu (p<0,05). Sınıflara göre MTE-ÖF alt kategorileri incelendiğinde tükenme, duyarsızlaşma ve yetkinlik alt başlığından elde edilen skorlar 1. sınıftan 4. sınıfa gidildikçe artış gösterdi (p<0,001).

Tartışma: Çalışmamız 1. sınıftaki öğrencilerin en az tükenmişlik skoruna sahip olduğunu göstermektedir. Tükenme, duyarsızlaşma ve yetkinlik skorları ilerleyen yıllarda artmaktadır. Gözlenen bu artış, sınıf düzeyi ile birlikte artan uygulamalı ders sayısından kaynaklı olabilir.

Anahtar kelimeler: Anket, Fizik Tedavi, Tükenmişlik, Öğrenciler

EXAMINATION OF BURNOUT LEVELS OF STUDENTS IN PHYSIOTHERAPY AND REHABILITATION SCHOOL: A SINGLE CENTER STUDY

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: The aim of this study is to determine the burnout levels of the students in Physical Therapy and Rehabilitation School and to examine their burnout levels according to the classes.

Methods: A total of 1156 students (age = 21.36 ± 1.71) studying at Pamukkale University School of Physical Therapy and Rehabilitation between 2016 and 2019 were included in the study. The data were collected using the demographic information form and the Maslach Burnout Inventory-Student Survey (MBI-SS).

Results: While the scores of exhaustion and cynicism among the subtitles of MBI-SS were affected by gender, place of residence, smoking-alcohol use, financial difficulties, and taking lessons from below; the efficacy score was found to be higher in students taking lessons from lower class and financial difficulties (p <0.05). When the MBI-SS subtitles were examined according to the classes, the scores obtained from the subtitle of exhaustion, cynicism, and efficacy increased from the 1st grade to the 4th grade (p < 0.001).

Conclusion: Our study shows that students in the first year have the least exhaustion score. Exhaustion, cynicism, and efficacy scores increase in the following years. This increase observed may be due to the number of applied lessons increasing with the grade level.

Key Words: Survey, Physical Therapy, Burnout, Students

GİRİŞ

Tükenmişlik, kişilerarası stres faktörlerine uzun süreli bir yanıt olarak ortaya çıkan psikolojik bir sendromdur (1). İnsan hizmetleri, eğitim ve sağlık hizmetleri gibi insan odaklı mesleklere yönelenlerin maruz kaldıkları mesleki bir zarar olarak kabul edilmektedir (2). Tükenmişlik sendromu da daha çok meslek yaşantısı ve iş ile ilgili bir kavram olmasına karşın, öğrenciler arasında sıklıkla yaşandığına yönelik çalışmalar yer almaktadır (3-7). Öğrenci tükenmişliği, ders taleplerinden dolayı tükenmiş hissetme, ders ve çalışmalarından uzaklaşma ve duyarsızlaşma ile akademik alanda yetkin olmama veya değersizlik duygularının hissedilmesi biçiminde yaşanan bir kavram olarak tanımlanmaktadır (8).

Bazı meslek gruplarında, öğrencilik sürecinin belli dönemlerinden itibaren mesleki uygulama yapımları ve insanlarla yoğun iletişimde bulunmaları gerekmektedir. Sağlıkla ilgili bölümler bu grup içindedir. Sağlık alanında çalışanlar sürekli olarak hastaların ihtiyaçlarına karşılık vermekte, yaşamları tehlike altında olan, ölmekte olan ve ağrı-acı çeken insanlarla çalışmakta, aile ve hastaların büyük beklentileri ile karşılaşmaktadır (9).

Ülkemizde yapılan çalışmalara baktığımızda sağlık alanında okuyan grup içinde ebelik, hemşirelik, sağlık yönetimi, tıp fakültesi, diş hekimi öğrencilerinin tükenmişliğinin değerlendirildiği çalışmalar olsa da fizyoterapi öğrencilerini ele alan bir çalışmaya rastlanmamıştır (4-7,9-12). Yapılan çalışmalarda fizyoterapi öğrencileri üniversite öğrencileri için seçilen evrenin sadece bir bölümünü oluşturmaktadır (13). Sınıflara göre fizyoterapi öğrencilerinin tükenmişlik değişimi ise incelenmemiştir.

Bu çalışmanın amacı Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu öğrencilerinin tükenmişlik düzeylerini tespit etmek ve sınıflara göre tükenmişlik düzeylerini incelemektir. Çalışmamızın sonuçları ile sağlıklı bir yönlendirme sisteminin kurulup öğrencilerin ilgi, yetenek ve beklentilerinin karşılanabilmesine rehber olunması ve literatüre katkı sağlanması hedeflenmektedir.

YÖNTEM

Çalışmamız Pamukkale Üniversitesi Girişimsel olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından 60116787-20/34253 sayılı kurul kararı ile onay-

lanmıştır. Katılımcılar çalışma hakkında bilgilendirilmiş ve yazılı onamları alınmıştır.

Çalışmamız, toplam 1156 (665 kadın, 491 erkek) öğrencinin katılımıyla gerçekleştirilmiştir. Çalışma evrenini 2016-2019 eğitim-öğretim yıllarında Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu'nda öğrenim görmekte olan gönüllü öğrenciler oluşturmuştur. Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu örgün eğitim öğrencisi olan ve anketi doldurmayı kabul eden öğrenciler çalışmaya dahil edilirken Erasmus programında olan öğrenciler ve başka okullardan gelen öğrenciler (dikey geçiş, yatay geçiş, Farabi değişim programı vb.) çalışmanın dışında bırakılmıştır.

Araştırmanın Uygulanması

Uygulama öncesi katılımcılarla yüz yüze görüşülerek araştırma konusu ve amacı hakkında bilgi verilmiş, öğrencilere çalışmaya katılıp katılmama kararının kendilerine ait olduğu, anketlerin üzerine isim yazmamaları, elde edilen bilgilerin çalışma dışında kullanılmayacağı ifade edildikten sonra araştırmaya katılmayı kabul eden öğrencilerden formları doldurmaları istenmiştir. Anket değerlendirmesi yaklaşık 5-10 dakika sürmüştür. Veriler öğrencilerin sınav döneminde vize sınavları öncesinde toplanmıştır. Bütün verilere vize sınavları öncesinde ulaşılmış, öğrenciler formları bir kez doldurmuştur.

Veri Toplama Araçları

Sosyodemografik Veri Formu

Öğrencilerin yaş, cinsiyet, ikamet ettiği yer, sigara ve alkol kullanımı, maddi zorluk çekip çekmediği, alttan ders alıp almadığı yer almaktadır.

Maslach Tükenmişlik Envanteri-Öğrenci Formu (MTE-ÖF)

Schaufeli ve ark. tarafından 2002 yılında geliştirilen değerlendirme envanterinin Türkçe uyarlaması Çapri ve ark. tarafından 2011 yılında yapılmıştır (8,14). Ankette 13 maddeden oluşan 3 faktörlü bir yapı elde edilmiştir. Bu alt faktörler "tükenme (5 madde)", "duyarsızlaşma (4 madde)" ve "yetkinlik (4 madde)" olarak isimlendirilmiştir. Ölçek beşli likert tiptedir ve ölçek maddeleri "hiçbir zaman:1", "bazen:2", "genellikle:3", "çoğu zaman:4", "her zaman:5" biçiminde puanlanmaktadır. Tükenme ve duyarsız-

laşma alt ölçeklerinden elde edilen yüksek puanlar ve ters puanlandığı için yetkinlik alt ölçeğinden alınan düşük puanlar tükenmişliğin arttığını göstermektedir (14).

İstatistiksel Analiz

Araştırmada elde edilen veriler SPSS for Windows v.25.0 kullanılarak analiz edilmiştir (Statistical Package for Social Sciences Inc. Chicago, IL, ABD). Tanımlayıcı istatistikler için ortalama \pm standart sapma (Ort \pm SS), frekans ve yüzdelik (%) kullanılmıştır. Araştırmaya katılan öğrencilere ait verilerin normal dağılıma uygunluğu Kolmogorov-Smirnov testi ile analiz edilmiştir. Ayrıca, verilerin çarpıklık ve basıklık (skewness ve kurtosis) değerleri kontrol edilmiştir. Çalışmada karşılaştırmalar için Kruskal Wallis H Testi, Mann Whitney U Testi ve Çok Gözlü Ki-kare Testi kullanılmıştır. Etki büyüklüğünü göstermek için Cohen d değeri (d) verilmiştir. Önemlilik derecesinde $p<0,05$ anlamlı olarak alınmıştır.

SONUÇLAR

Araştırmamızda yaş ortalaması $21,36\pm 1,71$ yıl olan 1156 üniversite öğrencisinin sınıf düzeyine göre demografik veri dağılımları ve bu verilerin sınıflar arasında karşılaştırması Tablo 1’de gösterilmiştir.

Demografik veri dağılımları sınıflara göre incelendiğinde 1. sınıf öğrencilerinin %75’i ve 2. sınıf öğrencilerin %45’i yurtda ikamet ederken, 3. sınıftakilerin %38,10’u, 4. sınıftakilerin ise %42,20’sinin arkadaşları ile ikamet ettikleri tespit edilmiştir. İkamet yerleri arasındaki fark anlamlı bulunmuştur ($p<0,001$). Öğrencilerin sigara kullanım durumlarının da sınıflara göre farklılık gösterdiği belirlenmiştir ($p=0,018$). Alt dönemden ders alma durumları incelendiğinde, öğrencilerin %70’i alttan ders almadıklarını bildirmişlerdir. Sınıflar karşılaştırıldığında aradaki fark anlamlı bulunmuştur ($p<0,001$). Öğrencilerin maddi durumları sorgulandığında, büyük çoğunluğunun (%53,10) maddi zorluk yaşadığı ve sınıflar arasında bu bakımdan anlamlı farklılıklar

Tablo 1. Sınıflara Göre Demografik Veri Dağılımları ve Karşılaştırılması

Değişkenler	Tüm sınıflar (n=1156)	1.Sınıf (n=88)	2.Sınıf (n=297)	3. Sınıf (n=349)	4.Sınıf (n=422)	p*
	Ort \pm SS	Ort \pm SS	Ort \pm SS	Ort \pm SS	Ort \pm SS	
Yaş (yıl)	21,36 \pm 1,71	18,56 \pm 0,88	20,38 \pm 1,33	21,42 \pm 1,12	22,59 \pm 1,32	<0,001
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	p**
İkamet yeri						
Aile/yakını	129 (11,20)	9 (10,20)	25 (8,40)	43 (12,30)	52 (12,30)	<0,001
Yurt	401 (34,70)	66 (75)	134 (45,10)	108 (30,90)	93 (22)	
Arkadaş	416 (36)	9 (10,20)	96 (32,30)	133 (38,10)	178 (42,20)	
Yalnız	210 (18,20)	4 (4,40)	42 (14,10)	65 (18,60)	99 (23,50)	
Sigara kullanımı						
Evet	307 (26,60)	16 (18,20)	71 (23,90)	87 (24,90)	133 (31,50)	0,018
Hayır	849 (73,40)	72 (81,80)	226 (76,10)	262 (75,10)	289 (68,50)	
Alkol kullanımı						
Evet	322 (27,90)	21 (23,90)	73 (24,60)	101 (28,90)	127 (30,10)	0,316
Hayır	834 (72,10)	67 (76,10)	224 (75,40)	248 (71,10)	295 (69,90)	
Altan ders alma						
Evet	345 (30)	0 (0)	83 (27,90)	121 (34,70)	141 (33,40)	<0,001
Hayır	811 (70)	88 (100)	214 (72,10)	228 (65,30)	281 (66,60)	
Maddi zorluk						
Evet	614 (53,10)	32 (36,40)	164 (55,20)	183 (52,40)	235 (55,70)	0,009
Hayır	542 (46,90)	56 (63,60)	133 (44,80)	166 (47,60)	187 (44,30)	

Ort: Ortalama; SS:Standart Sapma;*: Kruskal Wallis H-Test; **: Çok gözlü Ki-Kare testi

Tablo 2. Katılımcıların Sosyodemografik Özelliklerine Göre MTE-ÖF Puanlarının Karşılaştırılması (n=1156)

Değişkenler	n	MTE-ÖF		
		Tükenme Ort ± SS	Duyarsızlaşma Ort ± SS	Yetkinlik Ort ± SS
Cinsiyet				
Kadın	665	16,02±4,73	10,6±3,80	11,87±2,81
Erkek	491	15,47±4,97	11,84±4,20	11,84±3,05
p*		0,044	<0,001	0,770
İkamet yeri				
Aile/yakınları	129	14,11±4,23	9,68±3,37	12±2,91
Yurt	401	15,42±4,61	10,66±3,78	11,62±3,01
Arkadaş	416	16,67±5,15	11,98±4,21	12,05±2,92
Yalnız	210	15,77±4,65	11,21±4,07	11,84±2,67
p**		<0,001	<0,001	0,288
Sigara Kullanımı				
Evet	307	16,98±4,98	12,05±4,24	11,93±2,97
Hayır	849	15,35±4,72	10,79±3,89	11,83±2,89
p*		<0,001	<0,001	0,666
Alkol kullanımı				
Evet	322	16,95±5,08	12,07±4,30	11,80±3,04
Hayır	834	15,44±4,70	10,76±3,85	11,88±2,86
p*		<0,001	<0,001	0,648
Alttan ders alma				
Evet	345	16,67±4,83	12,17±4,08	12,25±3,10
Hayır	811	15,41±4,80	10,68±3,91	11,69±2,81
p*		<0,001	<0,001	0,002
Maddi zorluk				
Evet	614	16,66±4,83	11,79±4,16	12,03±3,06
Hayır	542	14,8±4,65	10,37±3,71	11,66±2,72
p*		<0,001	<0,001	0,041

Ort: Ortalama, SS:Standart Sapma; *Mann Whitney-U Test, **Kruskal Wallis H-Test

rın olduğu tespit edilmiştir (p=0,009) (Tablo 1).

Çalışmaya katılan öğrencilerin sosyodemografik özelliklerine göre MTE-ÖF puanlarının karşılaştırılması Tablo 2'de gösterilmiştir. Cinsiyete göre incelendiğinde tükenme skoru kadın öğrencilerde (p=0,044; d=0,11), duyarsızlaşma skorları erkek öğrencilerde daha yüksek bulunmuştur (p<0,001; d=0,31). Tükenme ve duyarsızlaşma skoru arkadaşlarıyla ikamet eden öğrencilerde, yetkinlik skoru

ise alttan dersi olan (p=0,002; d=0,19) ve maddi sıkıntısı olan öğrencilerde (p=0,041; d=0,13) daha yüksek bulunmuştur. Sigara kullanan öğrencilerde kullanmayanlara göre tükenme (d=0,34) ve duyarsızlaşma (d=0,32) puanları daha yüksek bulunmuştur (p<0,001). Aynı şekilde alkol kullanan öğrencilerde de tükenme (d=0,31) ve duyarsızlaşma (d=0,33) puanları yüksektir (p<0,001) (Tablo 2).

Araştırmamıza katılan öğrencilerin MTE-ÖF alt bo-

Tablo 3. Sınıfların MTE-ÖF Puanlarının Karşılaştırılması

Değişkenler	1.Sınıf (n=88)	2.Sınıf (n=297)	3.Sınıf (n=349)	4.Sınıf (n=422)	p*	p**	
MTE-ÖF	Ort. ± SS	Ort. ± SS	Ort. ± SS	Ort. ± SS			
Tükenme	13,14 ± 4,50	14,98 ± 4,56	16,17 ± 4,70	16,60 ± 4,96	<0,001	1.-2. sınıf	0,003
						1.-3. sınıf	<0,001
						1.-4. sınıf	<0,001
						2.-3. sınıf	0,018
						2.-4. sınıf	<0,001
3.-4. sınıf	1,00						
Duyarsızlaşma	9,60 ± 3,88	10,78 ± 3,86	10,90 ± 3,90	11,89 ± 4,13	<0,001	1.-2. sınıf	0,074
						1.-3. sınıf	0,025
						1.-4. sınıf	<0,001
						2.-3. sınıf	1,00
						2.-4. sınıf	0,002
3.-4. sınıf	0,006						
Yetkinlik	11,25 ± 3,00	11,34 ± 3,07	12,10 ± 2,88	12,16 ± 2,75	<0,001	1.-2. sınıf	1,00
						1.-3. sınıf	0,152
						1.-4. sınıf	0,121
						2.-3. sınıf	0,005
						2.-4. sınıf	0,002
3.-4. sınıf	1,00						

MTE-ÖF: Maslach Tükenmişlik Envanteri-Öğrenci Formu; Ort: Ortalama; SS:Standart Sapma; * Kruskal Wallis H-Test;

** Post Hoc Bonferroni Düzeltmeli Mann Whitney-U Testi

yut puanlarının sınıflar arası karşılaştırılması Tablo 3'te verilmiştir. Öğrencilerin MTE-ÖF tüm alt boyutlarından aldıkları puanlar incelendiğinde en yüksek puanları 4. sınıfta okuyan öğrencilerin aldığı tespit edilmiştir. Sınıflar arasında istatistiksel olarak fark ileri düzeyde anlamlı bulunmuştur ($p<0,001$) (Tablo 3).

TARTIŞMA

Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu'nda öğrenim gören öğrencilerin tükenmişlik düzeyini belirlemek amacıyla düzenlenen çalışmamızda MTE-ÖF alt başlıklarından tükenme ve duyarsızlaşma skorları cinsiyet, ikamet yeri, sigara- alkol kullanımı, maddi zorluk ve alttan ders almadan etkilenirken; yetkinlik skoru ise alttan dersi olan ve maddi sıkıntısı olan öğrencilerde daha yüksek bulunmuştur. Sınıflara göre MTE-ÖF alt kategorileri incelendiğinde 4. sınıftaki öğrencilerin tükenmişlik skoru daha yüksek bulunmuştur.

Literatür incelendiğinde üniversite öğrencilerinde tükenmişlik durumunu inceleyen birçok çalışma olduğu görülmektedir. Ancak, fizik tedavi ve rehabilitasyon yüksekokulu öğrencileri ile gerçekleştirilen ve sınıflara göre tükenmişliklerini karşılaştıran bir çalışmaya rastlanmamıştır. İn ve ark. üniversite öğrencilerindeki tükenmişliği ve yaşam doyumunu inceledikleri çalışmalarında 1997 üniversite öğrenci-

sini değerlendirilmişlerdir (13). Sadece 1. ve 4. sınıf öğrencilerinin değerlendirildiği bu çalışmada fizik tedavi ve rehabilitasyon yüksekokulu öğrencilerinin %5'lik kesimi (99 kişi) temsil edilmiştir. Çalışmamızın sonuçları sınıflara göre tükenmişliğin karşılaştırılmasına imkân sağlayıp 4 yıl boyunca meydana gelen değişimi daha kapsamlı olarak sunmaktadır.

Çalışmamızda cinsiyetin tükenme ve duyarsızlaşma skorlarını etkilediği görülmüştür. Tükenme skoru kadın öğrencilerde, duyarsızlaşma skorları erkek öğrencilerde daha yüksek bulunmuştur. Literatür incelendiğinde üniversite öğrencilerinde tükenmişlik ve cinsiyet ilişkisini inceleyen çalışmalar çeşitli sonuçlar vermiştir. Kadın cinsiyetin tükenmişlik düzeyiyle anlamlı şekilde ilişkili olduğunu gösteren çalışmalar bulunmakla birlikte, cinsiyet yönünden incelendiğinde erkeklerin daha yüksek tükenme puanı aldığını bildiren çalışmalar da vardır (15-18). Cinsiyetlere göre yapılan incelemelerde farklı sonuçların elde edilmesi, çalışmanın yapıldığı popülasyonun sosyoekonomik özellikleri, gelişmişlik düzeyleri ve toplumun bireyden beklentilerinin farklı olmasından kaynaklanabilir. Ayrıca farklı kültürlerde yapılan çalışmalar da bu çelişkiye neden olabilir. Ülkemizde yapılacak daha fazla sayıda çalışmalarıyla sonuçların desteklenmesine ihtiyaç vardır.

Maslach tükenmişlik envanterinde tükenme ve

duyarsızlaşma puanlarındaki artış tükenmişliğin arttığını göstermektedir. Yetkinlik alt başlığı ile tükenmişlik ters orantılıdır. Çalışmamıza katılan öğrencilerin %36'sı ikamet yeri olarak arkadaşlarıyla birlikte kaldığını bildirmiştir. Arkadaşlarıyla kalan öğrencilerde tükenme ve duyarsızlaşma puanları daha yüksek bulunmuştur. Çalışmamızın sonuçlarına göre sigara ve alkol kullanımı olan öğrencilerin tükenme ve duyarsızlaşma puanları da yüksektir. Literatürdeki diğer çalışmalar da bu bulgumuzu desteklemektedir (19,20). Tükenmişliğin okul performansı üzerinde doğrudan bir etkisi olmadığı, ancak tükenmişlik düzeyi yüksek olan kişilerin daha zayıf akademik başarıya sahip olduğu bildirilmiştir (21). Çalışmamızda alttan dersi olan öğrencilerin tükenmişlik değerleri daha yüksek bulunmuştur. Aynı zamanda bu öğrencilerin yetkinlik skorlarının daha yüksek olduğu görülmüştür. Bu durum öğrencilerin bir kısmının alttan ders almayı not yükseltme amacıyla kullanmasından kaynaklı olabilir. Ayrıca, maddi zorluk çeken öğrencilerin tükenme ve duyarsızlaşma skorları daha yüksek bulunmuştur ve bu öğrencilerin yetkinlik skorları da aynı şekilde yüksek olarak belirlenmiştir. Bu durumun nedeni maddi sıkıntı yaşayan öğrencilerin hayatta karşılaştıkları zor durumlar ve bunlarla baş etme çabaları olabilir.

Çalışmamızın bulgularına dayanarak son sınıflarda tükenmişlik skorlarının daha yüksek olduğu gözlenmiştir. Bunun nedeni 2. sınıftan itibaren başlayan ve 4. sınıfa gidildikçe artan uygulamalı dersler olabilir. Gürses ve ark. Türkiye'de fizyoterapi ve rehabilitasyon bilim alanı için geliştirilmiş ortak bir müfredat olmadığını belirtirken klinik uygulama için geçirilen sürenin 738,68 saat olduğunu bildirmiştir (22). Tüm verilerin alındığı güz dönemi için Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu'nda dersler, teorik ve klinik uygulama dersleri şeklinde işlenmektedir. Bu derslerin sınıflara göre dağılımına bakıldığında 1. sınıflar 22 saat teorik/6 saat uygulama, 2. sınıflar 16 saat teorik/14 saat uygulama, 3. sınıflar 11 saat teorik/23 saat uygulama şeklinde dağılmakta olup, uygulama dersleri sınıfları takiben artmaktadır. 4. sınıflar ise 14 saat teorik derse sahip olmakla beraber haftalık ders sürelerinin çoğunluğunu hastanede klinik uygulama şeklinde geçirmektedirler. Fizik tedavi ve rehabilitasyon öğrencilerinin sınav kaygı düzeylerinin araştırıldığı bir çalışmada uygulamalı derslerin teorik

derslerden daha çok kaygı oluşturduğu bildirilmiştir (23). Bu durumun tükenmişlik skorlarına yansıdığını ve 4. sınıflardaki tükenmişlik skorlarının bu yüzden daha yüksek olduğunu düşünmekteyiz.

Pamukkale Üniversitesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu'nda hazırlık sınıfının kaldırılması sonucu 2016 yılında 2. sınıfların mevcudu ikiye katlanmıştır. Bu da normal dağılımı etkilemektedir. 2. sınıflar için hazırlık okuyan grubun ankette sorgulanmaması ve bu grubun ayrıca değerlendirilmesi limitasyonlarımız arasındadır. Çalışmamızda aynı öğrencilerin 4 yıllık takibinin yapılmasıyla daha etkili sonuçlara ulaşılabilirdi. Bu nedenle öğrencilerin rumuz kullanmaması durumu da limitasyonlarımız arasındadır.

Sonuç olarak Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yüksekokulu öğrencileri için tükenme ve duyarsızlaşma skorları ilerleyen yıllarda artmaktadır. Gözlenen bu artış, sınıf düzeyi ile birlikte artan uygulamalı ders sayısından kaynaklı olabilir. Bu nedenle uygulamalı derslerin yoğunluğu sınıflara göre yeniden düzenlenebilir.

Destekleyen Kuruluş: Destekleyen kuruluş yoktur.

Çıkar Çatışması: Çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Yazar Katkıları: Fikir/Kavram- MB; Tasarım - NY, MB; Denetleme/Danışmanlık - NY; Veri Toplama ve/veya İşleme - MB; Analiz ve/veya Yorumlama - NY, MB; Literatür Taraması MB; Makale Yazımı - NY, MB; Eleştirel İnceleme - NY.

Açıklamalar: Bu çalışma 4-6 Mayıs 2017 tarihlerinde Ankara'da düzenlenen 6. Ulusal Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Kongresi'nde sunulmuş ve Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'nde bildiri özeti olarak yayınlanmıştır.

Teşekkür: Çalışmamızın veri analizi sürecinde sağladığı katkılardan dolayı Dr. Öğr. Üyesi Hande ŞE-NOL'a ve katılım sağlayan öğrencilerimize teşekkür ederiz.

KAYNAKLAR

1. Maslach C, Leiter MP. Understanding the burnout experience: recent research and its implications for psychiatry. *World Psychiatry*. 2016; 15(2), 103-111.
2. Da Silva RM, Goulart CT, Dias Lopes LF, Serrano PM, Siqueira Costa AL, De Azevedo Guido L. Hardy personality and burnout

- syndrome among nursing students in three Brazilian Universities—an analytic study. *BMC Nurs*. 2014; 13(1),1-6.
3. De Oliva Costa EF, Santos SA, De Abreu Santos ATR, De Melo EV, De Andrade TM. Burnout syndrome and associated factors among medical students: A cross-sectional study. *Clinics (Sao Paulo)*. 2012; 67(6): 573–579.
 4. Ertek İK, Özkan S, Candansayar S, İlhan MN. Tıp fakültesi öğrencilerinde stres, tükenmişlik ve depresyon. *Gazi Sağlık Bilimleri Dergisi*. 2020; 5(1), 10-20
 5. Eroğlu HN, Dündar, M, Kişioğlu AN. Süleyman demirel üniversitesi tıp fakültesi öğrencilerinde tükenmişlik ve kaygı düzeylerinin değerlendirilmesi. *Türkiye Klinikleri J Med Sci*. 2020; 40(2), 175-182.
 6. Aydın D, Akay B, Baydemir S. Hemşirelik öğrencilerinde tükenmişlik ve etkileyen faktörler. *Düzce Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi*. 2017; 7(1), 19-23.
 7. Naçar M, Baykan Z, Çetinkaya F. Erciyes üniversitesi tıp fakültesi birinci ve ikinci sınıf Öğrencilerinde tükenmişlik durumu ve eğitimin etkisi. *Tıp Eğitimi Dünyası Dergisi*. 2012; 35, 9-20.
 8. Schaufeli WB, Martinez IM, Marques-Pinto A, Salanova M, Bakker AB. Burnout and engagement in university students: A cross-sectional study. *J Cross Cult Psychol*. 2002; 33(5), 464–481.
 9. Atalayın Ç, Tezel H, Önal B, Balkıs M, Köse T. Diş hekimliği öğrencilerinde tükenmişlik: ön çalışma. *İstanbul Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi*. 2013; 47(3), 6–18.
 10. Kaya ŞD, Ariöz A. Ebe ve hemşire öğrencilerinde tükenmişlik düzeyi ve etkileyen faktörler. *Selçuk Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü Dergisi*. 2014; 31, 89–99.
 11. Kavlu İ, Pinar R, Acil serviste çalışan hemşirelerin tükenmişlik ve iş doyumlarının yaşam kalitesine etkisi. *Türkiye Klinikleri J Med Sci*. 2009; 29(6), 1543-55.
 12. Pinar ŞE, Bilgiç D, Demirel G, Akyüz MB, Karatepe C, Sevim D. Sağlık alanlarında okuyan üniversite öğrencilerinin tükenmişlik ve yaşam doyumları arasındaki ilişki. *TAF Preventive Medicine Bulletin*. 2015; 14(4).
 13. İn EÇ, Kula KŞ. Üniversite öğrencilerinin tükenmişlik ve yaşam doyumunun incelenmesi: kırşehir ahi evran üniversitesi. *Uludağ Üniversitesi Eğitim Fakültesi Dergisi*. 2019; 32(2), 403-442.
 14. Çapri B, Gündüz B, Gökçakan Z. Maslach Tükenmişlik Envanteri-Öğrenci Formu'nun (MTE-ÖF) Türkçe'ye uyarlaması: Geçerlik ve güvenilirlik çalışması. *Çukurova Üniversitesi Eğitim Fakültesi Dergisi*. 2011; 1 (40), 134–147.
 15. Altannir Y, Alnajjar W, Ahmad SO, Altannir M, Yousuf F, Obeidat A, et al. Assessment of burnout in medical undergraduate students in Riyadh, Saudi Arabia. *BMC Med Educ*. 2019; 19(1), 1-8.
 16. Fares J, Saadeddin Z, Al Tabosh H, Aridi H, El Mouhayyar C, Koleilat MK, et al. Extracurricular activities associated with stress and burnout in preclinical medical students. *J Epidemiol Glob Health*. 2016; 6(3), 177–185.
 17. Chumming WM, Harrison R, MacIntyre R, Travaglia J, Balasooriya C. Burnout in medical students: A systematic review of experiences in Chinese medical schools. *BMC Med Educ*. 2017; 17(1), 1-11.
 18. Tlili MA, Aouicha W, Sahli J, Testouri A, Hamoudi M, MIRAOUİ A et al. Prevalence of burnout among health sciences students and determination of its associated factors. *Psychol Health Med*. 2021; 26(2), 212-220.
 19. Yıldız A, Çiçek İ, Şanlı ME. Sağlık çalışanlarında tükenmişliğin belirleyicileri: sigara ve alkol kullanımına etkisinin incelenmesi. *Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Dergisi*. 2018; 5(3), 126-132.
 20. Dündar C, Köksal EN, Pekşen Y. Tıpta uzmanlık öğrencilerinde tükenmişlik ve etkileyen faktörler: kesitsel bir çalışma. *Türkiye Klin J Med Sci*. 2017; 37(1), 10.
 21. Evers K, Chen S, Rothmann S, Dhir A, Pallesen S. Investigating the relation among disturbed sleep due to social media use, school burnout, and academic performance. *J Adolesc*. 2020; 84, 156-164.
 22. Gürses HN, Alemdaroğlu İ, Tanrıverdi M. Türkiye'de fizyoterapi ve rehabilitasyon fakülte bölümü/yüksekokullarının incelenmesi ve müfredat analizi. *Türk J Physiother Rehabil*. 2014; 25(1),16-27.
 23. Şimşek Ş, Yağcı N, Öztop M, Şekeröz S. Investigating exam anxiety levels of physical therapy and rehabilitation students. *Journal of Higher Education and Science*, 2020; 10(1), 178-182.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)63-68

Selen SEREL-ARSLAN, PT, PhD¹
Numan DEMİR, PT, PhD¹
Aynur Ayşe KARADUMAN, PT, PhD²

- 1 Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Ankara, Turkey
- 2 Lokman Hekim University, Faculty of Health Sciences, Department of Physiotherapy and Rehabilitation, Ankara, Turkey

Correspondence (İletişim):

Selen SEREL-ARSLAN, PT, PhD
Address: Hacettepe University, Faculty of Physical
Therapy and Rehabilitation, Altındağ, 06100,
Ankara, Turkey
Tel: +903123052525
Email: selen.serel@hacettepe.edu.tr
ORCID number: 0000-0002-2463-7503

Numan DEMİR
E-mail: numan@hacettepe.edu.tr
ORCID: 0000-0001-6308-0237

Aynur Ayşe KARADUMAN
E-mail: ayse.karaduman@lokmanhekim.edu.tr
ORCID: 0000-0001-6252-1934

Received: 01.07.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 12.12.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons
Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

AGREEMENT BETWEEN PARENTS AND CLINICIANS FOR CHEWING PERFORMANCE LEVEL OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: The study was aimed to examine the agreement between parents and clinicians for determining chewing performance level in children with cerebral palsy (CP).

Methods: This cross sectional study included 50 children with CP and their mothers. The Karaduman Chewing Performance Scale (KCPS) was used to determine chewing performance level in children. Mothers of children with CP scored the level that best describes their child's chewing performance level twice with one-week interval. An experienced physical therapist in terms of chewing and swallowing disorders was also scored chewing performance level by using the KCPS.

Results: The physical therapist and mothers agreed on exactly the same KCPS level in 41 of 50 children (82%). There was an excellent positive correlation between the KCPS scores of the physical therapist and the mothers ($r=0.959$, $p<0.001$). There was also a substantial agreement in the KCPS scoring between physical therapist and mothers ($p<0.001$, $k:0.769$). There was an excellent positive correlation between two examinations of mothers ($r=0.991$, $p<0.001$). Perfect agreement in the KCPS scoring was detected between two examinations of mothers ($p<0.001$, $k:0.846$).

Conclusion: The agreement between therapists and parents suggests that parents could determine chewing performance level in children with CP. This may provide an efficient and less costly method to perform observational or community screening studies to define children's chewing performance, especially when evaluation of a clinician is not feasible.

Key words: Cerebral palsy, Chewing, Parents, Agreement

SEREBRAL PALSİLİ ÇOCUKLARIN ÇIĞNEME PERFORMANS SEVİYESİ İÇİN EBEVEYNLER VE KLİNİSYENLER ARASINDAKİ UYUM

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Bu çalışmada serebral palsili (SP) çocuklarda çiğneme performans seviyesinin belirlenmesinde ebeveynler ve klinisyenler arasındaki uyumun incelenmesi amaçlandı.

Yöntem: Bu kesitsel çalışmaya SP'li 50 çocuk ve anneleri dahil edildi. Çocuklarda çiğneme performans seviyesini belirlemek için Karaduman Çiğneme Performans Skalası (KÇPS) kullanıldı. SP'li çocukların anneleri, çocuklarının çiğneme performans seviyesini en iyi tanımlayan düzeyi birer hafta arayla iki kez puanladı. Çiğneme ve yutma bozuklukları konusunda deneyimli bir fizyoterapist de KÇPS'yi kullanarak çiğneme performans seviyesini puanlandı.

Sonuçlar: Fizyoterapist ve anneler, 50 çocuğun 41'inde (%82) tamamen aynı KÇPS seviyesi üzerinde anlaştılar. Fizyoterapist ve annelerin KÇPS puanları arasında mükemmel, pozitif yönde korelasyon vardı ($r=0,959$, $p<0,001$). Fizyoterapist ve anneler arasında KÇPS puanlamasında da önemli bir uyum vardı ($p<0,001$, $k:0,769$). Annelerin iki değerlendirmesi arasında mükemmel, pozitif yönde korelasyon vardı ($r=0,991$, $p<0,001$). Annelerin iki değerlendirmesi arasında KÇPS skorlamasında mükemmel uyum saptandı ($p<0,001$, $k:0,846$).

Tartışma: Terapistler ve ebeveynler arasındaki uyum, ebeveynlerin SP'li çocuklarda çiğneme performans seviyesini belirleyebileceğini düşündürmektedir. Bu, özellikle bir klinisyenin değerlendirilmesi mümkün olmadığı durumlarda, çocukların çiğneme performansını tanımlamak için gözlemsel veya topluluk tarama çalışmaları yapmak için verimli ve daha az maliyetli bir yöntem sağlayabilir.

Anahtar kelimeler: Serebral palsy, Çiğneme, Ebeveynler, Uyum

INTRODUCTION

Chewing function necessitates holding and biting the food, transferring it to the molar area and breaking down the food between premolar teeth into small pieces (1,2). The reported methods in the literature to evaluate chewing function in the pediatric population are scarce and usually based on observational analysis and clinical judgments (3-5). The Karaduman Chewing Performance Scale (KCPS) is one of the most practical tool with five levels, which is developed for classifying chewing performance level of children based on the sequence of functional movements during chewing (6-8). Children at level 0 have normal chewing function whereas children at level IV can not bite and chew. It was developed by physical therapists that specialized in swallowing disorders, and other health professionals could also use the scale. Our clinical experiences suggest that it would also be appropriate to use as a parent or caregiver report in chewing assessment.

Parental assessment for chewing performance of children could be useful and helpful due to different perspectives. The first possible reason is that chewing training should be family centered to be successful (9). The repeated positive and successful experiences are the key for learning how to chew, therefore family participation to chewing training is essential (10). The rehabilitation process starts with the appropriate evaluation sessions; thereby it may be useful to include families to the evaluation process as well as rehabilitation process. The second reason is that it may provide a bridge between clinical and natural environment of children because clinicians evaluate children in a clinical environment, and parental feedback depends on natural environment. Another possible reason is that it may provide information about the awareness of families on their children's chewing performance level. And also, if the parent report chewing performance level will be reliable, it could be used in research studies or community screening as an efficient and less costly method to profile children's chewing performance. Therefore, the present study was aimed to assess the agreement between parents and clinicians for determining chewing performance level in children with cerebral palsy (CP).

METHODS

Participants

This study was a prospective cross-sectional study. It was performed between 1 March 2019 to 30 December 2019 at Hacettepe University Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation. The Non-interventional Clinical Researches Ethics Board of Hacettepe University was approved the study protocol (Approval date= 11.04.2017, Approval number = GO17/351). All children and their families provided written informed consent form to participate the study.

Children with CP aged between 2 to 11 years who admitted due to complaints about chewing disorders and inability to intake solid food, and their parents were included in the study. The exclusion criteria were (i) being under the age of 2 years, (ii) using any medicine and/or oral appliances that may affect chewing performance, (iii) received any chewing training.

Study design

Two physical therapists blinded to each other collected data in this prospective cross-sectional study. One physical therapist who had an 11 years of experience in chewing and swallowing disorders was informed each parent about study purpose and design, and gave the standardized form describing the KCPS levels with a checklist of key components of each level (Table 1). They were asked to read the statements and select the level that best represents their child's chewing performance. Parents were allowed to use adequate time to decide which level describes their child's chewing performance level. A control appointment was scheduled a week later for parents to rescore their child's chewing performance. Another physical therapist who had a 20 years of experience in chewing and swallowing disorders scored each child's chewing performance by using KCPS. The correlation between the KCPS scores of the physical therapist and the parents, and the correlation between two scorings of parents were used for reliability.

Assessments

The descriptive characteristics including diagnosis, age (years), height (cm) and weight (kg) of the children were recorded. The gross motor functional

level was determined by the Gross Motor Function Classification System (GMFCS) (11). The GMFCS has five levels including Level I to V. The scale ranges from the most independent functional motor level (level I) to the most dependent level (level V). Descriptive characteristics about feeding including transition time to additional and solid food, meal time, number of meals, initial teething time, and number of teeth were also noted. An observational oral motor assessment was performed. The presence of open mouth, open bite, tongue thrust and high palate were scored as absent or present (12). The spontaneous opening of the lips at rest is the open mouth posture. Open bite indicates that the upper and lower incisors are not aligned and do not meet when the jaw is closed. Tongue thrust is the forceful protrusion of the tongue. High palate is the unusually high and narrow palate.

The KCPS was used to determine the chewing performance level of the children (6). Children were positioned to a sitting position on a chair with the head upright and midline position while the arms and legs supported, and asked to bite and chew a

standardized biscuit. The KCPS has five different levels between level 0 to IV. The level 0 indicates 'Normal chewing function', level I indicates 'The child chews, but there are some difficulties in transition food to bolus', level II indicates 'The child starts to chew, but he/she cannot hold the food in the molar area', level III indicates 'The child bites but cannot chew', and level IV indicates 'The child cannot bite and chew' (6).

Statistical analysis

The G*Power program was used to perform statistical power analysis. Fifty children with two observers have 0.5 effect size, 5% type I error margin, and 82% statistical power conditions to assess the agreement between parents and clinicians for determining chewing performance level in children with CP as statistically significant.

Data were analyzed with IBM-SPSS for Windows version 20 (IBM Corp., Armonk, NY, USA). Descriptive statistics were calculated as number/percent for qualitative data and mean±standard deviation for quantitative data. The non-parametric Spear-

Table 1. The Description of the Karaduman Chewing Performance Scale for Parents

Please read the following statements and mark only one option among descriptions that best represents your child's chewing performance level.	
Levels	Description
Level 0	My child ... <ul style="list-style-type: none"> • has efficient chewing function. is able to keep and bite the chewable food in his/her mouth, move it with his/her tongue movements to the molar area, break down the food between molar teeth into small pieces successfully. He/she is able to turn the food into a cohesive bolus formation, and swallow the bolus successfully.
Level 1	My child ... <ul style="list-style-type: none"> • chews but there are some difficulties in transition food into bolus. is able to keep and bite the chewable food in his/her mouth, move it with his/her tongue movements to the molar area, has an inefficient in breaking down the food between molar teeth into small pieces. For instance.; prolonged chewing time and/or food/saliva loss and/or insufficient masticatory force. He/she is able to turn the food into a cohesive bolus formation, and swallow the bolus successfully.
Level 2	My child ... <ul style="list-style-type: none"> • starts to chew but he/she can not hold the food in the molar area. is able to keep and bite the chewable food in his/her mouth, transfer it with his/her tongue movements to the molar area, can not be kept the food in the molar area due to the problems in movements of the tongue. Thus, there are problems in breaking down the food into small pieces efficiently and turning the food into cohesive bolus formation. The food is either transferred to swallow or thrown out of the mouth.
Level 3	My child ... <ul style="list-style-type: none"> • bites but is not able to chew. is able to hold and bite the chewable food. is not able to manage the other necessary steps to finish the chewing process.
Level 4	My child ... <ul style="list-style-type: none"> • is not able to bite and chew. There are problems in all steps of chewing function.

Table 2. Descriptive Characteristics of the Children

	Mean (SD)	Min - Max
Age (year)	4.34 (2.45)	2-11
Height (cm)	95.16 (19.18)	67-140
Weight (kg)	14.02 (5.91)	7-34
Transition time to additional food (month)	7.64 (5.45)	3-36
Transition time to solid food (month)	12.17 (6.76)	6-36
Meal time (min)	23.19 (11.05)	5-60
Number of meals	4.18 (1.34)	2-8
Initial teething time (month)	9.80 (4.47)	4-30
Number of teeth	13.56 (5.64)	4-20
Oral motor evaluation parameters	Number	%
Open mouth	18	36
Open bite	13	26
Tongue thrust	16	32
High palate	16	32

man correlation coefficient was used to determine the reliability of the KCPS parent report. A Spearman correlation coefficient less than 0.30 indicates weak, between 0.30 and 0.70 indicates moderate, and greater than 0.70 indicates strong correlation (13). The Kappa coefficient was also used for the agreement of the chewing performance level scoring between physical therapist and parents, and also between two scorings of parents. The values between 0-0.2 indicate no agreement, 0.21-0.40 fair, 0.41-0.60 moderate, 0.61-0.80 substantial, 0.81-1.0 perfect agreement (14). The level of significance was set at $p = 0.05$.

RESULTS

Fifty children with a clinical diagnosis of spastic CP and a mean age of 4.34 ± 2.45 years (22 girls, 28 boys), and their mothers were included. According to the GMFCS, there were 10 (20%) children in level I, 10 (20%) children in level II, 9 (18%) children in level III, 7 (14.0%) children in level IV, and 14 (28%) children in level V. The descriptive characteristics

of the children are shown in Table 2.

The KCPS scorings of the physical therapist and the mothers are presented in Table 3. The physical therapist and mothers agreed on exactly the same KCPS level in 41 of 50 children (82%). Mothers usually chose better levels (6 out of 9 disagreements) in chewing performance of children.

An excellent positive correlation was found between the KCPS scores of the physical therapist and the mothers ($r=0.959$, $p<0.001$). Substantial agreement in the KCPS scoring between physical therapist and mothers was also found ($p<0.001$, $k:0.769$). The number of children in each KCPS level as rated by the physical therapist and mothers are presented in Table 3.

An excellent positive correlation was found between two examinations of mothers ($r=0.991$, $p<0.001$). Perfect agreement in the KCPS scoring between two examinations of mothers was also found ($p<0.001$, $k:0.846$).

Table 3. Number of Children in Each KCPS Level as Rated by the Physical Therapist and Mothers

Mothers	Physical therapist					Total
	Level 0	Level 1	Level 2	Level 3	Level 4	
Level 0	9	1	0	0	0	10
Level 1	0	3	1	0	0	4
Level 2	0	1	6	3	0	10
Level 3	0	0	2	9	1	12
Level 4	0	0	0	0	14	14
Total	9	5	9	12	15	50

DISCUSSION

Chewing evaluation is important to ensure appropriate nutritional intake and positive feeding behaviours in children (15). The methods used to evaluate chewing function in the pediatric population are usually based on clinical judgments of clinicians (3-5). Parental participation to decision-making process is supported in children's healthcare (16). Therefore, parental report measurements have become more popular and important in clinical settings (17). The current study shows that parent-rated chewing performance level had substantial agreement with expert rating when determining chewing performance level of children with CP.

Clinician rated functional classification systems including GMFCS, the Manual Ability Classification System (MACS), the Communication Function Classification System (CFCS) were developed according to the need of standardised systems for classifying the motor functional level of children with CP (11,18,19). Activity and participation level of children with CP have begun to be more important in the rehabilitation process with the development of the International Classification of Functioning Disability, and Health perspective. Therefore, these clinician rated functional classification systems become more popular and frequently used in both clinical and research settings. In literature, the GMFCS, MACS and CFCS were found to be suitable for parental rating (20-24). These studies all concluded that parents and clinicians could use the same language while classifying functional abilities of their children, and the methods are suitable for research and clinical practice. This is the first study to mention about parent report chewing performance level of children with CP. Children with chewing disorders are not able to manage solid food intake, experience food refusal and throwing food out of the mouth which result in longer meal times and increased numbers of meals, try to swallow without chewing and choke during swallowing which may cause danger in swallowing, and also have more problematic feeding behaviors (6,25). Parents have an important role in the management of chewing disorders (10). Considering the management process of chewing disorders, parental participation is crucial in recognizing the problem and consulting a specialist, performing home based chewing training

to ensure repeated positive and successful experiences (9,10). Therefore, increasing parental participation in the process will increase the success of the chewing management. The current study shows that parental report of chewing performance level had substantial agreement with clinician rating of chewing performance level in children with CP. In addition, repeated KCPS scoring of mothers was also found to be excellent, which shows that the parent report of KCPS is consistent for determining the severity of chewing problems.

In parental rating of chewing performance level, mothers were more successful in scoring level 0 and level 4. Level 1 is the level which mothers were least successful. This is reasonable because the most prominent levels of KCPS are level 0 and level 4. Level 0 indicates 'Normal chewing function', and level 4 means 'No biting and chewing'. Therefore, these levels are the most easily and clearly scored chewing performance levels. In addition, mothers usually chose better levels (6 out of 9 disagreements) in chewing performance of children. The tendency for rating better chewing performance level by mothers compared to ratings by physical therapist is also important for different ways. In a negative perspective, these mothers (i) may not be aware of the exact chewing performance of their children and/or (ii) may not be realistic and/or (iii) may be depressed by expressing them as low levels of chewing function. On the other hand, these mothers may be more optimistic and have fewer complaints compared to exact situation.

This is the first study to investigate the agreement between parents and clinicians for chewing performance level of children with CP. The strengths of the methodology of the current study are the inclusion of parents whose children have not received any treatment or rehabilitation related to chewing disorders before, the inclusion of two physical therapists blinded to each other for informing the parents and scoring the chewing performance level, and providing standardization by using the checklist. The current study also has some limitations. The study focuses on the reliability of parental report of chewing performance level in children CP; therefore contributing factors including socio-demographic characteristics of parents were not investigated. Another limitation is that only moth-

er responses were collected because they brought their children to our clinic. Therefore, we could not represent the results of both parents.

In conclusion, agreement between therapists and mothers suggests that parents could determine chewing performance level in children with CP. It may provide a common language for families and professionals. In future studies, the ratings of chewing performance level by parents could be used for observational or community screening studies as an efficient and less costly method to define children's chewing performance.

Sources of Support: No funding.

Conflict of Interest: The authors declare that they have no conflict of interest.

Author Contributions: Concept - SSA, ND, AAK; Design - SSA, ND, AAK; Resources and Financial Support - SSA, ND, AAK; Materials - SSA, ND; Data Collection and/or Processing - SSA, ND; Analysis and/or Interpretation - SSA; Literature Research - SSA; Writing Manuscript - SSA; Critical Review - SSA, ND, AAK.

Acknowledgments: We would like to thank the children and parents who participated in the study.

REFERENCES

1. Le Révérend BJ, Edelson LR, Loret C. Anatomical, functional, physiological and behavioural aspects of the development of mastication in early childhood. *Br J Nutr.* 2014; 111: 403-14.
2. Linas N, Peyron MA, Eschevins C, Hennequin M, Nicolas E, Collado V. Natural food mastication capability in preschool children according to their oral condition: A preliminary study. *J Texture Stud.* 2020;51(5):755-65.
3. Tarkowska A, Katzer L, Ahlers MO. Assessment of masticatory performance by means of a color-changeable chewing gum. *J Prosthodont Res.* 2017;61(1):9-19.
4. van der Bilt A. Assessment of mastication with implications for oral rehabilitation: a review. *J Oral Rehabil.* 2011;38(10):754-80.
5. Cichero JAY. Evaluating chewing function: Expanding the dysphagia field using food oral processing and the IDDSI framework. *J Texture Stud.* 2020;51(1):56-66.
6. Serel Arslan S, Demir N, Barak Dolgun A, Karaduman AA. Development of a new instrument for determining the level of chewing function in children. *J Oral Rehabil.* 2016; 43: 488-95.
7. Serel Arslan S, Aydın G, Alemdaroglu I, Yilmaz Ö, Karaduman AA. Reliability and validity of the Karaduman Chewing Performance Scale in paediatric neuromuscular diseases: A system for classification of chewing disorders. *J Oral Rehabil.* 2018; 45: 526-31.
8. Serel Arslan S, Demir N, Karaduman AA, Tanyel FC, Soyer T. Chewing function in children with repaired esophageal atresia-tracheoesophageal fistula. *Eur J Pediatr Surg.* 2018; 28: 534-8.
9. Bahr D, Johanson N. A family-centered approach to feeding disorders in children (Birth to 5-Years). *Perspect Swallow Disord (dysphagia).* 2013;22:161-71.
10. Serel Arslan S, Demir N, Karaduman AA. Effect of a new treatment protocol called Functional Chewing Training on chewing function in children with cerebral palsy: a double-blind randomised controlled trial. *J Oral Rehabil.* 2017; 44: 43-50.
11. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russel D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 1997; 39: 214-23.
12. Şahan AK, Sevim M, Serel Arslan S. Pediatrik popülasyonda beslenme ve yutma bozukluklarında klinik değerlendirme basamakları. *Türkiye Klinikleri J Health Sci.* 2020;5(1):157-65.
13. Mukaka MM. Statistics corner: a guide to appropriate use of correlation coefficient in medical research. *Malawi Med J.* 2012; 24: 69-71.
14. Viera AJ, Garrett JM. Understanding interobserver agreement: the kappa statistic. *Fam Med.* 2005; 37: 360-3.
15. Serel Arslan S, Ilgaz F, Demir N, Karaduman AA. The effect of the inability to intake chewable food texture on growth, dietary intake and feeding behaviors of children with cerebral palsy. *J Dev Phys Disabil.* 2018; 30: 205-14.
16. Aarthun A, Øymar KA, Akerjordet K. Parental involvement in decision-making about their child's health care at the hospital. *Nurs Open.* 2018;6(1):50-8.
17. Barton C, Bickell M, Fucile S. Pediatric oral motor feeding assessments: A systematic review. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2018; 38:190-209.
18. Eliasson AC, Krumlinde-Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Ohrvall AM, Rosenbaum P. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. *Dev Med Child Neurol.* 2006;48(7):549-54.
19. Hidecker MJ, Paneth N, Rosenbaum PL, Kent RD, Lillie J, Eulenberg JB, Chester K Jr, Johnson B, Michalsen L, Evatt M, Taylor K. Developing and validating the Communication Function Classification System for individuals with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(8):704-10.
20. Morris C, Galuppi BE, Rosenbaum PL. Reliability of family report for the Gross Motor Function Classification System. *Dev Med Child Neurol.* 2004; 46:455-60.
21. Rackauskaite G, Thorsen P, Uldall PV, Ostergaard JR. Reliability of GMFCS family report questionnaire. *Disabil Rehabil.* 2012; 34: 721-4.
22. Mutlu A, Kara OK, Gunel MK, Karahan S, Livanelioğlu A. Agreement between parents and clinicians for the motor functional classification systems of children with cerebral palsy. *Disabil Rehabil.* 2011; 33: 927-32.
23. Mutlu A, Kara ÖK, Livanelioğlu A, Karahan S, Alkan H, Yardımcı BN, et al. Agreement between parents and clinicians on the communication function levels and relationship of classification systems of children with cerebral palsy. *Disabil Health J.* 2018; 11: 281-6.
24. Morris C, Kurinczuk JJ, Fitzpatrick R, Rosenbaum PL. Who best to make the assessment? Professionals' and families' classifications of gross motor function in cerebral palsy are highly consistent. *Arch Dis Child.* 2006;91: 675-679.
25. Serel Arslan S, Ilgaz F, Demir N, Karaduman AA. Yutma bozukluğu olan serebral palsili çocuklarda büyüme yetersizliği ve beslenme şeklinin ebeveynlerin kaygı durumu üzerindeki etkisi. *Bes Diy Der.* 2018;45(1):28-34.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)69-77

Gamze Polen ALTUN, Uzm. Fzt.¹
Özge TAHRAN, Öğr. Gör.^{1,2}
Begüm OKUDAN, Uzm. Fzt.¹
Derya AZİM REZAEİ, Öğr. Gör.^{1,3}
İpek YELDAN, Prof. Dr.⁴

- 1 İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Lisansüstü Eğitim Enstitüsü, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı
- 2 Beykent Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü
- 3 İstanbul Okan Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü
- 4 İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü

Correspondence (İletişim):

İpek YELDAN, PT, PhD
Address: İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, İstanbul, Türkiye
Telefon: +90 542 651 38 18
E-mail: ipek.yeldan@iuc.edu.tr
ORCID: 0000-0002-6344-4157

Gamze Polen ALTUN
E-mail: gamze_gpa@hotmail.com
ORCID: 0000-0003-0036-8668

Özge TAHRAN
E-mail: ozgetahrán@beykent.edu.tr
ORCID: 0000-0001-5487-1942

Begüm OKUDAN
E-mail: begumokudann@gmail.com
ORCID: 0000-0002-8226-7387

Derya AZİM REZAEİ
E-mail: derya.azim@okan.edu.tr
ORCID: 0000-0002-5011-8723,

Received: 09.07.2021 (Geliş Tarihi)
Accepted: 24.01.2022 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

SEREBRAL PALSİ'Lİ ÇOCUĐA SAHİP ANNELERE VERİLEN EGZERSİZ VE POSTÜR EĐİTİMİNİN ANNELERİN KAS İSKELET SİSTEMİ AĐRISI ÜZERİNE ETKİSİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Serebral Palsi (SP)'li çocuđa sahip annelere verilen egzersiz ve postür eđitiminin kas iskelet sistemi ağrılarını üzerine etkisini araştırmaktı.

Yöntem: Tüm tiplerdeki SP'li çocuđa sahip anneler (18-55 yaş) randomize olarak eğitim grubu (n=30) ve kontrol grubu (n=30) olmak üzere iki gruba ayrıldı. Eğitim grubundaki annelere fizyoterapist tarafından düzenlenen egzersiz ve postür eğitimi yüz yüze olarak 60 dakika süreyle 1 kez verildi. Eğitim sonrasında gruptaki anneler 6 hafta boyunca uzaktan takip edildi.

Sonuçlar: Çalışmaya dahil edilen çocukların yaş ortalaması 6,63±3,65 yıl idi. Eğitim sonrasında kontrol grubunun ağrı şiddeti değişmezken; eğitim grubunda ağrı şiddeti 3,90±1,29'a azaldı ve gruplar arasında anlamlı fark vardı (p=0,001). Eğitim grubunda grup içi analizde ağrı şiddetinde anlamlı fark varken (p=0,001), kontrol grubunda anlamlı bir fark yoktu (p=0,072). Eğitim sonrasında eğitim grubunun son 7 güne ait ağrı dağılımında boyun (p=0,001), omuz (p=0,001) ve sırt (p=0,001) bölgelerinde azalma görülürken, kontrol grubunda değişiklik olmadı.

Tartışma: SP'li çocuđa sahip annelere yüz yüze verilen ve uzaktan takip edilen postür ve egzersiz eđitiminin annelerin ağrı şiddetini ve boyun, omuz ile sırt bölgelerindeki ağrı dağılımlarını azalttığı ortaya konmuştur.

Anahtar kelimeler: Ağrı, Egzersiz, Eğitim, Postür, Serebral palsi

THE EFFECT OF EXERCISE AND POSTURE TRAINING GIVEN TO MOTHERS WHO HAVE A CHILD WITH CEREBRAL PALSY ON MOTHERS' MUSCULOSKELETAL PAIN

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: To investigate the effect of exercise and posture training on musculoskeletal pain given to mothers with children with Cerebral Palsy (CP).

Methods: Mothers of children with all types of CP (18-55 years) were randomly divided into two groups: the Training group (n=30) and the Control group (n=30). The mothers in the Training group were given face-to-face exercise and posture training organized by the physiotherapist once for 60 minutes in person. After the training, the mothers in the group were followed remotely for six weeks.

Results: The mean age of the children included was 6.63±3.65 years. While the pain severity of the control group did not change after training, pain severity decreased to 3.90±1.29 in the education group, and there was a significant difference between the groups. While there was a significant difference in pain severity in the intra-group analysis in the training group (p=0.001), there was no significant difference in the control group (p=0.072). After the training, the pain distribution of the last seven days decreased in the neck (p=0.001), shoulder (p=0.001), and back (p=0.001), while the control group did not change.

Conclusion: Face-to-face given and remotely posture and exercise training to mothers with CP have been shown to reduce the pain severity of mothers and pain distribution in the neck, shoulder, and back regions.

Keywords: Pain, Education, Exercise, Posture, Cerebral palsy

GİRİŞ

Serebral palsi (SP), gelişmekte olan merkezi sinir sistemindeki hasara bağlı olarak, kas tonusunu, hareketi ve motor becerileri etkileyen nörogelişimsel bir bozukluktur (1). Motor işlevlerde bozukluk, SP'nin temel bulgusudur ve genellikle duyuşsal, algısal, bilişsel, iletişim ve davranış bozuklukları, epilepsi ve sekonder kas-iskelet problemleri tabloya eşlik etmektedir. SP'li çocuklar SP tiplerine göre yaşamlarının farklı zamanlarında bakıma ihtiyaç duymaktadır (2). Bakım verme işini çoğunlukla anneler üstlenmekte ve hastalıkla ilgili faktörler ve çevresel faktörler bakım verme yükünü arttırmaktadır (3).

SP'li çocuklarda günlük bakım rutini çocukların kişisel bakımlarının yanı sıra günlük fiziksel egzersizlerinin yaptırılması veya transferler sırasında kaldırılmasını ve taşınmasını da içermektedir. Çocukların yaşı ve kilosu değiştiğçe bakım verenlerin fiziksel yükleri artmaktadır. Bu tür yüklerin uzun yıllar boyunca, genellikle ergonomik olmayan pozisyonlarda tekrarlanması ağrıların ortaya çıkması ile sonuçlanmaktadır (4). SP'li çocuğa sahip annelerin, sağlıklı çocuğa sahip annelerle karşılaştırıldığında kas iskelet sistemi sorunları prevalansının daha yüksek olduğu belirtilmiştir (5). Özellikle ambule olamayan çocuklar annelerde daha fazla fiziksel soruna yol açmaktadırlar (6).

Annelerde meydana gelen fiziksel sorunlar vücudun farklı bölgelerinde oluşan ağrılarla kendisini göstermektedir. Literatürde bedensel engelli çocuğa sahip annelerin günlük yaşamda uygun vücut mekaniklerini kullanmaları konusunda eğitilmeleri ve desteklenmeleri gerektiği bildirilmiştir (7-9). SP'li çocuğa sahip anneler üzerinde uzaktan takiple gerçekleştirilen 12 haftalık internet-tabanlı günlük bakım eğitiminin annelerin ağrı şiddetinde azalma sağladığı bildirilmiştir (10). Annelerin kas iskelet sistemi ağrı prevalansına yönelik birçok çalışma olmasına rağmen (11,12), ağrı semptomlarını azaltmak için, uzaktan takipli postür ve egzersiz eğitiminin kas iskelet sistemi ağrılarına etkisini değerlendiren çalışma sayısı sınırlıdır (10,13). Çalışmamızın amacı, SP'li çocuğa sahip annelere verilen egzersiz ve postür eğitiminin kas iskelet sistemi ağrıları üzerine etkisini belirlemektir. Çalışmanın hipotezi, SP'li çocuğa sahip annelerin kas iskelet sistemi ağrılarının egzersiz ve postür eğitimi ile azaltılabileceğidir.

YÖNTEM

Bu çalışma randomize kontrollü tek kör bir çalışmadır. Çalışma İstanbul Okan Üniversitesi Etik kurulunun 08.05.2019 tarih ve 108 sayılı izni ile yapıldı. Çalışma, İstanbul Üniversitesi – Cerrahpaşa, Sağlık Bilimleri Fakültesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı'nda yürütüldü. Çalışma Şişli bölgesinde bulunan rehabilitasyon merkezinde tedavileri sürdürülen SP'li çocuğa sahip annelerle, Haziran - Eylül 2020 tarihleri arasında gerçekleştirildi. Çalışmaya başlamadan önce Helsinki bildirgesine göre hazırlanmış gönüllü onam formu annelere imzalandı.

Örneklem Büyüklüğü

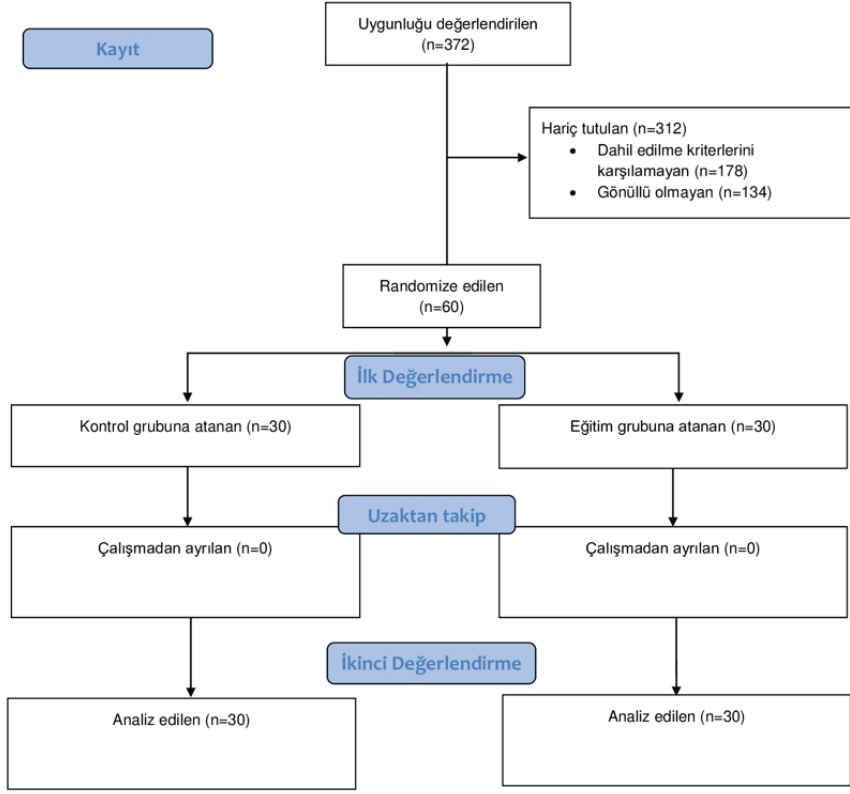
Katılımcı sayısını belirlemek amacıyla PS paket (Version 3.0) kullanıldı. Buna göre Görsel Analog Skalası (GAS) skorunda 2 puanlık standart sapma ve $\alpha=0,05$ anlamlılık düzeyinde, 2 puanlık gruplar arası farkı (14) belirleme gücünün %95 olabilmesi için her gruba 27 birey alınması gerektiği hesaplandı. Tahmini %10'luk olası kayıplar göz önüne alınarak her gruba 30'ar birey olmak üzere toplam en az 60 bireyin alınması uygun görüldü. Çalışmanın akış diyagramı Şekil 1'de gösterildi.

Katılımcılar

Dahil edilme kriterleri:

- Kaba Motor Fonksiyon Sınıflama Sistemi (KMF-SS'ye) (15) göre herhangi bir seviyede SP'li çocuğa sahip olmak
- Tam zamanlı bakım verenin çocuğun annesi olmak
- 18– 55 yaş aralığında olmak
- Akıllı telefon kullanıyor olmak
- Vücut bölgelerinden en az birinde en az 3/10 ağrı semptomu olması
- En fazla 4 çocuğa sahip olmak
- Sözlü ve yazılı olarak Türkçe iletişim kurabiliyor olmak

KMFSS SP'li çocuklar için geliştirilmiştir ve beş seviye içerir. Seviyeler; fonksiyonel kısıtlılık ve kullanılan yürüme yardımcısı (yürüteç, koltuk değneği veya bastonlar veya tekerlekli sandalye) ile belirlenir (15). Seviye 1: Bağımsız yürüyebiliyor. Motor becerilerinde sınırlama mevcut. Seviye 2: Yardımcı



Şekil 1. Çalışmanın akış şeması

cihazı olmadan yürüyebiliyor. Seviye 3: Bir yardımcı cihazla yürüyebiliyor. Seviye 4: Hareketleri kısıtlıdır, kendi başlarına hareket edebilirler ancak bir tekerlekli sandalyeye veya desteğe ihtiyaçları vardır. Seviye 5: Şiddetli hareket kısıtlaması var, yardımcı cihazı birinin kullanmasına ihtiyaç duyar (16).

Dışlanma kriterleri:

- Konjenital kas iskelet sistemi deformitesi olmak
- Nörolojik, ortopedik, romatizmal hastalık tanısı almış olmak
- Kas iskelet sistemi ile ilgili cerrahi geçirmek
- Her hafta 2 veya daha fazla ağrı kesici ilaç kullanmak
- Annenin son 1 yıl içinde postür veya egzersiz eğitimi almamış olması.

Randomizasyon

Altmış SP'li çocuğun (31 kız, 29 erkek; 1-15 yaş) annesi (23-53 yaş) çalışmaya dahil edildi. Anneler rastgele olarak iki gruptan birine ayrıldı: kontrol grubu (Grup 1, n=30) ve eğitim grubu (Grup 2; n=30).

Randomizasyon içerisinde bilgisayardan oluşturulmuş 1 ile 60 arasında sayılar olacak şekilde kapalı zarflarla yapıldı. Katılımcıdan eş görünümlü zarflardan birini seçmesi istendi ve grup dağılımı (1 – 30 arası Grup 1; 31 – 60 arası Grup 2) gerçekleştirildi.

Değerlendirme Yöntemleri

Tüm annelerin yaşı, eğitim durumu; çocuğun cinsiyeti, çocuğun yaşı, SP tipi, Sosyo-demografik Veri Formu'na kaydedildi. Birincil değerlendirme yöntemi olarak belirlenen ağrı şiddeti için Görsel Analog Skala (GAS) kullanıldı. Daha sonra ikincil ölçüm yöntemlerinden kas iskelet sistemi problemleri Genişletilmiş Nordik Kas İskelet Sistemi Anketi (GNKİSA) ile değerlendirildi.

GAS, ağrının algılanma şiddetini belirlemeye yarayan, geçerliliği ve güvenilirliği kanıtlanmış bir skaldır (17). Yatay çizgide 0 mm-hiç ağrı olmadığı durumu, 100 mm-dayanılmaz ağrıyı ifade eder. Kişilerden istirahat ve aktivite sırasında hissettikleri maksimum ağrı için çizgi üzerine bir işaret koymaları istendi ve sonuçlar cm cinsinden kaydedildi.

Genişletilmiş Nordik Kas İskelet Sistemi Anketi (GNKİSA), standardize sorularla genel kas-iskelet



Şekil 2. Doğru taşıma pozisyonu örneği

yakınmalarının değerlendirilmesi için geliştirilmiştir (18). Vücudun haritalandırılarak işaretlenmiş belirli dokuz semptom bölgesindeki (ayaklar-ayak bilekleri, dizler, uyluklar - kalçalar, bilekler-eller, bel, dirsekler, sırt, omuzlar, boyun) son 12 ay ve yedi gündeki ağrı sorgulanmaktadır. Çalışmamızda anketin Türkçe geçerlik ve güvenilirliği yapılmış versiyonu kullanıldı (19).

Tüm değerlendirmeler çalışmanın başında ve 6.hafta, grup dağılımına kör, aynı fizyoterapistler tarafından yüz yüze gerçekleştirildi ve sonuçlar kaydedildi.

Eğitimler ve Takip

Araştırmacılar tarafından SP'li çocuğa sahip annelerin kas iskelet sistemi ağrılarına yönelik egzersiz ve postür prensiplerine göre eğitim planı hazırlandı. İlk olarak eğitim grubundaki annelere (n=30) seans günlerine uygun beşer kişilik gruplara ayrılarak (6 farklı grup) tek seferde 60 dakika süreyle yüz yüze eğitim verildi. Her gruba tek seans eğitim verildi.

Kontrol grubuna ise herhangi bir girişimde bulunulmadı. Eğitim, önce statik ve dinamik postür ardından fiziksel egzersizleri içeren iki komponentten oluşmaktaydı.

Yüz yüze eğitimin 30 dakikasının içeriği; omurga hakkında genel bilgiler, omurga sağlığını korumanın önemi, düzgün postürü sağlamanın önemi ve statik ve dinamik postür prensiplerinden oluşmaktaydı. Katılımcılara bu konularda fizyoterapist tarafından görsel ve işitsel komponentleri içeren bir sunum yapıldı.

Genel eğitimin ardından 30 dakika süreyle omurga sağlığı atölye çalışması yapıldı. Atölye çalışmasının içeriği; ayakta duruş postürü, oturma postürü, doğru taşıma prensipleri, kas iskelet sistemi ağrılarına yönelik egzersizler, gevşeme ve doğru nefes alıp verme tekniklerinden oluşmaktaydı. Kas iskelet sistemine yönelik egzersizler; 6 hafta süre ile haftada 3 gün, omurgaya yönelik klasik germe, izometrik bel ve sırt egzersizleri, stabilizasyon çalışmaları, bel ve karın kuvvetlendirme egzersizlerinden oluşmaktaydı.

1. hafta; germe egzersizleri ve izometrik egzersizler yaptırıldı. Hastalara, 10 dakika ısınma sonrası bel, kalça ve pelvik kaslara yönelik statik germe egzersizleri uygulandı. Statik germe egzersizleri; ağrı sınırında, 2 tekrar ve 30 saniye, izometrik egzersizler ise 2 set 6 tekrar olacak şekilde yaptırıldı.

2. hafta; germe egzersizleri (2 tekrar ve 30 saniye) ve izometrik egzersizlere (2 set 6 tekrar) ek olarak; omurga stabilizasyon, bel ve karın kuvvetlendirme egzersizlerine başlandı. Egzersizler, arka arkaya 5 saniye kasılma şeklinde, set aralarında 30 saniye ara verilerek 2 set, 6 tekrar olacak şekilde uygulandı.

3.hafta; germe egzersizleri (2 tekrar ve 30 saniye), izometrik egzersizler (2 set 8 tekrar), stabilizasyon ve kuvvet egzersizleri (2 set 8 tekrar) uygulandı.

4. hafta germe egzersizleri (2 tekrar ve 30 saniye), izometrik egzersizler (2 set 10 tekrar), stabilizasyon ve kuvvet egzersizleri (2 set 10 tekrar) uygulandı.

5. hafta germe egzersizleri (2 tekrar ve 30 saniye), izometrik egzersizler (2 set 12 tekrar), stabilizasyon ve kuvvet egzersizleri (2 set 12 tekrar) uygulandı.

Tüm egzersizler fizyoterapist eşliğinde her katılımcı

Tablo 1. Katılımcıların Sosyo-demografik Özellikleri

Özellik	Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)	Gruplar Arası Analiz	
	Sayı (X±SS) (%)	Sayı (X±SS) (%)	P	t
Anne Yaş (Yıl)	40,56±10,53	36,43±7,15	0,204*	1,777
Çocukların Yaş (Yıl)	8,86±3,91	4,40±3,39	0,310*	4,721
Çocukların Cinsiyeti				
Kız	17 (%56,66)	14 (%46,66)	0,437**	
Erkek	13 (%43,33)	16 (%53,33)		
KMFSS (0 – 5)	3,76±1,38	4,10±0,88	0,122*	-4,451
SP Tip				
Ataksik	3 (%10,00)	1 (%3,33)	0,012**	
Diplejik	2 (%6,66)	0 (%0)		
Hemiplejik	15 (%50,00)	12 (%40,00)		
Quadriplejik	9 (%30,00)	15 (%50,00)		
Hipotonik	1 (%3,33)	2 (%6,66)		
Anne Eğitim Durumu				
İlkokul	1 (%3,33)	3 (%10,00)	0,137**	
Ortaokul	16 (%53,33)	13 (%43,33)		
Lise	7 (%23,33)	2 (%6,66)		
Üniversite	5 (%16,66)	11 (%36,66)		
Yüksek Lisans	1 (%3,33)	1 (%3,33)		

*Independent sample t test; **Ki Kare, X: ortalama, SS: Standart Sapma, KMFSS: Kaba Motor Fonksiyon Sınıflama Sistemi, SP: Serebral Palsi

cıyla bire-bir yapıldı ve her bireyin fiziksel ihtiyaçlarına özel geribildirimlerde bulunuldu.

Ek olarak atölye çalışmasında gösterilen egzersizlerin unutulmaması için katılımcılar, 6 hafta boyunca telefon destekli hatırlatmalar yapılarak takip edildi. Her oturumdaki katılımcılarla kendi zaman dilimlerine uygun olarak 5-6 kişilik telefon mesaj grubu oluşturuldu ve hafta hafta tüm katılımcıların egzersizleri yapması konusunda her gün hatırlatmalar yapıldı, egzersizleri yapmaları için motive edildi. Egzersizleri yaptıklarına dair tüm katılımcılardan geri bildirim mesajları alındı. Statik ve dinamik postür prensipleri haftalık olarak hatırlatıldı. Katılımcıların geri dönüşlerinden alınan verilerle çocuklarını taşıma pozisyonunda zorlandıkları bilgisi edinildi. Doğru taşıma pozisyonu, katılımcılara fotoğraf olarak iletildi (Şekil 2). Taşıma pozisyonunun fotoğraftaki gibi olduğuna emin olmak için katılımcılardan taşıma pozisyonunda çekilmiş fotoğrafları araştırmacıya iletmeleri istendi. Taşıma pozisyonunu doğru yapanlara olumlu geri bildirimde bulunuldu. Yanlış yapanlara nelere dikkat etmeleri gerektiği telefonda konuşarak ve kısa mesaj aracılığıyla bildirildi. Bu hatırlatmaların yanı sıra katılımcıların yaptıkları egzersizleri haftalık iletmeleri istendi. Özellikle kas iskelet sistemi ağrılarını arttıran ak-

tivitelerle ilgili fotoğraf ve videolar paylaşılması cesaretlendirilerek gerekli modifikasyonlar yapıp postürle ilgili hatalar düzeltildi. Eğitim boyunca haftada bir kez kısa mesaj aracılığı ile web eğitim materyalini indirmeleri hatırlatıldı. Ayrıca güvenlik için, katılımcılar beklenmeyen bir etki gördüklerinde, kas iskelet sistemi ağrılarındaki artış durumlarında araştırmayı yürüten fizyoterapistlerle temasa geçmeleri konusunda bilgilendirildi, varsa sorularını sormak için erişmeleri adına e-posta ve telefon numaraları iletildi.

Katılımcıların egzersiz yapıp yapmama durumları aynı fizyoterapistler tarafından kontrol edildi ve haftalık performansları 6 hafta süreyle haftada bir kez kaydedildi.

İstatistiksel Analizler

Verilerin kaydı ve tüm istatistiksel analizler IBM SPSS versiyon 20.0 software (IBM Corp., Armonk, NY, USA) ile gerçekleştirildi. Verilerin normal dağılıma uygun olup olmadıklarına Kolmogorov-Smirnov testi ile karar verildi. Tanımlayıcı veriler; ortalama, standart sapma, frekans, minimum ve maksimum değerler ile ifade edildi. Gruplar arası cinsiyet, SP tipi, eğitim durumu, ağrı sıklığı gibi devamlı olmayan veriler çapraz tablo (Ki Kare) ile değerlendirildi. Veriler normal dağıldığı için gruplar arası analizler

Tablo 2. Ağrı Şiddetinin (GAS) Grup İçi ve Gruplar Arası Karşılaştırılması

Ölçek	Grup İçi Analiz				Eğitim Öncesi				Eğitim Sonrası				EB	
	Grup 1 (n=30)		Grup 2 (n=30)		Sayı (X±SS) (cm)		p**	t	Sayı (X±SS) (cm)		p**	t	Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)
	p*	t	p*	t	Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)			Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)				
GAS	0,072	-1,874	0,001	7,485	5,50±1,25	6,26±1,92	0,071	-1,826	5,80±0,88	3,90±1,29	0,001	6,628	0,24	1,22

GAS: Görsel Analog Skala, *Paired t test **Independent t test, EB: Etki Büyüklüğü

independent t test ile; grup içi analizler paired t test ile gerçekleştirildi. GNKİSA'ya ait frekans sonuçlarının değişiminin grup içi analizinde McNemar testi, gruplar arası analizinde ise Ki Kare testi kullanıldı. İstatistiksel anlamlılık değeri olarak $p < 0.05$ kabul edildi.

SONUÇLAR

Rehabilitasyon merkezinde SP'li çocuğa sahip 372 bakım veren bulunuyordu. Adayların 103'ü dahil edilme kriterlerine uymadığı, 209'u ise hariç tutulma kriterleri nedeniyle çalışmaya dahil edilmedi. Çalışmaya davet edilenlerin 312'si çalışmadan dışlanarak 60 anne ile çalışmaya başlandı ve çalışma tamamlandı. Katılımcılar tarafından çalışma

sırasında herhangi bir yan etki bildirilmedi. Tüm katılımcılar egzersizlerini düzenli yaptıklarını bildirdi.

Sosyo-demografik özelliklerin gruplar arası karşılaştırılması Tablo 1'de gösterildi. Annelerin yaşı ve eğitim durumu, çocukların yaşı, cinsiyeti ve çocukların fonksiyonel seviyesi gruplar arasında anlamlı farklılık taşımamaktaydı ($p > 0.05$). Ancak çocukların SP tipi gruplar arasında anlamlı farklılık gösterdi ($p < 0.05$). SP tipi Grup 1'de; %10 ataksik, %6,66 diplejik, %50 hemiplejik, %30 kuadriplejik ve %3,33 hipotonik olarak dağılım gösterirken; Grup 2'de %3,33 ataksik, %40 hemiplejik, %50 kuadriplejik ve %6,66 hipotonik olarak dağılım gösterdi.

Ağrı şiddetine ilişkin veriler Tablo 2'de özetlendi.

Tablo 3. Vücut Bölgelerine Göre Ağrı Durumunun (Nordik) Grup İçi ve Gruplar Arası Analizleri

Bölge		Grup İçi Analiz p**		Eğitim Öncesi		Eğitim Öncesi	
		Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)	Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)	Grup 1 (n=30)	Grup 2 (n=30)
Boyun 7 Gün	%			43,30	30	43,30	23,30
	p*	1,000	0,001	0,052		0,001	
Omuz 7 Gün	%			13,30	13,30	13,30	1,00
	p*	1,000	0,001	1,000		0,082	
Sırt 7 Gün	%			33,30	23,30	33,30	6,70
	p*	1,000	0,001	0,093		0,001	
Dirsek 7 Gün	%			13,30	0	13,30	0
	p*	1,000	1,000	0,001		0,001	
El Bileği 7 Gün	%			6,70	6,70	6,70	6,70
	p*	1,000	1,000	1,000		1,000	
Bel 7 Gün	%			63,30	6,70	63,30	10
	p*	1,000	0,640	0,001		0,001	
Kalça 7 Gün	%			13,30	0	13,30	0
	p*	1,000	1,000	0,001		0,001	
Diz 7 Gün	%			13,30	3,30	13,30	0
	p*	1,000	1,000	0,001		0,001	
Ayak 7 Gün	%			10	0	10	0
	p*	1,000	1,000	0,001		0,001	

*Ki Kare testi **McNemar testi

Ağrı şiddeti eğitim öncesi değerlendirildiğinde Grup 1'de $5,50 \pm 1,25$; Grup 2'de $6,26 \pm 1,92$ idi. Gruplar arasında anlamlı fark görülmedi ($p=0,072$).

6 hafta sonra yapılan değerlendirmede eğitim sonrası, eğitim grubunda ağrı şiddetinde anlamlı bir düşme görüldü. Eğitim sonrası gruplar arasında anlamlı fark vardı ($p=0,001$). Eğitim öncesi ve sonrasında ağrı şiddeti grup içi analiz edildiğinde kontrol grubunda fark gözlenmezken ($p=0,072$), eğitim grubunda anlamlı fark gözlemlendi ($p=0,001$).

Vücut bölgelerine göre ağrı dağılımı grup içi ve gruplar arası analizleri Tablo 3'te özetlendi. İlk değerlendirmede son 7 gün için en sık ağrı belirtilen bölgeler kontrol grubunda bel (%63,3), boyun (%43,3) ve sırt (%33,3), eğitim grubunda ise boyun (%30,0), sırt (%23,3) ve omuz (%13,3) idi. Eğitim öncesi bölgelere göre ağrı dağılımları omuz, sırt ve el bileği bölgelerinde gruplar arasında homojendi ($p \geq 0,05$).

Eğitim sonrasında kontrol grubunda bölgelere göre 7 günlük ağrı dağılımında hiç bir değişim gözlenmezken, eğitim grubunda 7 günde ağrı dağılımında boyun, omuz ve sırt bölgelerinde anlamlı azalma görüldü ($p=0,001$).

Eğitim sonrasında bölgelere göre 7 günlük ağrı dağılımında boyun, omuz ve sırt bölgelerinde kaydedilen fark artmıştır ($p=0,001$). Ancak omuz bölgesinde azalma gruplar arasında anlamlı değilken ($p=0,081$); boyun ve sırt bölgelerindeki azalma eğitim sonrasında gruplar arası anlamlı bir fark idi ($p=0,001$). Grup içi analizler incelendiğinde kontrol grubunun son 7 gün içerisinde boyun, omuz ve sırt bölgelerinin ağrı dağılımında istatistiksel anlamlı bir artış görüldü ($p=0,001$).

TARTIŞMA

Çalışmamızda, SP'li çocuğa sahip annelere yüz yüze postür ve egzersiz eğitimi verilmiş ve sonrasında annelerin 6 haftalık uzaktan takibi yapılmıştır. Kontrol grubundaki annelere kıyasla eğitim verilen gruptaki annelerin ağrı şiddetinin ve boyun, omuz ile sırt bölgelerindeki ağrı dağılımlarının azaldığı ortaya konmuştur.

Literatürde, bakım verenlerde kas-iskelet sistemi ağrısının en sık görüldüğü bölgelerin bel ve boyun olduğu belirtilmiştir (20). Bel ve boyun bölgelerinde ağrı prevalansının daha fazla olması uzun yıllar bo-

yunca, genellikle ergonomik olmayan pozisyonlarda çocuğun kaldırılması, taşınması ve egzersizlerinin yaptırılması ile görülen yavaş ve aşırı yüklenmeden kaynaklandığı belirtilmiştir (4,20). Çalışmamıza dahil edilen katılımcılarda literatürle uyumlu olarak ağrının en sık görüldüğü bölge bel ve boyun olarak bulunmuştur. Ancak çalışmamızdaki gruplarda ağrının en sık görüldüğü bölge kontrol grubunda bel bölgesi iken eğitim grubunda boyun bölgesi olarak saptanmıştır. Bu durum randomizasyonun doğasından kaynaklanabilir.

SP'li çocuğa sahip annelerdeki kas iskelet sistemi ağrısı risk faktörlerinin incelendiği bir çalışmada, her seviyede engelli çocuğa sahip anne için postür eğitimlerinin verilmesi gerekliliği vurgulanmıştır (21). Çalışmamızda da her seviyede SP'li çocuğa sahip annelere omurgalarındaki yüklenmeyi ve kas-iskelet sistemi ağrılarını azaltacak biyomekanik prensiplerin öğretilmesinin özellikle ağrı üzerine olan iyileştirici etkileri gösterilmiştir.

SP'li çocuğa sahip annelere yönelik eğitim ve egzersiz girişimleri bakımından literatür incelendiğinde genellikle bel ağrısına odaklanıldığı görülmektedir. Ahmadzadeh ve ark, (2020) SP'li çocuğa sahip annelerin bel ağrısı yönetimi için eğitim ve egzersiz girişimlerinin etkinliğini incelemişlerdir. Her seviyeden ve tipten SP'li çocuğa sahip annelerin dahil edildiği çalışmada, stabilizasyon egzersizleri ile öz bakım eğitiminin, ağrı ve yeti yitimi üzerinde bir etkisi olmadığı ancak egzersiz ile beraber uygulamasında abdominal kas aktivasyonunu arttırdığı bildirilmiştir. Bu çalışmadaki annelerin SP'li çocuklarının çoğunun yürüyemedikleri, KMFSS 4 ve 5. seviyede olmaları ve bu seviyedeki çocukların daha fazla bakım faaliyetine ihtiyaç duydukları göz önüne alınmalıdır. Ayrıca annelerin verilen eğitimi nasıl uyguladıklarına dair herhangi bir takip yapılmamıştır. Bu önemli limitasyonlar, sonuçları olumsuz etkilemiş olabilir.

Çalışmamızda ise eğitim öncesinde orta şiddette seyreden ağrı ortalaması, eğitim sonrasında hafif şiddete gerilemiştir (22). Postür ve egzersiz grubundaki ağrı şiddeti değişim miktarı, minimal klinik anlamlı değişim olan 2 puanın üzerine çıkarak $2,36 \pm 1,73$ puan kadar bir gelişme göstermiştir (23). Bu çalışmadan farklı olarak eğitim grubundaki katılımcılara; bel bölgesinin yanı sıra tüm omurgayı

ve kas iskelet sistemini kapsayan postür ve egzersiz eğitimleri verilmiştir. Çalışmamızda stabilizasyon ve güçlendirme egzersizlerinin yanında Ahmedizaseh ve ark'dan farklı olarak verilen germe, gevşeme ve nefes egzersizlerinin ağrılarının azaltılmasında etkili olduğu görüşündeyiz.

Çalışmamızda, eğitim grubundaki annelerin çocuklarının KMFSS seviyeleri Ahmadizadeh ve ark, 'na kıyasla daha homojendir. Annelerin öğretilenleri uygulayıp uygulamadığının düzenli olarak takip edilmesi ve kişiye özel modifikasyonlar yapılması, öğrendiklerini günlük yaşamlarına adapte etmelerini mümkün kılmıştır. Bu bağlamda eğitimde öğrenilenlerin pekiştirilmesi ve uygulamaları yaparken motivasyonun artırılması amacıyla her katılımcının eğitim sonrası uzaktan takibe alınmasının sonuçları olumlu yönde etkilediği düşünülmektedir.

Mandıroğlu ve ark, (2021) SP'li çocukların annelerinde ağrı ve fonksiyonel kapasiteye yönelik eğitim ve egzersiz programının bel ağrısına etkisini araştırmışlardır (24). Her seviyeden SP'li çocuğa sahip annelerde yapılan çalışmada, eğitim ve egzersiz programının ağrı şiddetini ve fonksiyonel sınırlılıkları azalttığı ve yaşam kalitelerini arttırdığı bulunmuştur. Çalışmamıza benzer olarak, egzersiz programı içerisinde güçlendirmeye ek olarak germe ve gevşeme egzersizlerinin verilmesinin iyileşmeye katkıda bulunduğu görüşündeyiz. Bu çalışmada da eğitim ve egzersiz programına uyumun telefon ile uzaktan takibinin yapılmasının, annelerin eğitim ve egzersiz programından daha iyi yararlanmalarını sağladığını düşünmekteyiz.

Bel ağrılı bireylere fizyoterapist tarafından verilen Global Postürüel Reedükasyon (GPR) eğitiminin sonuçlarını araştıran çalışmada standart fizyoterapi programı alan katılımcılar ile sadece eğitim alanlar arasında fark olmadığı bulunmuştur (25). Ancak GPR eğitimi fizyoterapistlere yönelik pahalı bir eğitimidir. Çalışmamızda kullanılan postür ve egzersiz eğitimlerini ise, fizyoterapistler ek bir eğitime ihtiyaç duymadan kolaylıkla uygulayabilirler.

Çocuk bakımını üstlenen kişilere verilen ergonomi eğitiminin kas iskelet sistemi ağrı şiddeti üzerinde etkisi olmadığı bulunmuştur (26). Yeterli iyileşme için çalışmamızda kullanılan postür eğitimi ve egzersizlerin ücretli çocuk bakım personeline yönelik olarak verildiğinde, sonuçlarda olumlu fark yarata-

cağını düşünmekteyiz. Bu popülasyonda da postür ve egzersiz eğitiminin ve takibinin etkinliği üzerinde yapılacak araştırmalara ihtiyaç vardır.

Çalışmamızın bazı limitasyonları bulunmaktadır. İlki, eğitim grubu ile kontrol grubundaki annelerin çocuklarının SP tiplerinin homojen dağılım göstermemesidir. İkincisi, çalışmamızda obfektif değerlendirme yöntemlerinin kullanılamamasıdır. Son olarak, her iki grup arasında ağrı lokalizasyonu açısından fark olmasının ise randomizasyondan kaynaklandığı düşünülmektedir.

Çalışmamızın sonucuna göre, SP'li çocuğa sahip annelere verilen yüz yüze postür ve egzersiz eğitiminin uzaktan takiple sürdürülmesi kas iskelet sistemi ağrı şiddetini ve dağılımını azaltmaya katkı sağlamaktadır. Gelecekte, çocuklarının SP tipi benzer olan annelerle daha geniş örneklem sayısı, objektif sonuç ölçümleri kullanılarak, uzun süre takiple yapılacak çalışmalara ihtiyaç vardır.

Destekleyen Kuruluş: Çalışma için herhangi bir finansal destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması: Yazarların herhangi bir kurum, kişi veya kuruluş ile çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Yazar Katkıları: Fikir/kavram: GPA, ÖT, BO, DAR; Tasarım: GPA, ÖT, BO, DAR; Denetleme/ danışmanlık: İY, Kaynaklar ve fon sağlama: GPA, ÖT, BO, DAR; Materyaller: GPA, ÖT, BO, DAR; Veri toplama ve/veya işleme: GPA, ÖT, BO, DAR; Analiz ve/veya yorumlama: GPA, ÖT, BO, DAR, İY; Literatür taraması: GPA, ÖT, BO, DAR; Makale yazımı: GPA, ÖT, BO, DAR, İY; Eleştirel inceleme: İY.

Teşekkür: Yazarlar, veri toplama sürecinde sağladığı yardımlar için Prof. Dr. Burak Tatlı'ya teşekkür eder.

Aydınlatılmış Onam: Yazılı aydınlatılmış onam formu tüm katılımcılara sunulmuş ve alınmıştır.

Etik Onay: İnsan katılımcıları içeren araştırmalardaki tüm prosedürler, kurumsal ve/veya ulusal araştırma komitesinin etik standartlarına ve 1964 Helsinki deklarasyonuna ve sonraki değişikliklere veya karşılaştırılabilir etik standartlara uygundur. Çalışma, İstanbul Okan Üniversitesi Etik Kurulu tarafından onaylandı (onay numarası: 108 ve tarih: 08.05.2019).

KAYNAKLAR

1. Gulati S, Sondhi V. Cerebral Palsy: An Overview. *Indian Journal of Pediatrics*. 2018;85(11):1006–1016.
2. Levitt S, Addison A. *Treatment of cerebral palsy and motor delay*. John Wiley & Sons, 2018.
3. Alghamdi MS, Chiarello LA, Palisano RJ, McCoy SW, Orlin M, Abd-Elkafy EM. Longitudinal Changes in Physical Caregiving for Parents of Children with Cerebral Palsy. *Physical & occupational therapy in pediatrics*. 2020;40(1):93-105.
4. Czupryna K, Nowotny-Czupryna O, Nowotny J. Back pain in mothers of cerebral palsied children. *Ortopedia, Traumatologia, Rehabilitacja*. 2014;16(5):497-505.
5. Neece CL, Green SA, Baker BL. Parenting Stress and Child Behavior Problems: A Transactional Relationship Across Time. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*. 2012;117(1):48–66.
6. Terzi R, Tan G. Musculoskeletal system pain and related factors in mothers of children with cerebral palsy. *Agri*. 2016;28(1):18-24.
7. Telci EA, Yazar F, Cavlak U, Atalay OT. Comparison of musculoskeletal pain distribution, quality of life and hopelessness level in mothers with disabled children in different ambulation levels. *Journal of back and musculoskeletal rehabilitation*. 2018;31(2):305-313.
8. Miodrag N, Burke M, Tanner-Smith E, Hodapp RM. Adverse health in parents of children with disabilities and chronic health conditions: a meta-analysis using the Parenting Stress Index's Health Subdomain. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2015;59(3):257-271.
9. Karimzadeh F, Letafatkar A, Ghasemi G. The effect of 8 weeks core stabilization exercises on pain and functional disability induced by low back pain in the mothers of children with cerebral palsy. *Scientific Journal of Kurdistan University of Medical Sciences*. 2016; 21(3):34-44.
10. Nobakht Z, Rassafiani M, Hosseini SA, Hosseinzadeh S. A web-based daily care training to improve the quality of life of mothers of children with cerebral palsy: A randomized controlled trial. *Research in developmental disabilities*. 2020;105:103731.
11. Cason J. Telehealth: a rapidly developing service delivery model for occupational therapy. *International Journal of Telerehabilitation*. 2014;6(1):29-35.
12. Ahmadzadeh Z, Ehsani F, Samaei SA, Mirmohammadkhani M. The Effect of Stabilization Exercises Along With Self-care Training on Transverse Abdominal Activity, Pain, and Disability in Mothers With Low Back Pain Having Children With Cerebral Palsy: A Randomized Controlled Trial. *American journal of physical medicine & rehabilitation*. 2020;99(2):156-160.
13. Lambert TE, Harvey LA, Avdalis C, Chen LW, Jeyalingam S, Pratt CA, Tatum HJ, Bowden JL, Lucas BR. An app with remote support achieves better adherence to home exercise programs than paper handouts in people with musculoskeletal conditions: a randomized trial. *Journal of physiotherapy*. 2017;63(3):161–167
14. Bertozzi L, Villafañe JH, Capra F, Recci M, Pillastrini P. Effect of an exercise programme for the prevention of back and neck pain in poultry slaughterhouse workers. *Occupational therapy international*. 2015;22(1):36-42.
15. El Ö, Baydar M, Berk H, Peker Ö, Koşay C, Demiral Y. Interobserver reliability of the Turkish version of the expanded and revised gross motor function classification system. *Disability and rehabilitation*. 2012;34(12):1030-3.
16. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1997;39(4):214–223.
17. Boonstra AM, Preuper HRS, Reneman MF, Posthumus JB, Stewart RE. Reliability and validity of the visual analogue scale for disability in patients with chronic musculoskeletal pain. *International journal of rehabilitation research*. 2008;31(2):165-169.
18. Dawson AP, Steele EJ, Hodges PW, Stewart S. Development and test-retest reliability of an extended version of the Nordic Musculoskeletal Questionnaire (NMQ-E): a screening instrument for musculoskeletal pain. *The Journal of Pain*. 2009;10(5):517-26.
19. Kahraman T, Genç A, Göz E. The Nordic Musculoskeletal Questionnaire: cross-cultural adaptation into Turkish assessing its psychometric properties. *Disability and rehabilitation*. 2016;38(21):2153-2160.
20. Eminel AG, Kahraman T, Genc A. Physical workload during caregiving activities and related factors among the caregivers of children with cerebral palsy. *Irish Journal of Medical Science*. 2021;190(2):1-9.
21. Ramezani M, Eghlidi J, Pourghayoomi E, Mohammadi S. Caring-Related Chronic Low Back Pain and Associated Factors among Mothers of Children with Cerebral Palsy. *Rehabilitation Research and Practice* 2020;2020:1–6.
22. Boonstra AM, Schiphorst Preuper HR, Balk GA, Stewart RE. Cut-off points for mild, moderate, and severe pain on the visual analogue scale for pain in patients with chronic musculoskeletal pain. *Pain*. 2014;155(12):2545-50.
23. Emshoff R, Bertram S, Emshoff I. Clinically important difference thresholds of the visual analog scale: a conceptual model for identifying meaningful intraindividual changes for pain intensity. *Pain*. 2011;152(10):2277-2282.
24. Mandiroğlu S, Yanıkoğlu İ, Delialioğlu SÜ, Çulha C, Dalyan M. Effects of Education and Exercise Program for Pain and Functional Capacity on Low Back Pain in Mothers of Children with Cerebral Palsy. *Journal of Physical Medicine & Rehabilitation Sciences/ Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Bilimleri Dergisi*, 2021;24(2):107-13.
25. Castagnoli C, Cecchi F, Del Canto A, Paperini A, Boni R, Pasquini G, Vannetti F, Macchi C. Effects in Short and Long Term of Global Postural Reeducation (GPR) on Chronic Low Back Pain: A Controlled Study with One-Year Follow-Up. *The Scientific World Journal*. 2015;2015:1-8.
26. Rasmussen CDN, Sørensen OH, van der Beek AJ, Holtermann A. The effect of training for a participatory ergonomic intervention on physical exertion and musculoskeletal pain among childcare workers (the TOY project)—a wait-list cluster-randomized controlled trial. *Scandinavian Journal of Work, Environment & Health*, 2020;46(4):429-436.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)78-84

Özge ÇANKAYA, Phd, PT¹
Sinem Asena SEL, MSc, PT²
Gökçe GÜRLER, Phd Student, MD³
Hira ALTUNBÜKER, MD Student³
Mintaze KEREM GÜNEL, Prof., Phd, PT⁴

- 1 Kütahya University of Health Sciences, Faculty of Health Sciences, Department of Physical Therapy and Rehabilitation Kütahya, Turkey
- 2 Hacettepe University, Institute of Health Sciences Ankara, Turkey
- 3 Hacettepe University, Faculty of Medicine Ankara, Turkey
- 4 Hacettepe University, Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation, Department of Cerebral Palsy and Pediatric Rehabilitation, Ankara, Turkey

Correspondence (İletişim):

Sinem Asena SEL, MSc, PT
Hacettepe University,
Institute of Health Sciences, Ankara, Turkey
Phone: +90 538 208 24 60
E-mail: sinem.sel4@gmail.com
ORCID: 0000-0001-6409-5414

Özge ÇANKAYA
E-mail: ozgemuzezzinoglu@gmail.com
ORCID: 0000-0002-2116-8924

Gökçe GÜRLER
E-mail: gokce.gurler@hacettepe.edu.tr
ORCID: 0000-0003-3073-4438

Hira ALTUNBÜKER
E-mail: hiraaltunbuker@gmail.com
ORCID: 0000-0002-1556-3477

Mintaze KEREM GÜNEL
E-mail: mintaze@yahoo.com
ORCID: 0000-0003-4942-5272

Received: 09.08.2021 (Geliş Tarihi)

Accepted: 03.11.2021 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

INVESTIGATION OF PHYSICAL FITNESS AND GROSS MOTOR CAPACITY IN CHILDREN WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1

ORIGINAL ARTICLE

ABSTRACT

Purpose: To assess physical fitness, gross motor capacity, their relationship in children with neurofibromatosis type 1 (NF1).

Methods: Children with NF1 (n=40, age 6-17, mean 9.70±3.8 years) and typically developing children (TDC) (n= 28, age 5.5-17.5, mean 11.35±3.0 years) were evaluated by the six-minute walking test, sit-up test, sit-and-reach test, flamingo balance test and body mass index. Gross motor capacity was assessed with the Gross Motor Function Measure-88 D and E subdimensions.

Results: Physical fitness and gross motor capacity (Body Mass Index (BMI) (p=0.007), cardiorespiratory fitness (p=0.001), muscle strength and endurance (p=0.028), flexibility (p=0.011), balance (p=0.031) and items of gross motor capacity: dimensions D (p=0.020 and E (p=0.001) of the GMFM-88) differed significantly between NF1 and TDC. Physical fitness parameters positively correlated with the gross motor capacity to a fair to moderate degree in children with NF1 (r=0.42-0.71; p=0.002 – p=0.001).

Conclusion: Physical fitness and gross motor capacity are correlated and both are impaired in children with NF1. Exercise programs aiming to increase these functions can be recommended: therefore, areas of intervention can be defined from tests described in this study.

Keywords: Neurofibromatosis, Physical Fitness, Physiotherapy

NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 TANILI ÇOCUKLARDA KABA MOTOR KAPASİTE VE FİZİKSEL UYGUNLUĞUN İNCELENMESİ

ARAŞTIRMA MAKALESİ

ÖZ

Amaç: Çalışmanın amacı Nörofibromatozis Tip 1 (NF1) tanılı çocuklarda kaba motor kapasite, ve fiziksel uygunluğu ve birbirleri arasındaki ilişkiyi değerlendirmektir.

Yöntem: NF1'li çocuklar (n=40, yaş 6-17, ortalama 9,70±3,8 yıl) ve tipik gelişen çocuklar (TGÇ) (n= 28, yaş 5,5-17,5, ortalama 11,35±3,0 yıl) altı dakikalık yürüme testi, mekik testi, otur-uzan testi, flamingo denge testi ile değerlendirildi ve vücut kitle indeksi hesaplandı. Kaba motor fonksiyon, Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü-88 D ve E alt boyutları ile değerlendirildi.

Sonuçlar: Fiziksel uygunluk ve kaba motor kapasite (VKİ (p=0,007), kardiyorespiratuar uygunluk (p=0,001), kas kuvveti ve endüransı (p=0,028), esneklik (p=0,011), denge (p=0,031) ve kaba motor kapasite: Kaba Motor Fonksiyon Ölçütü-88 D (p=0,020) ve E (p=0,001) alt boyutları) NF1 ve TDC arasında anlamlı farklılık gösterdi. Fiziksel uygunluk parametreleri, NF1'li çocuklarda kaba motor kapasitesi ile orta derecede pozitif korelasyon gösterdi (r=0,42-0,71; p=0,002- p=0,001).

Tartışma: NF1 tanılı çocuklarda fiziksel uygunluk ve motor kapasite etkilenmiştir ve birbirleri ile pozitif yönde ilişkilidirler. Etkilenen fonksiyonları (fiziksel uygunluk ve kaba motor fonksiyon) arttırmaya yönelik esneklik, denge, kas kuvveti ve endüransı ve kardiyorespiratuar uygunluğu içeren egzersiz programları önerilebilir. Sonuç olarak; NF Tip-1 tanılı çocuklara yönelik fizyoterapi ve rehabilitasyon müdahale alanları çalışmamızda tanımlanmış testler ile belirlenebilir.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis Tip 1, Fiziksel Uygunluk, Fizyoterapi.

INTRODUCTION

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a common genetic disease affecting 1/3000-3500 individuals (1). Its major diagnostic criteria are hyperpigmented spots, neurofibromas, Lisch nodules, bone lesions, optic pathway gliomas, and the presence of a family history (2). Although not included among diagnostic features, cognitive, behavioral, and neuromotor issues are frequently associated with NF1 (3, 4). Motor problems have been described in the areas of strength, balance and coordination, leading to difficulties in controlling voluntary movements and limiting physical activity (PA) (3).

Muscle tone, muscle strength and balance play an important role in the control of voluntary movement (4). Motor problems seen in children with NF1 include muscle weakness, balance and coordination disorders. All these problems cause difficulties in controlling voluntary movements in children with NF1 (3). The repetition of purposeful movements according to motor learning principles enables the development of skills and participation (5). As a result, problems experienced in voluntary and repetitive movements in children with motor problems such as balance problems, weak muscle strength, balance and coordination disorders cause activity and participation limitations (6,7).

Physical activity is defined as any body movement using skeletal muscles that results in energy expenditure (8). Physical fitness (PF), on the other hand, is generally defined as the ability of a person to feel good physically, physiologically, and psychologically, without excessive fatigue and to achieve daily activities (9). It also affects the intensity and duration of children's PA participation (8). It has been stated that the ability to perform activities and participation in children with disabilities has a mutual relationship between motor capacity and PA. Muscle strength and endurance, as well as cardiovascular endurance, were evaluated in children with NF1 in comparison to typically developing children and adults (10,11). However, there is no evidence-based information in the current literature regarding the relationship between PF and motor capacity, specifically for the characteristics of children with NF1. Differentiating from the studies on PF in children with NF1, our current study evaluated the relationship between PF and motor

capacity, and compared PF and motor capacity with those of typically developing children.

The aim of this study is to evaluate the relationship between PF and motor capacity in children with NF1 in terms of cardiovascular endurance, muscle strength, muscle endurance, flexibility, balance and gross motor function, and also to compare it with children with typical development.

METHODS

Participants

Forty children with NF1 (20 male, 20 female, aged 6-17 years) diagnosed according to the NIH clinical diagnostic criteria for NF1 and 28 typically developing children (TDC) (14 male, 14 female, aged 5,5-17,5 years) participated to the study (12). Patients were being followed-up in Hacettepe Faculty of Physical Therapy and Rehabilitation Division of Cerebral Palsy and Pediatric Rehabilitation and the Department of Paediatric Neurology of Hacettepe University Hospital. Children were assessed during routine control and randomly recruited to study. TDC were randomly recruited from NF1 patients' siblings of closest age or from healthy volunteers. Inclusion criteria were being aged between 5-18 years. Exclusion criteria were the presence of any concurrent disease, impairment in hearing, vision, or cognition, orthopedic problems and participation in elite-level sport activities (Figure 1). Informed consent was obtained from children and their parents. The study was approved by the Non-Interventional Clinical Research Ethics Committee of Hacettepe University (Approval Date: 02.01.2018

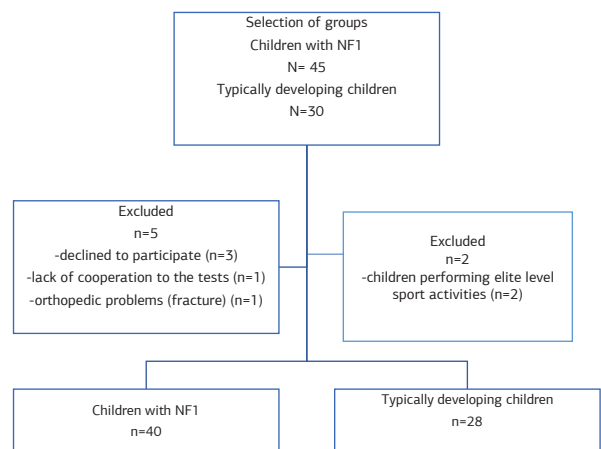


Figure 1. Flow diagram

and Approval Number: GO: 17/935). Evaluations were made between 04.01.2018 and 05.10.2018. The Helsinki Declaration Principles were followed during the study process.

Measurements

Health-Related Physical Fitness

Body composition: Body mass index (BMI) calculated as weight (kilograms)/height² (m²) was used to reflect body composition (13).

Cardiovascular endurance (Six-minute walking test, SMWT): This test measures the distance (m) covered in 6 minutes by applying submaximal cardiovascular exercise capacity and indirectly shows PF. It is valid and reliable in the pediatric population. The test was applied by a physiotherapist in a 30-meter corridor according to the recommendations of the American Thoracic Society. Participants were instructed to walk (not run) the longest distance as fast as possible for 6 minutes. All participants received standard encouragement ('you are doing well') and an announcement of time ('last one minute'). Transcutaneous oxygen saturation was measured and heart rate was recorded before and immediately after the SMWT using a finger pulse oximeter (14).

Muscular strength and endurance (sit-up test): The child lies on a mat in a supine position, hands locked on the nape, sole of the feet on the mat and knees bent at 90°. The number of sit-ups performed in 30 seconds is recorded (15).

Flexibility (sit-and-reach test): The child sits on a mat where a standard box and a scale are placed, and bends forward three times with knees extended. The most distant point reached with fingertips is determined (16).

Performance Related Physical Fitness

Balance (Flamingo balance test): This test measures the ability to maintain balance on one leg (17). On a standard test board, subjects are asked to lift one foot, bend the knee backward and grip their foot with their hand on the same side. Support from the physiotherapist is allowed initially to reach the balance position. The posture is maintained as long as possible and up to one minute. Both legs are evaluated and the longest time (seconds) is recorded (17).

Gross Motor Capacity

Gross Motor Function Measurement (GMFM-88): GMFM-88 is a standardized functional assessment tool frequently used by physical therapists to assess the achievements and limitations of gross motor function of children with cerebral palsy. It is sensitive to changes in motor functioning. Five-year-old children with normal motor abilities can accomplish all items (18). The dimensions D (standing) and E (walking, running and jumping) of GMFM-88 were applied because all our subjects in the study being ambulatory, only the dimensions containing advanced motor skills would be informative.

Procedure

All children who participated in the study were tested by a pediatric physiotherapist blinded to the child's diagnosis. The child's tests were completed in one day. The methods used to determine PF are known as valid and reliable in the pediatric age group.

Statistical analysis

The distribution of the data was checked for normality by the Kolmogorov–Smirnov test and some measurements were found to differ from the normal distribution. The "p" value was determined as 0.05. In the power analysis, the error level of α : 0.05 was determined with 80% power and the sample size was determined. Mean and standard deviation were calculated for parametric data (age). Median and minimum-maximum range were calculated for non-parametric data (body composition, cardiorespiratory fitness, muscular strength and endurance, flexibility, balance and gross motor capacity). Mann Whitney-U test was used to compare the results of PF and gross motor capacity in NF1 and TDC. Spearman's correlation test was used to assess the relation between PF and dimensions D and E of the GMFM-88. The correlation coefficient was graded as: 0.10–0.30 weak (positive/negative), $r = 0.30$ –0.70 moderate (positive/negative), $r = 0.70$ –1.00 strong (positive/negative) correlation (19). $p < 0.05$ was accepted as statistical significance. Statistics were done using Statistical Package for Social Sciences, version 20.0 (SPSS, Chicago, IL, USA).

RESULTS

The mean ages of the NF1 (9.7 ± 3.8 years) and TDC (11.3 ± 3.0 years) were not different statistically.

Table 1. Characteristics of children with NF1 and TDC

	NF1 (n=40)		TDC (n=28)	
Age (year)	9.7±3.8		11.3±3.0	
Gender	Girl (n=20) %50	Boy (n=20) %50	Girl (n=13) %46.5	Boy (n=15) %53.5
Height (cm)	131.33±21.23		142.26±18.67	
Weight (kg)	32.09±14.39		42.70±17.84	
BMI (kg/m²)	32.09±14.39		42.70±17.84	

NF1: Neurofibromatosis type 1; TDC: Typically developing children; cm: centimeter, BMI: Body Mass Index kg: kilogram.

Table 2. Comparison of Physical Fitness and Gross Motor Capacity Between NF1 and TDC

Physical Fitness Components	NF1 (n=40)		TDC (n=28)		Mann Whitney U test	
	Median	Range	Median	Range	z	p
Body composition						
Height (cm)	131.50	84-172	116.50	114-118	-2.756	0.006*
Weight (kg)	28	16-63	40.50	18-93	-3.036	0.002*
BMI (kg/m ²)	17.25	11.11-24.65	19.21	13.85-29.48	-2.685	0.007*
Cardiorespiratory fitness						
SMWT (m)	506	313-787	606	450-728	-4.001	0.001**
Muscular strength and endurance						
Sit-ups (reps)	13	0-26	18	0-28	-2.203	0.028*
Flexibility						
Sit and reach test (cm)	12	0-18.50	7.50	0-15.50	-2.557	0.011*
Balance						
Flamingo balance test (sec)	5.31	0-60	8.33	2.76-60	-2.151	0.031*
Gross motor capacity						
GMFM-88 dimension D (standing)	84.5	69-100	96	92-100	-2.323	0.020*
GMFM-88 dimension E (walking, running, jumping)	80.5	61-100	97	94-100	-3.361	0.001**

cm: centimeter, BMI: Body Mass Index; GMFM: Gross Motor Function Measurement; kg: kilogram; m: meter; NF1: Neurofibromatosis type 1; reps: repetitions; SMWT: Six Minutes Walking Test; sec: second; TDC: Typically developing children; *p<0.05; **p<0.001.

Table 3. Correlation Coefficients Between Gross Motor Capacity and Physical Fitness Measures in Children With NF1 and TDC

Physical Fitness Components	NF1		TDC	
	GMFM-88 dimension D (standing)	GMFM-88 dimension E (walking, running, jumping)	GMFM-88 dimension D (standing)	GMFM-88 dimension E (walking, running, jumping)
Body composition				
BMI (kg/m ²)	0.32	0.26	-0.11	0.33
Cardiorespiratory fitness				
SMWT (m)	0.42**	0.54**	0.25	0.20
Muscle strength and endurance				
Sit-ups (reps)	0.65**	0.71**	0.29	0.49**
Flexibility				
Sit and reach test (cm)	-0.18	-0.01	0.32	0.30
Balance				
Flamingo balance test (sec)	0.45**	0.65**	0.27	0.41*

cm: centimeter, BMI: Body Mass Index; GMFM: Gross Motor Function Measurement; kg: kilogram; m: meter; NF1: Neurofibromatosis type 1; reps: repetitions; SMWT: Six Minutes Walking Test; TDC: Typically developing children *p<0.05; **p<0.01

Characteristics of children with NF1 and TDC were given in Table 1. All tests of PF: BMI, cardiorespiratory fitness, muscle strength and endurance, flexibility, balance and items of gross motor capacity: dimensions D and E of the GMFM-88 yielded significantly different results between NF1 and TDC ($p < 0.05$) (Table 2).

In the NF1 group, gross motor capacity correlated with cardiovascular endurance, muscular strength and endurance and balance. The correlations were positively moderate degree ($r: 0.42-0.71$) ($p=0.002-p=0.001$). Gross motor capacity did not correlate with BMI and flexibility. In TDC, gross motor capacity correlated with muscular strength and endurance and with balance ($r: 0.41-0.49$), but not with BMI, flexibility and cardiovascular endurance ($p=0.002$) (Table 3).

DISCUSSION

In this study we observed children with NF1 had lower PF and gross motor function than TDC and these two measurements were positively correlated.

Physical fitness comprises health-related fitness (HRF) and performance-related fitness (PRF), a classification equally applicable to children. Health-related fitness includes body composition, cardiovascular endurance, strength and endurance, and flexibility, as evaluated in this study (20). We found that children with NF1 were limited in all of these aspects compared to TDC.

Cardiovascular endurance measured using the 6MWT in the current study was lower than TDC. When impaired as in cerebral palsy, cardiovascular endurance can affect gross motor capacity but such a relation has not been studied in healthy children (21, 22). In general, cardiovascular endurance is related to gross motor capacity and can be impaired in children with developmental coordination disorder (23). It had not been studied in NF1 before, and might be one of the factors underlying the coordination problems experienced by some children with NF1.

Performance-related fitness involves balance, power, agility, coordination, speed and reaction time (20). Regarding PRF, children with NF1 differ from their unaffected siblings by lower jumping power and force (24). Souza et al. reported maximal vol-

untary muscle force was reduced in a group of pediatric and adult NF1 patients and attributed it to genetic and neurological abnormality or to altered calcium metabolism (25). Johnson et al. examined the strength of lower extremities and the relationship between isometric strength and functional activities in 28 children with NF1 and 48 TDC; they found less force production in hip extensor muscles (10). Ground reaction force in hopping and jumping and force in knee extensors were inter-related in the NF1 group. The authors of these studies deduced decreased muscle strength could result in reduced PF. In fact, physical capacity in various neuromuscular diseases is limited by factors such as low muscle strength, low endurance, high submaximal oxygen demand or low maximal heart rate rather than muscle function (26). We evaluated balance within the framework of PRF and found they were significantly limited in NF1 compared to TDC. This has been studied by Johnson et al who observed poorer postural control on single leg standing test in 5-18-year-old children with NF1 compared to TDC, suggesting a possible effect on their gross motor performance and proposed adding balance tests into the motor examination (27). The method and results of our study are comparable with this study.

Gross motor capacity was also lower in children with NF1 than TDC. Soucy et al. reported motor delay in 68% of children <8 years old with NF1 using a parental evaluation scale (28). Others reported low scores in gross motor function areas such as walking backward, walking in a straight line, kicking the ball, running, standing and jumping in 21-30-month-old children with NF1 using the Bayley Scales of Infant Development-II (BSID-II9), and attributed these findings to muscle weakness and decreased muscle tone (29). The Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency (BOT 2) demonstrated a lower motor profile in children with NF1 aged 4-15 years compared to norms based on age and gender: significant differences existed in strength, balance, running speed and agility sub-scores (30). Another study using BOT 2 and gait analysis with GAITRite electronic instrumented walkway showed motor and gait impairments in 7-17-year-old children with NF1, particularly in velocity, cadence, stride length, single support, double support and step time. This walking pattern was

directed at maintaining balance at the expense of velocity (30). We consider balance might affect motor capacity because the dimensions D and E of the GMFM-88 applied in our study contain items similar to Bayley Scales of Infant Development (BSID-II) and the BOT 2 such as standing on one leg, jumping on one leg, jumping down the step, running, kicking the ball (29,30). The correlation between PF components and gross motor capacity in our patient group indicates these advanced motor skills are affected by muscle weakness, decreased muscle tone and loss of coordination.

Also, the correlation shown between these two measurements suggested an interaction between fitness and gross motor capacity, and that they could be limited by each other.

This study has a number of strengths. First, children were evaluated in terms of both physical fitness and motor function and compared with TDC. Second, results points to the right exercise choices for better intervention in children with NF1 may improve physical fitness. The first limitation of this study was physical activity levels could be measured by an accelerometer for both groups for more objective results. The second was reaching an efficient number of children with NF type 1. This situation prevented us from performing further statistical analysis such as regression analysis.

Knowing the level of PF in children with developmental problems helps to create an efficient training program (31). We think that in order to support children with NF1, physical therapists should focus on a PF training program combined with gross motor function. Children with NF1 are frequently referred to special education programs because of well-known attention and learning problems. According to our results, these children may also need physiotherapy programs to improve their gross motor capacity and PF. Besides clinical significance, motor limitations may affect the social life, play and sports activities of these children. Another point of clinical interest would be an investigation of the effect of such intervention on the incidence or severity of osteoporosis and scoliosis, other frequent problems in NF1.

CONCLUSION

Children with NF1 participate less to performance-based activities, preferring sedentary activ-

ities. In children with NF1 the muscle strength and balance required for PF and total motor capacity may be suboptimal. This observation has clinical implications, particularly for the success of habilitation efforts in children with NF1. The relation between PF, in particular, cardiorespiratory fitness and gross motor capacity in NF1 may suggest targets for interventions, assist physiotherapists and researchers in the planning of exercise training programs. Testing for these functions as part of the routine management of this disorder may also help to draw the attention of parents to the motor development of the child with NF1. Fitness contributes to physical, physiological and psychological well-being.

Author Contributions: Concept – Ö. Ç., S.A.S., G.G. H.A., M.K.G.; Design – Ö.Ç., S.A.S., M.K.G.; Supervision – M.K.G.; Data Collection and/or Processing – Ö.Ç., S.A.S, G.G., H.A.; Analysis and/or Interpretation – Ö.Ç., S.A.S, G.G., H.A.; Literature Review – Ö.Ç., S.A.S, G.G., H.A; Writing – Ö.Ç., S.A.S.; Critical Review – M.K.G.

Declaration of interests: The authors declare no conflicts of interest.

Acknowledgments: The authors are grateful to the parents and children for participating in the study. Also, we would like to thank Sefa Üneş, Merve Tunçdemir and Kübra Seyhan Bıyık.

Funding: None. The authors received no financial support for the research, authorship, and/ or publication of this article.

Informed Consent: A written informed consent form was obtained from the participants' families. All the families signed a declaration of informed consent.

Ethical Approval: Hacettepe University, Non-Interventional Clinical Researches Ethics Board approved the study (Approval Date: 02.01.2018 and Approval Number: GO: 17/935).

Peer-Review: The authors will comply with the editor's decision on this matter.

The subjects in this study are also included in the article titled "Evaluation of skeletal muscles and speech in Neurofibromatosis type 1: a clinical and laboratory study" (manuscript in preparation)

REFERENCES

1. Solem EP, Primiano M, McQuillen MP, et al. Factors associated with parental knowledge of neurofibromatosis type 1 (NF1): Parental affected status and genetic counseling. *J Genet Couns*. 2020;00:1-8.
2. Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660.
3. Summers MA, Quinlan KG, Payne JM, et al. Skeletal muscle and motor deficits in Neurofibromatosis Type 1. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2015;15(2):161-170.
4. Cornett KM, North KN, Rose KJ, Burns J. Muscle weakness in children with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol*. 2015;57(8):733-736.
5. Shumway-Cook, A., & Woollacott, M. H. *Motor control: translating research into clinical practice*. 5th ed. Maryland; Lippincott Williams & Wilkins; 2007.
6. Østensjø, S., Carlberg, E. B., & Vøllestad, N. K. Motor impairments in young children with cerebral palsy: relationship to gross motor function and everyday activities. *Dev Med Child Neurol*. 2004;46(9), 580-589.
7. Lee, B. H. Relationship between gross motor function and the function, activity and participation components of the International Classification of Functioning in children with spastic cerebral palsy. *JPTS*, 2017;29(10), 1732-1736.
8. Reedman, S., Boyd, R. N., & Sakzewski, L. The efficacy of interventions to increase physical activity participation of children with cerebral palsy: A systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol*, 2017;59(10), 1011-1018.
9. Roy, T. C., Springer, B. A., McNulty, V. et al. Physical fitness. *Military Med*, 2010; 175(8): 14-20.
10. Johnson BA, MacWilliams B, Carey JC, et al. Lower extremity strength and hopping and jumping ground reaction forces in children with neurofibromatosis type 1. *Hum Mov Sci*. 2012;31(1):247-254.
11. de Souza JF, Araújo CG, de Rezende NA, et al. Exercise capacity impairment in individuals with neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet A*. 2013;161(2):393-395.
12. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: neurofibromatosis. Bethesda, Md., USA, July 13-15, 1987. *Neurofibromatosis*. 1988;1:172-178.
13. Mei, Z., Grummer-Strawn, L. M., Pietrobelli, A., et. Al. Validity of body mass index compared with other body-composition screening indexes for the assessment of body fatness in children and adolescents. *J CLIN NUTR*. 2002;75(6):978-985.
14. Geiger R, Strasak A, Treml B, et al. Six-minute walk test in children and adolescents. *J Pediatr*. 2007;150(4):395-399.e3992.
15. Kozłowski KF, Lopata C, Donnelly JP, et al. Feasibility and Associated Physical Performance Outcomes of a High-Intensity Exercise Program for Children With Autism *Res Q Exerc Sport*. 2020;1-12.
16. Cornbleet SL, Woolsey NB. Assessment of hamstring muscle length in school-aged children using the sit-and-reach test and the inclinometer measure of hip joint angle. *Phys Ther*. 1996;76(8):850-855.
17. Erikoğlu G, Özkanç H, Golmoghani N, et al. Assessment of Performance Parameters With Eurofit Test Battery According to Gender and Age Groups at 7-12 Years Old Children. *GaziBESBD*. 2009;14(4): 49-64.
18. Russell D, Palisano R, Walter S, et al. Evaluating motor function in children with Down syndrome: validity of the GMFM. *Dev Med Child Neurol*. 1998;40(10):693-701.
19. Ratner, B. (2009). The correlation coefficient: Its values range between+ 1/- 1, or do they?. *Journal of targeting, measurement and analysis for marketing*, 17(2), 139-142.
20. Zaqout M, Vyncke K, Moreno LA, et al. Determinant factors of physical fitness in European children. *Int J Public Health*. 2016;61(5):573-582.
21. Wu SK, Lin HH, Li YC, Tsai CL, Cairney J. Cardiopulmonary fitness and endurance in children with developmental coordination disorder. *Res Dev Disabil*. 2010;31(2):345-349.
22. Slaman J, Roebroek M, van der Slot W, et al. Can a lifestyle intervention improve physical fitness in adolescents and young adults with spastic cerebral palsy? A randomized controlled trial. *Arch Phys Med Rehabil*. 2014;95(9):1646-1655.
23. Rivilis, I., Hay, J., Cairney, J., et al. Physical activity and fitness in children with developmental coordination disorder: a systematic review. *Res Dev Disabil*. 2011; 32(3), 894-910.
24. Hockett CW, Eelloo J, Huson SM, et al. Vitamin D status and muscle function in children with neurofibromatosis type 1 (NF1). *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2013;13(1):111-119.
25. Souza JF, Passos RL, Guedes AC, et al. Muscular force is reduced in neurofibromatosis type 1. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2009;9(1):1-17.
26. Bar-Or O. Pathophysiological factors which limit the exercise capacity of the sick child. *Med Sci Sports Exerc*. 1986;18(3):276-282.
27. Johnson BA, MacWilliams BA, Stevenson DA. Postural control in children with and without neurofibromatosis type 1. *Hum Mov Sci*. 2014;34:157-163.
28. Soucy EA, Gao F, Gutmann DH, et al. Developmental delays in children with neurofibromatosis type 1. *J Child Neurol*. 2012;27(5):641-644.
29. Lorenzo J, Barton B, Acosta MT, North K. Mental, motor, and language development of toddlers with neurofibromatosis type 1. *J Pediatr*. 2011;158(4):660-665.
30. Champion JA, Rose KJ, Payne JM, Burns J, North KN. Relationship between cognitive dysfunction, gait, and motor impairment in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol*. 2014;56(5):468-474.
31. Singh-Grewal D, Wright V, Bar-Or O, et al. Pilot study of fitness training and exercise testing in polyarticular childhood arthritis. *Arthritis Rheum*. 2006;55(3):364-372.



ISSN: 2651-4451 • e-ISSN: 2651-446X

Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation

2022 33(1)85-90

Ivan MEDINA-PORQUERES^{1,2}

Carlos MORENO-PEDROSA³

Jose Manuel MATEO-RODRIGUEZ³

Daniel ROSADO-VELAZQUEZ²

- 1 University of Malaga. Faculty of Health Sciences. Department of Physical Therapy. Malaga, Spain.
- 2 Malaga Football Club. Medical Services. Malaga, Spain.
- 3 International Physical Therapy Centre Carlos Moreno. Sevilla, Spain.

Correspondence (İletişim):

Ivan Medina-Porqueres

University of Malaga. Faculty of Health Sciences.
Department of Physical Therapy. Malaga, Spain.
Arquitecto Francisco Peñalosa St, 29010. Malaga,
Spain

Phone: 0034 952 131 680

E-mail: imp@uma.es.

ORCID: 0000-0001-7873-5064

Carlos MORENO-PEDROSA

E-mail: cmpfisioterapia@hotmail.com
ORCID: 0000-0001-5320-2448

Jose Manuel MATEO-RODRIGUEZ

E-mail: jmmateo@traumatologodeportivo.com
ORCID: 0000-0002-4958-4997

Daniel ROSADO-VELAZQUEZ

E-mail: dr_rosado2002@hotmail.com
ORCID: 0000-0002-1179-3216

Received: 26.06.2021 (Geliş Tarihi)

Accepted: 14.01.2022 (Kabul Tarihi)



Content of this journal is licensed under a Creative Commons
Attribution-NonCommercial 4.0 International License.

AN EARLY-EXERCISE-RELATED ADVERSE REACTION FOLLOWING PLATELET-RICH PLASMA THERAPY: A CASE REPORT

CASE REPORT

ABSTRACT

Purpose: Platelet Rich Plasma (PRP) is a well-established autologous therapy with several indications in the musculoskeletal spectrum with a few reported complications. PRP pathophysiologic mechanism remains unclear so cause-effect relationships are difficult to be established. To our knowledge, acute inflammatory reactions associated with intra-articular PRP injection have never been reported. We herein present a rare case of adverse reaction in a patient who exercised after only 16 hours from PRP therapy.

Methods: She was admitted to hospital with sensation of fever, pain and inflammation of the knee 8 hours after the training session and 24 hours after last PRP injection.

Results: Laboratory studies did not reveal any infection sign. Once the clinical picture was resolved, the patient was able to resume previous activity level.

Conclusion: In this case, early exercise-related adverse reaction following PRP therapy may have played a role via mediating stimulus as a causative factor.

Key Words: Growth factor, Adverse Effect, Knee joint, Exercise.

TROMBOSİTİN ZENGİN PLAZMA TEDAVİSİNİ TAKİBEN ERKEN EGZERSİZLE İLİŞKİLİ YAN ETKİ: VAKA RAPORU

VAKA RAPORU

ÖZ

Amaç: Trombositin Zengin Plazma Tedavisi (PRP), bildirilen birkaç komplikasyonla birlikte kas-iskelet sistemi spektrumunda çeşitli endikasyonları olan köklü bir otolog tedavidir. PRP'nin patofizyolojik mekanizması belirsizliğini korumaktadır, bu nedenle neden-sonuç ilişkilerinin kurulması zordur. Bildiğimiz kadarıyla, eklem içi PRP enjeksiyonu ile ilişkili akut inflamatuvar reaksiyonlar hiç bildirilmemiştir. Bu çalışmada PRP tedavisinden sadece 16 saat sonra egzersiz yapan bir hastada nadir görülen bir advers reaksiyon vakası sunulmaktadır.

Yöntem: Eğitim seansından 8 saat sonra ve son PRP enjeksiyonundan 24 saat sonra ateş, ağrı ve dizde iltihaplanma hissi ile hastaneye başvuru.

Sonuçlar: Laboratuvar çalışmaları herhangi bir enfeksiyon belirtisi göstermedi. Klinik tablo düzeldiğinde, hasta önceki aktivite seviyesine devam edebildi.

Tartışma: Bu durumda, erken bir egzersiz aracılı uyaran nedensel bir faktör olarak rol oynamış olabilir. PRP tedavisini takiben erken egzersizle ilişkili advers reaksiyon, uyarana aracılık etme yoluyla nedensel bir faktör olarak rol oynamış olabilir.

Anahtar Kelimeler: Büyüme faktörü, Yan Etki, Diz Eklemi, Egzersiz

INTRODUCTION

Platelet Rich Plasma (PRP) has been used for different purposes in orthopedics, both in conservative and invasive proposals in the management of cartilage, tendon, or muscle injuries, with positive outcomes (1). Evidence for its effectiveness has been related to a specific indication and highly dependent to managing protocols. This same evidence highlights PRP as a decidedly safe therapy due to its autologous nature, even in cancer patients (2). However, despite encouraging clinical and functional reports, the safety of this approach has been occasionally questioned in surgical contexts, where several variables are known to play a role beyond PRP product (3). Less invasive procedures performed on patellar tendon can promote various forms of adverse reaction (4,5). Classical undesirable effects related to PRP administration include those involving infiltration, such as local infections, nerve damage, pain around the injection site, and tissue damage. Scarce literature has been published on the adverse effects of autologous PRP, and it has been mostly related with the procedure rather than PRP component itself (3). In addition, to our knowledge adverse reactions derived from intra-articular PRP injection followed by early exercise stimulus have never been described.

CASE REPORT

A 47-year-old Caucasian female with a 6 week-history of right knee pain was selected for PRP intra-articular injection. There were no records of previous or present systemic illnesses. She worked as a bank manager and practiced yoga on daily basis three times a week for a total of 4.5 hours. Her right knee was painful and experienced snapping and temporary locking following a twisting movement during yoga practice. The patient presented to our facilities with medial knee pain -7 out of 10 on a Numeric Rating Pain Scale (NPRS) (0, no pain; 10, maximal pain) (6), and limited range of motion (ROM). Manual muscle testing, based on Kendall et al, (7) revealed slight weakness of the quadriceps femoris and hamstring muscles on the involved side probably due to slight inhibition, with a rating of 4-/5 on the right versus 5/5 on the left. Physical examination revealed focal swelling and medial joint line tenderness, and McMurray/Apley

Grind test provoked pain with external rotation. Subsequent Magnetic Resonance Imaging (MRI) of the knee demonstrated myxoid degeneration of the posterior horn of the medial meniscus with no clear signs of rupture. Based upon the clinical examination and after imaging confirmation, she was proposed to undergo PRP injection series to treat the meniscal injury.

A 45 mL peripheral whole blood was withdrawn from the patient antecubital vein and collected on 5 mL tubes containing 3.8% (w/v) trisodium citrate, and then centrifuged in the gravitational platelet separation system (Auxilab, Nahita Blue, FugelabGB10, Navarra, Spain). With the patient in supine and her knee bent to 90° using an infrapatellar and percutaneous approaches the knee was injected. After careful disinfection using povidone-iodine, the intraarticular injection of 6 mL of PRP (with no red or white blood cells) was administered. Additional 1.5 mL of PRP were periarticularly administered in loco dolenti, at the body and/or horn and according to previously described approaches (8). All injections were performed under ultrasound-guidance and no local anesthetic was employed. The whole procedure was uneventful. Patient was instructed to rest from all sporting activity during 48 hours and to locally apply ice along with lower limb elevation.

A PRP injection regime consisting of 3 PRP applications separated by 1 week between infiltrations was conducted. Pain and neuromuscular inhibition had already normalized right before the third and last injection series, with a rating of 0/10 on NPRS and 5/5 on Kendall's scale, respectively. However, twenty-four hours after last PRP injection the patient referred sensation of fever, pain (NPRS 9/10) and a positive right knee ballottement test with local increase of temperature. She described a moderate workout session around 16 hours after the last injection, which may have altered the recommended 48-hour resting period. The reported session consisted of aerobic exercise series (bike), and yoga postures combined with breathing techniques. Details are summarized in Table 1.

She was admitted to hospital with the symptoms referred and a fever of 39°C. The knee was aspirated with a return of 20 mL of dark, cloudy sy-

Table 2. Workout Completed Right After The Third PRP-Injection.

Practice	Description	Position	Duration
Aerobic Exercise - Warm Up	Stationary biking	Sitting on a bike	3 rounds of 15 minutes each, 60W
	Balasana - Child's pose	Kneeling	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Marjaryasana/Bitilasana - Cat/Cow poses	Dynamic Quadruped	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Uttanasana - Rag Doll pose	Bipedal Stance	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Baddha Konasana - Seated cobblers pose	Sitting	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
Yoga Practice	Paschimottanasana - Seated forward fold	Sitting	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Viparita Karani - Legs up the wall pose	Supine	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Tadasana - Mountain pose	Bipedal Stance	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Nauksana - Boat pose	Sitting, balance	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Bananasana - Banana pose	Supine, lateral	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
	Vrksasana - Tree pose	Unipedal Stance	5 rounds of 30s each, with a 2-minute rest period
Meditation	Dhyana and Pranayama – deep breathing for anxiety/rajasic depression	Sitting	15 minutes each

novial fluid with low viscosity. She was then hospitalized to rule out iatrogenic septic arthritis, or inflammatory arthritis acutely worsened by early exercise stimulus, until synovial fluid analysis and cultures could be performed. Biochemistry study of synovial liquid showed high level of proteins and glucose over normal range and Gram stain demonstrated no organisms' presence. All these findings were compatible with inflammatory arthritis (Table 2). Five days after being admitted to hospital patient's signs and symptoms disappeared and she was discharged. The patient returned to the hospital for follow-up assessment 7 days later showing consistent improvement. Pain only appeared at the

posteromedial aspect beyond 130° of knee flexion and during full squat. A progressive lower limb balance and strengthening program based on previously reported proposals was prescribed (9,10), along with restoration of full yoga activity. She reported complete resolution of her knee symptoms at her 2-month follow-up Table 2..

This case report was conducted ethically in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki. The current study was conducted upon Institutional Ethics Committee approval (n. 1-2020-H). The patient provided verbal and written consent for participation.

Table 2. Synovial Fluid Characteristics 24 hours and 72 hours after third PRP injection.

Parameter	24 Hours After Injection	72 Hours After Injection
Colour, aspect	Dark Cloudy Yellow	Light yellow
Red blood cell count	3000 cells/ μ l	5425 cells/ μ l
White blood cell count	6304 cells/ μ l 70.9 / PMN	1048 cells/ μ l 41.8 / PMN
Proteins	3.73 g/dL	3.60 g/dL
Glucose	82.70 mg/dL	70.70 mg/dL
Culture	Negative	Negative

DISCUSSION

Adverse events from PRP inoculation are equivalent to those inherently related to any form of injection, and may include infection, scar tissue formation, pain at the injection site, and neurovascular injury leading to numbness and tingling or ecchymosis at best. To our knowledge, no robust preclinical nor clinical studies reporting systemic effects following local PRP injections exist in scientific literature. Uniquely development of antibodies against clotting Factor V leading to life threatening maladies has been associated to bovine thrombin as activating substance, rather than PRP product itself (1,2). PRP complications are also related to the anatomical region being treated or the involved tissue. Redler et al. questioned the efficacy and safety of PRP in severe degenerative tendinopathies by presenting a case of a 40-year-old male soccer player who sustained a patellar tendon rupture after a 4-PRP-injection series. Surgical findings demonstrated a complete rupture of the patellar tendon, with severe degenerative changes of the tendon tissue. However, a clear cause-effect relationship is not documented as they recognized those severe degenerative changes themselves might have led to that rupture. An exuberant inflammatory reaction affecting the same region has been reported in a type 1 diabetic patient suffering from jumper's knee after 1 injection of PRP. These authors exposed a reasonable doubt when using this product and highlighted the diabetes factor[5]. Regarding our presented case, no side effects have been reported in the literature following intraarticular injection of PRP in any type of condition. Only significant synovitis has been described after subacromial decompression combined with PRP injection. In this case the authors admitted that an unequivocal PRP implication in the development of the hypertrophic synovitis could not be assumed, as both procedures were developed during the same surgery time[12]. In our case the patient did not develop an intraarticular inflammatory reaction immediately but 24 hours after the third PRP injection. We hypothesize that this joint inflammation was probably initiated by an early exercise program assumed by the patient in the context of initial phase of GFs release, whose action was too broad for a recently injected joint.

There are multiple factors that may influence the efficacy of PRP procedures. These include, but are not limited to centrifugation protocol, platelet concentration, white cells inclusion, pH of the injected product, type of activator employed, total number of administrations, or ultrasound guidance, being the subject of much debate. Beyond these parameters, a wide variety of post procedure recommendations and rehabilitation interventions have been proposed, and little consensus exists to date on when and how to exercise after PRP injection (1). Important aspects in early post-intervention requiring validation include the need for immobilization following the injection and the best time to introduce joint load activities as well as the specific variables regarding return to play. Most of available research has been focused on tendinopathies and include small samples with short-term follow-up periods (13). Post-injection exercise-based protocols after intraarticular applications are lacking and should be addressed in future investigations.

Specially in sports medicine where early exercise prescription is vital, the mechanical stimulus whether associated to physiotherapy or exertion, plays an important role in cellular differentiation and tissue repair. Consequently it may act synergically with the PRP treatment in the healing process of musculoskeletal tissues (14). A general recommendation of a 48 hours resting period is accepted. In the acute phase patients are recommended to rest with ice and limb elevation after injection as well as avoiding NSAIDs for two weeks following the application[1]. In this case we identified the absence of resting period after the last infiltration as the probable cause of inflammatory arthritis. Due to her initial response the patient became confident and decided not to rest after the last injection. When interviewed she wanted to test her knee as she was starting to feel much better. She did not wait the time recommended and shortly after 16 hours of PRP application she began her activity of yoga after 45-minute bike warm-up.

According to its nature, this case report is accompanied by several limitations. First, the data herein presented permit less clinical generalizability than that provided by case series or randomized studies with larger sample sizes. Second, since multiple variables may have influenced the reported clinical

adverse reaction, no cause-effect relationship can be solidly established as it is hard to distinguish the amount of contribution of each to the eventual outcome. Third, our work is also limited by its lack of objective data (e.g., dynamometry rather than manual muscle testing) and patient-reported outcome measures. Finally, inherent limitations such as danger of over-interpretation, publication bias, or retrospective design are common to this type of scientific report and consequently affect to this paper.

Although a defined complication occurred in this particular patient, the causality between the early-exercise stimulus and the joint reaction cannot be determined by a single case report. This case report also cannot determine whether the PRP procedure itself may have played a role in the reported reaction. Further studies are required to answer all of these questions. PRP is a well-established autologous therapy with several indications in the musculoskeletal spectrum with a few reported complications. The pathophysiologic mechanism in those cases remains unclear but might be related to the procedure itself rather than the inoculated product. The present case involved a joint inflammatory reaction in response to intraarticular administration of PRP followed by early-exercise stimulus. Post-injection, exercise-associated reactions are rare but significant events, and clinicians prescribing and treating joint pathologies with PRP preparations should be aware of this potential reaction.

Competing Interests: The authors declare that there is no conflict of interest.

Funding: This research did not receive any specific grant from funding agencies in the public, commercial, or not-for-profit sectors.

Authors' contributions: IM-P is guarantor, conceived and designed the study and the interventions, performed the interpretation of clinical data, and wrote and drafted the manuscript. CM-P reviewed information collecting and clinical intervention, and made substantial contributions. JMM-R reviewed information collecting and clinical intervention, and made substantial contributions. D-RV co-designed the study, performed the interventions and information collecting, and co-wrote the manuscript. All contributed to the final version. All

authors have read and approved the current manuscript.

Congresses: Not applicable.

Acknowledgements: Not applicable.

Ethics approval and consent to participate: This study has been conducted in accordance with the principles set forth in the Helsinki Declaration. Written informed consent was obtained from the patient for the participation in this case study.

Consent for publication: Written informed consent was obtained from the patient for the publication of this case report.

REFERENCES

- Everts P, Onishi K, Jayaram P, Lana JF, Mautner K. Platelet-Rich Plasma: New Performance Understandings and Therapeutic Considerations in 2020. *Int J Mol Sci* 2020; 21(20):7794.
- Luzo ACM, Fávoro WJ, Seabra AB, Durán N. What is the potential use of platelet-rich-plasma (PRP) in cancer treatment? A mini review. *Heliyon* 2020;6(3):e03660.
- Latalski M, Walczyk A, Fatyga M, Rutz E, Szponder T, Bielecki T, et al. Allergic reaction to platelet-rich plasma (PRP). *Medicine (Baltimore)* 2019;98(10):e14702.
- Redler A, Proietti L, Mazza D, Koverech G, Vadala A, De Carli A, et al. Rupture of the Patellar Tendon After Platelet-Rich Plasma Treatment: A Case Report. *Clin J Sport Med* 2020;30(1):e20-2.
- Kaux J-F, Croisier J-L, Léonard P, Le Goff C, Crielaard J-M. Exuberant inflammatory reaction as a side effect of platelet-rich plasma injection in treating one case of tendinopathy. *Clin J Sport Med* 2014;24(2):150-2.
- Price DD, Bush FM, Long S, Harkins SW. A comparison of pain measurement characteristics of mechanical visual analogue and simple numerical rating scales. *Pain* 1994;56(2):217-26.
- Kendall's FP, Kendall E, Geise P. *Músculos: pruebas, funciones y dolor postural*, 4 ed. Madrid: Marbán; 2000.
- Blanke F, Vavken P, Haenle M, von Wehren L, Pagenstert G, Majewski M. Percutaneous injections of Platelet rich plasma for treatment of intrasubstance meniscal lesions. *Muscles Ligaments Tendons J* 2015;5(3):162-6.
- Pabian P, Hanney WJ. Functional Rehabilitation after Medial Meniscus Repair in a High School Football Quarterback: A Case Report. *North Am J Sports Phys Ther* 2008;3(3):161-9.
- Cavanaugh JT, Killian SE. Rehabilitation following meniscal repair. *Curr Rev Musculoskelet Med* 2012;5(1):46-58.
- Zehnder JL, Leung LL. Development of antibodies to thrombin and factor V with recurrent bleeding in a patient exposed to topical bovine thrombin. *Blood* 1990;76(10):2011-6.
- Mallo GC, Gitelman A, Jones JA, Grossman M. Exuberant synovitis after subacromial decompression and platelet rich growth factor (PRGF) injection. *J Shoulder Elbow Surg* 2010;19(5):e6-9.
- Kaux J-F, Forthomme B, Namurois M-H, Bauvir P, Defawe N, Delvaux F, et al. Description of a standardized rehabilitation program based on sub-maximal eccentric following a platelet-rich plasma infiltration for jumper's knee. *Muscles Ligaments Tendons J* 2014;4(1):85-9.
- Virchenko O, Aspenberg P. How can one platelet injection after tendon injury lead to a stronger tendon after 4 weeks? Interplay between early regeneration and mechanical stimulation. *Acta Orthop* 2006;77(5):806-12.





TELİF HAKKI DEVİR FORMU

Biz aşağıda imzası bulunan kişiler,.....
.....
.....
isimli makalenin tüm yayın haklarını **Türk Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Dergisi'ne** devrediyoruz.

Aşağıda imzası olan yazarlar makaleyi dikkatlice okumuşlardır ve içeriği, dili ve biçimi konusunda fikir birliği içindedirler. Makalenin özgün olduğunu, başka bir dergide yayımlanmadığını ve başka bir dergiye yayımlanmak üzere gönderilmediğini beyan ederler.

(LÜTFEN BÜTÜN YAZARLARIN İSİMLERİNİ MAKALEDEKİ İSİM SIRALAMASINA GÖRE YAZINIZ. YAZARLARIN TAMAMININ İMZASI GEREKMEKTEDİR.)

İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____

ÇIKAR ÇATIŞMASI FORMU:

Yazarlar bu çalışmada, herhangi bir kişi, kurum veya kuruluşla, sonuçlarında ve ifade edilen görüşlerde önyargılı davranmaya neden olabilecek bir mali yarar veya çıkar ilişkisinin olmadığını bildirirler. (Not: Böyle bir yarar veya ilişki var ise, ayrıca mutlaka beyan edilmelidir.)

(LÜTFEN BÜTÜN YAZARLARIN İSİMLERİNİ MAKALEDEKİ İSİM SIRALAMASINA GÖRE YAZINIZ. YAZARLARIN TAMAMININ İMZASI GEREKMEKTEDİR.)

İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____
İsim: _____	İmza: _____	Tarih: _____





COPYRIGHT ASSIGNMENT

We, the undersigned, transfer all copyright ownership of the manuscript entitled:

.....

.....

to **Turkish Journal of Physiotherapy and Rehabilitation.**

The undersigned authors carefully read the article and agree with all its contents, language and style. The undersigned authors state that the article is original, is not under consideration by another journal, and has not been previously published.

(PLEASE TYPE OR PRINT THE NAMES OF ALL AUTHORS BY NAME ORDER.)

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

CONFLICT OF INTEREST FORM:

Authors of this study report no financial interests or connections that might raise the question of bias in the work reported or the conclusions, implications, or opinions stated including pertinent commercial or other sources of funding. (P.S.: If a conflict of interest exists, it should also be reported.)

(PLEASE TYPE OR PRINT THE NAME OF ALL AUTHORS BY NAME ORDER.)

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____

Name: _____ Signature: _____ Date: _____





YAZAR KATKI FORMU

“Yazar”, yayımlanmış bir çalışmaya bağımsız entelektüel katkı sağlayan kişi olarak kabul edilir. Telif Hakkı Devir Formu’nda isimleri belirtilen yazarların dergiye gönderilen makaleye doğrudan katkı vermiş olması gerekir. Yazar olarak belirlenen isim aşağıdaki özelliklerin tümüne sahip olmalıdır:

- Çalışmanın planlanmasına ve verilerin toplanmasına veya verilerin analizine ve yorumlanmasına katkısı olmalıdır.
- Makale taslağının hazırlanması veya revize edilmesine katkıda bulunmalıdır.
- Makalenin dergiye gönderilecek ve yayınlanacak son halini okuyup kabul etmelidir.

Yazarların sıralaması yardımcı yazarların ortak kararı olmalıdır. Yazarlar, ihtiyaç halinde yazar sıralamasını açıklamaya hazırlıklı olmalıdır. Sorumlu yazar, çalışmanın yayımlanmasından sonra, ihtiyaç halinde veri ve ek bilgi sağlamalıdır.

Yazarlık kriterlerini sağlamayan her katkıdan makalenin “Açıklamalar” bölümünde bahsedilmelidir. Fon sağlamak, veri toplamak, araştırma grubunun genel danışmanlığını yapmak, yazınsal ve teknik düzenleme, dil redaksiyonu ve düzeltmeler tek başına yazarlık hakkı sağlamadığından, “Açıklamalar” bölümünde bahsedilecek başlıklardır.

Bu formda belirtilen koşullar, Bilim Editörleri Konseyi (Council of Science Editors [CSE]) ve Uluslararası Tıp Dergi Editörleri Komitesi (International Committee of Medical Journal Editors [ICMJE]) kılavuzlarına göre düzenlenmiştir (www.cse.org, www.icmje.org).

Başlık:

KATKI TÜRÜ	AÇIKLAMA	KATKIDA BULUNANLAR
FİKİR/KAVRAM	Araştırma hipotezini veya fikrini oluşturmak	
TASARIM	Sonuçlara ulaşılmasını sağlayacak yöntemi tasarlamak	
DENETLEME/DANIŞMANLIK	Araştırmanın yürütülmesini organize etmek, ilerlemesini gözetmek ve sorumluluğunu almak	
KAYNAKLAR VE FON SAĞLAMA	Çalışma için gerekli personel, mekan, finansal kaynak ve araç-gereçleri sağlamak	
MATERYALLER	Materyaller ile ilgili sorumluluk almak	
VERİ TOPLAMA VE/VEYA VERİ İŞLEME	Verilerin toplanması, düzenlenmesi ve raporlanması için sorumluluk almak	
ANALİZ VE/VEYA YORUMLAMA	Bulguların değerlendirilerek sonuçlandırılmasında sorumluluk almak	
LİTERATÜR TARAMASI	Çalışma için gerekli literatür taramasında sorumluluk almak	
MAKALE YAZIMI	Çalışmanın tamamının veya önemli bölümlerinin yazılmasında sorumluluk almak	
ELEŞTİREL İNCELEME	Çalışmanın raporlanmasından sonra, dil ve yazınsal düzeltmelerden bağımsız olarak bilimsel anlamda çalışmayı yeniden değerlendirmek	





AUTHOR CONTRIBUTION FORM

The “author” is considered to be an independent intellectual contributor to published work. The authors, whose names were specified in the Copyright Agreement Form, should have had a direct contribution to the manuscript submitted to the journal. Authorship requires all three of the following:

- Substantial contributions to conception and design of the study, and acquisition of data or analysis and interpretation of data;
- Contributions to drafting or revising the manuscript critically for valuable intellectual content, and
- Final approval of the version to be submitted and published.

The ranking of the authors should be the joint decision of the co-authors. The authors should be prepared to explain the author’s rank, if needed. The corresponding author should provide data and additional information if necessary after the publication of the work.

Every contribution that does not meet the criteria of the authorship should be mentioned in the “Acknowledgements” section of the manuscript. Funding, collecting data, general counseling of the research group, literary and technical editing, language proofreading and corrections are the titles that will be mentioned in the “Acknowledgements” section, as it does not provide authorization alone.

The conditions stated in this form are regulated according to the guidelines of the Council of Science Editors (CSE) and the International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE) (www.cse.org, www.icmje.org).

Title:

CONTRIBUTION TYPE	DESCRIPTION	CONTRIBUTORS
CONCEPT	Formulating the research hypothesis or idea	
DESIGN	Designing the method to achieve the results	
SUPERVISION	Organizing the conduct of the research, overseeing its progress, and taking responsibility	
RESOURCES AND FINANCIAL SUPPORT	Providing necessary staff, space, financial resources, and equipment for the study	
MATERIALS	Taking responsibility for the materials	
DATA COLLECTION AND/OR PROCESSING	Taking responsibility for collecting, organizing, and reporting data	
ANALYSIS AND/OR INTERPRETATION	Taking responsibility in evaluating and finalizing the findings	
LITERATURE SEARCH	Taking responsibility in the literature review required for the study	
WRITING MANUSCRIPT	Taking responsibility for the writing of all important parts of the study	
CRITICAL REVIEW	After the report of the study, re-evaluating the study in a scientific sense regardless of language and literary corrections	





V. NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR KONGRESİ

24-26 Eylül 2021
Dijital Platform
www.dergipark.org.tr/tr/pub/tjpr



DÜZENLEME KURULU

Başkan

Ayşe AKSOY

Sekreterler

Elif ACAR ARSLAN

Gökçen ÖZ TUNÇER

Nöromusküler Hastalıklar Araştırma Derneği Yönetim Kurulu

Gülsev KALE

Haluk Aydın TOPALOĞLU

Aynur Ayşe KARADUMAN

Öznur YILMAZ

İpek ALEMDAROĞLU

Beril TALİM

Fatma Müjgan SÖNMEZ

BİLDİRİLER

1	Hidrosefali ayırıcı tanısında konjenital musküler distrofiler; ISPD geni ilişkili konjenital distroglikanopati bir olgu sunumu Esra ÜLGEN TEMEL, Serdar CEYLANER, Kıvılcım GÜCÜYENER
2	Duchenne Musküler Distrofili çocukların ebeveynlerinin umutsuzluk ve tükenmişlik düzeylerinin değerlendirilmesi Özlem ERSOY, Mustafa KÖMÜR, Elnura ALİYEVA, Gülen Güler AKSU, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Nihan ÖZEL ERÇEL, Çetin OKUYAZ
3	Konjenital musküler distrofi tanısıyla izlenen hastalarımızın değerlendirilmesi: tek merkez deneyimi Mustafa KÖMÜR, Özlem ERSOY, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Tamer ÇELİK, Serdar MERMER, Çetin OKUYAZ
4	Diyabetik ketoasidoza sekonder bilateral asimetrik periferik sinir nöropati (diyabetik iskemik mononöritis) olgu sunumu Fatih M. A. ÖZDEMİR, Beyhan ÖZKAYA DÖNMEZ, Yasemin TAŞÇI YILDIZ, Meltem AKÇABOY, Ece ÜNLÜ AKYÜZ, Deniz YÜKSEL
5	Akut multiple kranial sinir tutulumu ve ekstremitte güçsüzlüğü ile seyreden varyant guillain-barre sendromu Hüseyin KOCABEY, Fatma HANCI, Ayşegül DANIŞ
6	Duchenne Musküler Distrofili çocuklar ve sağlıklı yaşlılarının kasın mimari özelliklerinin karşılaştırılması Numan BULUT, Fatma UĞUR, Güllü AYDIN YAĞCIOĞLU, İpek ALEMDAROĞLU GÜRBÜZ, Öznur YILMAZ, Haluk TOPALOĞLU, Ayşe KARADUMAN, Levent ÖZÇAKAR
7	Miyastenia gravis hastalarımızın değerlendirilmesi Ö. ÖZSOY, Ç. GÜNAY, G. SARIKAYA UZAN, S. HIZ KURUL, U. YİŞ
8	COL13A1 gen mutasyonu ilişkili konjenital myastenik sendrom tip 19: Olgu sunumu Adnan DENİZ, Mesut GÜNGÖR
9	Spastik paropleji ve anartrili iki kardeşle çok nadir görülen bir hsp türü: SPG64 Akgün ÖLMEZ TÜRKER, Gökhan Ozan ÇETİN
10	Spinal musküler atrofi (SMA) tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki gelişimin alt boyutlarda incelenmesi Arzu ERDEN, Murat EMİRZEOĞLU, Elif ACAR ARSLAN, Gülnur ESENÜLKÜ, Nihal YILDIZ
11	Spinal musküler atrofi tip II tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki gelişimin alt boyutlarda incelenmesi Arzu ERDEN, Murat EMİRZEOĞLU, Elif ACAR ARSLAN, Gülnur ESENÜLKÜ, Nihal YILDIZ
12	A patient with encephalopathy who presented gbs progressed to malignant refractory status Aslı Kübra ATASEVER, Celil YILMAZ, Sibgatullah Ali ORAK, Çisil Çerçi KUBUR, Osman ÇAKMAK, Muzaffer POLAT
13	Jeneralize güçsüzlüğün ve ptosisin nadir bir nedeni: COLQ geni mutasyonuna bağlı konjenital miyastenik sendrom İpek Burcu PARLAK İBİŞ, Yiğithan GÜZİN, Serdar PEKUZ, Semra GÜRSOY, Filiz HAZAN, Ayca ÜNALP
14	Nadir bir ataksi nedeni: charlevoix-saguenay'ın otozomal resesif spastik ataksisi olgu sunumu Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Mustafa KÖMÜR, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN, Çetin OKUYAZ
15	CLCN1 gen mutasyonu olan konjenital myotoni tanılı sekiz olgu sunumu Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Rojan İPEK, Mustafa KÖMÜR, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Çetin OKUYAZ
16	Konjenital myastenik sendrom tanısıyla izlenen hastalarımızın klinik, genetik ve tedavilerinin değerlendirilmesi-tek merkez deneyimi Mustafa KÖMÜR, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Özlem ERSOY, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Tamer ÇELİK, Serdar MERMER, Çetin OKUYAZ
17	Çocukluk çağında akut ağrısız parezinin nadir bir nedeni: Herediter basınca duyarlı nöropati, iki olgu sunumu Burçin GÖNÜLLÜ POLAT, Rojan İPEK, Mustafa KÖMÜR, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK, Çetin OKUYAZ
18	Titin geninde heterozigot novel mutasyona bağlı miyopatili bir olgu Celil YILMAZ, Aslı Kübra ATASEVER, Muzaffer POLAT, Dilek GÜN BİLGİÇ
19	Psödomiyopatik klinik ve elektrofizyolojik özellikler gösteren COLQ mutasyonlu Konjenital miyastenik sendrom olgusu Cemile Büşra ÖLÇÜLÜ, Tuğçe İNCE, Özlem YILMAZ, Seda KANMAZ, Hepsen Mine SERİN, Sanem YILMAZ, Gül AKTAN, Hasan TEKGÜL, Sarenur GÖKBEN
20	COVID-19 pandemisinin duchenne musküler distrofili bireylere etkisi: ebeveyn bakış açısı Halil İbrahim ÇELİK, Azize Reda TUNÇ, Mustafa SARI, Demet ÖZTÜRK, Aynur Ayşe KARADUMAN
21	Duchenne musküler distrofili bireylerde COVID-19 korku düzeyi ve aşı olma durumunun incelenmesi Azize Reda TUNÇ, Halil İbrahim ÇELİK, Mustafa SARI, Demet ÖZTÜRK, Aynur Ayşe KARADUMAN
22	ORAI1-ilişkili konjenital musküler distrofi: bir vaka sunumu Didem BİÇER, Duygu GÜNER ÖZCANYÜZ, Serap BİLGE, Hülya KARA, Gülen GÜL MERT, Faruk İNCECİK, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN, Suzan ZORLUDEMİR, M. Özlem HERGÜNER
23	Nadir bir kas hastalığı: FHL1 ilişkili miyopati Duygu GÜNER ÖZCANYÜZ, Serap BİLGE, Didem BİÇER, Hülya KARA, M. Özlem HERGÜNER, Gülen GÜL MERT, Faruk İNCECİK, Suzan ZORLUDEMİR, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN
24	Limb girdle muskuler distrofi hastalarının klinik, demografik ve genetik bulguları Duygu GÜNER ÖZCANYÜZ, Gülen GÜL MERT, Neslihan ÖZCAN, Serap BİLGE, Mihriban Özlem HERGÜNER, Faruk İNCECİK, Suzan ZORLUDEMİR, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN

25	Derin tendon reflekslerinin alınabildiği ve hiç kaybolmadığı tip 1 spinal musküler atrofi olgusu Elif ACAR ARSLAN, Arzu ERDEN, Nihal YILDIZ, Gülnur ESENÜLKÜ, Pınar ÖZKAN KART
26	Spinal musküler atrofi tanımlı çocukların demografik, klinik ve laboratuvar bulguları ve yaşam kalite skorları Nihal YILDIZ, Elif ACAR ARSLAN, Arzu ERDEN
27	Klinik ekzom ve tüm ekzom analizi ile tip v glikojen depo hastalığı (McArdle) saptanan 3 olgu Elif DİDİNMEZ TAŞKIRDI, Melis DEMİR KÖSE, Esra ER, Berk ÖZYILMAZ, Murat YILDIRIM KALE, Pınar GENÇPINAR, Nihal OLGAÇ DÜNDAR
28	Enerji içeceği bağımlı kreatin kinaz yüksekliği Emine TEKİN, Handan AYHAN AKOĞLU, Betül DİLER DURGUT
29	Ataksi ile başvuran DNAJC3 mutasyonlu olgu Ender CAN, Abdullah İhsan GÜRLER, Uğur GÜMÜŞ, Bahtiyar ŞAHİNOĞLU
30	Ataksi ile başvuran ENTPD1 mutasyonlu herediter spastik parapleji tip 64 olgusu Ender CAN, Abdullah İhsan GÜRLER, Uğur GÜMÜŞ, Bahtiyar ŞAHİNOĞLU
31	Kalıtımsal periferik nöropatilerin genetik etiyoloji araştırmasında algoritma Gülşay GÜLEÇ CEYLAN, Esra HABILOĞLU, Büşra ÇAVDARLI, Ebru TUNÇEZ, Şule BİLEN, Özlem YAYICI KÖKEN, C. Nur SEMERCİ GÜNDÜZ
32	Romatolojik hastalık ön tanısı ile takip edilen glikojen depo hastalığı tip 5 olgusu Peren PERK YÜCEL, Hatice MUTLU ALBAYRAK
33	Parsonage-Turner sendromu: olgu sunumu Pınar ÖZBUDAĞ, Abdullah SEZER, Dilek ÇAVUŞOĞLU, Kıvılcım GÜCÜYENER, Akif Muhtar ÖZTÜRK, Ercan DEMİR
34	Düşük ayakla prezente olan nadir bir osteokondrom olgusunun tanısında EMG incelemesi Recep Kamil KILIÇ, Salih AKBAŞ, Akif Muhtar ÖZTÜRK, Ercan DEMİR
35	Geç tanı gelişimsel kalça displazisi: yürüme güçlüğü tespit edilen bir olgu sunumu nedeniyle Rojan IPEK, Ebubekir ŞERAMET
36	COL12A1 geninde yeni bir mutasyon: Ullrich konjenital musküler distrofi Rojan IPEK, Büşra Eser ÇAVDARTEPE
37	Hedeflenmiş yeni nesil dizileme panellerinin Musküler Distrofilerde tanı gücü Büşranur ÇAVDARLI, Ahmet Cevdet CEYLAN, S. Betül ARSLAN SATILMIŞ, Özlem YAYICI KÖKEN, Şule BİLEN, C. Nur SEMERCİ GÜNDÜZ, Haluk TOPALOĞLU
38	X'e bağlı Miyotübüler Miyopati'de Pridostigmin tedavisi Salih AKBAŞ, Recep Kamil KILIÇ, Kıvılcım GÜCÜYENER, Esra SERDAROĞLU, Ercan DEMİR
39	Ambule Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda hamstring kısalığının motor performans ile ilişkisi Nilay ÇÖMÜK BALCI, Seda Nur KEMER, Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY
40	Santral Kor hastalığı olan bir olguda erken dönem rehabilitasyonun etkinliği Seda Nur KEMER, Nilay ÇÖMÜK BALCI
41	Ambule Duchenne Musküler Distrofili çocuklarda solunum fonksiyonu ile motor yetenekler arasındaki ilişki Seda Nur KEMER, Nilay ÇÖMÜK BALCI, Gökçen ÖZ TUNÇER, Ayşe AKSOY
42	Konjenital Hipotoninin nadir bir nedeni: Siyalüri olgu sunumu Sema BOZKAYA YILMAZ, Nihal OLGAÇ DÜNDAR, Melis KÖSE, Esra ER, Berk ÖZYILMAZ, Atilla ERSEN, Pınar GENÇPINAR
43	Ullrich Konjenital Musküler Distrofi tanısı konulan 2 kardeş olgu sunumu Senem AYÇA, Sinem GÜNDOĞDU
44	Limb-girdle Musküler Distrofi tanısı ile takip edilen olguların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi Bilge ÖZGÖR, Serkan KIRIK
45	Konjenital hipotoninin nadir bir sebebi: Helmoortel-van Der AA Sendromu Serkan KIRIK, Osman AKDENİZ, Serdar CEYLANER
46	LAMA 2 gen ilişkili Musküler Distrofi olgularının klinik çeşitlilikleri Sevim TÜRAY, Recep ERÖZ

Hidrosefali ayırıcı tanısında konjenital musküler distrofiler; ISPD geni ilişkili konjenital distroglikanopatili bir olgu sunumu

Esra ÜLGEN TEMEL¹, Serdar CEYLANER², Kıvılcım GÜCÜYENER¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

²İntergen Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Ankara.

Amaç: Yeni doğan döneminde hidrosefali erken müdahale edilmesi gereken bir durumdur ve etiyolojisinin iyi araştırılması gerekir. Ek bulgu olarak hipotonisite ve göz anormallikleri bulunan hastalarda kas tutulumu açısından serum kreatin fosfokinaz (CK) değerlendirmesi ayırıcı tanıda yol gösterici olabilir. Konjenital musküler distrofilardan, distroglikanopatiler bu bulguların birlikte olduğu hastalarda öncelikle düşünülmelidir. Bu bildiride hidrosefali, mikrooftalmi ve serum CK yüksekliği ile takip edilen ve genetik olarak Musküler Distrofi- Distroglikanopati (Konjenital beyin ve göz anormallikleri ile birlikte olan) Tip A,7 tanısı alan bir hasta sunulacaktır.

Yöntem: 3 aylık kız hasta yeni doğan döneminden itibaren hidrosefali nedeni ile takipli, nöbet geçirme şikâyeti ile başvurdu. Muayenesinde makrosefali olduğu görüldü. Hipotonisite ve mikrooftalmisi bulunmaktaydı. Hastanın beyin MR görüntülemesinde tip 2 lissensefali, polimikrogri, serebellar hipoplazi gibi malformasyonlar mevcuttu. Serum CK yüksekliği tespit edilen hastadan konjenital distroglikanopatiler açısından genetik inceleme istendi. Yapılan analiz sonucunda ISPD (NM_001101417) geninde (c.565G>C (p.Glu189Gln) (p.E189Q)) homozigot mutasyon tespit edildi. Bu mutasyona bağlı değişikliklerin Musküler Distrofi-Distroglikanopati (Konjenital beyin ve göz anormallikleri ile birlikte olan) Tip A,7 hastalığına yol açmakta olduğu ve bu mutasyonun daha önce bildirilmemiş olduğu görüldü.

Sonuçlar: Distroglikanopatiler, sarkolemmal yapısal protein alfa-distroglikanın, O-glikozilasyon yolundaki kusurlarından kaynaklanır. Fenotipik spektrum, şiddetli neonatal kas, beyin ve göz tutulumundan (Walker-Warburg sendromu, kas-göz-beyin hastalığı ve Fukuyama KMD) daha hafif, izole Limb girdle musküler distrofisine kadar geniş bir yelpazededir. Tip 2 lissensefali patognomoniktir. Ancak hidrosefali, serebellar hipoplazi ve kistler gibi nöronal migrasyon veya yapısal anormallikler de mevcut olabilir.

Tartışma: Daha önce bildirilmemiş olan bu mutasyona sahip hastamız literatüre katkı sağlamak ve yeni doğan döneminde hidrosefali ve hipotonik bebek takibinde kas tutulumunun değerlendirilmesinin önemine dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hidrosefali; Konjenital; Musküler distrofi.

Congenital muscular dystrophy in the differential diagnosis of hydrocephalus; a case report with ISPD gene associated congenital dystroglycanopathy

Purpose: In the newborn period, hydrocephalus requires early intervention and its etiology should be determined. In patients with hypotonicity and eye abnormalities as addition, serum creatine phosphokinase (CK) evaluation may guide the differential diagnosis. Dystroglycanopathies should be considered primarily in patients with these findings together. In this report, a patient with hydrocephalus, microphthalmia, elevated serum CK levels and genetically diagnosed as Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (Congenital With Brain and Eye Anomalies), Type A,7 will be presented.

Methods: A three-months-old girl with hydrocephalus since neonatal period, was admitted with a seizure. The patient was macrocephalic and she has hypotonicity and bilateral microphthalmia. In her cranial MRI, type 2 lissencephaly, polymicrogyri, cerebellar hypoplasia were found. Her serum CK levels were high. Congenital dystroglycanopathies target genetic examination was requested. As a result of genetic analysis, homozygous mutation was detected in ISPD gene (NM_001101417) (c.565G>C (p.Glu189Gln) (p.E189Q)). Changes in this gene lead to Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (Congenital With Brain and Eye Anomalies), Type A,7 disease, and this mutation has not been reported previously.

Results: Dystroglycanopathies are group of diseases caused by defects in the O-glycosylation pathway of the sarcolemmal structural protein alpha-dystroglycan. The phenotypic spectrum ranges from severe neonatal muscle, brain and eye involvement (Walker-Warburg syndrome, muscle-eye-brain disease, and Fukuyama CMD) to milder; isolated limb girdle muscular dystrophy. Type 2 lissencephaly is pathognomonic, but neuronal migration or structural abnormalities such as hydrocephalus,

cerebellar hypoplasia, and cysts may also be present.

Conclusion: This mutation has not been reported before. The patient presented with the aim of contributing to the literature and to draw attention to the importance of investigate muscle involvement in hydrocephalus and hypotonic infant follow-up.

Keywords: Hydrocephalus; Congenital; Muscular dystrophy.

Duchenne Musküler Distrofi çocukların ebeveynlerinin umutsuzluk ve tükenmişlik düzeylerinin değerlendirilmesi

Özlem ERSOY¹, Mustafa KÖMÜR¹, Elnura ALİYEVA¹, Gülen Güler AKSU², Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Nihan ÖZEL ERÇEL³, Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin.

²Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Psikiyatri Bilim Dalı, Mersin.

³Mersin Üniversitesi, Biyoistatistik ve Medikal Bilimler Bilim Dalı, Mersin.

Amaç: Duchenne Musküler Distrofi (DMD) gibi kesin tedavisi olmayan kronik rahatsızlıkları olan çocukların ebeveynleri genellikle çocuklarının sağlıklı ve geleceği hakkında endişelidirler. Bu yüzden ciddi psikolojik sorunlar yaşayabilirler. Biz de bu çalışmada DMD tanısıyla izlediğimiz hastaların ebeveynlerinin umutsuzluk ve tükenmişlik düzeylerinin değerlendirilmesini hedefledik.

Yöntem: Aralık 2020-Haziran 2021 tarihleri arasında Mersin Üniversitesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniği'ne başvuran 2-18 yaş DMD tanılı 39 tane hastanın ve 42 kontrol grubunun sosyodemografik özellikleri ile ebeveynlerine Beck Umutsuzluk ve Maslach Tükenmişlik Ölçeği uygulanarak elde edilen veriler istatistiksel olarak değerlendirilmiştir.

Sonuçlar: DMD'li çocukların ebeveynlerinin umutsuzluk düzeyi ve tükenmişlik alt bileşenlerinin puanları kontrol grubuna göre anlamlı olarak yüksek saptandı (p<0.05). Özellikle yürüyemeyen hasta grubunda yürüyebilenlere göre umutsuzluk ve tükenmişlik ölçek puan ortalamaları bakımından anlamlı düzeyde farklılık görüldü (p<0.05). Hastalık süresi ile Beck umutsuzluk puanı arasında yüksek düzeyde pozitif yönlü ve Maslach tükenmişlik puanı arasında düşük düzeyde pozitif yönlü ve istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardı. Benzer olarak hastalık süresi ile Maslach duygusal tükenme puanı arasında da düşük düzeyde pozitif yönlü ve istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardı (p=0.045).

Tartışma: DMD'li hastalarımızın ebeveynlerini sağlıklı çocuğa sahip ebeveynlerle kıyasladığımızda DMD'li çocuğa sahip ebeveynlerin umutsuzluk ve tükenmişlik duyguları ile daha fazla baş etmek durumunda kaldıkları düşünülmektedir. DMD gibi kronik hastalık ile başa çıkma sürecinde hastaların sağlık hizmetinden en üst düzeyde faydalanmaları sağlanırken ailelerin psikososyal açıdan desteklenmesi, ruhsal durumlarının göz önünde bulundurulması gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Duchenne Musküler Distrofi; Umutsuzluk; Tükenmişlik.

The evaluation of hopelessness and burnout levels of Duchenne Muscular Dystrophy patients' parents

Purpose: Parents whose children have chronic and untreatable disease like Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) worry about their children's future. They can face serious psychological problems. We aimed to evaluate the level of hopelessness and burnout of our DMD patients' families.

Methods: Thirty-nine DMD aged 2-18 and forty-two control patients admitted to Pediatric Neurology Department of Mersin University School of Medicine between December 2020 and July 2021 were enrolled in the study. The relationship between sociodemographic features and Beck hopelessness scale and Maslach burnout inventory results were analysed statistically in their parents.

Results: Parents of DMD patients were found to have higher levels of hopelessness and burnout subscores compared to control group (p<0.05). Especially the parents of children who are unable to walk had significant differences in hopelessness and burnout inventory scores (p<0.05). It was identified that disease period was correlated with high level positive dimension with Beck Hopelessness scores and low level positive dimension with Maslach burnout scores. This relationship was statistically significant. Similarly the relationship between Maslach emotional burnout scores and disease period were statistically significant

(p=0.045) with low grade positive dimension.

Conclusion: It was thought that the parents of DMD patients have to handle greater hopelessness and burnout emotions. While the chronically ill patients like DMD should benefit ultimate healthcare by healthcare providers, their parents should take psychosocial support. It can be concluded that it is important and necessary to consider psychological health status of parents.

Keywords: Duchenne Muscular Dystrophy; Hopelessness; Burnout.

Konjenital musküler distrofi tanısıyla izlenen hastalarımızın değerlendirilmesi: tek merkez deneyimi

Mustafa KÖMÜR¹, Özlem ERSOY¹, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Tamer ÇELİK², Serdar MERMER³, Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Mersin. ²Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik, Mersin.

Amaç: Konjenital musküler distrofilili hastalarımızın klinik ve nöroradyolojik bulguları ile genetik sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde takipli Haziran 2015 ve Haziran 2021 tarihleri arasında tanı almış konjenital musküler distrofilili hastaların verileri geriye dönük olarak incelendi.

Sonuçlar: Çalışmaya dahil edilen 13 hastanın yedisi kız, altısı erkekti. İki hasta kollajen VI ilişkili musküler distrofi (COL6A1, COL6A2), iki hasta laminin alfa iki ilişkili (LAMA-2), beş hasta alfa distroglukanopati (4 POMGnT1, 1 POMT1, 1 FKRP), bir hasta "rigid spine" (SEPN1) grubunda yer almakta olup 2 hastada COL12A1 mutasyonu olduğu görüldü. Kollajen ile ilişkili grupta başvuru esnasında en sık yürüyememe, üst ekstremiteler kas kuvvetinin daha iyi olması ile birlikte atrofi ve eklemlerde hiperlaksisite ve kontraktürler dikkat çekmekteydi. SEPN1 mutasyonu ile izlenen olgunun boyun kaslarında güçsüzlük belirgindi. Alfa distroglukanopati grubunda değişen derecelerde nöromotor gerilik mevcuttu. Dokuz hastanın yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatışı mevcuttu. 4 hasta anti epileptik kullanılmaktaydı. Kollajen ilişkili grup ve SEPN1'li olguda CK düzeyleri normalden diğer hastalarda yüksekti. Kollajen VI ilişkili grupta ve SEPN1 mutasyonlu olgunun beyin manyetik rezonans görüntülemeleri normal sınırlarda iken alfa distroglukanopati grubunda beyaz cevher tutulumu, serebellar kistler, kortikal displazi ve pontoserebellar hipoplazi, LAMA2 mutasyonlu iki olgunun beyaz cevher tutulumu olduğu görüldü.

Tartışma: Konjenital musküler distrofilerin akraba evliliklerinin sık olduğu ülkemizde nispeten yaygın olduğunu düşünüyoruz. Özellikle yenidoğan döneminden çocukluk dönemine kadar değişen yaşlarda görülen hipotoni, kas güçsüzlüğü, yürüyememe, CK yüksekliği, yapısal göz ve nöroradyolojik bulguları olan hastalarda şüphelenilmelidir. Farklı mutasyonların tanımlanması, tanı alan vakaların artması ve genotipik-fenotipik çeşitlilik değişik gruplarda konjenital musküler distrofilili olguların saptanmasını mümkün hale getirecektir.

Anahtar Kelimeler: CK; Gücsüzlük; Hipotoni; Konjenital musküler distrofi.

Evaluation of congenital muscular dystrophy patients: single center experience

Purpose: We aimed to evaluate clinical, neuroradiological findings, and genetic results of congenital muscular dystrophy (CMD) patients.

Methods: The patients' data who were diagnosed as CMD in Pediatric Neurology Department of Mersin University School of Medicine between July 2015 and July 2021 were analysed retrospectively.

Results: A total of 13 patients (7 girls, 6 boys) were analysed in the study. Two patients were in collagen VI-related (COL6A1, COL6A2) group, two patients had COL12A1 mutation, two patients were in laminin-alpha related (LAMA-2) group, six patients were in alpha-dystroglycanopathy (4 POMGnT1, 1 POMT1, 1 FKRP) group, and one patient was in "rigid spine" (SEPN1) group. Muscle atrophy with weakness, hyperlaxity in distal with contractures in proximal joints and walking inability were the main complaints of collagen-related group. The SEPN1 case had prominent neck muscles weakness. Alpha dystroglycanopathy group had varying degrees of retardation on motor milestones. Nine patients had neonatal intensive care unit follow-up. Four patients were on antiepileptic treatment. Collagen related group and SEPN1 case had

normal CK levels, whereas other patients had high levels. Collagen VI-related group and SEPN1 case had no abnormal MRI findings. White matter changes, cerebellar cysts, cortical dysplasia, and pontocerebellar hypoplasia were detected in alpha dystroglycanopathy group. LAMA-2 group had white matter changes.

Conclusion: CMDs are relatively common in our country since consanguineous marriages are frequent. CMDs should be in mind in case of hypotonia, muscle weakness, inability to walk, increased CK levels, eye malformations and particular radiologic findings from neonatal period to any age in childhood. The identification of new mutations, increased number of diagnosed cases and genotypic-phenotypic heterogeneity would make possible more CMD cases in different types.

Keywords: CK; Weakness; Hypotonia; Congenital muscular dystrophy.

Diyabetik ketoasidoza sekonder bilateral asimetric periferik sinir nöropatisi (diyabetik iskemik mononöritis) olgu sunumu

Fatih M. A. ÖZDEMİR¹, Beyhan ÖZKAYA DÖNMEZ², Yasemin TAŞÇI YILDIZ³, Dr. Meltem AKÇABOY⁴, Dr. Ece ÜNLÜ AKYÜZ⁵, Dr. Deniz YÜKSEL¹

¹SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara.

²SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği, Ankara.

³SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği, Ankara.

⁴SBÜ Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara.

⁵SBÜ Ankara Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği, Ankara.

Amaç: Nadir görülen bir periferik sinir nöropatisi (diyabetik iskemik mononöropati) nedeniyle diyabetik ketoasidoz (DKA) atağı geçiren diabetes mellitus (DM) tanılı bir hastayı sunmayı amaçladık.

Yöntem: On üç yaşında erkek hastada yeni teşhis edilen DKA nedeniyle sağ ayakta uyuşma, sağda daha belirgin bilateral kas güçsüzlüğü, sağda düşük ayak ve stepaj yürüyüş gelişti. İlgili sinir traseleri için çekilen manyetik rezonans görüntüleme (MRG) denervasyon atrofis, elektromiyografide (EMG) bilateral asimetric aksonal sağ>sol siyatik sinir tutulumu tespit edildi. DKA'ya ikincil iskemik mononörit olduğu düşünüldü.

Sonuçlar-Tartışma: DKA'ya ikincil gelişen iskemik mononörite bağlı düşük ayak yeni tanı konmuş DM'nin nadir görülen bir prezantasyonudur, hekimler tarafından tanınması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Diyabetik iskemik mononöropati; Düşük ayak; Periferik sinir nöropatisi.

Bilateral asymmetric peripheral nerve neuropathy secondary to diabetic ketoacidosis (diabetic ischemic mononeuritis) case report

Purpose: We aimed to present a patient diagnosed with diabetes mellitus (DM) with an attack of diabetic ketoacidosis (DKA) due to a rare peripheral nerve neuropathy (diabetic ischemic mononeuropathy).

Methods: A 13-year-old male patient developed numbness in the right foot, bilateral muscle weakness more pronounced on the right, drop foot and stepage gait on the right, due to newly diagnosed diabetic ketoacidosis. Denervation atrophy was detected in the magnetic resonance imaging (MRI) taken for the relevant nerve traces, and bilateral asymmetric axonal right>left sciatic nerve involvement was detected in the electromyography (EMG). It was thought to be ischemic mononeuritis secondary to diabetic ketoacidosis.

Results-Conclusion: Foot drop due to ischemic mononeuritis secondary to diabetic ketoacidosis is a rare presentation of newly diagnosed diabetes mellitus, and it is important to be recognized by physicians.

Keywords: Diabetic ischemic mononeuropathy; Foot drop; Peripheral nerve neuropathy.

Akut multiple kranial sinir tutulumu ve ekstremitte güçsüzlüğü ile seyreden varyant guillain-barre sendromu

Hüseyin KOCABEY¹, Fatma HANCI², Ayşegül DANIŞ²

¹Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Bolu.

²Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Bolu.

Amaç: Akut multiple kranial nöropatiler, çeşitli nedenlerle tetiklenen immün aracı hastalıklardandır ve Guillain-Barre sendromunun (GBS) bir varyantı olarak kabul edilirler. Literatürde oldukça nadir görülen bilateral fasial palsi, 8 ve 9.kafa çiftlerinin tutulduğu bir vakayı sunacağız.

Yöntem: 12 yaş kız hasta tarafımıza gözlerini kapatamama, çiğneme ve yutma güçlüğü ile birlikte kol ve bacaklarda güçsüzlük şikâyeti ile başvurdu. Öyküsünde 10 gündür olan bacak, kol ve yüz kaslarında güçsüzlük, yutma güçlüğü şikâyetlerinin olduğu öğrenildi. Fizik ve nörolojik muayenesinde patolojik bulgular; GAG refleksi negatifti, bilateral fasial paralizisi vardı, kas gücü üst ekstremitte bilateral 4/5, bilateral alt ekstremitte 3-4/5 idi. Beyin+spinal MRG'de; bilateral fasial sinir, solda 8 ve 9.sinir segmentlerinde kalınlık artışı ve kontrastlanma, C3-C8 düzeyleri arasında ön ve arka köklerde, T10 düzeyi inferiorunda ön ve arka köklerde kalınlık artışı ve kontrastlanma ve kauda ekuina liflerinde kalınlık artışı ve kontrastlanma izlendi. BOS proteini: 2895 mg/L idi ve BOS'ta hücre görülmedi.

Sonuçlar: Hastada, klinik ve radyolojik bulgularla multiple kafa çiftleri ve ekstremitte güçsüzlüğü ile giden atipik GBS düşündük ve hastaya IVIG verdik. Tedavinin 2. gününde hastanın yutma güçlüğü geriledi. Tedavinin 4. ve 5. günlerinde hastanın 4 ekstremitesinde kas gücü 5/5 olacak şekilde iyileşme görüldü. Takibinin 7-10.gününde fasial paralizisi bulguları oldukça geriledi (House-Brekman grade 1-2'ye geriledi).

Tartışma: Daha önce yayınlanan vaka raporları ile karşılaştırıldığında sunduğumuz vakanın GBS'nin çok nadir bir varyantı olduğu söylenebilir.

Anahtar kelimeler: Akut güçsüzlük; GBS; Multiple kafa çifti tutulumu.

Variant guillain-barre syndrome with acute multiple cranial nerve involvement and extremity weakness

Purpose: Acute multiple cranial neuropathies are immune-mediated diseases triggered by various causes and are considered a variant of Guillain-Barre syndrome (GBS). We reported a 12-years-old female patient with complaints of acute progressive symmetric ascending quadriparesis with 7., 8. and 9. cranial nerves palsy.

Methods: 12-years-old female patient admitted with symptoms of acute progressive symmetric ascending quadriparesis, inability to close her eyes, chewing and swallowing difficulties. Acute progressive weakness of distal lower extremities began ten days before admission. Abnormal physical examination findings; muscle strength examination showed weakness in four limbs with a Medical Research Council (MRC) scale of 4/5 upper extremities and 3/5 in lower extremities. There was bifacial nerve palsy (House-Brackmann grade 3-4) and GAG reflex negative. The laboratory examination results were follows: CSF protein: 2895 mg/L and no cells were seen in CSF. Spinal and brain magnetic resonance imaging (MRI) was done and showed thickening and contrast enhancement in bilateral facial nerve and in 8. and 9. cranial nerves on the left, thickness and contrast enhancement on cauda equina fibers.

Results: Our patient received 0.40 g/kg/day intravenous Immunoglobulin for a duration of five days according to clinical manifestations related to atypical GBS. On the 4th and 5th days of the treatment, improvement was observed in the patient's muscle strength. On the 7th-10th day of the follow-up, the facial paralysis findings regressed considerably (regressed to House-Brekman grade 1-2 from 3-4).

Conclusion: Compared with the previously published case reports, it can be said that the case we reported is a very rare variant of GBS.

Keywords: Acute weakness; GBS; Multiple cranial nerve palsy.

Duchenne Musküler Distrofi çocuklar ve sağlıklı yaşitlarının kasın mimari özelliklerinin karşılaştırılması

Numan BULUT¹, Fatma UĞUR¹, Güllü AYDIN YAĞCIOĞLU¹, İpek ALEMDAROĞLU GÜRBÜZ¹, Öznur YILMAZ¹, Haluk TOPALOĞLU², Ayşe KARADUMAN³, Levent ÖZÇAKAR⁴

¹Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Ankara.

²Yeditepe Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İstanbul.

³Lokman Hekim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara.

⁴Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Ankara.

Amaç: Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'de kas görüntüleme yöntemleri tanılama, progresyon ve fonksiyonel seviyeyi tahmin etmek için kullanılmaktadır. Görüntüleme yöntemlerinden kas ultrasonunun ağrısız, kolay uygulanabilme gibi avantajları nedeni ile son yıllarda popülerliği gittikçe artmakla birlikte erken dönem DMD'de çalışmalar limitlidir. Çalışmamız erken dönem DMD'li çocuklar ile sağlıklı yaşitlarının kasın mimari özelliklerini karşılaştırmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Çalışmaya Vignos Skalası'na göre Seviye 1'de olan 12 DMD'li ve 5 sağlıklı çocuk dahil edildi. Bilateral medial gastrocnemius kasına ait kas kalınlığı (KK), pennasyon açısı (PA) ve fasikül uzunluğu (FU) gibi kasın mimari özelliklerine ait veriler kas ultrasonu ile elde edildi.

Sonuçlar: DMD (Yaş:7,59 yıl ve VKİ: 16,17 kg/m²) ile sağlıklı çocukların (Yaş: 8,10 yıl ve VKİ: 16,17 kg/m²) demografik özellikleri karşılaştırıldığında iki grup arasında bir fark bulunmadı (p>0,05). DMD'li çocukların kasın mimari özelliklerine ait değerlerin (KK=1,75±0,23 cm, PA=30,28±4,09° ve FU=3,35±0,60 cm) sağlıklı yaşitlarına (KK=1,36±0,14 cm, PA=25,25±2,67° ve FU=2,98±0,36 cm) göre daha yüksek olduğu belirlendi (p<0,05).

Tartışma: DMD'li çocukların KK, PA ve FU değerlerinin sağlıklı yaşitlarına göre daha yüksek olduğu bulundu. Bu sonuç DMD'li çocukların kasının kuvvetli olduğunu göstergesi değil kastaki pseudohipertrofinin bir göstergesidir. Erken dönem DMD'li çocukların kasında histopatolojik değişimin gösterilmiş olması hastalığın yönetiminde yol gösterici olabilir.

Anahtar kelimeler: Duchenne musküler distrofi; Kas mimarisi; Ultrason; Sağlıklı kontrol.

A comparison of muscle architectural properties in children with Duchenne Muscular Dystrophy and their healthy peers

Purpose: Muscle imaging methods have been used to diagnose, predict progression and functional level in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). Although the popularity of muscle ultrasound, which is one of the imaging methods, has been increasing in recent years due to its advantages such as painless and easy application, studies in early stage DMD are limited. Our study was aimed to compare the muscle architectural properties in children with early stage DMD and their healthy peers.

Methods: Five healthy and 12 DMD children who were at Level 1 according to the Vignos Scale were included in the study. Data regarding muscle architectural properties such as muscle thickness (MT), pennation angle (PA) and fascicle length (FU) of the bilateral medial gastrocnemius were obtained by muscle ultrasound.

Results: Compared demographic characteristics of DMD (Age: 7.59 years and BMI: 16.17 kg/m²) and healthy children (Age:8.10 years and BMI: 16.17 kg/m²), no difference was found between the groups (p>0.05). It was determined that the values regarding muscle architectural properties in children with DMD (MT=1.75±0.23 cm, PA=30.28±4.09°, and FU=3.35±0.60 cm) were higher than their healthy peers (MT=1.36±0.14 cm, PA=25.25±2.67° and FU=2.98±0.36 cm) (p<0.05).

Conclusion: The MT, PA and FU values of children with DMD were found to be higher than their healthy peers. This result is an indicator of pseudohypertrophy in the muscle, not an indication that the muscles of children with DMD are strong. The histopathological changes shown in the muscle of children with early stage DMD may guide in the management of the disease.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; Muscle architecture; Ultrason; Healthy control.

Miyastenia gravis hastalarımızın değerlendirilmesi

Ö. ÖZSOY¹, Ç. GÜNAY¹, G. SARIKAYA UZAN¹, S. HIZ KURUL¹, U. YİŞİ¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir.

Amaç: Miyastenia Gravis (MG) konjenital veya otoimmün nedenlere bağlı edinsel olarak ortaya çıkan, çocukluk veya grubunda ender görülen bir hastalık grubudur. Biz de MG hastalarımızı geriye dönük değerlendirmeyi

amaçladık.

Yöntem: 2011-2021 tarihleri arasında Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı'nda takipli MG hastaları retrospektif olarak incelendi.

Sonuçlar: Toplam 22 hastanın, 16'sı (%72.7) kız, 6'sı (%27.3) erkekti. Onikisi (%54.5) konjenital MG, 10'u (%45.5) otoimmün MG'di. Ortalama yaş 7.9 yaştı (1-17 yaş). Otoimmün MG'lilerin 6'sı (%60) oküler MG, 4'ü (%40) generalize MG'di. Konjenital MG olgularında, CHRNE (n:5), COLQ (n:5), CHRND (n:1) ve GFPT1 (n: 1) mutasyonları saptandı. Konjenital MG olgularında en sık başvuru bulgusu pitoz olup bunu kas güçsüzlüğü ve oftalmopleji izlemektedir. Tedavide CHRNE ve CHRND mutasyonlu olgularda pridostigminle, COLQ mutasyonlu olgularda ise pridostigminle klinik kötüleşme olması nedeniyle salbutamol, efedrin, 3-4 diaminopridin ile kısmi yanıt alındı. Otoimmün MG'li 10 olgudan 6'sında (%60) antikor pozitif, 4 olguda (%40) negatif. Antikor pozitif olgulara bakıldığında, oküler MG'li 2 olguda asetilkolin resetör antikorları (AChR-Ab) pozitif, generalize MG'li 2 olguda AChR-Ab, 2 olguda ise kasa özgü reseptör tirozin kinaz antikorları (MuSK- Ab) pozitif. Oküler MG'li ilerde pridostigminle, generalize MG olgularında pridostigmin ve kortikosteroidle, bir olguda ise immunsupresan ve IVIG tedavisi ile remisyona sağlandı.

Tartışma: Çocukluk yaş grubu MG'lerde konjenital vakalar da akıldadır. Konjenital ve edinsel ayrımı yapılması tedavi seçimi açısından önemlidir. Bazı ilaçlar, bazı konjenital MG alt tiplerinde kötüleşmeye hatta ölüme neden olabilir. Bu durum genetik tanının önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Antikor; Konjenital; Miyastenia; Mutasyon; Otoimmün.

Evaluation of myasthenia gravis patients in our clinic

Purpose: Myasthenia Gravis (MG) is a rare disease group in the childhood, which acquired due to congenital or autoimmune causes. We also aimed to evaluate our MG patients retrospectively.

Methods: MG patients followed up in Dokuz Eylül University Department of Pediatric Neurology between 2011-2021 were analyzed retrospectively.

Results: Of the 22 patients, 16 (72.7%) were female and 6 (27.3%) were male. 12 (54.5%) were congenital MG, 10 (45.5%) were autoimmune MG. The mean age was 7.9 years (1-17 years). Of the autoimmune MGs, 6 (60%) were ocular MG and 4 (40%) were generalized MG. CHRNE (n:5), COLQ (n:5), CHRND (n:1) and GFPT1 (n: 1) mutations were detected in congenital MG cases. The most common finding in congenital MG cases in admission was ptosis, followed by muscle weakness and ophthalmoplegia. Cases with CHRNE and CHRND mutations treated with pyridostigmine. Because of the clinical worsening with pyridostigmine, in cases with COLQ mutations, salbutamol, ephedrine, and 3-4 diaminopyridine was used but partial response was obtained. Antibody reaction was positive in 6 (60%) of 10 cases with autoimmune MG and negative in 4 cases (40%). Considering the antibody positive cases, acetylcholine receptor antibodies (AChR-Ab) were positive in 2 cases with ocular MG, AChR-Ab antibodies were positive in 2 patients with generalized MG and muscle-specific receptor tyrosine kinase antibodies (MuSK-Ab) were positive in 2 patients. Remission was achieved with pyridostigmine in ocular MG patients, with pyridostigmine and corticosteroid in generalized MG patients, and with immunosuppressant and IVIG therapy in one patient.

Conclusion: Congenital cases should also be kept in mind in childhood MGs. It is important to distinguish congenital and acquired cases in terms of treatment selection. Some drugs can cause worsening or even death in some subtypes of congenital MG. This highlights the importance of genetic diagnosis.

Keywords: Antibody; Congenital; Myasthenia; Mutation; Autoimmune.

COL13A1 gen mutasyonu ilişkili konjenital miyastenik sendrom tip 19: Olgu sunumu

Adnan DENİZ¹, Mesut GÜNGÖR¹

¹Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli.

Amaç: COL13A1 mutasyonlarıyla ilişkili nadir görülen konjenital miyastenik sendrom (KMS) tip 19 tanısı alan olgunun fenotipik

özelliklerine dikkat çekmektir.

Yöntem: Kocaeli Üniversitesi Hastanesi veri tabanından hastanın klinik, laboratuvar özellikleri retrospektif olarak tarandı.

Sonuçlar: 5 yaşında erkek hasta güçsüzlük, göz kapaklarında düşüklük ve geceleri uykuda boğulayazma şikayetleriyle başvurdu. Muayenesinde dismorfik bulgular, boyun fleksör kaslarında belirgin olan aksiyel güçsüzlük, kas kitlesinde azalma ve kifoz olan hastanın, özgeçmişinde term doğduğu, 1 ay solunum ve beslenme problemleriyle yenidoğan yoğun bakımda yattığı, 2 yaş sonrası katı gıdalara geçebildiği, yılda 2-3 kez solunum yolu enfeksiyonlarıyla tetiklenen, non-invaziv solunum desteği ihtiyacı oluşan ataklar yaşadığı öğrenildi. Bağımsız oturmaya 1.5-2 yaş arasında başlamış. 3.5 yaşında bağımsız yürümeye başlamış. Birinci derece kuzen evliliğinden doğan hastamızın, 3 yaşındaki kız kardeşi büyüme geriliği nedeniyle takip edilmektedir. Yapılan tetkiklerinde kreatin kinaz normaldi. Göz muayenesi normaldi. EKO'da 2 adet muskuler VSD saptandı. Metabolik testler normaldi. EMG miyopati ile uyumluydu. Beyin MR'ı normaldi. Karyotip 46,XY idi. Miyotonik distrofi panelinde CTG tekrar sayısı normaldi. KMS gen panelinde RAPSN, DOK7, COLQ ve CHRNE genlerinde mutasyon saptanmadı. Tüm ekzom dizileme (WES) analizinde COL13A1 geninde c.1273G>T (p.E425) (p.Glu425Thr) homozigot mutasyon saptandı. Anne, baba ve kardeşe yapılan segregasyon analiziyle mutasyonlar doğrulandı.

Tartışma: KMS gen panelleri genellikle en sık görülen KMS etkeni genleri içermektedir. Klinik bulgular KMS ile sıkı benzerlik gösteriyorsa, WES gibi daha ileri genetik tanımlara yönelmek gerekebilir. Tedavide salbutamol, 3,4-diaminopridin yarar sağlansa da yaşın ilerlemesiyle birlikte güçsüzlük azalmaktadır. Erken dönemdeki ağır semptomlara yoğun destek verilmeli, yaşla birlikte semptomların ağırlığının azalacağı unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: COL13A1 geni; Konjenital miyastenik sendrom; Salbutamol; Tüm ekzom dizileme.

COL13A1 gene mutation associated congenital myasthenic syndrome type 19: Case report

Purpose: To draw attention to the congenital myasthenic syndrome (CMS) type 19 associated with COL13A1 mutations.

Method: The clinical, laboratory characteristics of the patient were retrospectively gathered from the hospital database.

Results: A 5-year-old male patient presented with complaints of weakness, ptosis, and choking in sleep. He had dysmorphic findings, an axial weakness that is prominent in the neck flexors, decreased muscle mass, and kyphosis. He was born term from consanguineous parents and hospitalized in the neonatal intensive care unit for a month with respiratory and feeding problems. He was able to swallow solid foods at the age of 2 years and had respiratory tract infections that required non-invasive respiratory support 2-3 times a year. He started sitting and walking independently between the ages of 1.5-2, and at the age of 3.5 respectively. His sister is being followed up due to growth retardation. Creatine kinase, metabolic tests, eye examination, brain MRI and CTG repeat count were normal. Echo revealed 2 muscular VSDs. EMG was consistent with myopathy. Karyotype was 46, XY. No mutations were detected in the RAPSN, DOK7, COLQ, and CHRNE genes. Whole exome sequencing (WES) analysis revealed a c.1273G>T (p.E425) (p.Glu425Thr) homozygous mutation in the COL13A1 gene. Mutations were confirmed by segregation analysis.

Conclusion: CMS gene panels include the most common causative genes. But further genetic tests such as WES may be needed. Salbutamol and 3,4-diaminopyridine are beneficial in the treatment, weakness decreases with advancing age. Intense support should be given to severe symptoms in the early period.

Keywords: COL13A1 gene; Congenital myasthenic syndrome; Salbutamol; Whole exome sequencing.

Spastik paropleji ve anartrili iki kardeşte çok nadir görülen bir hsp türü: SPG64

Akgün ÖLMEZ TÜRKER¹, Gökhan Ozan ÇETİN²

¹Özel muayenehane, Denizli.

²Pamukkale Üniversitesi, Tıbbi Genetik AD, Denizli.

Amaç: Hereditör spastik paroplejiler (HSP) heterojen bir grup nörodegeneratif hastalıktır. Saf HSPde spastisite, artmış derin tendon

refleksleri (DTR) ve pozitif patolojik refleksler varken, bu bulgulara ek nörolojik sorun saptanması HSP'yi komplike yapar. Ülkemizde çocukluk çağında daha çok otozomal resesif (OR) ve komplike tipler görülmektedir. SPG64 tanısı konan spastik parapleji ve anartrili OR, komplike HSP'li iki kardeşi sunmayı amaçladık.

Yöntem: 6 yaşındaki kız hasta ve erkek kardeşine tüm exom dizileme yapıldı.

Sonuçlar: 6 yaşında kız hasta ilk kez 2 yıl önce yürüme ve konuşma güçlüğü nedeniyle başvurdu. Yakınmaları bacaklarında kasılma, yürümede ve konuşmada bozulma ile 2 yaşından sonra başlamıştı. Aralarında birinci derece akrabalık bulunan sağlıklı anne babanın ilk çocuğu olarak 36,5 hflık, 2640 gr doğmuş, bir buçuk yaşında parmak ucunda yürümüş, tek kelimeli konuşmuştu. Bir buçuk yaşındaki erkek kardeşinde benzer şekilde hafif yürüme ve konuşma bozukluğu başlamıştı. Nörolojik muayenesinde bilinci açıktı, spastik disartik konuşması vardı, DTR alınmadı. Her iki bacakta spastisitesi olan hastanın yürümesi ayaklarının önünü sürükleyerek ve spastik tipteydi. Rutin kan incelemeleri, metabolik tetkikler, beyin ve vertebra görüntüleme çalışmaları ile elektorensefalogramı normaldi. Spastisitesine yönelik baclofen ve L dopa başlandı. İzlemde yürümesi giderek pozumakla birlikte halen destekli yürüyebiliyordu. Konuşmayı yitirdi. Her iki kardeşte tüm exon taraması yapılarak SPG64'e neden olan ENTPD1 geninde homozigot mutasyon saptandı.

Tartışma: SPG64, ENTPD1 geninde mutasyona bağlı 2014 yılında tanımlanan çok nadir HSP formudur. Artmış DTR'ye ek olarak genellikle disartri tanımlanmıştır. Klinik heterojenite aynı tip HSP'ler için bile belirgindir. Bizim hastalarımızda DTR alınamaması ve çok erken anartrin bu tip için ayırıcı özellikler olabileceği öngörülmüştür.

Anahtar kelimeler: Anartri; Distoni; *ENTPD1*; Herediter spastik parapleji (HSP); SPG64; WES.

An ultrare form of Hereditary Spastic Paraplegia: SPG64 in two siblings with spastic paraplegia and anarthria

Purpose: Hereditary spastic paraplegias (HSP) are a group of heterogenous neurodegenerative disorders. Clinical features of complicated HSP includes progressive spasticity, increased deep tendon reflexes, abnormal patologic reflexes and an additional neurological problem. In our country autosomal recessive (AR) and complicated types are more frequent in childhood. We present two siblings with spastic paraplegia and anarthria diagnosed as SPG64.

Methods: Whole exome screening was performed for our 6 year old patient and her brother.

Results: A six year old girl was admitted two years ago with lower extremity spasticity, gait and speech disorder which has begun at two years. She was born from first degree relative parents at 36.5 weeks, 2640 gr. She walked at the age of 1.5 years and spoke with only a few words. Her brother had similar complaints. Neurological examination showed spastic disarthria, areflexia, lower extremity spasticity and a spastic gait. Routine blood tests, metabolic work up, electroencephalogram, brain and whole vertebra MRI revealed no pathology. She was put on baclofen and L-DOPA treatment for spasticity. Her gait and speech disorder worsened during follow up, she was anarthric and could walk with support. Whole exome screening showed a homozygous mutation in ENTPD1 gene causing SPG64 in both siblings.

Conclusion: SPG64 is an ultrare type of HSP defined in 2014 caused by a mutation in ENTPD1 gene. Clinical heterogeneity is frequent even in the same type of HSP. We suggest that areflexia and very early anarthria might be the distinguishing features of this type of HSP.

Keywords: Anarthria; Dystonia; *ENTPD1*; Hereditary spastic paraplegias (HSP); SPG64; WES.

Spinal musküler atrofi (SMA) tip I tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki gelişimin alt boyutlarda incelenmesi

Arzu ERDEN¹, Murat EMİRZEOĞLU¹, Elif ACAR ARSLAN², Gülnur ESENÜLKÜ², Nihal YILDIZ²

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Trabzon.

²Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Trabzon.

Amaç: Spinal musküler atrofi (SMA) Tip I tanılı çocuklarda motor

fonksiyonlardaki gelişimin CHOP Intend testi alt boyutları ile incelenmesi hasta takibinde önemli veriler sağlamaktadır. Bu çalışmanın amacı SMA Tip I tanılı bireylerin ekstremitte fonksiyonları, baş kontrolü ve dönme aktivitelerindeki değişimi incelemektir.

Yöntem: Çalışmaya SMA Tip I tanılı toplam 8 (kadın/erkek: 6/2) katılımcı dâhil edildi. Motor fonksiyonların değerlendirilmesi için Chop Intend Testi kullanıldı. Üst / alt ekstremitte fonksiyonları, baş kontrolü ve dönme aktivitelerini değerlendirilen maddelerden oluşan alt boyutlardaki gelişim analiz edildi. İlk puanlamalar ile en son ölçülen puanlamalar arasındaki değişim hesaplandı.

Sonuçlar: Katılımcıların yaş ortalaması 12,76±17,36 aydı. Chop Intend Testi alt boyutlarından üst ekstremitte fonksiyonlarındaki puan değişimi artış yönünde 0,55±1,38 idi (p=0,01). Alt ekstremitte fonksiyonlarındaki puan değişimi artış yönünde 0,69±1,15 idi (p=0,04). Baş kontrolü alt boyutundaki puan değişimi artış yönünde 0,42±1,53 idi (p>0,05). Dönme aktiviteleri alt boyutunda puan değişimi artış yönünde 1,81±1,26 idi (p=0,01). En fazla gelişim dönme alt boyutunda (%181) en az gelişim baş kontrolü alt boyutunda (%19) görüldü.

Tartışma: SMA tip I'de ilaç ve rutin fizyoterapi takipleri en fazla dönme motor fonksiyonları üzerinde etkili olmuştur. Daha fazla katılımcı grubu ve kontrol grupları ile karşılaştırma yapılmasına ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Değerlendirme; Motor fonksiyon; Spinal musküler atrofi tip I.

Investigation of development in sub-dimensions of motor functions in children with Spinal Muscular Atrophy (SMA) Type I

Purpose: Examining the development of motor functions in children with spinal muscular atrophy (SMA) Type I calculated by CHOP Intend test sub-dimensions provides important data in patient follow-up. The aim of this study is to examine the changes in extremity functions, head control and turning activities of individuals diagnosed with SMA Type I.

Methods: A total of 8 participants (female/male: 6/2) with a diagnosis of SMA Type I were included in the study. Chop Intend Test was used to evaluate motor functions. The development in sub-dimensions consisting of items evaluating upper / lower extremity functions, head control, and rolling activities was analyzed. The changes between the initial scores and the last measured scores was calculated.

Results: The mean age of the participants was 12.76±17.36 months. The change in upper extremity functions was 0.55±1.38 in the direction of increase (p=0.01). The change in lower extremity functions was 0.69±1.15 in the direction of increase (p=0.04). The increase in the head control sub-dimension wasn't significant (p>0.05). The increase the sub-dimension of rolling activities mean was 1.81±1.26 (p=0.01). The most improvement was found in the subdimension of rolling activities (181%). The least improvement was in the head control sub-dimension (19%).

Conclusion: In SMA type I, medication and routine physiotherapy follow-ups were the most effective on turning motor functions. Higher number of participants and control groups are needed to compare.

Keywords: Assessment; Motor function; Spinal muscular atrophy type I.

Spinal musküler atrofi tip II tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki gelişimin alt boyutlarda incelenmesi

Arzu ERDEN¹, Murat EMİRZEOĞLU¹, Elif ACAR ARSLAN², Gülnur ESENÜLKÜ², Nihal YILDIZ²

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Trabzon.

²Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Trabzon.

Amaç: Spinal musküler atrofi (SMA) Tip II tanılı çocuklarda motor fonksiyonlardaki gelişimin Hammersmith Fonksiyonel Motor Skalası (HFMS) alt boyutları ile incelenmesi hasta takibinde önemlidir. Bu çalışmanın amacı SMA Tip II tanılı bireylerdeki gelişimin incelenmesidir.

Yöntem: Çalışmaya SMA Tip II tanılı toplam 4 hasta dâhil edildi. Motor fonksiyonların değerlendirilmesi için HFMS kullanıldı. Hastaların aldıkları ilk ve ikinci takip sonrasındaki test puanı hesaplandı. Ölçek maddeleri alt boyutları: oturma, dönme, yatak içi transfer, üst ve alt ekstremitte postürall reaksiyonları, baş-boyun hareketleri, eller ve dizler üzerinde durma, emekleme, ayakta durma, adımlama, yarım dizüstü aktiviteler,

ayakta durmadan oturmaya geçiş, squat, sıçrama ve merdiven aktiviteleri şeklinde belirlendi. Değişim paired sample t ve Wilcoxon testleriyle analiz edildi.

Sonuçlar: Katılımcıların biri kız ve üçü erkekti (yaş ortalaması: 69,55±37,07 ay). Her bir katılımcının toplam HFMS skoru ve alt boyut puanlamaları bakımından ilk puanlamalar ile ikinci puanlamalar arasında anlamlı fark yoktu ($p > 0,05$). En büyük değişim emekleme alt boyutunda görüldü (Ortalama değişim=0,75±1,26). Dönme, alt ekstremitte postüral reaksiyonları, yarım düzüstü aktiviteler ve sıçrama alt boyutları en yüksek değişimin görüldüğü diğer alt boyutlardı.

Tartışma: Motor fonksiyonlardaki değişim ilk ikinci takip arasında toplam HFMS skoru ve alt boyutları bakımından anlamlı olmayıp artış yönündedir. Daha ileriki takiplerde ve daha fazla katılımcı ile sonuçların değerlendirilmesine ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Motor fonksiyon; Spinal musküler atrofi Tip II; Takip.

Investigation of development in motor functions in children with Spinal Muscular Atrophy Type II according to sub-dimensions

Purpose: It is important to examine the development of motor functions in children diagnosed with Spinal Muscular Atrophy (SMA) Type II with the Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS) sub-dimensions in patient follow-up. The aim of this study is to examine the change in individuals diagnosed with SMA Type II.

Methods: A total of 4 patients with a diagnosis of SMA Type II were included in the study. HFMS was used to evaluate motor functions. The test scores of the patients were calculated after the first and second follow up. The sub-dimensions of the scale items are determined as sitting, rolling, in-bed transfer, upper and lower extremity postural reactions, head-neck movements, standing on hands and knees, crawling, standing, stepping, half-kneeling activities, transition from standing to sitting, squat, jumping and rail activities. The change was analyzed with paired sample t and Wilcoxon tests.

Results: One of the participants was a girl and three were boys (mean age:69.55±37.07months). There was no significant difference between the first and second scores in terms of total and sub-dimension HFMS scores of each participant ($p > 0,05$). The biggest change was seen in the crawling sub-dimension (mean change=0.75±1.26). Rolling, lower extremity postural reactions, half-kneeling activities, and jumping sub-dimensions were the other sub-dimensions with the higher changes.

Conclusion: The change in motor functions is not significant in terms of the total HFMS score and sub-dimensions between the first and the second follow-up, but it is in the direction of an increase. Results need to be evaluated in further follow-up and with more participants.

Keywords: Motor function; Spinal muscular atrophy type II; follow-up.

A patient with encefalopathy who presented gbs progressed to malignant refractory status

Aslı Kübra ATASEVER¹, Celil YILMAZ¹, Sıbğatullah Ali ORAK¹, Çisil Çerçi KUBUR¹, Osman ÇAKMAK¹, Muzaffer POLAT¹

¹Celal Bayar Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Manisa.

Purpose: In this case, we aimed to share a patient with encephalopathy who presented with GBS and progressed to malignant refractory status.

Methods: In his examination; he was conscious, unable to speak, had difficulty in swallowing, muscle strength of all extremities 3-4/5, and DTRs could not be taken. These findings, the patient hospitalized with GBS bulbar involvement is in the foreground.

Results: Electrophysiological studies were consistent with GBS. Antiganglioside antibodies were negative. The total dose of 2 grams per kilogram IVIG had given to the patient. In the follow-ups, weakness was evident on the left side of the patient. Pulse steroid was started for autoimmune encephalitis, although there were no typical findings. After the pulse steroid, it was observed that the patient could walk 3-5 steps unaided and could swallow semi-solid foods. Generalized myoclonic and clonic convulsions were observed 4 days after the end of the pulse steroid, and the seizure continued for 36 hours despite antiepileptic and anesthetic agents. With the diagnosis of malignant refractory status epilepticus, GBS bulbar involvement, and autoimmune encephalitis; a total of 3 IVIG, 2 pulse steroids, and 6 plasmapheresis treatments were given. CSF and serum autoimmune encephalitis panel were negative. In the control Brain MRI of the patient whose seizures have been brought

under control, diffuse hyperintense areas thought to be due to ischemia and diffusion restriction.

Conclusion: In our case, super refractory status epilepticus and severe neurological sequelae developed; We could not fully differentiate whether GBS has caused by central nervous system involvement or autoimmune encephalitis that we could not detect.

Keywords: Encefalopathy; Guillain-Barré syndrome; Malignant.

Gbs tablosu ile başvuru malign refrakter statusu ilerleyen ensefalopatili bir olgu

Amaç: Guillain Barre Sendromu (GBS)'nda ensefalopati bulgularının, hiperviskosite veya vazospazma bağlı; reversibl posterior lökoensefalopati ve vaterşed enfarktüsü sonucu olduğu düşünülse de patogenezi açık değildir. Olgumuzda GBS tanılı bir olgunun daha sonra gelişen ensefaliti tablosunu anlatmayı amaçladık.

Yöntem: 3 yaşındaki erkek olgu dış merkezde GBS tanısı ile tedavi alıp (total 2gr IVIG) kısmi düzelme sonrası taburcu edilmiş olup, ani yutma güçlüğü ve konuşamama yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu.

Başvuru muayenesinde; bilinç açık, konuşamama, yutmada zorluk mevcut, dört ekstremitte kas gücü 3-4/5 ve DTR 'ler alınmamaktaydı. Modifiye Rankin Skalası 4 olarak saptandı. Bu bulgularla hasta GBS bulber tutulum ön planda düşünülerek yatırıldı.

Sonuçlar: Elektrofizyolojik çalışmalarda sensorimotor polinöropati (GBS ile uyumlu) saptandı. Antigangliozid antikorları (antiQ1b) negatif saptandı. Hastaya total 2gr/kg IVIG verildi. Takiplerde güçsüzlüğü sol tarafa yoğun gözlenen hastadan santral patolojiler açısından limbik ensefaliti paneli (AMPA1, AMPA2, ANTI-CASPR2, ANTI-LG 1, ANTI GABA B, ANTI- DPPX, NMDA antikor) serum ve BOS'dan gönderildi ve çekilen beyin ve tüm spinal MRI normal olarak yorumlandı. BOS da albuminositolojik disosiasyon saptanan hastada, BOS PCR negatif olarak değerlendirildi. Ancak dış merkezde (IVIG öncesi alınan) Antikolinesteraz antikor, AMA M2 ve ANTI SSA pozitif saptanması, diğer otoantikorlarla çapraz reaksiyon olabileceğini düşündürdüğünden ve IVIG tedavisine istenilen yanıt alınmadığından tipik bulgular olmasa da otoimmun ensefalit açısından pulse steroid (5 gün 30mg/kg/gün) başlandı. Pulse steroid sonrası hastanın yarımsız 3-5 adım yürüyebildiği, yarı katı gıdaları yutabildiği görüldü. Pulse steroid bitiminden 4 gün sonra jeneralize myoklonik ve klonik vasfıta konvülsiyonları gözlenen hastanın antiepileptik ve anestezik ajanlara rağmen nöbeti 36 saat devam etti. Malign refrakter status epileptikus, GBS bulber tutulum, otoimmun ensefalit tanıları ile hastaya toplam 3 kez IVIG, 2 kez pulse steroid, 6 kür plazmaferez tedavileri verildi. Bos ve serum limbik ensefaliti paneli negatif saptandı. Nöbetleri kontrol altına alınan hastanın 10. Gün kontrol beyin MRI 'da frontal, pariyetal bölgede ve bazal ganglionlarda iskemiyeye bağlı olduğu düşünülen yaygın hiperintens alanlar ve diffüzyon kısıtlılığı gözlemlendi. İzlemlerde üçlü antiepileptikle nöbetleri kontrol altına alındı. Hasta Modifiye Rankin Skalası 5, antiepileptik tedavilerle bakım hastası olarak taburcu edildi.

Tartışma: Olgumuzdaki GBS bulber tutulum kliniği ile başvuru sonrası gelişen süper refrakter status epileptikus ve nihai olarak oluşum ağır nörolojik sekel tablosunun; GBS santral sinir sistemi tutulumu ya da tanısı kesinleştirilemediğimiz otoimmun ensefalit nedeniyle meydana geldiğini düşünmekteyiz. GBS her ne kadar periferik sinir hastalığı olsa da hastanın başlangıçta bulgularının simetrik olmayışı ve bulber tutulumun eşlik etmesi özellikle GBS ile ilişkili Birkenstaff beyin sapı ensefaliti veya diğer otoimmun ensefalitler kaynaklı olabileceğini düşündürmelidir. Bu nedenle bu hastalardan sinir ileti çalışmalarına ek olarak MRI, otoantikorlar ve EEG gibi tetkiklerin yapılması önemlidir. Ancak yine de Birkenstaff beyin sapı ensefaliti olgularının %64 ünde antiQ1b negatif olabileceği ve beyin MRI ise sadece %25' inde anormal bulgular içerdiği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ensefalopati; Guillain-Barré sendromu; Malign.

Jeneralize güçsüzlüğün ve ptosisin nadir bir nedeni: COLQ geni mutasyonuna bağlı konjenital miyastenik sendrom

İpek Burcu PARLAK İBİŞ¹, Yiğithan GÜZİN¹, Serdar PEKUZ¹, Semra GÜRSOY², Filiz HAZAN², Aycan ÜNALP³

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, İzmir.

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetiği, İzmir.

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir.

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS) genellikle infantil dönemde başlayan; presinaptik, sinaptik veya postsinaptik alandaki defekt sonucu ortaya çıkan bir grup herediter nöromusküler bileşke hastalıklardır.

Yöntem: Üç yaşındaki erkek hasta hastanemize 18 aylıkken aksiyel hipotonisite ve yürüyememe yakınmalarıyla başvurdu. Başvurusunda desteksiz oturabiliyordu, emekleyebiliyordu, desteksiz adım atamıyordu. Anne baba arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Fizik muayenede baş çevresi 46 cm (3-10 P), sol gözde pitozis, facial güçsüzlük, nazolabial sulkuslarda siliklik, kubbe damak, zayıf sesli ağlama ve nazone konuşma mevcuttu; trunkal hipotonisite, üst ve alt ekstremitelerde proksimal kas gücü 4/5 saptandı, derin tendon refleksi alınıyordu.

Sonuçlar: Rutin tetkikleri, kreatin kinaz değeri, kranial MRG ve EMG incelemeleri normal saptandı. Yeni nesil dizileme (NGS) yöntemiyle yapılan konjenital miyastenik moleküler analizinde COLQ geninde homozigot c.444G>A(p.W148X) mutasyon saptandı. Bu mutasyonun Clinvar veri tabanında patojenik olarak tanımlı olduğu görüldü. Aynı mutasyon anne ve babada heterozigot olarak saptandı ve 'Sinaptik Form Konjenital Miyastenik Sendrom' tanısı konuldu.

Tartışma: KMS asetilkolin reseptör geni başta olmak üzere kas-sinir kavşağındaki çeşitli moleküllerin genlerindeki mutasyonlara bağlı gelişir ve genetik inceleme ile tanısı kesinleştirilir. Ekstraokuler, farengel ve solunum kaslarının etkilenmesine bağlı olarak oftalmoparezi, diplopi, pitozis, yutma güçlüğü, solunum sıkıntısı, apne atakları ve nazone konuşma görülebilir. Ekstremitte kaslarının etkilenmesine bağlı olarak çabuk yorulma, merdiven çıkarken zorlanma, nöromotor gerilik kliniğiyle karşımıza çıkabilir. COLQ mutasyonuna bağlı KMS alt tiplerinde beta agonistler (salbutamol, albuterol), efedrin ve 3,4-diaminopiridin (DAP) tedavi seçenekleri mevcuttur. Bu nadir sendromun giderek daha fazla tanınması, genetik testlerin hızlı kullanımı uygun tedavi şansını arttıracaktır.

Anahtar Kelimeler: COLQ geni; Gelişim geriliği; Hipotoni; Konjenital miyastenik sendrom; Salbutamol.

A rare cause of generalized weakness and ptosis: Congenital myasthenic syndrome due to COLQ gene mutation

Purpose: Congenital myasthenic syndromes (CMS) usually begin in infancy; a group of hereditary neuromuscular junction diseases because of defects in the presynaptic, synaptic or postsynaptic area.

Methods: A three-year-old male patient was admitted at the age of 18 months with complaints of axial hypotonicity and inability to walk. In his application, he could sit without support, he could crawl, he could not take a step without support. There was a first-degree cousin marriage. On physical examination, head circumference was 46 cm (3-10 P), ptosis in the left eye, facial weakness, flattened in the nasolabial sulcus, highly arched palate, weak crying and nasone speech; trunkal hypotonicity, proximal muscle strength of 4/5 in upper and lower extremities, deep tendon reflexes were obtained.

Results: Routine examinations, creatine kinase, cranial MRI, EMG were found normal. A homozygous c.444G>A(p.W148X) mutation was detected in the COLQ gene in the molecular analysis of congenital myasthenia performed with next generation sequencing (NGS) method and 'Synaptic Form Congenital Myasthenic Syndrome' was diagnosed.

Conclusion: CMS develops due to mutations in the genes of various molecules in the muscle-nerve junction, especially the acetylcholine receptor gene. Ophthalmoparesis, diplopia, ptosis, dysphagia, respiratory distress, apnea attacks and nasone speech can be seen. It may present with fatigue, difficulty in climbing stairs, and neuromotor retardation. Beta agonists (salbutamol, albuterol), ephedrine and 3,4-diaminopyridine (DAP) treatment options are available for COLQ mutation-induced CMS subtypes. The increasing recognition of this rare syndrome and the rapid use of genetic testing will increase the chances of appropriate treatment.

Keywords: COLQ gene; Growth retardation; Hypotonia; Congenital myasthenic syndrome; Salbutamol.

Nadir bir ataksi nedeni: charlevoix-saguenay'ın otozomal resesif spastik ataksisi olgu sunumu

Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Mustafa KÖMÜR¹, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN², Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Mersin. ²Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik, Adana.

Amaç: Charlevoix-Saguenayın otozomal resesif spastik ataksisi (ARSACS), erken başlangıçlı spastisite, serebellar ataksi ve sensorimotor periferik nöropati ile karakterize nörodegeneratif bir hastalıktır. SACS genindeki otozomal resesif mutasyon sonucu gelişir. Genellikle hastalık yavaş ilerleyicidir. Beyin MRG'de süperior serebellar vermis atrofi ve pons ile ilgili anormallikler sıklıkla tespit edilmektedir. Burada ataksi ile başvuran ve ARSACS tanısı alan bir olgu sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: On yaşında kız hasta, yürümede zorluk ve dengelessizlik şikayeti ile başvurdu. İki yaşından itibaren yürümede zorluk, sık düşme ve dengelessizlik şikayetinin başladığı ve şikayetlerinin giderek kötüleştiği öğrenildi. Özgeçmişinde perinatal özellik öyküsü olmayan hastanın, motor gelişimi yaşlarına göre geri, mental gelişimi normaldi. Soygeçmişinde anne babanın kuzen olduğu, ailede nörolojik hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinde ataksik yürüyüş ile beraber serebellar bulgular pozitif olarak tespit edildi. DTR'leri artmış ve spastisitesi mevcuttu. EMG'de demiyelinizasyonun daha hakim olduğu sensorimotor tipte polinöropati tespit edildi. Beyin MRG'de ponsta bilateral paramedian lokalizasyonda T2A ve FLAIR incelemede silik lineer hipointens çizgilenmeler, süperior serebellar vermisten hafif atrofi saptandı. Hastadan komplike tipte Herediter spastik paraparezi ön tanısı ile WES gönderildi. SACS geninde homozigot mutasyon tespit edilmesi üzerine hasta Charlevoix Saguenay otozomal resesif spastik ataksi olarak kabul edildi.

Tartışma- Sonuç: Son yıllarda ARSACS tüm dünyada giderek tanınmakta ve bildirilen vaka sayıları artmaktadır. Erken yaşta başlayan ve ilerleyici piramidal, serebellar bulguları ve ataksisi olan hastalar sinir iletimi ve nörogörüntüleme çalışmaları ile değerlendirilmeli, tanılan şüphelenilen durumlarda SACS gen mutasyon analizi gönderilerek tanı doğrulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ARSACS; Ataksi; Charlevoix-Saguenay; Nöropati.

A rare cause of ataxia: autosomal recessive spastic ataxia of charlevoix-saguenay-case report

Purpose: Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS), is a neurodegenerative disorder characterised by early onset spasticity, cerebellar ataxia and sensorimotor peripheral neuropathy. It develops as a result of autosomal recessive mutation in the SACS gene. The disease progression is slow. Serebral MRI frequently shows atrophy of superior cerebellar vermis and pons abnormalities. Here, we aimed to present a case who presented with ataxia and was diagnosed with ARSACS.

Methods: A ten years old female presented with walking difficulty and gait instability. When she was two years old difficulty in walking, frequent falling and instability began and worsened gradually. The history revealed no significance on perinatal period. Motor milestones were delayed but mental development was normal. It was learned that there was a consanguineous marriage and there were no neurological disorder in the whole family. Ataxic gait and cerebellar signs were seen on neurological examination. Deep tendon reflexes were increased and spasticity was present. EMG showed demyelinating characteristics predominant sensorimotor polyneuropathy. Serebral MRI demonstrated slight linear hypointensity on T2A ve FLAIR-weighted images in bilateral pontine paramedian location and atrophy on superior cerebellar vermis. Genetic diagnosis of ARSACS was confirmed by whole exome sequencing showing homozigot mutation in SACS gene.

Results- Conclusion: ARSACS is recognised worldwide for the past recent years and reported cases are increasing. Patients with progressive pyramidal and serebellar signs accompanying ataxia which began early in life should undergo examination with nerve conduction and neuroimaging studies. Diagnosis can be confirmed by SACS gene mutation analysis when suspected.

Keywords: ARSACS; Ataxia; Charlevoix-Saguenay; Neuropathy.

CLCN1 gen mutasyonu olan konjenital myotoni tanılı sekiz olgu sunumu

Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Rojan İPEK², Mustafa KÖMÜR¹, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Mersin.
²Adıyaman Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Adıyaman.

Amaç: Konjenital miyotoni, erken yaşlarda başlayan, ilerleyici olmayan miyotoni ve kas hipertrofisi ile karakterize, iskelet kaslarının nadir görülen kalıtsal bir hastalığıdır. CLCN1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanır. Burada kliniğimizde konjenital miyotoni tanısı alan olguların sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde takipli Mart 2018 ve Mayıs 2021 tarihleri arasında konjenital miyotoni tanısı alan 8 olgunun verileri geriye dönük olarak incelendi.

Sonuçlar: Hastalarımız 2,5-18 yaş arasında değişen, 6'sı erkek 2'si kız olan, 5 aileden toplam 8 olgudan oluşmaktaydı. Hastalarımızın 7'si oturduğu yerden kalkamama, yürümeye zorluk şikayeti ile başvurdu. Bir olgu kardeş öyküsü nedeniyle genetik tarama ile tanı aldı. Diğer olgularımızın muayenesinde ellerini sıkıca kapatınca açmakta zorluk yaşadığı ve proksimalde hafif güçsüzlük tespit edildi. Beş olgumuzun herkül görünümü vücut yapısı mevcuttu. Bir olgu (2,5 yaşında) hariç tüm olgularımıza iğne EMG yapıldı ve myotonik boşalmalar gözlemlendi. Tüm hastalarımızdan CLCN1 geni gönderildi. Bir olgumuzun CLCN1 geninde heterozigot, diğer olgularımızda homozigot mutasyon tespit edilmesi üzerine konjenital miyotoni tanısı aldı. Yedi hastamıza önce karbamezepin, fayda görmeyince fenitoin tedavisi başlandı, ancak yine fayda görmemesi üzerine meksiletin tedavisi başlandı. Meksiletin tedavisinden belirgin fayda gören hastaların kliniğimizde takiplerine devam edilmektedir.

Tartışma: Nadir görülmesine rağmen, güçsüzlük, vücutta herkül görünümü olan ve kaslarda ağrısız kasılma sonrası gevşeyememe yakınması ile başvuran hastalarda konjenital miyotoniden şüphelenilmelidir. Tanı iğne EMG ile myotonik boşalmaların saptanması, ayrıca CLCN1 gen mutasyonunun gösterilmesi ile konulabilmektedir. Meksiletin tedavisi ile dramatik bir yanıt alınabilmektedir. Gerekli durumlarda tüm aile bireyleri taranmalı ve genetik danışmanlık sağlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: CLCN1; Konjenital miyotoni; Myotoni.

Eight cases diagnosed as myotonia congenita with CLCN1 mutation – case report

Purpose: Myotonia congenita is a rare hereditary disease of skeletal muscles that usually begins early ages and is characterised by nonprogressive myotonia and muscle hypertrophy. The disease results from CLCN1 gene mutation. Here, it is aimed to present the cases diagnosed as congenital myotonia in our clinic.

Methods: The patients' data who were diagnosed as Myotonia Congenita in Pediatric Neurology Division of Mersin University between March 2018 and May 2021 were analysed retrospectively.

Results: A total of eight cases (6 boys and 2 girls) aged 2,5-18 were evaluated in the study. Difficulty on walking and inability to get up from sitting position are the chief complaints of seven patients. One patient was diagnosed by genetic screening. The neurological examination revealed stiffness when hands closed tightly. Five cases had herculean appearance. Except one patient we evaluated all cases with needle EMG and myotonic discharges were noted. The diagnosis of Myotonia Congenita were verified by CLCN1 heterozygote mutation in one patient and homozygote mutation in others. Since initial treatment with carbamazepine and phenytoin was ineffective than mexiletin was prescribed for patients. The patients markedly benefit from mexiletin treatment.

Conclusion: Myotonia Congenita should be suspected when weakness, herculean body appearance and painless difficulty in relaxing in certain muscles after contraction were present. Diagnosis could be made with showing myotonic discharges in needle EMG and also by demonstrating the CLCN1 gene mutation. Response to mexiletin treatment can be dramatic. When necessary, all family members should be screened and genetic counseling should be provided.

Keywords: CLCN1; Myotonia Congenita; Myotonia.

Konjenital myastenik sendrom tanısıyla izlenen hastalarımızın klinik, genetik ve tedavilerinin değerlendirilmesi-tek merkez deneyimi

Mustafa KÖMÜR¹, Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Özlem ERSOY³, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Tamer ÇELİK², Serdar MERMER³, Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Mersin.

²Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Adana.

³Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik, Mersin.

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS), nöromusküler iletimin bozulduğu nadir görülen genetik kaynaklı heterojen bir hastalık grubudur. Klinik bulguların şiddeti ve çeşitliliği değişkenlik göstermektedir. Tedavi seçenekleri spesifik genetik tipe göre değişmektedir. Burada kliniğimizde KMS tanısı alan olguların sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde takipli Ocak 2017 ve Mayıs 2021 tarihleri arasında konjenital miyastenik sendrom tanısı alan 10 hastanın verileri geriye dönük olarak incelendi.

Sonuçlar: Hastalarımız 2-11 yaş arasındaydı. Hastalarımızın 6'sı kız, 4'ü erkek idi. Dokuz olgumuzda göz kapağında düşüklük, hipotoni ve beş hastamızda gelişme geriliği mevcuttu. Bir olgumuz ise sebebi bilinmeyen kardeş ölümü olması üzerine tarafımıza yönlendirilmişti. Bir olgu hariç tüm olgularımızda nörolojik muayenesinde ptozis ve hipotoni tespit edildi. Üç olgumuzda oftalmopleji, bir olgumuzda ise ses kısıklığı ve yutma güçlüğü gelişti. Tüm olgularımızın anne baba arasında akrabalık mevcuttu. Yedi olguya genetik inceleme yapılabildi. Beş hastamızda COLQ mutasyonu, bir hastamızda RAPSIN mutasyonu, bir hastamızda da CHRNE mutasyonu homozigot pozitif olarak tespit edildi. COLQ mutasyonu pozitif olan bir olgumuzun iki kardeşi, RAPSIN geni pozitif olan olgunun da bir kardeşi doğum sonrası benzer bulgularla izlendiği dönemde eks olmuştu. COLQ pozitif hastalara salbutamol, efedrin başlandı. Hastalarda belirgin fayda gözlenmedi. RAPSIN pozitif hastamızda piridostigmin tedavisi ile belirgin bir düzelme izlendi.

Tartışma: Klinisyenler tedavi edilebilir bir nöromusküler hastalık grubu olarak, hipotonisi, ptozisi, oftalmoparezisi, apne atakları, disfaji, disfonisi ve erken başlangıçlı distal eklem kontraktürleri olan çocuklarda KMS olasılığının farkında olmalıdırlar. Klinik tabimiz sonucunda hastalarımızda COLQ ve RAPSIN gen mutasyonlarının KMS'nin en yaygın nedenleri olduğunu tespit ettik.

Anahtar Kelimeler: COLQ; Konjenital myastenik sendrom; RAPSIN.

Evaluation of clinical, genetic, and treatments of congenital myasthenic syndrome patients – single center experience

Purpose: Congenital myasthenic syndromes (CMS) are rare heterogeneous group of disease that neuromuscular junction is genetically defective. The severity and variety of clinical findings vary. Treatment options are determined according to specific genetic type. Here, it is aimed to present the cases diagnosed as CMS in our clinic.

Method: The patients who were diagnosed as CMS in the Pediatric Neurology Division of Mersin University between January 2017 and May 2021 were included. The clinical, genetic and treatments of patients were analyzed retrospectively.

Results: Six girls and four boys aged 2-11 were evaluated. Nine patients had ptosis and hypotonia. Five patients had developmental delay. One of our cases was referred to us due to the death of a sibling of unknown cause. On follow-up, three patients developed ophthalmoplegia and one case developed hoarseness and difficulty in swallowing. All families have consanguineous marriages history. A total of seven patients were undergone a genetic study. Five had COLQ mutation, one had RAPSIN mutation, and one had CHRNE mutation. Two siblings of our COLQ mutation-positive case, and one sibling of the RAPSIN gene-positive case, died during the postnatal period with similar findings. Salbutamol and ephedrine were chosen for COLQ positive patients but little improvement was seen. RAPSIN positive case responded well to pyridostigmine treatment.

Conclusion: Since CMS is a potentially treatable neuromuscular disease, clinicians should be aware of children with hypotonia, ptosis, ophthalmoplegia, apnea attacks, dysphagia, dysphonia, and early-onset distal joint contractures. In our clinic, the most common mutations are COLQ and RAPSIN gene mutations.

Keywords: COLQ; Congenital myasthenic syndrome; RAPSIN.

Çocukluk çağında akut ağrısız parezinin nadir bir nedeni: Herediter basınca duyarlı nöropati, iki olgu sunumu

Burçin GÖNÜLLÜ POLAT¹, Rojan İPEK², Mustafa KÖMÜR¹, Meltem ÇOBANOĞULLARI DİREK¹, Çetin OKUYAZ¹

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji, Mersin.

²Adıyaman Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Adıyaman.

Amaç: Herediter basınca duyarlı nöropati (HNPP), minör travma ve baskı sonrası ortaya çıkan akut periferik mononöropati ve pleksopati atakları ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. HNPP vakalarının yaklaşık %80'inde, PMP22 gen delesyonu vardır. Daha önceden bilinen aile öyküsü olmayan ve tetikleyici bir aktivite sonrası ilk ataklarıyla başvurarak HNPP tanısı alan iki olgu sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Her iki olgumuz da 15 yaşında, daha önceden sağlıklı olduğu bilinen hastalardı. İlk olgumuz sağ ayakta ani gelişen güçsüzlük ve uyuşma şikayeti ile başvurdu. İkinci olgumuz da yeni başlayan sol kol ve elde uyuşukluk, güç kaybı ile başvurdu. İlk olgunun son 15 gündür futbol oynama, ikinci olgunun ise son günlerde sürekli telefon ile oyun oynama öyküsü mevcuttu. Her iki olgumuzun da özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. İlk olgumuzun fizik muayenesinde sağ ayak dorsifleksiyon 2/5, ikinci olgumuzun fizik muayenesinde ise sol üst ekstremitte kas gücü 3/5 olarak tespit edildi. Serebral ve tüm spinal MRG'ler normaldi. EMG'de her iki olgumuzun da benzer şekilde iletim bloku demiyelinizan nöropati saptandı. F yanıtları alınmadı. Ayrıncı tanıda düşünülen HNPP'ye yönelik gönderilen PMP22 geni her iki hastamızda da pozitif olarak sonuçlandı.

Tartışma ve Sonuç: Sonuç olarak tetikleyici bir aktivite sonrası gelişen akut, ağrısız felçlerin varlığında HNPP akla gelmeli ve ayrıntılı bir elektrofizyolojik inceleme yapılmalıdır. HNPP erken tanısı ile hastalığın invaziv testler ve gereksiz tedavilerin önüne geçilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Demiyelinizan nöropati; HNPP; Parezi; PMP22.

A rare cause of acute painless paresis in childhood: Hereditary neuropathy with pressure palsies, two cases

Purpose: Hereditary neuropathy with pressure palsies (HNPP) are autosomal dominant diseases that are characterized by acute peripheral mononeuropathy after slight trauma and pressure and acute attacks of plexopathy. Almost eighty percent of HNPP cases have PMP22 gene deletion. We aimed to present two HNPP cases who had first attacks after a triggering factor without a known family history.

Methods: Both two cases were healthy 15-year-old teenagers. The first case presented with sudden onset of weakness and numbness on the right foot. He had a history of football playing for the past 15 days. The second case came with weakness and numbness on the left arm and hand. She had a history of playing games with her cell phone. Both two cases had no significant issues in history and family history. On physical examination of the first patient, muscle strength in right foot dorsiflexion was 2/5 and the second patient had muscle strength 3/5 in the left upper extremity. Cerebral and spinal cord magnetic resonance imagings were normal. EMG showed demyelinating neuropathy with conduction block similarly for both cases with no F responses. HNPP was thought in the differential diagnosis of both patients and the PMP22 gene were obtained positive.

Results- Conclusion: As a result, HNPP would be considered when painless paralysis occurs after a triggering activity and a detailed electrophysiological examination should be performed. With the early diagnosis of HNPP, invasive tests and unnecessary treatments of the disease can be prevented.

Keywords: Demyelinating neuropathy; HNPP; paralysis; PMP22.

Titin geninde heterozigot novel mutasyona bağlı myopatili bir olgu

Celil YILMAZ¹, Aslı Kübra ATASEVER¹, Muzaffer POLAT¹, Dilek GÜNBLİĞİ²

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Manisa.

²Manisa Celal Bayar Üniversitesi, Genetik Ana Bilim Dalı, Manisa.

Amaç: Titin (TTN) sarkomer içinde kasılmayı sağlayan özelleşmiş yapıların stabilitesi ve fleksibilitésinden sorumludur. Bu olgu ile TTN genindeki heterozigot novel mutasyonu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Sekiz aylık erkek olgu vücutta gevşeklik ve desteksiz oturamama nedeniyle başvurdu. Prenatal ve postnatal öyküsünde özellik olmayan olgunun soygeçmişinde, annede geç yürüme dışında özelliği yoktu.

Sonuçlar: Muayenesinde dismorfik yüz görünüm (frontal bossing,

yüksek damak), aksiyel hipotoni, derin tendon reflekslerinde azalma ve her iki ayakta talipes kalkaneovarus deformitesi saptandı. Laboratuvarında; kreatin kinaz normal, karyotip analizi ve SMA gen analizi, ekokardiyografi normal saptandı. Suboptimal şartlarda yapılan elektrofizyolojik çalışmalarında patoloji saptanmadı. Yeni nesil sekanslama (NGS) muskuler distrofi genlerinin incelenmesinde titin geninde daha önceden saptanmayan heterozigot (c. 76121del A p.K25374fs 13) mutasyon saptandı. Ebeveyn taramasında annede (26 yaş) de bu mutasyon gözlemlendi.

Tartışma: Hastamızda rastlanan heterozigot novel mutasyon, literatürde daha önce rastlanmamış bir mutasyon olduğu için fenotipik etkisi, sadece aile segregasyon analizleri ve in-silico değerlendirmeler ışığında yorumlanmaktadır. In-silico olarak truncating mutasyon olması ve novel olması nedeniyle patojenik olarak değerlendirilmektedir. Bu nedenle, hastamızda ikincil bir myopati olma ihtimali düşünülmektedir. Bu mutasyonun literatürde tanımlanacak yeni bildirimlerle desteklenip klinik etkisi aydınlatılabilecektir.

Anahtar Kelimeler: Heterozigot novel mutasyon; Titin; Truncating mutasyon; Yeni nesil sekanslama.

A case with myopathy due to heterozygote novel mutation in the Titin gene

Purpose: Titin (TTN) is responsible for the stability and flexibility of specialized structures within the sarcomere that allow contraction. With this case, we aimed to present the heterozygous novel mutation in the TTN gene.

Methods: An eight-month-old male floppy baby presented with an inability to sit without support. There were no features in the prenatal and postnatal history of the case, and in the family history of the case, there was no feature other than delayed walking in the mother's medical history.

Results: His examination revealed dysmorphic facial appearance (frontal bossing, high palate), axial hypotonia, decreased deep tendon reflexes, and talipes calcaneovarus deformity in both feet. In laboratory examinations: creatine kinase was normal. Karyotype analysis and SMA gene analysis, echocardiography were normal. No pathology has been detected in electrophysiological studies performed under suboptimal conditions. Next-generation sequencing (NGS) muscular dystrophy genes revealed a previously undetected heterozygous (c. 76121del A p.K25374fs 13) mutation in the titin gene. This mutation was discovered in the mother's (26 years old) parental screening.

Conclusion: Since the heterozygous novel mutation encountered in our patient is a mutation that has not been encountered before in the literature, its phenotypic effect can only be interpreted in the light of family segregation analyses and in-silico evaluations. It has been considered pathogenic because it is an in-silico truncating mutation and is novel. Therefore, the possibility of secondary myopathy is considered in our patient. The clinical effect of this mutation will be supported by new reports to be defined in the literature and its clinical effect will be elucidated.

Keywords: Heterozygous novel mutation; Titin; Truncating mutation; Next generation sequencing.

Psödomyopatik klinik ve elektrofizyolojik özellikler gösteren COLQ mutasyonlu Konjenital miyastenik sendrom olgusu

Cemile Büşra ÖLÇÜLÜ¹, Tuğçe İNCE¹, Özlem YILMAZ¹, Seda KANMAZ¹, Hepsen Mine SERİN¹, Sanem YILMAZ¹, Gül AKTAN¹, Hasan TEKGÜL¹, Sarenur GÖKBEN¹

¹Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir.

Amaç: Konjenital miyastenik sendrom (KMS), infant döneminden adolesan-erişkin çağa kadar görülebilen, değişken klinik sunumlar ile izlenebilen genetik geçişli nöromuskuler kavşak hastalıkları spektrumudur. Çoğu elektrofizyolojik özellikleri ile presinaptik, sinaptik ve postsinaptik tanımlanmalar ardından spesifik olarak tedavi edilebilir. Ancak tedavide gecikme veya uygunsuzluk ciddi morbidite ve mortaliteye yol açabilmektedir. Bu olgu sunumunda myopati kliniği gösteren, elektrofizyolojik çalışmalarda dekrement yanıt net gösterilemeyen ve yeni nesil gen analizleri (NGS) ile COLQ mutasyonlu KMS olgusu tartışılmıştır.

Yöntem: Ebeveynleri birinci derece kuzen olan ve 30 haftalık prematür

dođan, nöromotor gelişim basamaklarında gecikme (baş tutma:8 ay, oturma:2 yaş, yürüme:4 yaş) olan 10 yaş erkek hasta, yürüme, merdiven çıkma ve boynunu tutmakta güçlük şikayetleriyle başvurdu.

Sonuçlar: Nörolojik bakısında bilateral ptosis, fasiyal güçsüzlük, hiperlordoz ve kanat skapula saptandı. Kas gücü proksimalde 3/5, distalde 4/5, DTR hipoaktifti. Kas enzimleri, Anti-Ach/MUSK antikorları ve birinci basamak metabolik taraması normaldi. EMG'sinde primer kas tutulumu düşündüren miyojenik MÜP değişiklikleri gözlemlendi ve kas biyopsisinde tip2 kas liflerinde azalma olup şüpheli miyopati olarak raporlandı. Tekrarlanan EMG'de dekrement çalışmasında şüpheli motor son plak disfonksiyonu saptandı. KMS'da psödomyopatik tutulum görülebilen alt gruplardan *COLQ / DOK7* mutasyonu ön planda düşünülerek NGS analizi çalışıldı. *COLQ* geninde c.444G>A(p.W148*). (p.Trp148*) homozigot mutasyon tespit edildi. Salbutamol tedavisi ile dinlenmeden 4 kilometre yürüyebilir, 5-6 kat merdiven çıkabilir şekilde belgin iyileşme gözlemlendi.

Tartışma: *COLQ* mutasyonlu KMS'da psödomyopatik tutulum izlenebilir, pridostigminle klinik kötüleşme ve beta-adrenerjiklerle belgin iyileşme görülür. KMS'da morbidite/mortaliteyi en aza indirmek ve uygun tedavi seçimi için genetik tanı önemlidir.

Anahtar Kelimeler: *COLQ*; Konjenital myastenik sendrom; Psödomyopati.

A case of congenital myasthenic syndrome with *COLQ* mutation showing pseudomyopathic clinical and electrophysiological features

Purpose: Congenital myasthenic syndrome (CMS) is a heterogeneous group of inherited neuromuscular junction diseases with variable clinical presentations that can be seen from infancy to adolescence-adulthood. Most are treatable after presynaptic/synaptic/postsynaptic identification by localization of the defective molecules and electrophysiological features. However, inappropriate or delayed treatment can cause serious morbidity/mortality. We present here, a case of CMS with clinical myopathy, whose decrement response was unclear in electrophysiological studies, and *COLQ* mutation was detected by new generation sequencing (NGS).

Methods: A 10-year-old male patient with neuromotor delay whose parents were first-degree cousins and presented with difficulty in walking and climbing stairs.

Results: On neurological examination, he had bilateral ptosis, facial weakness, hyperlordosis, winged scapula, decreased muscle power and hypoactive DTR. Muscle enzymes, Anti-Ach/MUSK antibodies, and initial metabolic investigations were normal. Myogenic MUP changes suggestive of primary muscle involvement were observed in EMG, and muscle biopsy revealed a decrease in type2 muscle fibers. Suspicious motor endplate dysfunction was detected in the decrement study on repeated EMG. NGS was performed considering the *COLQ/DOK7* mutation, which is one of the subgroups of CMS with pseudomyopathic involvement. A homozygous mutation was detected in the *COLQ* gene c.444G>A(p.W148*). (p.Trp148*). A significant improvement was obtained with salbutamol treatment, in the form of walking 4 km without rest and climbing 5-6 steps.

Conclusion: Pseudomyopathic involvement may be observed in CMS with *COLQ* mutation. Clinical worsening with pyridostigmine and significant improvement with beta-adrenergics is detected. Genetic diagnosis is important for minimizing morbidity/mortality and choosing appropriate treatment in CMS.

Keywords: *COLQ*; Congenital myasthenic syndrome; Pseudomyopathy.

COVID-19 pandemisinin duchenne musküler distrofilili bireylerle etkisi: ebeveyn bakış açısı

Halil İbrahim ÇELİK¹, Azize Reda TUNÇ¹, Mustafa SARI¹, Demet ÖZTÜRK¹, Aynur Aşşe KARADUMAN¹

¹Lokman Hekim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, Koronavirüs Hastalığı (COVID-19)'nın, Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'li bireylerin sağlık ve rehabilitasyon hizmeti kullanma, fiziksel ve genel sağlık durumları üzerine olan etkisini ebeveyn bakış açısından değerlendirmektir.

Yöntem: Araştırma ekibi tarafından 20 soruluk bir anket oluşturuldu. Veriler, çevrimiçi (Google Form) olarak "DMD Aileleri Derneği" üzerinden

ulaşılın ve tanıları genetik test ile doğrulanmış bireylerin aileleri/primer bakım verenlerinden elde edildi.

Sonuçlar: Çalışmaya dahil edilen 290 DMD'li bireyin (yaş: 10,3±4,1 yıl) %4,8'inin COVID-19 enfeksiyonuna yakalandığı bildirildi. Pandemi boyunca karşılaşılan majör sorunların sağlık hizmeti alma (%81) ve stres yönetiminde (%40) yaşandığı görüldü. Bireylerin yarından fazlasının; genel sağlık durumu (%53), hareketlilik (%56), eklem hareket açıklığı (%53), ruhsal durum (%63) ve sosyal iletişim (%59) alanlarında kötü yönde etkilendiği bulundu. Ayrıca, bireylerin %70'inin 3 ay ve daha fazla ayakta fizyoterapi aldığı merkeze ara verdiği ve sadece %6'sının telerehabilitasyon hizmeti alabildiği ve memnuniyet düzeyinin oldukça düşük (10 puanlık vizüel analog skalası:0,4±1,7) olduğu saptandı.

Tartışma: Aileler, COVID-19 pandemisi boyunca DMD'li bireylerin sağlık hizmeti kullanma ve fiziksel-genel sağlık durumlarının önemli oranda olumsuz etkilendiğini bildirdi. Pandemi veya doğal afet gibi durumların olumsuz etkilerini önlemek için telerehabilitasyon ve teletip hizmetlerinin kullanılabilceği düşünüldü.

Anahtar Kelimeler: COVID-19; Duchenne musküler distrofi; Ebeveyn bakışı.

Impact of the COVID-19 pandemic on individuals with Duchenne muscular dystrophy: a parental perspective

Purpose: The aim of this study was to evaluate the effect of the Coronavirus Disease (COVID-19) on the use of health and rehabilitation services, physical and general health conditions of individuals with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) from the perspective of parents.

Methods: A questionnaire of 20 questions was created by the research team. The data were obtained from the families/primary caregivers of individuals whose diagnoses were confirmed by genetic testing and accessed online (Google Form) via the "DMD Families Association".

Results: It was reported that 4.8% of the 290 individuals with DMD (age: 10.3±4.1 years) included in the study were infected with COVID-19. It was observed that the major problems encountered during the pandemic were experiencing health care (81%) and stress management (40%). More than half of the individuals were found to be adversely affected in general health (53%), mobility (56%), range of motion (53%), mental status (63%) and social communication (59%). Also, it was determined that 70% of the individuals took a break from the center where they received outpatient physiotherapy for 3 months or more, and only 6% could receive telerehabilitation service and the level of satisfaction was quite low (10-point visual analog scale: 0.4±1.7).

Conclusion: Families reported that the health care utilization and physical-general health status of individuals with DMD were significantly adversely affected during the COVID-19 pandemic. It was thought that telerehabilitation and telemedicine services can be used for preventing the negative effects of situations such as pandemics or natural disasters.

Keywords: COVID-19; Duchenne muscular dystrophy; Parental perspective.

Duchenne musküler distrofilili bireylerde COVID-19 korku düzeyi ve aşşı olma durumunun incelenmesi

Azize Reda TUNÇ¹, Halil İbrahim ÇELİK¹, Mustafa SARI¹, Demet ÖZTÜRK¹, Aynur Aşşe KARADUMAN¹

¹Lokman Hekim Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara.

Amaç: Yüksek enfeksiyon ve bulaşma oranı, nispeten yüksek morbidite ve mortalite oranı, pandeminin seyri hakkındaki belirsizlik ve sosyal medyada hastalık hakkındaki asılsız ve korkutucu gönderiler, COVID-19 ile ilgili korku ve kaygıya neden olmaktadır. Bu çalışmanın amacı; Duchenne Musküler Distrofi (DMD)'li bireylerde, COVID-19 ile ilgili korku düzeyini değerlendirmek ve bu bireylerin aşşı olma durumunu sorgulamaktır.

Yöntem: COVID-19 pandemisi sürecinde bireylerin yaşadığı korku düzeyini ölçmek için Türkçe geçerlik ve güvenilirliği 10 yaş üzeri çocuklarda ve yetişkinlerde gösterilen "COVID-19 Korkusu Ölçeği" kullanıldı. Ölçeğin toplam puanı, Türkiye ortalaması (18,48) ile "One Sample T test" kullanılarak kıyaslandı. Ayrıca, bireylerin aşşı olma durumu ve eğer olmadıysa nedeni araştırmacılar tarafından oluşturulan 2 soruyla sorgulandı. Mevcut pandemi koşulları nedeniyle; veriler, çevrimiçi olarak "DMD Aileleri Derneği" üzerinden ulaşılın, tanıları genetik test ile

doğrulanmış ve 16 yaşın üzerindeki DMD'li bireylerden elde edildi.

Sonuçlar: Çalışmaya dâhil edilen 44 DMD'li bireyin (yaş:20,9±4,0 yıl) %7'si daha önceden COVID-19 enfeksiyonu geçirdiğini belirtti. "COVID-19 Korkusu Ölçeği"nin toplam puanı açısından, DMD'li bireylerin (18,84) genel Türkiye popülasyonuna benzer olduğu bulundu (p=0,79). Tamamına aşı hakkı tanınan bireylerin %68'inin aşı olduğu, aşı olmayanların (n=14) ise %86'sının 'Sağlık durumundan dolayı aşının tehlikeli olabileceğini düşünüyorum', %14'ünün ise 'Aşı hakkında duyduğum olumsuz bilgi ve haberlerden etkilendim' cevabını verdiği görüldü.

Tartışma: COVID-19 korku düzeyi açısından, DMD'li bireylerin toplumdaki diğer bireylerden farklı olmadığı, ancak DMD'li bireylerin kardiyopulmoner yetersizlikler nedeniyle yüksek risk grubunda olduğu göz önüne alındığında, aşı konusunda yapılacak bilgilendirmelerin bu grupta aşılama oranının artırılmasında faydalı olabileceği düşünüldü.

Anahtar kelimeler: Aşı; COVID-19; Duchenne musküler distrofi; Korku düzeyi.

Study of COVID-19 fear level and vaccination status in individuals with Duchenne muscular dystrophy

Purpose: Factors such as high infection and transmission rate, relatively high morbidity and mortality rate, uncertainty about the course of the pandemic and unfounded and corsetposts about the disease on social media cause fear and anxiety about New Coronavirus Disease (COVID-19). The aim of this study is to Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) was to assess the level of fear associated with COVID-19 and to question their vaccination status.

Methods: During the COVID-19 pandemic, the "COVID-19 Fear Scale" was used in children and adults over the age of 10 to measure the level of vulnerability experienced by individuals. In addition, the condition of individuals being vaccinated and, if not, the cause were questioned with 2 questions created by the researchers.

Results: In terms of the total score of the "COVID-19 Fear Scale", individuals with DMD (18.84) were found to be similar to the general population of Turkey (p=0.79). It was found that 68% of all individuals who were given vaccines were vaccinated while 86% of those who were not vaccinated answered "I think the vaccine can be dangerous due to my health condition".

Conclusion: In terms of covid-19 fear level, it was thought that information about vaccination could be useful in increasing the vaccination rate in this group, given that individuals with DMD are no different from other individuals in society, but individuals with DMD are at high risk due to cardiopulmonary insufficiency.

Keywords: Vaccine; COVID-19; Duchenne muscular dystrophy; Fear level.

ORAI1-ilişkili konjenital musküler distrofi: bir vaka sunumu

Didem BİÇER¹, Duygu GÜNER ÖZCANYÜZ¹, Serap BİLGE¹, Hülya KARA¹, Gülen GÜL MERT¹, Faruk İNCEÇİK¹, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN², Suzan ZORLUDEMİR³, M. Özlem HERGÜNER¹

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana.

²Çukurova Üniversitesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana.

³Çukurova Üniversitesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, Adana.

Amaç: *ORAI1* geni; T hücrelerinde, iskelet kası ve ektodermal dokularda kalsiyum akışında rol oynar. *ORAI1* mutasyonları mRNA ve protein ekspresyonunu değiştirir, Ca kanal fonksiyonunu ortadan kaldırır. Yazımızda *ORAI1* geninde otozomal dominant geçen yeni mutasyon saptanan hastamızı sunmayı amaçladık.

Yöntem: 4 yaşında kız hasta ciltte lekeler, yürüyememe şikayetiyle polikliniğe getirildi. İki aylıktan başını tutamama şikâyeti olan hastanın geç doğum öyküsü, prenatal dönemde hareket azlığı ve postnatal dönemde zayıf emme şikâyeti vardı. Desteksiz oturmayı 2 yaşında sağlayan hasta yürüyemiyordu. Soygeçmişinde annesinin gebelik kayıpları, babasının yaygın kas atrofisi mevcuttu. Muayenesinde oral aftöz plaklar ve ciltte eritematöz lezyonları vardı. Aksiyel hipotonisi olan hastanın dirsek ve ayak bileklerinde kontraktürleri vardı. Tetkiklerinde CK: 3558U/L saptanmış olup diğer kan tetkikleri normaldi. EMG'de myojenik tutulum mevcuttu. Kas biyopsisinde merozin (+) konjenital musküler distrofi ile uyumlu bulgular saptandı.

Sonuçlar: Genetik incelemede *ORAI1* geninde NM-0327903 c.159delC(p. Tyr54ThrfsTer12) heterozigot mutasyon saptandı ve klinik olarak anlamlı kabul edildi. Ailesinin genetik incelemesinde babasında aynı mutasyon saptanarak nöroloji polikliniğine yönlendirildi.

Tartışma: *ORAI1* mutasyonlarında immün yetmezlik, otoimmüniteye yatkınlık, cilt bulguları, konjenital nonprogresif miyopati, hipokalsifiye amelogenesis imperfekta, respiratuvar tutulum gibi pek çok sisteme ait bulgular olabilir. Gende fonksiyon kaybına veya kazanımına neden olan mutasyonlar farklı klinik tabloların ortaya çıkmasına neden olur. Bulguların iyi analiz edilmesi, erken tedavi ve genetik danışmanlık açısından önemli olacaktır.

Anahtar kelimeler: Konjenital musküler distrofi; Miyopati; *ORAI1* geni.

ORAI1-associated congenital muscular dystrophy: a case report

Purpose: *ORAI1* gene plays role in calcium influx in T cells, skeletal muscle and ectodermal tissues. Mutations in *ORAI1* alter mRNA, protein expression and disrupt Ca channel function. We present case of patient with new autosomal dominant mutation in the *ORAI1* gene.

Methods: A four-year-old female patient was brought to the outpatient clinic with skin complaints and an inability to walk. The patient had complaint of weak sucking after lack of movement in the prenatal period. The patient, who was able to sit without support at the age of 2, could not walk. In the family history the father had widespread muscle atrophy. On physical examination, the patient had axial hypotonia, contractures in the elbows and ankles. Oral aphthous plaques and erythematous lesions were noticed. On laboratory tests:CK was 3558U/L, and other results were average. EMG showed myogenic changes. Muscle biopsy revealed findings consistent with merosin (+) congenital muscular dystrophy.

Results: Genetic analysis revealed a heterozygous mutation in the *ORAI1* gene, NM-0327903 c.159delC(p.Tyr54ThrfsTer12) and was considered clinically significant. The same mutation was found in the father, who was referred to the neurology outpatient clinic.

Conclusion: Many systems involvement such as immunodeficiency, autoimmune disease, skin lesions, congenital myopathy, hypocalcified imperfecta and respiratory involvement could be seen in patients with *ORAI1* mutations. Mutations that cause loss or gain of function in the gene can lead to different clinical pictures. Accurate analysis of the findings will be critical in terms of early treatment and genetic counseling.

Keywords: Congenital muscular dystrophy; Myopathy; *ORAI1* gene.

Limb girdle musküler distrofi hastalarının klinik, demografik ve genetik bulguları

Duygu GÜNER ÖZCANYÜZ¹, Gülen GÜL MERT¹, Neslihan ÖZCAN², Serap BİLGE¹, Mıhraban Özlem HERGÜNER¹, Faruk İNCEÇİK¹, Suzan ZORLUDEMİR³, Sevcan TUĞ BOZDOĞAN⁴

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana.

²Şanlıurfa Eyyübiye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Şanlıurfa.

³Çukurova Üniversitesi Tıbbi Patoloji Bilim Dalı, Adana.

⁴Çukurova Üniversitesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Adana.

Amaç-Yöntem: Limb Girdle Musküler Distrofi (LGMD) pelvik ve omuz kuşağındaki kaslarda simetrik, ilerleyici kas güçsüzlüğü, normal yürüme yaşı ve yüksek CK düzeyi ile karakterize heterojen bir kas hastalığı grubudur. Bu çalışmada LGMD tanılı hastaların geriye yönelik taranarak tanıya götürülen, erken tanıda kullanılabilecek klinik ipuçları, hastalığın seyri ve hastalığın bölgesel farklılıklarının olması nedeniyle Çukurova bölgesine ait hastalık alt gruplarının saptanması planlanmıştır.

Sonuçlar: LGMD tanısı ile izlenen 31 hastadan 25'i (%67,7 erkek) genetik ile kanıtlanmıştır. Hastaların yaş ortalaması 7,1 yıl, akrabalık oranı %77,4'tü. Merkezimizde en sık saptanan tip LGMDR1 idi (%51,6). Diğer tipler sıklık sırasıyla LGMDR6, LGMDR3 ve LGMDR5 olarak saptandı. Bu alt tipler arasında en erken başlangıç, tanı yaşı ve en yüksek CK değerleri LGMDR5 grubundaydı. Kas atrofisi, skapular kanatlaşma, skolyoz ve kontraktür gelişimi LGMDR6 grubunda daha dikkat çekiciydi. LGMDR1, R6 ve R5'te kas psödohipertrofileri vardı. Solunum yetmezliği bulguları yine LGMDR6 grubunda dikkat çekiyordu. Hastaların ambulasyon kaybı %9,6 oranındaydı ve LGMDR6 ve R3'te saptandı. Non-ambulasyon yaşı ortalaması 8,6 yıldır. Hastaların %54,8'ine kas biyopsisi yapılmıştı. Bunların %76,5'inin genetik çalışması biyopsi sonucuyla uyumlu idi. 4

hastada daha önce tanımlanmamış yeni mutasyon saptandı.

Tartışma: LGMD'lerde klinik bulgular geç başlangıçlı hafif kas güçsüzlüğünden, erken başlangıçlı ağır yürüme bozukluğuna kadar farklı fenotiplerde olabilir. Şu an etkin bir tedavisi olmamasına rağmen ilerleyen zamanlarda hedeflenmiş tedavi seçeneklerinin araştırılıyor olması ve genetik danışmanlığın verilebilmesi açısından erken tanı ve alt grupların belirlenmesi önemlidir. Bu şekilde komplikasyonları da daha uygun yönetmek mümkün olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Alt grup; Çukurova; LGMD.

Clinical, demographic and genetic findings of limb girdle muscular dystrophy patients

Purpose-Methods: Limb-Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) is a heterogeneous group of muscle diseases characterized by symmetric, progressive weakness in the pelvic, shoulder girdle muscles. It has been planned to determine the disease subgroups observed in the Çukurova region by retrospectively screening patients with LGMD, given differences in clinical indications that can be used for early diagnosis, the course of the disease and regional differences.

Results: The early LGMD diagnosis of 25 of the 31 patients (66.7% were men) was genetically confirmed. The mean age of the patients was 7.1 years, the rate of consanguinity was 77.4%. The most common type was LGMDR1 (51.6%). The other types observed were LGMDR6, LGMDR3 and LGMDR5 in the order of frequency. The earliest beginning and diagnosis age as well as the highest CK values were in the LGMDR5. Muscle atrophy, scapular winging, scoliosis, contracture development were more striking in the LGMDR6. Respiratory failure findings were remarkable in the LGMDR6. Ambulation loss of the patients was 9.6% and was detected in the LGMDR6 and R3 (mean non-ambulatory age 8.6 years). Muscle biopsy had been performed in 54.8% of the patients. The genetic study findings of 76.5% of them was compatible with the biopsy result. A previously unidentified new mutation was detected in 4 patients.

Conclusion: Clinical findings in LGMDs may vary from late-beginning mild muscle weakness to early-beginning severe gait disturbance. Although there is currently no effective treatment, early diagnosis, determination of LGMD subgroups are important for the investigation of targeted treatment options and provision of genetic counseling in the future. In this way, it will be possible to manage complications appropriately.

Keywords: Subgroup; Çukurova; LGMD.

Nadir bir kas hastalığı: FHL1 ilişkili miyopati

Duygu GÜNER ÖZCAN YÜZ¹, Serap BİLGE¹, Didem BİÇER¹, Hülya KARA¹, M. Özlem HERGÜNER¹, Gülen GÜL MERT¹, Faruk İNCECİK¹, Suzan ZORLUDEMİR², Sevcan TUĞ BOZDOĞAN³

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Nöroloji B.D., Adana.

²Çukurova Üniversitesi Tıbbi Patoloji B.D., Adana.

³Çukurova Üniversitesi Tıbbi Genetik B.D., Adana.

Amaç-Yöntem: FHL1, iskelet kası sarkolemması ve myofibriller sarkomerde lokalize bir proteindir. Fonksiyonları iyi bilinmemekle birlikte kasın yapısal elementlerinin sinyalizasyonu, diferansiyasyonu ve sürdürülebilirliğinde etkili olduğu düşünülmektedir. FHL1-ilişkili miyopatiler oldukça nadir rastlanan kas hastalıklarıdır ve genellikle X'e bağlı dominant kalıtılırlar. Kız ve erkekleri etkileyebilmekle birlikte erkeklerde daha ağır seyrediler. Alt ekstremitte distallerinde güçsüzlük ve yavaş ilerleyen yürüme bozukluğuyla başvuran ve genetik inceleme sonucu FHL1 geninde hemizigot patojenik mutasyon saptanan adolesan bir erkek hastayı sunduk.

Sonuçlar: 10 yaşında yürümede, oturup kalkmada zorlanma yakınması başlayan olgunun dış merkezde aşıl kontraktürü nedeniyle opere olduğu öğrenildi. Ailede bilinen kas hastalığı yoktu. Fizik muayenesinde alt ekstremitte distal kaslarda güçsüzlük, atrofi ve bilateral pes planusu, solda minimal kanat skapulası vardı. Rijid omurgası, skolyozu yoktu. CK: 96 IU/L; ENMG incelemesinde kronik nörojenik tutuluş saptandı. Distal SMA ve metabolik miyopatiler dışlandı. Yapılan kas biyopsisi nonspesifikti. Hastanın bakılan tüm gen analizinde FHL1 geninde c.230A>G hemizigot (p.N77S) mutasyon saptandı. Kardiyolojik incelemesi normaldi.

Tartışma: FHL1-ilişkili miyopatiler farklı klinik bulgular ve farklı semptom şiddetleriyle karşımıza gelebilir. Bugüne kadar bildiğimiz

kadıyla FHL1 genindeki mutasyonlar 5 farklı klinik tabloya neden olmaktadır: Reducing body miyopati, postural kas atrofiyle seyreden X'e bağlı miyopati, Emery-Dreifuss musküler distrofi, Skapulaperoneal miyopati ve rijid omurga sendromu. Ancak gerek klinik gerekse patolojik bulgularda varyasyonlar ve örtüşmeler sık görülmektedir. Ancak özellikle skapuloperoneal güçsüzlük, rijid omurga ve kardiyak bulguları olan hastalarda akla getirilmesiyle hayatı tehdit edebilecek komplikasyonları kontrol altında tutmak ve hastaların yaşam kalitelerini düzeltmek mümkün olabilir.

Anahtar Kelimeler: Distal miyopati; FHL-1; Yürüme bozukluğu.

A rare muscle disease: FHL1-related myopathy

Purpose-Methods: FHL1 is a protein localized in the myofibrillar sarcomere, the sarcolemma in skeletal muscle. It is involved in the signaling process, differentiation, and maintaining of structural elements of the muscle. FHL1-related myopathy is a very rare group of muscular disorders that shows an X-linked dominant inheritance. We present an adolescent boy who applied to us because of weakness in the distal lower extremities, slowly developing gait disorder, and for whom we detected a hemizygous pathogenic mutation in the FHL1 gene.

Results: The 10 years old patient had started to have difficulty in walking, had been operated due to achilles contracture. There was no known muscle disease in the family. Physical examination revealed weakness, atrophy in the lower extremity distal muscles, bilateral pes planus, minimal left wing scapula. He had no rigid spine, scoliosis. CK:96IU/L; Chronic neurogenic involvement was detected in ENMG examination. The muscle biopsy was nonspecific. In the whole gene analysis, c.230A>G hemizygous(p. N77S) mutation was detected in the FHL1 gene. Cardiac examination was normal.

Conclusion: FHL1-related myopathies may show up with various clinical manifestations and symptom severity. FHL1 mutation was found in five rare muscular diseases: reducing-body myopathy, X-linked myopathy with postural muscle atrophy, Emery-Dreifuss muscular dystrophy, scapuloperoneal myopathy and rigid spine syndrome. Yet, in both clinical and pathological findings, overlapping manifestations are common. However, when FHL1-related myopathies are considered, especially in patients with scapuloperoneal weakness, rigid spine, cardiac complaints, it may be possible to control life-threatening complications, improve the quality of life of patients.

Keywords: Distal myopathy; FHL-1; Gait disorder.

Derin tendon reflekslerinin alınabildiği ve hiç kaybolmadığı tip 1 spinal musküler atrofi olgusu

Elif AÇAR ARSLAN¹, Arzu ERDEN², Nihal YILDIZ¹, Gülnur ESENÜLKÜ¹, Pınar ÖZKAN KART¹.

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon.

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Trabzon.

Amaç: Spinal musküler atrofi (SMA), hipotoni, dilde fasikülasyon ve reflekslerin alınmaması ile karakterize otozomal resesif nöromusküler bir hastalıktır. SMA tip 1 en ciddi formudur ve literatürde, tüm SMA tip1'li olgularda, bir olgu dışında, derin tendon reflekslerinin alınmadığı bildirilmiştir. Tüm SMA'ların %50-70'ini oluşturmaktadır. Bu sunumda, 28 aylık tip 1 SMA'lı olduğu öngörülen bir olguda derin tendon reflekslerinin alınabildiğini göstermektedir ki bu son derece nadir bir durumdur.

Yöntem: Bu sunumda, video görüntüleri ile çok nadir olan bir olgu sunuldu. İki kardeş ölüm öyküsü bulunan (7 aylık iken), SMN2 kopya sayısı 2 olan olgunun, prenatal, natal ve postnatal öyküsünde hipoksi öyküsü olmayıp, spinal patolojisi bulunmamakta idi. Bir buçuk aylıkken intratekal nusinersen tedavisi ve fizyoterapi almaya başlamıştı. Olgu anamnez, genetik, nörolojik ve radyolojik bulguları ile birlikte değerlendirildi.

Sonuçlar: Olgumuz, yürümeye bir yaşında başlamış idi. Şu an iki kelimele cümleler kurabiliyor. On üç aylık iken CHOP INTEND skoru 64/64 idi. Yirmi sekiz aylık bakısında, bağımsız yürüyebildiği, bağımsız koştuğu, merdiven çıkabildiği, çatal- kaşık kullanabildiği kaydedildi. Nörolojik muayenesinde bilateral derin tendon refleksleri (patellar) 1,5 aylıktan bu yana normoaktif olarak alınabilmektedir.

Tartışma: Sınırlı sayıda da olsa verilere dayanarak, intratekal

nusinersen tedavisinin ve fizyoterapinin birlikte kullanılmasının, SMA tip 1'li çocukların ventilatöre bağlanmasında ve yaşamlarına fırsat vermede etkin olduğunu söyleyebiliriz. Bununla beraber, bu olgu, motor fonksiyonlarındaki olumlu prognozunun yanı sıra derin tendon reflekslerinin korunması ile de oldukça ilginçtir.

Anahtar Kelimeler: Derin tendon refleksleri; SMN2 kopya sayısı; Spinal musküler atrofi.

Spinal musküler atrofi tip 1 with normoactive deep tendon reflexes

Purpose: Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neuromuscular disease characterized by hypotonia, tongue fasciculation and absent deep tendon reflexes. It has been reported in the literature that, deep tendon reflexes are absent in SMA cases, except for one case. In this presentation, we demonstrate a 28 month old girl with type 1 SMA, with preserved deep tendon reflexes which is extremely rare condition.

Methods: We present a vary rare case with her videos. She has two SMN2 copy number with homozygous deletion in SMN1 gene. She did not have any history of hypoxia in her prenatal, natal, and postnatal history. There is no sign of spinal and cranial pathology on MRI images. The family lost previously their two siblings when they were at 7 month of age due to SMA type 1 disease. Our case started receiving intrathecal nusinersen therapy and physiotherapy when she was one and half months old.

Results: She started to walk at the age of one. When she was 13 month of age, her CHOP-INTEND score was 64/64. She can walk and run independly. Her bilateral deep tendon reflexes (patellar) could be taken as normoactive since the age of one and half month.

Conclusion: The combined therapy of the intrathecal nusinersen and physiotherapy is effective in SMA type 1 patient in terms of survival based on limited data. However, this case is very interesting with her favorable prognosis in motor functions as well as the preservation of the deep tendon reflexes.

Keywords: Deep tendon reflexes; SMN2 copy number; Spinal muscular atrophy.

Spinal musküler atrofi tanımlı çocukların demografik, klinik ve laboratuvar bulguları ve yaşam kalite skorları

Nihal YILDIZ¹, Elif ACAR ARSLAN¹, Arzu ERDEN²

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon.

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Trabzon.

Amaç: Spinal musküler atrofi (SMA)'lı olgularda D vitamini yetersizliği sık görülmektedir. Bazal immün bulgularıyla ilgili veriler sınırlıdır. Nöromusküler hastalıkların klinik takibi komplikasyonların oluşumunu önlemek açısından önemlidir. Bu çalışmada, SMA tanısı olan çocukların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin incelenmesi ve aileleri ile birlikte olguların yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamıza, hastanemizde 2-18 yaş arası SMA tanısıyla takip edilmiş 27 (n=27) olgudan, verileri eksiksiz olan 16 hasta (n=16) alındı. Hastaların başvurudaki laboratuvar değerleri, en son kazanmış oldukları motor fonksiyonları kaydedildi. Ailelere ve çocuklara, yaş gruplarına göre belirlenen PedsQL 3.0 Nöromusküler Modülü uygulandı.

Sonuçlar: Çalışmamıza yaş ortalaması 93±60 ay olan, 7 (%43,75)'si kız 16 hasta alındı (n=8 SMA tip 1, n=5 SMA tip 2, n=3 SMA tip 3). Ortalama takip süreleri 36±5 ay idi. Tanı anındaki serumdaki, B12 vitamini değerleri 271±66ng/L, 25-OH-D3 vitamini değerleri 21,14±12,9µg/L idi. Beş olgunun (%31,25) immünglobulin (Ig) G düzeyleri, yaşlarına göre normal değerlerin altındaydı. Hastaların CHOP INTEND ortalaması 32,7±16,6 idi. SMA tip 1, SMA tip 2 ve 3 grubu ile karşılaştırıldığında, B12 vitamini ve D vitamini açısından fark yoktu. Hemoglobin, transferrin saturasyonu, SMA Tip1'li olgularda daha düşüktü (p<0,05). Yaşam kalitesi değerlendirmeye ölçөгünde SMA tip 2 ve 3 grubundaki ailelerin, maddi konularda endişeli olduğu ve anketi dolduran tüm çocukların da bu alanda benzer skorları olduğu görüldü. D vitamini düzeyi anket sonuçları ile karşılaştırıldığında, düşük D vitamini düzeyi CHOP puanlarında azalma ile ilişkili bulundu ancak istatistiksel anlamlı bulunmadı.

Tartışma: SMA'lı olguların takibinde vitamin düzeyleri ve immün statülerinin değerlendirilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Spinal musküler atrofi; Vitamin D seviyesi; Yaşam kalitesi.

Demographic, clinical, laboratory findings and quality of life scores of children with spinal muscular atrophy

Purpose: Vitamin D deficiency is common in patients with spinal muscular atrophy (SMA). Data on basal immune findings are limited. Here, it was aimed to examine the demographic, clinical and laboratory characteristics of children with SMA and to evaluate the quality of life of the cases with their families.

Methods: Of the 27 (n=27) patients aged 2-18 years who were followed-up with SMA, 16 patients (n=16) with complete data were included in the study. Laboratory values and latest motor functions of patients were recorded. PedsQL 3.0 Neuromuscular Module, determined according to age groups, was applied to families and children.

Results: Sixteen patients (n=8 SMA type1, n=5 SMA type2, n=3 SMA type3), 7 (43.75%) female were included to study with a mean age of 93±60 months. The mean follow-up period was 36±5 months. Serum vitamin B12 values were 271±66ng/L, 25-OH-D3 vitamin values were 21.14±12.9µg/L. Immunoglobulin (Ig) G levels of five cases (31.25%) were below the normal value for age. The mean CHOP score of patients was 32.7±16.6. Comparison of SMA type1 with SMA type2, 3 groups there was no difference in vitamin B12, vitamin D values. Hemoglobin, transferrin saturation was lower in patients with SMA type1 (p<0.05). When vitamin D levels were compared with the survey results, low vitamin D level was found to be associated with a decrease in CHOP scores, but it wasn't statistically significant.

Conclusion: Evaluation of vitamin levels and immune status in follow-up of patients with SMA is important in terms of improving quality of life.

Keywords: Spinal muscular atrophy; Vitamin D level; Quality of life.

Klinik ekzom ve tüm ekzom analizi ile tip v glikojen depo hastalığı (McArdle) saptanan 3 olgu

Elif DIDİNMEZ TAŞKIRDI¹, Melis DEMİR KÖSE³, Esra ER⁵, Berk ÖZYILMAZ⁴, Murat YILDIRIM KALE⁵, Pınar GENÇPINAR², Nihal OLGAÇ DÜNDAR²

¹İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği, İzmir.

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir.

³İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir.

⁴İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı, İzmir.

⁵İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Kliniği, İzmir.

⁶İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, İzmir.

Amaç: McArdle hastalığı, glikojen fosforilaz enzim eksikliğine bağlı çocukluk veya ergenlik döneminde egzersiz intoleransı, kas kramplarıyla karakterize otozomal resesif geçişli nörometabolik bir hastalıktır. Bu bildiride McArdle saptanan üç olgu sunulmuştur.

Yöntem: Olgu 1; Çocukluğundan itibaren kas güçsüzlüğü, egzersiz intoleransı olan 35 yaş kadın hastanın muayenesinde alt ekstremitelerde proksimal kas güçsüzlüğü saptandı. CK (kreatin kinaz): 1083IU/L bulundu. Babasında CK yüksekliği ve 44 yaşında tekerlekli sandalyeyle ambulasyon öyküsü mevcuttu. Olgunun kız çocuğunda da çabuk yorulma ve kas güçsüzlüğü şikayetleri ile CK yüksekliği saptandı.

Sonuçlar: Klinik ekzomda PYGM geninde homozigot c.1948C>T (p.Arg650Ter) patojenik varyant saptandı; sanger sekansıyla doğrulandı. Olgu 2; anne-baba arasında 1. derece kuzen evliliği olan, çabuk yorulma ve CK yüksekliği (10400IU/L) olan 13 yaş kız olgudur. Tüm ekzom analizinde (PYGM: Homozigot c.1A>G (p.Met1 Val) mutasyonu saptandı. Olgu 3; 8 yaşında başlayan çabuk yorulma, kas güçsüzlüğü şikayetleriyle CK yüksekliği (20000 IU/L) saptanan olgudur. Kas gücü 5/5 saptandı. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Kuzeninde CK yüksekliği mevcuttu. Tüm ekzom analizinde (PYGM: Homozigot c.1A>G (p.Met1 Val) mutasyonu saptandı. Akriba olmayan ikinci ve üçüncü olguda saptanan aynı mutasyon olmasına bu mutasyonun sık görüldüğünü

göstermektedir.

Tartışma: Kas krampları, egzersizle yorgunluk semptomlarıyla başvuran olgularda aile öyküsü de varsa, glikojen depo hastalıkları ve McArdle hastalığı akla gelmelidir. Tanıda klinik ekzom, tüm ekzom ve sanger sekans analizi yol göstericidir.

Anahtar Kelimeler: Ekzom analizi; Glikojen depo hastalığı; McArdle.

Three Cases with Type V Glycogen Storage Disease (McArdle) Detected by Clinical Exome and Whole Exome Analysis

Purpose: McArdle disease is an autosomal recessive neurometabolic disease with exercise intolerance and muscle cramps in childhood/adolescence due to glycogen phosphorylase enzyme deficiency. Herein we report three cases.

Methods: Case 1; 35-year-old female who had muscle weakness and exercise intolerance since childhood, proximal muscle weakness was detected in the lower extremities. Creatine kinase (CK) was 1083IU/L. His father had CK elevation and a history of wheelchair ambulation at the age of 44. High CK was detected in the daughter of patient with fatigue and muscle weakness.

Results: Homozygous c.1948C>T (p.Arg650Ter) pathogenic variant was detected in the PYGM gene in the clinical exome; confirmed by sanger sequence. Case 2; 13-year-old female with a first cousin degree of consanguinity presented muscle fatigue and CK elevation (10400IU/L). Whole exome analysis (WES) revealed (PYGM: Homozygous c.1A>G (p.Met1 Val) mutation was detected. Case 3; presented with complaints of fatigue and muscle weakness at the age of 8 years and had increased CK (20000 IU/L). Muscle strength was normal and graded as 5/5. There was no consanguinity but her cousin had elevated CK. Whole exome analysis (PYGM: Homozygous c.1A>G (p.Met1 Val) mutations were detected. Same mutation detected in the second and third case whom are unrelated shows this mutation is common in our population.

Conclusion: Glycogen storage diseases and McArdle's disease should be considered in patients presenting with muscle cramps and symptoms of fatigue with exercise if there is positive family history. Clinical exome, whole exome and sanger sequence analysis may be helpful in diagnosis.

Keywords: Exome analysis; Glycogen storage disease; McArdle.

Enerji içeceğine bağlı kreatin kinaz yüksekliği

Emine TEKİN¹, Handan AYHAN AKOĞLU¹, Betül DİLER DURGUT²

¹Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi, Giresun.

²Giresun Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Giresun.

Amaç: Kreatin kinaz (CK) miyopatilerde (inflatuar, enfeksiyöz, metabolik), musküler distrofilerde, rbdomyoliz durumunda, kas hastalığı olmaksızın ilaç kullanımı, egzersiz veya kas travmasına bağlı yükselebilmektedir. Enerji içeceğine bağlı CK yüksekliği olduğunu düşündüğümüz hastamızı sunmak istedik.

Yöntem: Vaka sunumu

Sonuçlar: 17 yaşında erkek hasta 2 gündür süren halsizlik, mide ağrısı, karın ağrısı ve sancısı şikayetiyle gelmişti. Akriba olmayan anne babadan 7,5 aylık 2850 gr olarak sezaryenle doğmuştu. Nöromotor gelişimi yaşına uygundu. Hikayede yakın zamanda geçirilen travma, enfeksiyon, yoğun egzersiz, aşılama tariflenmiyordu. Ailede bilinen kas hastalığı yoktu. Kas hassasiyeti yoktu, kas kitlesi, gücü ve tonusu, derin tendon refleksleri normaldi. Heliotrop raş, yutma güçlüğü, proksimal güçsüzlük, Gowers arazi gibi herhangi bir myopati düşündürülen bulgusu yoktu. Biyokimyasal tetkiklerinde CK 5492 U/L, ALT:24 U/L, AST: 57 U/L bulundu. Böbrek fonksiyon testleri, elektrolitler ve tam idrar tahlili normaldi. Hidrasyon başlandı, tertesi gün CK:3413 U/L, ALT:18 U/L, AST: 33U/L saptandı. Hastanın anamnezi derinleştirildiğinde enerji içeceği 2-3 günde bir içtiği, protein ağırlıklı beslenip vücut geliştirme için spor yaptığı öğrenildi. En son kontroldeki CK düzeyi 114U/L bulundu.

Tartışma: Enerji içecekleri içeriğindeki kafein nedeniyle egzersiz toleransını artırmak için kullanılmaktadır. Bununla birlikte taşikardi, göğüs ağrısı, çarpıntı, aritmi, dispne, karın ağrısı, kas spazmi, ağrı, baş dönmesi, titremeler, konuşma bozukluğu, yürüme güçlüğü, koordinasyonda azalma, uyku bozuklukları, gerginlik gibi yan etkiler yapabilmektedir. Günümüzde gençler tarafından kolayca ulaşılabilen, literatürde rbdomyolize sebep olabileceği bildirilen enerji içecekleri CK

yüksekliği sebebi olarak akılda tutulmalıdır.

Anahtar kelimeler: Enerji içeceği; Kas; Kreatin kinaz; Rbdomyoliz.

Energy drink-induced creatine kinase elevation

Purpose: Creatine kinase (CK) can be elevated in myopathies (inflammatory, infectious, metabolic), muscular dystrophies, rbdomyolysis, drug use, exercise or muscle trauma without muscle disease. We presented a patient with high CK due to energy drink.

Methods: Case presentation

Results: A 17-year-old male admitted with complaints of 2 days of fatigue, stomach pain and abdominal pain. He was born 7.5 months, 2850 gr by C/S from non-consanguinous parents. Neuromotor development was appropriate. Recent trauma, infection, intense exercise, vaccination and muscle disease in the family were not described. There was no muscle tenderness, muscle mass, strength and tone, and deep tendon reflexes were normal. He had no findings suggestive of myopathy such as heliotrope rash, dysphagia, proximal weakness or Gowers' syndrome. Biochemical tests revealed CK 5492 U/L, ALT: 24 U/L, AST: 57 U/L. Renal function tests, electrolytes and complete urinalysis were normal. After hydration CK: 3413 U/L, ALT: 18 U/L, AST: 33U/L was detected. When he was questioned again, it was learned that he consumed an energy drink every 2-3 days, had a protein-based diet and did sports for body building. Last CK value was 114U/L.

Conclusion: Energy drinks are used to increase exercise tolerance due to the caffeine content. However, it can cause side effects such as tachycardia, chest pain, palpitations, arrhythmia, dyspnea, abdominal pain, muscle spasm, pain, dizziness, tremors, slurred speech, difficulty walking, decreased coordination, sleep disorders, and tension. Energy drinks, which are easily accessible by young people and reported to cause rbdomyolysis in the literature, should be kept in mind as the cause of CK elevation.

Keywords: Energy drink; Muscle; Creatine kinase; Rbdomyolysis.

Ataksi ile başvuran DNAJC3 mutasyonlu olgu

Ender ÇAN¹, Abdullah İhsan GÜRLER², Uğur GÜMÜŞ², Bahtiyar ŞAHİNOĞLU²

¹Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep.

²Dr. Ersin Arslan Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği, Gaziantep.

Amaç: DNAJC3 mutasyonu, endoplazmik retikulum disfonksiyonuna neden olarak juvenil başlangıçlı diyabet, santral ve periferik nörodegenerasyonun eşlik ettiği, erken başlangıçlı ataksi, işitme kaybı ve MRG'de serebellar atrofinin görüldüğü nöroendokrin bir hastalıktır. Bu çalışmada DNAJC3 mutasyonlu bir olgu, ataksinin nadir nedenlerinden biri olması nedeniyle sunulmuştur.

Yöntem: 12 yaş kız olgu denge ve bilişsel geriliği nedeniyle başvurdu. Öz-soygeçmişinden 1.derece kuzen evliliğinden, miadında, 3200 gr doğduğu öğrenildi. Ağırlığı 0,03 SDS, boyu -0,86 SDS idi. Nörolojik bakıda ataksi, dismetri, dizartri, tandem yürüyüşünde beceriksizliği, ekstremitte distallerinde ılımlı atrofisi görüldü. Sol aşil refleksi hipoaktif, duyu muayenesi olağandı.

Sonuçlar: Kan gazı, rutin biyokimyasal tetkikler, alfa fetoprotein, HbA1c değerleri olağandı. EMG'de, sol median ve peroneal, sağ median ve ulnar sinirlerin duysal ileti hızları ılımlı düşüktü. Beyin MRG'de serebellar atrofi saptandı. DNAJC3 geninde homozigot mutasyon saptandı. Tıbbi genetik klinik önemi belirsiz olan bu varyantı OR bir hastalık olan 'Ataxia, combined cerebellar and periferal, with hearing loss and diabetes mellitus' (OMIM: 616192) fenotipi ile ilişkilendirdi. Aileden varyant analizi planlandı.

Tartışma: Çok sayıda nörometabolik ve nörojenetik hastalıklarda, anormal serebellar sistem bulguları ve serebellar atrofi birlikte görülmektedir. Son yıllarda genetik testlerdeki ilerlemeler ve testlerin yaygın kullanımı, literatürde son derece nadir görülen DNAJC3 mutasyonlu olguların tanısında klinisyenlere yol gösterici olacaktır.

Anahtar kelimeler: Ataksi; DNAJC3 mutasyonu; Serebellar atrofi.

A case with DNAJC3 mutation presenting with ataxia

Purpose: DNAJC3 mutation is a neuroendocrine disease that causes endoplasmic reticulum dysfunction, accompanied by juvenile-onset

diabetes, central and peripheral neurodegeneration, early-onset ataxia, hearing loss, and cerebellar atrophy on MRI. In this study, a case with DNAJC3 mutation is presented because it is one of the rare causes of ataxia.

Methods: A 12-year-old girl presented with unsteady gait and cognitive retardation. From her personal history, it was learned that she was born at term, 3200 g, from a first degree cousin marriage. Her weight was 0.03 SDS, her height was -0.86 SDS. Neurological examination revealed ataxia, dysmetria, dysarthria, clumsiness in tandem gait, and moderate atrophy of the distal extremities. Left Achilles reflex was hypoactive, sensory examination was normal.

Results: Blood gas, routine biochemical tests, alpha fetoprotein, HbA1c values were normal. In EMG, sensory conduction velocities of left median and peroneal, right median and ulnar nerves were moderately low. Cerebellar atrophy was detected in brain MRI. Homozygous mutation was detected in DNAJC3 gene. Medical genetics associated this variant, whose clinical significance is uncertain, with the phenotype of OR disease 'Ataxia, combined cerebellar and peripheral, with hearing loss and diabetes mellitus' (OMIM: 616192). A family variant analysis was planned.

Conclusion: Abnormal cerebellar system findings and cerebellar atrophy are observed together in many neurometabolic and neurogenetic diseases. The advances in genetic testing and the widespread use of tests in recent years will guide clinicians in the diagnosis of extremely rare cases with DNAJC3 mutations in the literature.

Keywords: Ataxia; DAJC3 mutation; Cerebellar atrophy.

Ataksi ile başvuran ENTPD1 mutasyonlu herediter spastik parapleji tip 64 olgusu

Ender ÇAN¹, Abdullah İhsan GÜRLER², Uğur GÜMÜŞ², Bahtiyar ŞAHİNOĞLU²

¹Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep.

²Dr. Ersin Arslan Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği, Gaziantep.

Amaç: Herediter spastik parapleji (HSP) kortikospinal yolun fonksiyon kaybıyla ilerleyici alt ekstremité spastisitesine neden olan nadir ve genetik heterojenitesi olan nörodejeneratif bir hastalık grubudur. Burada HSP'nin çok nadir bir varyantı olan tip 64'ü vurgulamak istedik.

Yöntem: 6 yaşında ilerleyici yürüme bozukluğu nedeniyle başvuran kız olgunun öz-soygeçmişinden 1. derece kuzen evliliğinden miadında NSVY ile 1500 gr olarak doğduğu öğrenildi. Ağırlığı 15 kg (-2,31 SDS), boyu 107 cm (-1,84 SDS) idi. Nörolojik bakışında bilateral hamstring kaslarında spastisitesi mevcuttu. DTR'leri alt ekstremitéde hipoaktif, üst ekstremitéde olağandı ve ataksik yürüyordu. Orta düzeyde bilişsel ve konuşma geriliği, hiperaktivitesi mevcuttu.

Sonuçlar: Kan gazı, rutin biyokimyasal tetkikleri, CK, alfa fetoprotein, kraniyal MRG ve EMG normaldi. ENTPD1 geninde patojenik homozigot mutasyon saptandı. Tıbbi genetik bu varyantı anormal yürüyüş paterni ve orta düzey entelektüel gerileme ile seyreden spastik parapleji 64, autosomal recessive (OMIM: 615683) fenotipi ile ilişkilendirdi. Aileden varyant analizi planlandı.

Tartışma: HSP'nin klinik heterojenitesi nedeniyle bireysel öykü, fizik muayene, biyokimyasal tetkikler, MRG ve EMG'ye dayalı olarak güvenilir bir tanı koymak zordur. HSP'nin kesin tanısı olgumuzda olduğu gibi genellikle genetik testler, hastalığın şüpheli spesifik tipiyle bağlantılı olduğu bilinen bir mutasyonun varlığı ile konulur.

Anahtar Kelimeler: Ataksi; ENTPD1 mutasyonu; Herediter spastik parapleji.

Hereditary spastic paraplegia type 64 case with ENTPD1 mutation presenting with ataxia

Purpose: Hereditary spastic paraplegia (HSP) is a rare and genetically heterogeneous neurodegenerative disease group that causes progressive lower extremity spasticity with loss of function of the corticospinal tract. Here we wanted to highlight the type 64, which is a very rare variant of the HSP.

Methods: It was learned from the personal family history of the 6-year-old girl who applied with progressive gait disorder, that she was born with

NSVY at term and weighed 1500 gr from a first-degree cousin marriage. Her weight was 15 kg (-2.31 SDS), her height was 107 cm (-1.84 SDS). In her neurological examination, she had bilateral hamstring spasticity. Her DTRs were hypoactive in the lower extremity, normal in the upper extremity, and she was walking ataxic. She had moderate cognitive and speech retardation and hyperactivity.

Results: Blood gas, routine biochemical tests, CK, alpha fetoprotein, cranial MRI and EMG were normal. Pathogenic homozygous mutation was detected in the ENTPD1 gene. Medical genetics has associated this variant with the phenotype of spastic paraplegia 64, autosomal recessive (OMIM: 615683) with abnormal gait pattern and moderate intellectual decline. A family variant analysis was planned.

Conclusion: Due to the clinical heterogeneity of HSP, it is difficult to make a reliable diagnosis based on individual history, physical examination, biochemical tests, MRI and EMG. As in our case, the definitive diagnosis of HSP is usually made by genetic testing, the presence of a mutation known to be associated with the suspected specific type of the disease.

Keywords: Ataxia; ENTPD1 mutation; Hereditary spastic paraplegia.

Kalıtısal periferik nöropatilerin genetik etiyolojisi araştırmasında algoritma

Gülşay GÜLEÇ CEYLAN^{1,2}, Esra HABILOĞLU², Büşra ÇAVDARLI², Ebru TUNÇEZZ², Şule BİLEN², Özlem YAYICI KÖKEN⁴, C. Nur SEMERCI GÜNDÜZ^{1,2}

¹Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara.

²Ankara Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara.

³Ankara Şehir Hastanesi, Nöroloji Kliniği, Ankara.

⁴Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara.

Amaç: Kalıtısal periferik nöropatiler, periferik sinir sistemini etkileyen klinik ve genetik heterojenite gösteren, nadir görülen hastalık grubu olup Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığı en sık görülen alt grubudur. Farklı kalıtım tipleri gösteren yaklaşık 80 farklı gen CMT ile ilişkilidir. Son yıllarda, hastalıkla ilgili hedef genlere yönelik Yeni Nesil Dizileme (YND) panelleri, klinik uygulamada tercih edilen bir yöntem olmuştur. Türk popülasyonunda kalıtısal-periferik nöropatinin moleküler etiyolojisinin belirlenmesi ve hedeflenen Yeni Nesil Dizileme panellerinin tanınal veriminin ortaya çıkarılması amaçlandı.

Yöntem: Klinik olarak kalıtısal periferik nöropati ön tanısı ile yönlendirilen 64 hastaya PMP22 duplikasyon/delesyon analizi yapıldı. Analiz sonucu normal olan (39) ve daha önce PMP22 delesyonu/duplikasyonu olmadığı bilinen (11) toplam 50 hastaya CMT ilişkili 44 geni, (AARS, ARHGEF10, BSCL2, COX6A1, DHTKD1, DNMT1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FIG4, FGD4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SH3TC2, TRPV4, VCP, YARS) kapsayan panel YND yöntemi ile uygulanmıştır.

Sonuçlar: PMP22 duplikasyonu/delesyonu yapılan hastaların 14'ünde duplikasyon 11'inde ise delesyon saptanmıştır. YND analizi yapılan 50 hastanın 18'sinde GDAP1(4), INF2(2), GAN(2), SH3TC2(2), EGR2, GJB1, GNB4, HSPB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, SBF1 genlerinde kliniği açıklayan patojenik/muhtemel patojenik varyant, 13'ünde klinik önemi bilinmeyen varyant saptanmış olup segregasyon analizleri devam etmektedir. Bir hastada GAN geninde taşıyıcılık saptanmış olup diğer allel için ek analiz planlanmıştır.

Tartışma: Kalıtısal periferik nöropatinin moleküler tanısı, tedavi seçeneklerinin düzenlenmesi ve doğru genetik danışma için gereklidir. Hastalığa en sık sebep olan delesyon/duplikasyonlar açısından, PMP22 MLPA ile 64 hastanın 25'inde (%39) tanıya ulaşılmış, YND ile ise 50 hastanın 18'inin (%36) moleküler tanısı kesinleştirilmiştir. Sonuç olarak kalıtısal periferik nöropati hastalarında tanınal algoritmanın zaman ve maliyet etkinliği açısından önemi vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Kalıtısal periferik nöropati; Yeni Nesil Dizileme.

Genetic algorithm in etiological research of hereditary peripheral neuropathies

Purpose: Hereditary-peripheral-neuropathies (HPN) are a rare disease group with clinical and genetic heterogeneity affecting peripheral nervous system. Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease is the most common

subgroup. About 80 genes showing different types of inheritance are associated with CMT. Next-Generation-Sequencing (NGS) panels for disease related target genes have become the preferred method in clinical practice. Here, it was aimed to determine the molecular etiology of HPN in Turkish population and to reveal the diagnostic yield of targeted NGS panels.

Methods: PMP22 duplication/deletion analysis (PMP22/MLPA) was performed on 64 patients who were referred with a clinical pre-diagnosis of HPN. A total of 50 patients with normal PMP22/MLPA (39) and known to have no PMP22 deletion/duplication (11) were applied a panel including 44 CMT-related genes (AARS, ARHGEF10, BCL2L1, COX6A1, DHTKD1, DNMT1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FIG4, FGD4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, MARS, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SH3TC2, TRPV4, VCP, YARS) by NGS.

Results: PMP22 duplication in 14 patients and PMP22 deletion in 11 patients were detected by PMP22/MLPA. 18 of 50 patients, who underwent NGS analysis, had a molecular diagnosis with pathogenic/likely-pathogenic variant in GDAP1(4), INF2(2), GAN(2), SH3TC2(2), EGR2, GJB1, GNB4, HSPB1, IGHMBP2, LITAF, MFN2, SBF1 genes. 13 patients had a variant of unknown-significance. In a patient, a heterozygous variant was observed in GAN gene. Additional analysis for the other allele was planned.

Conclusion: Molecular diagnosis of CMT is essential for the arrangement of treatment options and accurate genetic counselling. In terms of deletions/duplications that cause the disease most frequently, the diagnosis was reached in 25 (39%) of 64 patients with PMP22/MLPA, and the molecular diagnosis of 18 (36%) of 50 patients with NGS was confirmed. As a result, the importance of diagnostic-algorithm in terms of time and cost-effectiveness in HPN patients was emphasized.

Keywords: Hereditary peripheral neuropathies; Next Generation Sequencing.

Romatolojik hastalık ön tanısı ile takip edilen glikojen depo hastalığı tip 5 olgusu

Peren PERK YÜCEL¹, Hatice MUTLU ALBAYRAK²

¹Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Edirne.

²Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bölümü, Ankara.

Amaç: Glikojen depo hastalığı tip5 (GDH tip5, Mc Ardlе's Hastalığı), izometrik kas kontraksiyonu veya atılmış fiziksel aktivite sonucunda çizgili kaslarda bulunan myofosforilaz enzim eksikliği sonucu egzersiz intoleransına yol açan metabolik bir myopatidir. Hiperürisemi ve gut hastalığının sonucunda oluşan inflamatuvar artrit benzeri semptomlar daha çok GDH tip1'de, nadiren tip5'de bulgu verip olguların geç tanı almasına yol açabilir.

Yöntem: Aşırı yorgun hissetme, çabuk yorulma şikayeti ile başvuran 14 yaşındaki kız hastanın daha önce dış merkezlerde yapılan analizleri sonucunda dönemsel olarak kreatin kinaz yüksekliği (1515 U/L, 912 U/L, 235 U/L) olduğu gözlenmiştir. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan olgumuzun muayenesinde kas gücünün ekstremitelerinde (4/5), distallerinde (5-5) oranla azalmış olduğu, yaşlarına göre zayıf olduğu (kilo: 39,5 kg, <3 p) tespit edildi.

Sonuçlar: Sportif aktiviteler sonucunda çabuk yorulma, sık-bol yemek yemesine rağmen kilo alamaması nedeni ile glikojen depo hastalığı tip5 ön tanısı ile PYGM gen analizi gönderilmiştir. Test sonucunda c.1A>G (p.Met1 Val) homozigot varyant pozitif tespit edildi.

Tartışma: Glikojen depo hastalığı tip5, artmış fiziksel aktiviteye sekonder gelişen egzersiz intoleransına yol açan atakların görüldüğü, ataklar dışında hiçbir bulguya neden olmayan metabolik myopatilerden biridir ve romatolojik hastalıklar ile sıklıkla karışık tanısı gecikebilir. Bu olgular antiromatoid ilaçlar kullanıp, gereksiz intraartiküler steroid tedavisine mağruz kalabilirler. Bu nedenle romatolojik hastalıkların ayırıcı tanısında mutlaka akıldan tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk; Glikojen depo hastalığı tip 5; Kas güçsüzlüğü.

A pediatric case followed with rheumatological disease diagnosed as glycogen storage disease type 5

Purpose: Glycogen storage disease type 5 (GSD type 5, Mc Ardlе's

Disease) is a metabolic myopathy characterized by myophosphorylase enzyme deficiency in striated muscles and exercise intolerance due to isometric muscle contraction or intense physical activity. Inflammatory arthritis-like symptoms based on hyperuricemia and gout may present mostly in GSD type1 and rarely in type5, leading to delayed diagnosis of the cases.

Methods: A 14-year-old female patient who had no abnormal medical or family history suffered from extreme fatigue and getting tired quickly, had intermittent increased creatine kinase levels (respectively levels: 1515 U/L, 912 U/L, 235 U/L) during the follow up in other centers. In physical examination, we observed increased muscle weakness in the proximal (4/5) extremities compared with the distal (5-5), and failure to thrive (weight:39.5 kg, <3 p).

Results: Extreme fatigue during the sportive activities and disability of gaining weight though eating frequently and abundantly led to consider metabolic myopathies such as GSD type 5. Thus, we performed PYGM gene analysis and detected c.1A>G (p.Met1 Val) homozygous variant.

Conclusion: Glycogen storage disease type 5 is a rarely seen metabolic myopathy with no symptoms and signs in periods other than attacks resulted from exercise intolerance triggered by increased physical activity. Patients with Mc Ardlе's disease may receive antirheumatoid drugs and unnecessary intra-articular steroid exposure. Therefore, GSD type 5 should be kept in mind as one of the differential diagnosis for rheumatological diseases.

Keywords: Pediatric; Glycogen storage disease type 5; Muscle weakness.

Parsonage-Turner sendromu: olgu sunumu

Pınar ÖZBUDAK¹, Abdullah SEZER², Dilek ÇAVUŞOĞLU³, Kılıncım GÜCÜYENER⁴,

Akif Muhtar ÖZTÜRK⁵, Ercan DEMİR⁴

¹Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Samsun.

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara.

³Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Anabilim Dalı, Afyon.

⁴Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara.

⁵Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara.

Amaç: Parsonage-Turner sendromu, Nöraljik amyotrofi (NA) veya idiopatik brakial pleksopati, ani ve şiddetli ağrıyı takiben üst ekstremitelerde duyu kusuru, kas gücü kaybı ve atrofiye neden olan, omuz kuşağı ve üst ekstremitenin nadir görülen, farklı etiyolojilerden köken alan nadir bir nöromusküler hastalıdır. Çocukluk çağında nadir görülmektedir. Tanı, hikâye ve fizik muayene bulgularıyla konur ve elektromiyografi (EMG) ile desteklenir. Erişkinde steroid ve IVIG tedavisine yanıt veren olgular bildirilmiştir. Bu nedenle etyolojide otoimmünitenin de rolü olabileceği düşünülmektedir.

Yöntem: On iki yaşında hasta sağ üst ekstremitesinde hareket ettirememesi nedeniyle merkezimize başvurdu. Öyküsünde bir yıl önce düşme sonrası başlayan ağrı ve 24 saat içinde gelişen güçsüzlük şikayeti mevcuttu. O dönemde yapılan EMG kök avülsiyonu ile uyumlu bulunmuş, ancak onarım cerrahisinde kopma olmadığı saptanarak merkezimize yönlendirilmişti.

Sonuçlar: Hastanın muayenesinde omuz fleksörleri ve 4. falanks fleksörlerinde kas gücü 2/5 idi. Etkilenen ekstremitelerde derin tendon refleksleri alınmamıştı ve duyu kusuru saptanmamıştı. Deltoid, biceps, triceps ve pectoralis majör kasları atrofikti. Kontrol EMG'de C5-7 köklerinde tam, C8-T1 köklerinin kısmi olarak etkilendiği lezyon saptandı. Brakial pleksus USG'de C5-7 köklerinde sola göre çap ve ekojenitesinde azalma vardı. Manyetik rezonans incelemede etkilenen kaslarda atrofi saptandı. Hastaya nöraljik amyotrofi tanısı kondu. Bir yıldır yapılan fizik tedavi egzersizlerine rağmen düzelmeye olmayan hastaya oral steroid verildi. Fayda gören hastaya intravenöz immünglobulin (IV Ig) tedavisi verildi. IV Ig tedavisi sonrasında hastanın kas gücünde belirgin artış saptandı. Hastanın genetik analizinde mutasyon saptanmadı.

Tartışma: Çocukluk çağında idiopatik brakial pleksopati olgularında ayırıcı tanıda nöraljik amyotrofi düşünülmelidir. Olgumuzda immün tedaviye alınan yanıt, etyolojide otoimmünitenin olası rolünü

desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Brakiyal pleksus; İntravenöz immünglobulin; Nöraljik amiyotrofi.

Parsonage-Turner syndrome: a case report

Purpose: Parsonage-Turner Syndrome (PTS), also known as idiopathic brachial plexopathy or neuralgic amyotrophy (NA), is an uncommon condition characterized by acute onset of commonly unilateral shoulder pain, which may progress to neurologic deficits such as weakness and paresthesias. The etiology remains unknown, but it is believed that infectious and autoimmune factors are involved. PTS diagnosis is made via patient history, physical examination, magnetic resonance imaging (MRI), and nerve conduction studies. Corticosteroids and intravenous immünglobulin (IVIG) treatments responded cases in adults have been reported previously. We herein report a case of PTS, and which was responsive to immunotherapy that was administered at 13 months after the onset of symptoms.

Methods: A 12-year-old patient was admitted to our center due to the inability to move her right upper extremity after light trauma one year ago before her admission and weakness that developed within 24 hours. The EMG performed at that time was found to be compatible with root avulsion, but it was determined that there was no rupture in the repair surgery and she was referred to our center.

Results: Her neuromuscular examination showed that muscle strength was 2/5 in shoulder flexors and 4th phalanx flexors. No sensory defect was detected. Deltoid, biceps, triceps and pectoralis major muscles were atrophic. In the control EMG, a complete lesion was found in the C5-7 roots and partially affected in the C8-T1 roots. Magnetic resonance examination revealed atrophy in the affected muscles. The patient was diagnosed with neuralgic amyotrophy. No SEPT9 mutation was detected in her genetic analysis. Corticosteroid treatment was administered to the patient who did not improve despite physical therapy exercises for one year. After IVIG treatment, the patient's muscle strength increased significantly.

Conclusion: Neuralgic amyotrophy should be considered in the differential diagnosis of idiopathic brachial plexopathy in childhood. The response to immune therapy in our case supports the possible role of autoimmunity in the etiology.

Keywords: Brachial plexus; Intravenous immunoglobulin; Neuralgic amyotrophy.

Düşük ayakla prezente olan nadir bir osteokondrom olgusunun tanısında EMG incelemesi

Recep Kamil KILIÇ¹, Salih AKBAŞ¹, Akif Muhtar ÖZTÜRK², Ercan DEMİR¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Bilim Dalı, Ankara.

Amaç: Kompresyona bağlı common peroneal sinir felci; alt ekstremitelerde en sık, vücutta ise medial ve ulnar sinirden sonra üçüncü en sık görülen sinir sıkışmasıdır. Common peroneal sinir fibulanın baş kısmında yüzeysel ilerlemekte ve ayrıca sinir trasesi boyunca fibula boyun kısmından musculus peroneus longus kas fibrilleri altından geçmektedir. Bu anatomik lokalizasyon ve osteofibröz tünel sıkışmanın en olası nedeni olmakla birlikte kitle baskısına bağlı mekanik sıkışma nadir bir sebeptir.

Yöntem: Beş yaş 8 aylık kız hasta 2 ay önce başlayan sol taraflı yürümede zorluk, ayakta güçsüzlük ve karıncalanma şikayetleri ile dış merkeze başvurmuş ve tarafımıza yönlendirilmiş. Fizik muayenesinde yürürken topallama ve sol ayakta sürüklenme göze çarpmaktaydı. Sol ayakta dorsifleksiyon yapılamamakta birlikte; sol tibialis anterior kasında (0/5), sol peroneus longus kasında (1/5), sol ekstansör digitorum longus kasında (0/5) paralizisi, alt bacak anterolateral bölge ve ayak dorsumunda sensoriyel defisit saptandı. Sinir iletim çalışması ve iğne EMG çalışmasında; sol common peroneal sinirin fibula başı popliteal segment lokalizasyonunda aksonal hasara ikincil distalde motor liflerde belirgin aksonal dejenerasyonla seyreden mononöropati saptandı. Bu bölgeye yönelik çekilen X-ray grafi ve MR incelemesinde; sol fibula boyunda osteofitik protuberans görülerek ortopedi bölümüne eksizyonel cerrahi işlem uygulandı. Histopatolojik inceleme ile osteokondroma tanısı kesinleştirilen hastada seksiz iyileşme sağlandı.

Sonuçlar: Düşük ayak etiyojisi aydınlatılarak acil müdahale edilmesi

gereken klinik durumdur. Common peroneal sinir hasarının etiyojisinde en sık neden travma olup bunu benign kistler, tibiofibular bölgedeki artritis ve nadir olarak da tümör izlemektedir.

Tartışma: Bu olguda da olduğu gibi; sinir trasesi boyunca yapılacak elektrofizyolojik çalışmalar; sinir hasarının seviyesinin, motor ve sensoriyel etilenmenin derecesinin ve lezyonun yerinin belirlenmesinde ve tanıda önemli rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk; Düşük ayak; Elektromiyelografi; Osteokondrom; Peroneal sinir tuzaklanması.

EMG examination in the diagnosis of a rare case of osteochondrosis presenting with a drop foot

Purpose: Common peroneal nerve palsy due to compression is the most common nerve compression in the lower extremities and the third most common nerve compression in the body after the medial and ulnar nerves. The common peroneal nerve runs superficially in the head of the fibula, and also passes along the nerve tracts from the neck part of the fibula under the peroneus longus muscle fibrils. Therefore this anatomical localization and osteofibrous tunnel are the most likely causes of compression, mechanical compression due to mass compression is a rare cause.

Methods: A five-year 8-month-old girl was complaining walking difficulty, weakness in standing, and tingling on the left side over 2 months. She was referred to our pediatric neurology department. Limping and dragging walking on the left foot were noticeable findings on her physical examination. The patient cannot be performed dorsiflexion of left foot. Also paralysis of a left tibialis anterior muscle (0/5), a left peroneus longus muscle (1/5), a left extensor digitorum longus muscle (0/5) were detected. And sensorial deficit found on her left lower leg anterolateral region and the dorsum of the left foot. In the nerve conduction study and needle EMG study, mononeuropathy was identified secondary to axonal damage in the popliteal segment localization of the fibula head of the left common peroneal nerve with pronounced axonal degeneration in the motor fibers distal to it. On her left lower leg X-ray and MRI; osteophytic protuberance was detected in the neck of the left fibula and excisional surgery was performed by the orthopedics department. The diagnosis of osteochondroma was histopathologically confirmed and she recovered without any sequelae was achieved in the patient.

Results: Drop foot requires an urgent evolution and its etiology should be quickly elucidating for treatment. In the etiology of common peroneal nerve damage, the most common cause is trauma, followed by benign cysts, arthritis in the tibiofibular region, and rarely a tumor.

Conclusion: As in this case, electrophysiological studies along the nerve tracts play an important role in determining the level of nerve damage, the degree of motor and sensorial damage, and the location of the lesion, as well as in diagnosing.

Keywords: Child; Drop foot; Electromyography; Osteochondroma; Peroneal nerve entrapment.

Geç tanı gelişimsel kalça displazisi: yürüme güçlüğü tespit edilen bir olgu sunumu nedeniyle

Rojan İPEK¹, Ebubekir ŞERAMET²

¹Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adıyaman.

²Adıyaman Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Adıyaman.

Amaç: Daha önceleri doğuştan kalça çıkığı olarak bilinen gelişimsel kalça displazisi doğumda femur başının asetabulum içinde olmayıp farklı bir pozisyonda bulunma halidir. Bu durum doğumda ve yaşamın ilk 1 yılında görülebildiği gibi adolesan ve erişkin yaşta da tespit edilebilmektedir.

Yöntem: İki yıl sekiz aylık erkek hasta Çocuk Nöroloji polikliniğine nöbet şikayetiyle başvurdu. Özgeçmişinde yenidoğan döneminde Hirschsprung hastalığı tanısı almış olan hastanın soygeçmişinde anne ve baba arasında ikinci dereceden akrabalık vardı. Fizik muayenesinde antropometrik ölçümleri 3 persentil altı olup bilateral kalçada abduksiyon kısıtlılığı, sol kalça Ortolani ve Barlow testi pozitif saptandı. Derin tendon refleksi normal ve patolojik refleksi yoktu.

Sonuçlar: Laboratuvar bulgularında anormallik saptanmadı. Hastanın fizik muayene bulguları nedeniyle gelişimsel kalça displazisi açısından ortopedi bölümüne konsulte edildi. Çekilen direkt grafide sol femur

başının yukarı doğru yer değiştirdiği gözlemlendi. Ortopedi bölümü tarafından kapalı kalça eklem redüksiyonu ve pelvipedal açılma operasyonu yapıldı.

Tartışma: Gelişimsel kalça displazisi ülkemizde sık görülen bir durumdur. Erken tanı ve tedavi önlenebilir sakatlıklar açısından çok önemlidir. Bu çalışma, yürüme güçlüğü tespit edilen hastalarda gelişimsel kalça displazisinin de olabileceği akıld tutulması gerektiğini ve günümüzde hala iyi yapılan fizik muayenenin mükemmel bir tanı aracı olduğunu vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Erken tanı; Kalça çıkığı; Pediatrik.

Late-diagnosed developmental dysplasia of the hip: a case report having walking difficulty

Purpose: Developmental dysplasia of the hip, previously known as congenital hip dislocation, is a condition in which the femoral head is not in the acetabulum but in a different position at birth. This condition can be seen at birth and in the first year of life, and also in adolescence and adulthood.

Methods: A two-year-eight-month-old male patient was admitted to the Pediatric Neurology outpatient clinic with a complaint of seizures. In his personal background, the patient had been diagnosed with Hirschsprung disease in the neonatal period and had second-degree consanguinity between his parents in his family history. In his physical examination, his anthropometric measurements were below the 3 percentile, and abduction restriction was found in bilateral hips, and the left hip Ortolani and Barlow tests were positive. Deep tendon reflexes were normal and there were no pathological reflexes.

Results: No abnormality was detected in laboratory findings. Due to the physical examination findings of the patient, he was consulted to the orthopedics department in terms of developmental dysplasia of the hip. It was observed in the direct x-ray that the left femoral head was displaced upwards. Closed hip joint reduction and spica cast application were done by the orthopedics department.

Conclusion: Developmental dysplasia of the hip is a common case in our country. Early diagnosis and treatment are very important in terms of preventable disabilities. This study was presented to emphasize that developmental dysplasia of the hip should also be kept in mind in patients having walking difficulties and that today, a well-performed physical examination is still an excellent diagnostic tool.

Keywords: Early diagnosis; Hip dislocation; Pediatric.

COL12A1 geninde yeni bir mutasyon: Ullrich konjenital musküler distrofi

Rojan İPEK¹, Büşra Eser ÇAVDARTEPE²

¹Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adıyaman.

²Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adıyaman.

Amaç: Kollajen tip VI ilişkili genlerin mutasyonları Ullrich konjenital musküler distrofisine ve Bethlem miyopatisine neden olur. Nadir olarak COL6 mutasyonları içermeyen Ullrich konjenital musküler distrofisi ve Bethlem miyopatisi benzeri bozuklukları olan hastalarda COL12A1 gen mutasyonlarını tanımlayan olgular bildirilmiştir.

Yöntem: İki yıl on aylık kız hasta eklem gevşekliliği ve sık düşme şikayetleri ile polikliniğimize başvurdu. İntrauterin dönemde gelişme geriliği olduğu söylenen hastanın NSVY ile zor doğum öyküsü mevcuttu, ancak yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü yoktu. Nöromotor gelişiminde özellikle kaba motor gelişim basamaklarında yaşitlarına göre geride olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne ve baba arasında uzaktan akrabalık vardı. Bir kardeşinde de sık düşme, annenin kuzeninde ise osteogenesis imperfekta tanısı mevcuttu. Fizik muayenesinde mentali durumu iyi, kavisli yüksek damak, kas gücü 4/5, derin tendon refleksleri normoaktif ve babinski negatifti, özellikle distal bölümlerde hiperlaksite, el parmaklarında eklem deformitesi, alt ve üst ekstremiteninde ekstansör yüzlerinde cilt kuruluğu belirgindi.

Sonuçlar: Laboratuvar tetkikleri, ekokardiyografi bulguları, göz muayenesi ve işitme testi normaldi. Denver gelişim tarama testi yaşıyla uyumlu olarak değerlendirildi. Hastanın genetik analizi sonucunda COL12A1 homozigot c.8903 C>T missense mutasyonu saptandı. Bu mutasyon daha önce bildirilmemiş olup ACMG kriterlerine göre

muhtemel patojenik olarak değerlendirildi. Hastanın ebeveynlerine genetik analiz planlandı. Hastanın kardeşinde de sık düşme öyküsü ve benzer muayene bulguları olması üzerine aynı gen gönderildi.

Tartışma: Bu çalışma, farklı yaşlarda ve şiddette görülen distal eklem hiperlaksitesi, hafif kas güçsüzlüğü ve ciltte lezyonlarla başvuran hastalarda çok nadir de olsa kollajen XII ile ilişkili gen mutasyonlarının da akla gelmesi için sunulmuştur. Ayrıca kas ve bağ dokusunu etkileyen nadir görülen COL12A1 yeni mutasyonların sunularak literatüre katkıda bulunulması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: COL12A1; Hiperlaksite; Kollajen.

A new mutation in the COL12A1 gene: Ullrich congenital muscular dystrophy

Purpose: Mutations of collagen type VI-related genes cause Ullrich congenital muscular dystrophy and Bethlem myopathy. Rarely, cases describing COL12A1 gene mutations have been reported in patients with Ullrich congenital muscular dystrophy and Bethlem myopathy-like disorders, which do not have COL6 mutations.

Methods: A two-year-ten-month-old female patient was admitted to our outpatient clinic with complaints of joint laxity and frequent falls. The patient, who was said to have a developmental delay in the intrauterine period, had a difficult birth history with via normal spontaneous vaginal delivery, but she did not have a history of hospitalization in the neonatal intensive care unit. It was learned that she was behind her peers in neuromotor development, especially in gross motor developmental stages. In her family history, there was distant consanguinity between the parents. There was a diagnosis of frequent falls in one of her siblings, and a diagnosis of osteogenesis imperfecta in her mother's cousin. In her physical examination, her mental status was good, it was seen that she has a curved high palate and muscle strength of 4/5, her deep tendon reflexes were normoactive and Babinski was negative, and especially, hyperlaxity in the distal parts, joint deformity in her fingers, and dryness of the skin on the extensor surfaces of the lower and upper extremities were apparent.

Results: Laboratory tests, echocardiographic findings, eye examination, and hearing test were normal. The Denver developmental screening test was evaluated as being compatible with her age. As a result of the genetic analysis of the patient, COL12A1 homozygous c.8903 C>T missense mutation was detected. This mutation has not been reported before and according to the ACMG criteria, it was evaluated as possibly pathogenic. Genetic analysis was planned for the patient's parents. The same gene was sent because the patient's sibling had a history of frequent falls and similar examination findings.

Conclusion: This study is presented to bring to mind, even it is very rare, the collagen XII-related gene mutations in patients admitting with distal joint hyperlaxity seen at different ages and severity, mild muscle weakness, and skin lesions. Also, it is aimed to contribute to the literature by presenting rarely seen COL12A1 new mutations that affect muscle and connective tissue.

Keywords: COL12A1; Hyperlaxity; Collagen.

Hedeflenmiş yeni nesil dizileme panellerinin Musküler Distrofilerde tanı gücü

Büşranur ÇAVDARLI¹, Ahmet Cevdet CEYLAN^{1,2}, S. Betül ARSLAN SAĞLAM³, Özlem YAYICI KÖKEN³, Şule BİLEN⁴, C. Nur SEMERCİ GÜNDÜZ^{1,2}, Haluk TOPALOĞLU⁵

¹Ankara Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara.

²Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara.

³Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

⁴Ankara Şehir Hastanesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara.

⁵Yeditepe Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul.

Amaç: Musküler Distrofiler (MD), multigenik etiyojolojiye sahip heterojen bir nöromusküler hastalık grubudur. Musküler distrofi-miyopati kliniği olan hastalarda moleküler tanı için en güçlü yöntem olarak tüm ekzom dizileme (WES) önerilmiştir. WES hem maliyetli hem de sonuç süresi uzun olduğu için, hedeflenmiş Yeni Nesil Dizileme panellerinin (NGS) MD'lerde tanısal veriminin ortaya çıkarılması amaçlandı.

Yöntem: Moleküler tanı amacıyla ilk aşamada çalışmak için, MD ve bazı miyopati, metabolik hastalıklar ile ilişkili genleri de içeren 47

genden oluşan bir panel tasarlandı (ANO5, CAPN3, CAV3, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNP03, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP). Mart 2019-Aralık 2020 arasında Ankara Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniğine musküler distrofi nedeniyle konsülte edilen 100 hastaya bu panel uygulandı. Duchenne musküler distrofi öntanısı olan hastalarda DMD delesyon/duplikasyonları dışlandı.

Sonuçlar: 51 hastanın moleküler etiyojisi (51/100-%51) açıklanırken, 33 hastanın analizi normal sonuçlandı. 13 hastada klinik önemi bilinmeyen varyant saptandı. 3 hastada otozomal resesif hastalık (CAPN3, SGCA, ANO5) için heterozigot patojenik varyant bulunurken diğer allele olası bir delesyon için MLPA (multipleks ligasyon prob amplifikasyonu) planlandı. 1 hastada digenik kalıtımla (POMT1-POMT2) moleküler etiyojinin aydınlatıldığı düşünüldü. Toplamda 22 gende (CAPN3(9), DYSF(6), DMD(4), SGCA(4), TTN(4), LAMA2(3), LMNA(3), SGCB(2), COL6A1(2), ANO5(2), CAV3, CLCN1, DES, FKRP, FLNC, GNE, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, SYNE1, TCAP) kliniği açıklayan varyantlar saptandı.

Tartışma: MD'lerde moleküler tanı; tedavinin, prognostik faktörlerin ve üreme seçeneklerinin düzenlenmesi için esastır. Hedeflenmiş NGS, WES gereksinimini yaklaşık %50 azaltan ve MD hastalarında önemli bir tanı oranı sağlayan uygun maliyetli bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: Hedefli NGS; Moleküler tanı; Musküler distrofi.

*2021 WMS online virtual kongresinde EP.316 numarası ile yayınlanmıştır.

Diagnostic rate of targeted next generation sequencing panels in Muscular Dystrophy

Purpose: Muscular dystrophies (MD) are a heterogeneous group of neuromuscular diseases with multigenic etiology. Whole exome sequencing (WES) has been recommended as the leading method for molecular diagnosis in patients with muscular dystrophy-myopathy symptoms. It was aimed to reveal the diagnostic efficiency of targeted Next Generation Sequencing panels in MDs since WES is both costly and time-consuming.

Methods: A panel of 47 genes, including genes associated with MD and some myopathy, metabolic diseases, was designed to work at the initial stage for molecular diagnosis (ANO5, CAPN3, CAV3, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNP03, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP). This panel was performed to 100 patients who were consulted to Ankara City Hospital Medical Genetics Clinic due to muscular dystrophy between March 2019 and December 2020. DMD deletions/duplications were excluded in patients with a pre-diagnosis of Duchenne muscular dystrophy.

Results: While the molecular etiology of 51 patients (51/100-51%) was explained, the analysis of 33 patients was normal. Variant of unknown clinical significance was detected in 13 patients. While 3 patients had a heterozygous pathogenic variant for autosomal recessive disease (CAPN3, SGCA, ANO5), MLPA (multiple ligation probe amplification) was planned for a possible deletion in the other allele. It was considered that the molecular etiology was clarified in 1 patient with digenic inheritance (POMT1-POMT2). Totally, variants explaining the clinic were detected in 22 genes (CAPN3(9), DYSF(6), DMD(4), SGCA(4), TTN(4), LAMA2(3), LMNA(3), SGCB(2), COL6A1(2), ANO5(2), CAV3, CLCN1, DES, FKRP, FLNC, GNE, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, SYNE1, TCAP).

Conclusion: Molecular diagnosis in MD is essential for regulating treatment, prognosis, and reproductive options. Targeted NGS are a cost-effective method that reduces the need for WES by approximately 50% and provides a significant diagnosis rate in MD patients.

Keywords: Targeted NGS; Molecular diagnosis; Muscular dystrophy.

*It was published at the 2021 WMS online virtual congress with the number EP.316.

X'e bağlı Miyotübüler Miyopati' de Pridostigmin tedavisi

Salih AKBAŞ¹, Recep Kamil KILIÇ¹, Kıvılcım GÜCÜYENER¹, Esra SERDAROĞLU¹, Ercan DEMİR¹

¹ Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara.

Amaç: Miyotübüler miyopati (MTM) neonatal hipotoni, kas güçsüzlüğü ve solunum güçlüğü ile karakterize nadir bir konjenital kas hastalığıdır. En sık ve ağır tipi X'e bağlı miyotübüler miyopati'dir (XLMTM) ve miyotübülerin proteinini kodlayan Xq28 lokusundaki MTM1 genindeki mutasyonun neden olduğu bilinmektedir. Doğum öncesi öykü, polihidramnios ve fetal hareketin azalmasını içerir. Fasiyal güçlüklük, pitoz ve oftalmopleji yaygındır. Sıklıkla solunum yetmezliği nedeniyle erken neonatal dönemde kaybedilir. Bu sunumda hipotoni etiyojisi araştırılan hastada genetik olarak saptanmış XLMTM ve pridostigmin tedavisi ile klinik olarak iyileşme görülen olgudan bahsettik.

Yöntem: 30 yaşında anneden, 37. gebelik haftasında G1P1Y1 olarak C/S yoluyla doğan erkek bebek. Spontan solunumu olmaması nedeniyle balon maske ile 1 dakika ventilasyonundan sonra spontan solunumu başladı. APGAR 5/7 olup hipotonikti. Kordon kan gazı normaldi. Antenatal öyküde son trimesterde fetal hareketler azalmış ve polihidramniyo vardı. Anne-baba arasında akrabalık yoktu. Derin tendon refleksi alınamıyor, emme refleksi zayıf ve yutma disfonksiyonu vardı. Dört ekstremitte spontan eşit ancak azalmış hareket vardı. Pitozis ve oftalmopleji yoktu. Bilateral inmeme testi vardı. Takibinde entübe edilmiş ve ekstübe edilemiyordu. Hipotoni etiyojisine yönelik yapılan tetkiklerinde SMA gen analizi normal saptandı. Kranial MR ve MRS görüntülemesi ve metabolik testleri normaldi. Serum kreatin kinaz normal saptandı. Mevcut klinik bulgularla kas hastalığı düşünülüp klinik ekzom dizileme gönderildi ve sonucunda MTM1 mutasyon saptandı. Pridostigmin başlanan hasta takibinde ekstübe edildi, ekstremitte hareketleri ve yutma fonksiyonu arttı. İzleme alınarak taburcu edildi.

Sonuçlar: X'e bağlı miyotübüler miyopati nadir görülen hipotoni, kas güçsüzlüğü ve solunum güçlüğü ile seyreden konjenital bir kas hastalığıdır. Genetik tanı konulabilmektedir. Bu durum prenatal tanıya mümkün kıldığı için önem taşımaktadır. Pridostigmin bazı MTM mutasyonlarında hem kas hem de kas sinir kavşağını etkileyerek hastalarda klinik iyileşme sağlayabilmektedir bu durum kas yanında nöromusküler kavşağın tutulmuş olabileceğini desteklemektedir.

Tartışma: Bu olguda da olduğu gibi; Pridostigmin tedavisi, MTM1 mutasyonu olan hastalarda ekstremitte hareketini artırma, solunum cihazı ihtiyacını azaltmada ve yutma fonksiyonunu arttırmada etkin bir tedavi olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Miyotübüler miyopati; Pediatrik; Pridostigmin.

Pridostigmin treatment in X-linked Myotubular Myopathy

Purpose: Myotubular myopathy (MTM) is a rare congenital neuromuscular disease characterized by neonatal hypotonia, muscle weakness and respiratory distress. The most common and severe type is X-linked myotubular myopathy (XLMTM) which is known to be caused by a mutation in the MTM1 gene at the Xq28 locus, which encodes the myotubular protein. Prenatal history includes polyhydramnios and decreased fetal movement. Facial weakness, ptosis, and ophthalmoplegia are also quite often. Individuals with X-linked myotubular myopathy usually dies in the early neonatal period due to respiratory failure. In this case, we discussed about genetically determined XLMTM and the clinical improvement it gave to pyridostigmine treatment of a patient whose etiology of hypotonia is being investigated.

Methods: A male baby born to 30 years old mother at 37-weeks of gestational age via cesarean section was apneic and after ventilation was performed with a bag valve mask for 1 minute spontaneous breathing started. First and 5th minute Apgar scores were 5 and 7, respectively. Umbilical cord blood gas values were normal. When the antenatal history was deepened, fetal movements were decreased in the last trimester and polyhydramnios was present. There was no consanguinity between the parents. Deep tendon reflexes were absent, sucking reflex was weak, and swallowing dysfunction was present. There was spontaneous, equal but decreased motion in all four limbs. There were no signs of ptosis and ophthalmoplegia. Bilateral undescended testis was present. Patient was intubated and could not be extubated at follow-up. Metabolic work up labs, SMA gene analysis, Cranial MR and MRS were normal. It was suspected to be neuromuscular disease and clinical exome sequencing was sent, and MTM1 mutation was detected as a result. Pridostigmine treatment was initiated and the patient was extubated during the follow-

up, and his extremity movements and swallowing function increased. He was discharged after being followed up.

Results: X-linked myotubular myopathy is a rare congenital muscle disease characterized by hypotonia, muscle weakness and respiratory distress. Genetic diagnosis is available and important because it makes prenatal diagnosis possible. In some MTM mutations, pyridostigmine can provide clinical improvement in patients by affecting both muscle and muscle nerve junctions which indicates that the disease may involve the neuromuscular junction as well as the muscle.

Conclusion: As in this case; pyridostigmine; In patients with MTM1 mutation, it can be an effective treatment to increase extremity movement, decrease the need for breathing apparatus and increase swallowing function.

Keywords: Myotubular myopathy; Pediatric; Pyridostigmine.

Ambule Duchenne Musküler Distrofi çocuklarda hamstring kısıklığının motor performans ile ilişkisi

Nilay ÇÖMÜK BALCI¹, Seda Nur KEMER¹, Gökçen ÖZ TUNÇER², Ayşe AKSOY²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Samsun.

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD, Samsun.

Amaç: Duchenne Musküler Distrofi (DMD), çocukluk çağında en sık görülen nöromusküler hastalıktır. Özellikle ambulatuar dönemde kalça, diz, ayak bileği, hamstring, gastrocnemius iliotal bant gibi alt ekstremitte kontraktür ve kısıklıkları değerlendirilmelidir. Bu çalışmanın amacı ambule DMD'li çocuklarda hamstring kısıklığının motor performans ile ilişkisinin incelenmesidir.

Yöntem: Vignos Skalası'na göre 1-3 seviyesinde olan 10 ambule DMD'li çocuğun; hamstring kısıklığı ve motor performansları değerlendirildi. Kısıklık testi olarak sırtüstü pozisyonda; aynı taraf alt ekstremitte diz ekstansiyondayken pasif kalça fleksiyonu yapılmasıyla değerlendirildi. Kısıklık miktarı yok;0, az;1, orta;2, çok;3 olarak değerlendirildi. Motor performansları ise 10 metre yürüme testi, 6 dakika yürüme testi, North Star Ambulasyon Skalası (NSAA) ve yerden kalkma süresi ile değerlendirildi.

Sonuçlar: Yapılan korelasyon analizinde sağ hamstring kısıklığı ile NSAA arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı orta düzeyde ($p<0,05$; $r=-0,641$), 10 metre yürüme testi ile pozitif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ($p<0,05$; $r=0,775$) ve 6 dakika yürüme testi arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ilişki ($p<0,05$; $r=-0,802$) bulundu. Sol hamstring kısıklığı ile 10 metre yürüme testi arasında pozitif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ($p<0,05$; $r=0,796$) ve sol hamstring kısıklığı ile 6 dakika yürüme testi arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ilişki ($p<0,05$; $r=-0,750$) bulundu. Sol hamstring kısıklığı ile NSAA arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı olmayan orta düzeyde ilişki ($p>0,05$; $r=-0,576$) bulundu.

Tartışma: Ambule DMD'li çocuklarda hamstring kas kısıklığı motor performans ile ilişkilidir. Kas kısıklığı DMD'li çocukların fonksiyonelliğini ve mobilitesini etkileyebilir. Bu nedenle rehabilitasyon programlarında hamstring kas kısıklığına yönelik yaklaşımların motor performansın daha iyi olması açısından gerekli olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Duchenne musküler distrofi; Hamstring kas kısıklığı; Motor performans.

The relationship of hamstring tightness with motor performance in children with ambule Duchenne Muscular Dystrophy

Purpose: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is the most common neuromuscular disease in childhood. In the ambulatory period, lower extremity contractures and tightness such as hip, knee, ankle, hamstring, gastrocnemius iliotal band should be evaluated. This study aims to examine the relationship between hamstring shortness and motor performance in children with ambulatory DMD.

Methods: 10 ambulatory DMD children who were at 1-3 level according to the Vignos Scale; hamstring shortness and motor performances were evaluated. Motor performances were evaluated with the 10-meter walk test, the 6-minute walk test, the North Star Ambulation Scale (NSAA), and the time to get up from the ground.

Results: In the correlation analysis, there was a statistically significant moderate negative correlation between right hamstring tightness and NSAA ($p<0,05$; $r=-0,641$), and a positive statistically significant high level with the 10-meter walking test ($p<0,05$; $r=0,775$) and the 6-minute walking test, a statistically significant high correlation ($p<0,05$; $r=-0,802$) was found. There was a statistically significant positive correlation between left hamstring tightness and the 10-meter walking test ($p<0,05$; $r=0,796$), and a negative statistically significant high-level correlation between left hamstring tightness and the 6-minute walking test ($p<0,05$; $r=-0,750$) was found. There was a moderate negative correlation between left hamstring tightness and NSAA, which was not statistically significant ($p>0,05$; $r=-0,576$).

Conclusion: Hamstring muscle tightness is associated with motor performance in children with ambulatory DMD. Muscle tightness can affect the functionality and mobility of children with DMD. For this reason, approaches to hamstring tightness in rehabilitation programs are necessary.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; Hamstring muscle tightness; Motor performance.

Santral Kor hastalığı olan bir olguda erken dönem rehabilitasyonun etkinliği

Seda Nur KEMER¹, Nilay ÇÖMÜK BALCI¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Samsun.

Amaç: Santral kor miyopati, erken çocukluk yaşlarında hipotoni ve motor gelişimde gerilik ile kendini gösteren konjenital bir miyopatidir. Sıklığı 5-6:100.000 oranında değişmekte olup en sık görülen miyopatidir. Genellikle otozomal dominant geçişlidir. Bu çalışmanın amacı; santral kor hastalığı olan bir olguda erken dönemde uygulanan fizyoterapi ve rehabilitasyonun etkinliğini araştırmaktır.

Yöntem: Gestasyonel yaşı 39 hafta, doğum kilosu 4000 gram olan 3,5 aylık erkek bebek; RYR1 gen mutasyonu sonucunda santral kor miyopati tanısını almıştır. Hastalığın bulgularını destekleyici nitelikte gecikme, beslenme güçlüğü ve şaşılık olarak olgumuzda mevcuttur. Erken dönem rehabilitasyonun avantajlarından yararlanmak için bebeğe özel nörogelişimsel yaklaşımla fizyoterapi ve rehabilitasyon programı planlanmıştır. Program; kaba motor ve ince motor gelişim ile ilgili gelişimsel düzeye uygun egzersizler, ağırlık aktarma çalışmaları, görsel-motor entegrasyonu artırmaya yönelik egzersizlerden oluşmaktaydı. Program 8 hafta boyunca haftada 2 kez fizyoterapist tarafından uygulandı. Ayrıca fizyoterapistin uygulamalarını destekleyici nitelikte hazırlanan ev programı, anne aracılığı ile uygulanarak tedavi desteklendi. Fizyoterapi programı öncesi ve 8 haftalık fizyoterapi programı sonrasında bebek; General Movements (GMs), Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE), Alberta Infant Motor Scale (AIMS), Standardised Infant Neurodevelopmental Assessment (SINDA), Peabody Developmental Motor Scales-2 (PDMS-2) ile değerlendirildi.

Sonuçlar: 8 haftanın sonunda GMs optimal skoru 9'dan 16'ya, HINE skoru 32'den 54'e, AIMS skoru 5'ten 16'ya, AIMS yüzdesi %5'ten %25'e, SINDA skoru 9'dan 25'e, PDMS-2 kaba motor skoru 2'den 29'a, ince motor skoru 0'dan 46'ya yükselmiştir.

Tartışma: Nadir görülen santral kor miyopatisinin erken dönemde teşhis edilip, fizyoterapi ve rehabilitasyon programına erken dönemde başlanması rehabilitasyon sonuçlarını olumlu yönde etkiler.

Anahtar Kelimeler: Erken müdahale; Fizyoterapi ve rehabilitasyon; Santral kor miyopati.

Effectiveness of early rehabilitation in a case with Central Core disease

Purpose: Central core myopathy is a congenital myopathy manifested by hypotonia and retardation in motor development in early childhood. The aim of this study; To investigate the effectiveness of early physiotherapy and rehabilitation in a patient with central core disease.

Methods: A 3.5-month-old male baby with a gestational age of 39 weeks and a birth weight of 4000 grams; was diagnosed with central core myopathy. The rehabilitation program was planned with a neurodevelopmental approach specific to the baby. It consisted of exercises suitable for the developmental level of gross motor and fine motor development, weight transfer exercises, and exercises aimed

at increasing visual-motor integration. The program was applied by a physiotherapist twice a week for 8 weeks. In addition, the home program was applied. Before and after the physiotherapy program General Movements (GMs), Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE), Alberta Infant Motor Scale (AIMS), Standardized Infant Neurodevelopmental Assessment (SINDA), Peabody Developmental Motor Scales-2 (PDMS-2) was applied.

Results: GMs optimal score from 9 to 16, HINE score from 32 to 54, AIMS score from 5 to 16, AIMS percentage from 5% to 25%, SINDA score from 9 to 25 at the end of 8 weeks e, PDMS-2 gross motor score increased from 2 to 29, and the fine motor score increased from 0 to 46.

Conclusions: Early diagnosis of the rare central core myopathy and initiation of the physiotherapy and rehabilitation program in the early period affect the rehabilitation results positively.

Keywords: Early intervention; Physiotherapy and rehabilitation; Central core myopathy.

Ambule Duchenne Musküler Distrofiyi çocuklarda solunum fonksiyonu ile motor yetenekler arasındaki ilişki

Seda Nur KEMER¹, Nilay ÇÖMÜK BALCI¹, Gökçen ÖZ TUNÇER², Ayşe AKSOY²

¹ Ondokuz Mayıs Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Samsun.

² Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD, Samsun.

Amaç: Duchenne Musküler Distrofi (DMD), çocukluk çağında en sık görülen nöromusküler hastalıktır. DMD'li çocuklarda interkostal ve diyafram kasların zayıflığına bağlı olarak solunum problemleri ortaya çıkmaktadır. Bu çalışmanın amacı DMD'li çocuklarda solunum fonksiyonu ile motor yetenekler arasındaki ilişkinin incelenmesidir.

Yöntem: Vignos Skalası'na göre 1-3 seviyesinde olan 10 ambule DMD'li çocuğun; solunum fonksiyonları ve motor performansları değerlendirildi. Solunum fonksiyonlarını değerlendirmek için aksillar, epigastrik ve subkostal çevre ölçümü yapıldı. Motor performans için 10 metre yürüme, North Star Ambulasyon Değerlendirmesi (NSAA), 6 dakika yürüme testi ve alt ekstremité kas kısalık testleri yapıldı.

Sonuçlar: Yapılan korelasyon analizinde; aksillar inspiratuar fark ile sağ gastrocnemius kası kısalığı arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ($p<0,05$; $r=-0,780$), sol gastrocnemius kası kısalığı arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ($p<0,05$; $r=-0,755$), sağ kalça fleksörler kası kısalığı arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ($p<0,05$; $r=-0,779$) ve sol kalça fleksör kası kısalığı arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ilişki bulunurken ($p<0,05$; $r=-0,755$), yerden kalkma süresi, NSAA ve 6 dk yürüme testi ile anlamlı ilişki bulunmadı ($p>0,05$). Epigastrik inspiratuar fark ile 10 metre yürüme testi arasında negatif yönlü istatistiksel olarak anlamlı yüksek düzeyde ilişki ($p<0,05$; $r=-0,741$) bulunurken, diğer parametreler ile anlamlı ilişki bulunmadı ($p>0,05$). Subkostal inspiratuar ve ekspiratuar fark ile diğer parametreler arasında anlamlı ilişki bulunmadı ($p>0,05$).

Tartışma: Ambulatur DMD'li çocuklarda inspiratuar ve ekspiratuar solunum fonksiyonları motor performans ile ilişkilidir. Kas kısalığı ve yürüme gibi hastanın mobilitesi ile ilişki durumlarda solunum fonksiyonları da göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Duchenne musküler distrofi; Motor performans; Solunum fonksiyonları.

The relationship between respiratory function and motor abilities in children with ambule Duchenne Muscular Dystrophy

Purpose: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is the most common neuromuscular disease in childhood. Respiratory problems occur in children with DMD. This study aims to examine the relationship between respiratory function and motor abilities in children with DMD.

Methods: 10 ambulatory DMD children who were at 1-3 level according to the Vignos Scale; respiratory functions and motor performances were evaluated. Axillary, epigastric, and subcostal circumferences were measured to evaluate respiratory functions. For motor performance, walking 10 meters, North Star Ambulation Assessment (NSAA), 6-minute walking test, and lower extremity muscle shortness tests were performed.

Results: In correlation analysis; negative statistically significant high between axillary inspiratory difference and right gastrocnemius muscle shortness ($p<0,05$; $r=-0,780$), negative statistically significant high between left gastrocnemius muscle shortness ($p<0,05$; $r=-0,755$, a statistically significant and negative correlation was found between the shortness of the right hip flexor muscle ($p<0,05$; $r=-0,779$), and a statistically significant high negative correlation was found between the shortness of the left hip flexor muscle ($p<0,05$; $r=-0,755$). No significant correlation was found with the time to get up from the ground, NSAA and 6 min walk test ($p>0,05$). While there was a statistically significant negative correlation between the epigastric inspiratory difference and the 10-meter walking test ($p<0,05$; $r=-0,741$), no significant correlation was found with other parameters ($p>0,05$).

Conclusion: Inspiratory and expiratory respiratory functions are associated with motor performance in children with ambulatory DMD. Respiratory functions should also be considered in cases related to the patient's mobility, such as muscle shortness and walking.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; Motor performance; Respiratory functions.

Konjenital Hipotoninin nadir bir nedeni: Sialüri olgu sunumu

Sema BOZKAYA YILMAZ¹, Nihal OLGAÇ DÜNDAR², Melis KÖSE³, Esra ER⁴,

Berk ÖZYILMAZ⁵, Atilla ERSEN⁶, Pınar GENÇPINAR²

¹ Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir.

² İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir.

³ İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir.

⁴ Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Dr. Behçet Uz Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Kliniği, İzmir.

⁵ Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Genetik Hastalıkları Tanı Merkezi, İzmir.

⁶ İzmir Buca Seyfi Demirsoy Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir.

Amaç: Hipotonik bebek, multidisipliner ve sistematik yaklaşım gerektiren önemli bir klinik durumdur. Konjenital miyopatiler, spinal müsküler atrofi, konjenital müsküler distrofiler gibi doğumsal metabolik hastalıklar da hipotoni için akla getirilmesi gereken önemli sebeplerdir. Bu yazıda hipotonisiteyle başvuran ve genetik olarak sialüri ilişkili mutasyon saptanan olgunun tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: 15 aylık erkek hasta motor gerilik sebebiyle başvurdu. Hastanın alınan öyküsünde olağan bir gebelik sonrası miyadında 3200 gram doğmuş olduğu, anneyle babanın birinci derece kuzen oldukları öğrenildi. Hastanın baş kontrolünün sekizinci aydan sonra gerçekleştiği, desteksiz oturmadığı öğrenildi. Hastanın muayenesinde hipotonisite ve hiperlaksisite saptandı. Derin tendon refleksleri normoaktif idi ve patolojik refleks tespit edilemedi. Organomegali saptanmadı. Hastanın yapılan birinci ve ikinci basamak metabolik tetkiklerinde özellik yoktu. SMN gen analizinde delesyon/duplikasyon saptanmadı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme ve manyetik rezonans görüntüleme-spektroskopi normal saptandı. Hastadan gönderilen nöromusküler-cap panelde GNE geninde (ENST00003965943) heterozigot formda c.829C>T p. Arg277Trp varyantı saptandı. Sialüri ilişkili patolojik heterozigot mutasyonlar tarifiilen GNE varyantı doğrulamak için idrar oligosakkarit analizi çalışıldı. İdrar sialik asit düzeyi yüksek saptandı.

Tartışma: Sialüri aşırı miktarda serbest sialik asidin (N-asetilnöraminik asit, NeuAc) sentezlendiği nadir bir doğumsal metabolik hastalıktır. Bu aşırı üretimin sebebi sialik asit sentetik yolunun son ürünü CMP-NeuAc tarafından UDP-N-asetilglukozamin (UDP-GlcNAc) 2-epimerazın geri besleme inhibisyonundaki bir kusurdur. Etkilenen hastalarda yenidoğan döneminde sarılık, mikrositer anemi ve hepatosplenomegali görülebilir. Düz ya da kaba yüz görünümü olabilir. Gelişimde geçici gecikme ve hipotoni görülebilir. Gelişim basamaklarında gecikme ve hipotoni saptanan hastalarda doğumsal metabolik hastalıklar olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar kelimeler: Doğumsal metabolik hastalık; Hipotoni; Sialüri.

A rare cause of Congenital Hypotonia: Case report of sialuria

Purpose: Hypotonic infant is an important clinical condition that requires a multidisciplinary and systematic approach. Inherited metabolic disorders are important reasons that should be considered for hypotonic infant syndrome like congenital myopathies, spinal muscular atrophy, congenital muscular dystrophies. In this article, it is aimed to discuss a case presented with hypotonicity and was found to have a genetically related sialuria mutation.

Methods: A 15-month-old male patient was admitted with motor delay. He was born 3200 grams with full-term after a normal pregnancy by vaginal delivery from consanguineous parents. He was able to hold his head after eight months old and he could not sit without support. In his examination hypotonia and hyperlaxity revealed. Deep tendon reflexes were normoactive, and no pathological reflex could be detected. No organomegaly was detected. His first and second metabolic tests were normal. No deletion/duplication was detected in SMN gene analysis. Cranial magnetic resonances and magnetic resonances-spectroscopy were normal. At the neuromuscular-cap panel from the patient the heterozygous form of GNE gene (ENST00003965943) c.829C>T p. Arg277Trp) variant was detected. To confirm the GNE variant described for sialuria-associated heterogeneous mutations, oligosaccharide analysis was analyzed. Urine sialic acid level was found to be high.

Conclusion: Sialuria is a rare congenital metabolic disease in which excessive amounts of free sialic acid (N-acetylneuraminic acid, NeuAc) are synthesized. This overproduction is due to a defect in feedback inhibition of UDP-N-acetylglucosamine (UDP-GlcNAc) 2-epimerase by CMP-NeuAc, the end product of the sialic acid synthetic pathway. Affected patients may present with jaundice, microcytic anemia, and hepatosplenomegaly in the neonatal period. It can have a flat or coarse face appearance. Temporary delay in development and hypotonia may be seen. It should not be forgotten that there may be congenital metabolic diseases in patients with developmental delays and hypotonia.

Keywords: Inherited metabolic disease; Hypotonia; Sialuria.

Ullrich Konjenital Musküler Distrofi tanısı konulan 2 kardeş olgu sunumu

Senem AYÇA¹, Sinem GÜNDOĞDU²

¹ Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, İstanbul.

² Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, İstanbul.

Amaç: Kollajen VI, kas hücrelerinin etrafındaki bazal membran ile yakın ilişki içinde bir mikrofibriler ağ oluşturan hücre dışı matriks proteinidir. Üç kollajen VI zincirinden herhangi birini kodlayan genlerdeki mutasyonlar, Bethlem miyopatisinde ve Ullrich Konjenital Musküler Distrofisinde (UCMD) gösterilmiştir. UCMD tanısı konulan iki kardeş olgu sunulacaktır.

Yöntem: 7 ve 8 yaşında iki kız kardeş yürüme zorluğu ve kaslarda güçsüzlük şikâyeti ile tarafımıza başvurdu. Anne ve baba arasında 2. dereceden akrabalık olup, anne, baba ve erkek kardeş sağlıklı idi. Kardeşlerde bilateral doğumsal kalça çıkığı öyküsü mevcuttu. Nörolojik muayenelerinde distal eklem laksitesi, kas güçsüzlüğü ve proksimal eklem kontraktürleri mevcuttu. DTR bilateral alınmadı. Laboratuvar incelemede CK değerleri normal aralıktaydı.

Sonuçlar: Mevcut klinik bulgularla COL6 ilişkili distrofi düşünülen kardeşlerden, gönderilen testlerde her iki kardeşte COL6A2 geninde c.648C>g (p.TYR216*) homozigot mutasyon görüldü. Hastanın 12 yaşındaki erkek kardeşinde, anne ve babasında ise COL6A2 geninde heterozigot mutasyon görüldü.

Tartışma: UCMD'nin ayırt edici özellikleri, proksimal eklem kontraktürleri ile erken başlangıçlı kas zayıflığı ve distal eklemlerin hiperlaksitesidir. Bu klinik bulgular UCMD tanısı için yol göstericidir.

Anahtar Kelimeler: COL6A2; Hiperlaksite; Ullrich konjenital musküler distrofi.

Case reports of 2 siblings diagnosed with Ullrich Congenital Muscular Dystrophy

Purpose: Collagen VI is an extracellular matrix protein that forms a microfibrillar network in close association with the basement membrane around muscle cells. Mutations in genes encoding any of the three

collagen VI chains have been demonstrated in Bethlem myopathy and Ullrich Congenital Muscular Dystrophy (UCMD). Here, two siblings diagnosed with UCMD will be presented.

Methods: Two sisters, aged 7 and 8 years, applied to us with complaints of difficulty in walking and weakness in the muscles. There was a 2nd degree consanguinity between the parents, and the mother, father and brother were healthy. The siblings had a history of bilateral congenital hip dislocation. Neurological examinations revealed distal joint laxity, muscle weakness and proximal joint contractures. DTR could not be obtained bilaterally. In laboratory examination, CK values were within the normal range.

Results: Diagnose of COL6-related dystrophy thought due to current clinical findings and a homozygous mutation of c.648C>g (p.TYR216*) in the COL6A2 gene was detected in both siblings. Heterozygous mutations in the COL6A2 gene were detected in the patient's 12-year-old brother and his parents.

Conclusion: The hallmarks of UCMD are early-onset muscle weakness with proximal joint contractures and hyperelasticity of the distal joints. These clinical findings are indicative for the diagnosis of UCMD.

Keywords: COL6A2; Hyperlaxity; Ullrich Congenital Muscular Dystrophy.

Limb-girdle Musküler Distrofi tanısı ile takip edilen olguların klinik özelliklerinin değerlendirilmesi

Bilge ÖZGÖR¹, Serkan KIRIK²

¹ İnönü Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji, BD, Malatya.

² Fırat Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji, BD, Elazığ.

Amaç: Limb-girdle musküler distrofiler (LGMD), pelvis ve omuz çevresi kaslarında ilerleyici zayıflık ve atrofi ile ortaya çıkan, otozomal dominant ve resesif özellik gösteren heterojen, nadir bir hastalık grubudur. Klinik semptom ve patolojik bulgular sıklıkla kas-iskelet, solunum ve kardiyovasküler sistemlerde görülmekle birlikte santral sinir sistemi tutulumu ve gastrointestinal semptomların eklenmesi ile sistemik bir hastalık tablosu olarak ortaya çıkabilir. Bilişsel fonksiyonlarda etkilenme nadirdir. Biz bu çalışmada kliniğimize başvuran ve LGMD tanısı ile takipli hastaların klinik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Dijital hasta dosyaları retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Çalışmaya, dosya verilerine ulaşılan 12 hasta dahil edildi. Hastaların tamamı OR (LGMD Tip 2) özellik göstermekteydi. Hastaların tanı anında yaş ortalaması 8,3±3,7 idi. K/E: 3/9 olarak saptandı. Hastaların 3'ü LGMD2A, 3'ü LGMD2D, 2'si LGMD2E, 2'si LGMD2C, diğer hastalar ise LGMD2B, LGMD2F tanılarına sahipti. Hastaların ailelerinde akraba evliliği yaygındı (10/12). Hastaların tamamında motor gelişim basamaklarında gerilik, çabuk yorulma söz konusuydu. Hastaların hiçbirinde bilişsel fonksiyonlarda etkilenme söz konusu değildi.

Tartışma: Otozomal resesif musküler distrofiler ve diğer konjenital musküler distrofiler akraba evliliklerinden dolayı yaygın olarak görülmektedir. Ülkemizde çocukluk çağında bulguları başlayan LGMD tiplerinin ve ilgili genlerin sıklıklarının bilinmesi, bu nöromusküler bozuklukların hızlı teşhisine yol açacaktır.

Anahtar Kelimeler: Genetik bozukluklar; Limb-girdle musküler distrofi; Musküler distrofi.

Evaluation of the clinical features of patients diagnosed with Limb-girdle Muscular Dystrophy

Purpose: Limb-girdle muscular dystrophies (LGMD) are a heterogeneous, rare disease group with autosomal dominant and recessive features, presenting with progressive weakness and atrophy in the muscles of the pelvis and shoulder. Although clinical symptoms and pathological findings are frequently seen in the musculoskeletal, respiratory and cardiovascular systems, it may occur as a systemic disease with central nervous system involvement and the addition of gastrointestinal symptoms. Cognitive functions are rarely affected. In this study, we aimed to present the clinical characteristics of patients who applied to our clinic and were followed up with the diagnosis of LGMD.

Methods: Digital patient files were evaluated retrospectively.

Results: Twelve patients, whose digital data file were available were

included in the study. All of the patients showed OR (LGMD Type 2) feature. The mean age of the patients at the time of diagnosis was 8.3±3.7 years. F/M was found to be 3/9. 3 of the patients were LGMD2A, 3 of them were LGMD2D, 2 of them were LGMD2E, 2 of them were LGMD2C and the other patients were LGMD2B, LGMD2F. Consanguineous marriage was common in the families of the patients (10/12). All of the patients had retardation in motor developmental stages and weakness. Cognitive functions were not affected in any of the patients.

Conclusion: Autosomal recessive muscular dystrophies and other congenital muscular dystrophies are common due to consanguineous marriages. In our knowledge the frequency of LGMD types and related genes, whose findings start in childhood in our country, will lead to rapid diagnosis of these neuromuscular disorders.

Keywords: Genetic disorders; Limb-girdle muscular dystrophy; Muscular dystrophy.

Konjenital hipotoninin nadir bir sebebi: Helsmoortel-van Der AA Sendromu

Serkan KIRIK¹, Osman AKDENİZ², Serdar CEYLANER³

¹ Firat Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji, BD, Elazığ.

² Firat Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji, BD, Elazığ.

³ INTERGEN Genetics and Rare Diseases Diagnosis Research and Application Center, Ankara.

Amaç: Helsmoortel-Van Der AA Sendromu (HVDAS) olarak da bilinen ADNP sendromu, ADNP genindeki değişikliklerin (mutasyonların) neden olduğu nörogelişimsel bir genetik bozukluktur. Bu mutasyonlar, bildirilen hastaların %97'sinde de novo mutasyonlar sonucu ortaya çıkar. Sendromun belirgin özellikleri kraniyofasial dismorfizm, oküler defektler, yaygın gelişimsel gecikme, motor gelişim basamaklarında gecikme ve otizm spektrum bozukluğu ile karakterizedir. ADNP sendromunun henüz 2014 yılında keşfedilmiştir. Bu yazıda aort koarktasyonu nedeniyle opere edilen, yaygın gelişimsel geriliği olan ve bu nedenle ekzom sekanslama sonucu HVDAS tanısı alan 10 aylık olguyu sunduk.

Yöntem: 8 aylık kız hasta, çocuk nöroloji kliniğimize motor gelişim basamaklarında gecikme nedeniyle başvurdu. Anne ve baba arasında akrabalık olmayıp, ailenin ilk çocuğuydu. Hastanın normal bir gebeliği takiben solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakımda yatış öyküsü olduğu saptandı. Hastanın yenidoğan döneminde yapılan ekokardiyografisinde aort koarktasyonu saptanması üzerine opere edilmiş, sonrasında dismorfik bulguları olması üzerine hastanın önce kromozom analizi, sonrasında array inceleme yapılmış, buna karşın özellik saptanamamış.

Sonuçlar: Hastanın fizik muayenesinde sese yönelmesi zayıf, obje takibi zayıf, burun kökü basık, nazolabial sulkusları silik, derin tendon refleksleri ise normoaktif. Baş kontrolü 5 aylıktan başlamış olup, henüz destekli oturması yoktu ve belirgin aksiyal hipotonisi mevcuttu. Bakılan kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde özellik saptanamaması üzerine ekzom sekanslama yöntemi tercih edildi. ADNP geninde c.2188C>T (p.Arg730Ter) heterozigot de Novo mutasyon saptandı. Hasta, fizik tedavi ve özel eğitim başlanarak takibe alındı.

Tartışma: Bu yazıda multisistemik özellik gösteren vakalarda ekzom sekanslamanın önemi belirtmek istedik. Sunduğumuz olgu aynı zamanda ülkemizden bildirilen HVDAS genetik tanı ilk vaka olup, farkındalığın artmasını amaçladık. **Anahtar Kelimeler:** Genetik bozukluklar; Helsmoortel-Van Der AA Sendromu; Nörogelişim.

A rare cause of congenital hypotonia: Helsmoortel-van Der AA Syndrome

Purpose: ADNP syndrome, as also known Helsmoortel-Van Der AA Syndrome (HVDAS), is a rare neurodevelopmental genetic disorder caused by changes (mutations) in the ADNP gene. These mutations occur as a result of de novo mutations in 97% of patients. The features of the syndrome are characterized by craniofacial dysmorphism, ocular defects, neuromotor developmental delay and autism spectrum disorder. ADNP syndrome was discovered in 2014. In this article, we presented a 10-month-old patient who was operated for coarctation of the aorta, developmental delay, and diagnosed with HVDAS by exome sequencing.

Methods: An 8-month-old girl was admitted to our pediatric neurology

clinic because of delayed motor development steps. There was no consanguinity between his mother and father, she was the first child of the family. It was determined that the patient had a history of hospitalization in the neonatal intensive care unit due to respiratory distress following a normal pregnancy. The patient was operated upon detection of coarctation of the aorta in the echocardiography performed in the neonatal period, and after she had dysmorphic findings. Chromosomal analysis and microarray were performed, but no abnormalities have been seen.

Results: In the physical examination, her orientation to sound was weak, object tracking was weak, nasal root was flattened, nasolabial sulci were faint, and deep tendon reflexes were normoactive. Head control started at the age of 5 months, she couldn't sit with support, and had significant axial hypotonia. Exome sequencing method was preferred, since no features were detected in the cranial magnetic resonance imaging. A c.2188C>T (p.Arg730Ter) heterozygous de Novo mutation was detected in the ADNP gene. The patient was followed up with physical therapy and developmental pediatrics.

Conclusion: In this article, we wanted to emphasize the importance of exome sequencing in cases with multisystemic features. The case we present is also the first case with a genetic diagnosis of HVDAS reported in Turkey, and we aimed to raise awareness.

Keywords: Genetic disorders; Helsmoortel-Van Der AA Syndrome; Neurodevelopment.

LAMA 2 gen ilişkili Musküler Distrofi olgularının klinik çeşitlilikleri

Sevim TÜRAY¹, Recep ERÖZ²

¹ Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD, Düzce.

² Düzce Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik ABD, Düzce.

Amaç: LAMA2 gen ilişkili kas distrofilerinin (LAMA2 MD) klinik yelpazesini ve aynı genin farklı klinik bulgularını dört olgu ile örnekleyerek tanımlamaktır.

Yöntem: Olgu 1: Epilepsi tanısı alan, belirgin kas güçsüzlüğü olmayan 14 yaşında kız hastada CK yüksekliği saptandı. Beyin MR'da beyaz cevherde yaygın sinyal değişiklikleri vardı. Dengesiz yürüyüş, minimal skolyoz, zihinsel yetersizlik mevcuttu. Hastada LAMA2 ex31c.4515-4516delCTinsTAp.cys1506Ser homozigot mutasyon saptandı. Olgu 2: 6 yaşında solunum yetmezliği ile kaybedilen, yenidoğan döneminden beri ciddi hipotonisi olan kız hastamızın öyküsünde tek febril nöbeti vardı. Miyopatik yüz, skolyoz, distal kontraktürleri mevcuttu. Motor gelişim basamaklarını kazanamamıştı ve beyin MR'da beyaz cevherde yaygın sinyal değişiklikleri vardı. LAMA2 geninde ex23c.3283c>t homozigot mutasyon bulundu. Olgu 3: 8 yaşında, motor gelişimini belirgin geç kazanan erkek hastanın ördekvari yürüyüş, baldır psödohipertrofisi, skolyoz, gowers arazi, CK yüksekliği vardı. Antiepileptik ilaçlara dirençli epilepsi tanısı aldı. Beyin MR bulguları önceki hastalara benzerdi. LAMA2 geninde ex20c.2754T>Gp.cys918Trp homozigot mutasyon saptandı. Olgu 4: Üçüncü olgunun 4 yaşındaki kız kardeşinde yapılan taramada parmak ucu yürüyüş, baldır psödohipertrofisi ve CK yüksekliği bulundu. Gelişim basamaklarını normal kazanmıştı ve nöbeti yoktu. Beyin MR bulguları benzerdi. Abisindeki mutasyonun varlığı hastada doğrulandı.

Sonuçlar: Motor gelişim basamaklarında gecikme, beyaz cevherde lökdistrofi benzeri sinyal değişiklikleri, epilepsi, kontraktürler, psödohipertrofi, CK yüksekliği hastalığın sık görülen bulgularıdır. LAMA2 MD ağır-erken başlangıçlı konjenital formlardan, hafif-geç başlangıçlı limb girdle tipine değişebilen bir klinik yelpazede görülebilir.

Tartışma: Geçmişte konjenital MD olarak bilinen LAMA2 MD'nin hafif-geç başlangıçlı formları diğer MD'lerle karışabilir. Aynı ailede bile ortaya çıkabilen klinik çeşitliliğin nedeni kesin izah edilememiştir.

Anahtar kelimeler: Ağır erken başlangıçlı tip; Hafif-geç başlangıçlı tip; Klinik çeşitlilik; LAMA 2 gen; Musküler distrofi.

Clinical varieties of Muscular Dystrophy cases related to LAMA 2 Gene

Purpose: Describing the clinical spectrum of muscular dystrophies and different clinical manifestations related to LAMA 2 (LAMA2MD) with four cases.

Methods: Case 1: Elevated CK was detected in female patient (age:14) diagnosed with epilepsy without muscle weakness. Brain MRI of her having unbalanced gait, scoliosis, intellectual disability showed signal

changes in white matter. LAMA2 ex31c.4515-4516delCTinsTAp.cys1506Ser homozygous mutation was detected. Case 2: Single febrile seizure was in the history of female patient (age:6) died with respiratory failure and having severe hypotonia since neonatal period. She had myopathic face, scoliosis, distal contractures, and failed to gain motor developmental stages. Brain MRI showed signal changes in white matter. LAMA2 Ex23c.3283c>t homozygous mutation was found. Case 3: Male patient (age:8) having delayed motor development and diagnosed with epilepsy resistant to antiepileptic drugs had waddling gait, calf pseudohypertrophy, scoliosis, gowers sign and elevated CK. Brain MRI was similar to others. LAMA2 Ex20c.2754T>Gp.cys918Trp homozygous mutation was detected. Case 4: Fingertip gait, calf pseudohypertrophy, and elevated CK were found in sister (age:4) of case 3 having normal developmental stages without seizures. Brain MRI was similar. Same mutation was confirmed.

Results: Delayed motor development, signal changes in white matter like leukodystrophy, epilepsy, contractures, pseudohypertrophy and elevated CK are common findings. The clinical spectrum of LAMA2MD changes from congenital forms with severe, early-onset to limb girdle type with mild, late-onset.

Conclusion: Although LAMA2MD is usually expected to be congenital onset, mild, late-onset types can be confused with other MDs. The clinical heterogeneity in family members hasn't yet been explained.

Keywords: Severe early-onset type; Mild-late-onset type; Clinical variabilities; LAMA 2 gene; Muscular dystrophy.

