Down Sendromlu Çocuklarda Motor Beceri, Fonksiyonel Durum ve Solunum Fonksiyonları: Karşılaştırmalı Çalışma

Selma Uzuner

Lisansüstü Eğitim, Öğrenim ve Araştırma Enstitüsüne Fizyoterapi ve Rehabilitasyon dalında Yüksek Lisans Tezi olarak sunulmuştur.

Doğu Akdeniz Üniversitesi
Ağustos 2016
Gazimağusa, Kuzey Kıbrıs

Lisansüstü Eğitim, Öğretim ve Araştırma Enstitüsü onayı

Prof. Dr. Mustafa Tümer
L.E.Ö.A. Enstitüsü Müdür Vekili

Bu tezin Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Yüksek Lisans derecesinin gerekleri doğrultusunda hazırlandığını onaylarım.

Yrd. Doç. Dr. Ender Angın
Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölüm Başkanı

Bu tezi okuyup değerlendirdiğimizi, tezin nitelik bakımından Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü Yüksek Lisans derecesinin gerekleri doğrultusunda hazırlandığını onaylarız.

Prof. Dr. Emine Handan Tüzün
Tez Danışmanı

Değerlendirme Komitesi

1. Prof. Dr. Mehtap Malkoç
2. Prof. Dr. Emine Handan Tüzün
3. Prof. Dr. İnci Yüksel
4. Yrd. Doç. Dr. Ender Angın
5. Yrd. Doç. Dr. Yasin Yurt

ABSTRACT

This study was performed to compare the pulmonary functions, motor skills and functional status of individuals with Down Syndrome (DS) with healthy individuals and to analyze the relationship between pulmonary functions, respiratory muscle strength, motor skills and functional status of children with Down Syndrome.

The study included 26 children with DS and 30 healthy children ranging in age from 7 to 18. The respiratory muscle strength was evaluated by Maximum Inspiratory Pressure (MIP) and Maximum Expiratory Pressure (MEP), pulmonary functions by Pulmonary Function Test (PFT), motor skills by Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Short Form of Second Edition (BOT-2, Short Form), and functional status by Pediatric Functional Independence Measure (WeeFIM).

Although the pulmonary functions of FVC, FEV1 values significantly decreased in children with DS ($p<0.05$), their FEV1/FVC, PEF and FEF 25-75% values were similar with the healthy children ($p>0.05$). Respiratory muscle strength, motor skills and functional status, apart from the transfers, of children with DS were worse than their peers ($p<0.05$).

There were no relationship found between functional status and pulmonary functions, respiratory muscle strength of children with DS ($p>0.05$). However, there were significant relationship between the FVC levels, inspiratory muscle strength and motor skill levels. Statically significant correlations were determined between general body coordination and FVC, and among inspiratory muscle strength and manual coordination, strength-agility ($p<0.05$).

Children with DS were found to have restrictive type breathing problem and adversely affected in respiratory muscle strength, motor skills and functional status

can result from DS-specific anatomical and physiological problems. Cerebellum, brainstem hypoplasia and cerebellar malformations can have a negative effect on lung volumes of children and can be a neurologic factor which explains the coordination, balance problems and the relationship between them. Hypotonia and accompanying joint hypermobility, which can arise from this neurologic affected, can explain the decrease in inspiratory muscle strength and manual coordination and strength-agility problems. Thus, strengthening, balance, coordination and functional trainings in the rehabilitation of children with DS are as necessary as adopting pulmonary rehabilitation methods which increase the lung capacities and respiratory muscle strength. We think raising awareness of problems that families can face in DS and practicing the early rehabilitation program with regular monitoring has a great importance.

Key Words: Down Syndrome, Pulmonary Functions, Respiratory Muscle Strength, Motor Skill, Functional Status

ÖZ

Bu çalışma Down Sendrom'lu (DS'li) ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyonları, motor becerileri ve fonksiyonel durumlarını karşılaştırmak ve DS'li çocukların solunum fonksiyonları, solunum kas kuvvetleri ile motor beceri ve fonksiyonel durumları arasındaki ilişkiyi incelemek amacıyla gerçekleştirildi.

Çalışmaya 7-18 yaşları arasında 26 DS'li ve 30 sağlıklı çocuk alındı. Solunum kas kuvveti Maksimum İnspiratuar Basınç (MİB) ve Maksimum Ekspiratuar Basınç (MEB) ölçümleriyle, solunum fonksiyonları Solunum Fonksiyon Testiyle (SFT), motor beceriler Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Testi'nin İkinci Sürümünün Kısa Formuyla (BOMYT-2 Kısa Form), fonksiyonel durum Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ) ile değerlendirildi.

Solunum fonksiyonlarından FVC, FEV1 değerleri DS'li çocuklarda sağlıklılara göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde azalmasına karşın ($p<0,05$), FEV1/FVC, PEF ve FEF % 25-75 değeri sağlıklılarla benzerdi ($p>0,05$). DS'li çocukların solunum kas kuvvetleri, motor becerileri ve transferler dışındaki fonksiyonel durumları akranlarından daha düşükdü ($p<0,05$).

DS'li bireylerin solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri ile fonksiyonel durumları arasında ilişki bulunmadı ($p>0,05$). Buna karşın çocukların FVC düzeyleri ve inspiratuar kas kuvvetleri ile motor beceri düzeyleri arasında anlamlı ilişkiler vardı. FVC ile genel vücut koordinasyonu, inspiratuar kas kuvvetleri ile manuel koordinasyon ve kuvvet-çeviklik arasında istatistiksel anlamlı ilişkiler saptandı ($p<0,05$).

DS'li çocuklarda restriktif tip solunum problemi olup, solunum fonksiyonları, solunum kas kuvveti, motor beceri ve fonksiyonel durumlarındaki olumsuz etkilenim

DS'ye özel anatomik ve fizyolojik problemlerden dolayı olabilir. DS'de serebellum, beyin sapı hipoplazisi ve serebellar malformasyonların oluşu çocukların akciğer volümlerini olumsuz etkileyebileceği gibi, koordinasyon, denge problemlerini ve bunlar arasındaki ilişkiyi açıklayan nörolojik bir faktör olabilir. Bu nörolojik etkilenimin sonucu olarak görülebilen hipotoni ve beraberindeki eklem hipermobiliteleri manuel koordinasyon ve kuvvet-çeviklik sorunlarını ve inspiratuar kas kuvvetlerindeki azalmayı açıklayabilir. Bu nedenle DS'li çocukların rehabilitasyonunda kuvvetlendirme, denge, koordinasyon ve fonksiyonel eğitimler kadar akciğer kapasitelerini ve solunum kas kuvvetlerini artıracak pulmoner rehabilitasyon yöntemlerinin de uygulanması gereklidir. Ailelerin DS'de karşılaşılabilecek sorunlar konusunda bilinçlendirilmesi ve erken rehabilitasyon programının düzenli izlemlerle yapılmasının önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Down Sendromu, Solunum Fonksiyonları, Solunum Kas Kuvveti, Motor Beceri, Fonksiyonel Durum

TEŞEKKÜR

Tez çalışmamı titizlikle yöneten, yardım ve desteğini hiç esirgemeyen, engin bilgileriyle bana her zaman yol gösteren çok değerli hocam Prof. Dr. Emine Handan Tüzün'e,

Desteğini herzaman hissettiğimiz, değerli hocam Doğu Akdeniz Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dekanı Prof. Dr. Mehtap Malkoç'a,

Yardımlarını hiç esirgemeye, değerli hocam Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölüm Başkanı Yrd. Doç. Dr. Ender Angın'a,

Asistanlık sürecim içerisinde tamamladığım rotasyonlarda klinik bilgi, beceri ve deneyimlerini aktararak mesleki gelişimime büyük katkıları olan değerli hocalarıma,

Asistanlık sürecimde yanında çok sey öğrendiğim sevgili hocam Öğr. Gör. Ünal Aras Değer ve Öğr. Gör. Zehra Güçhan'a,

Çalışmamın istatistiksel analizlerinde değerli katkısı ve emeği geçen Uz. Dr. Levent Eker'e,

Çalışmam sırasında desteğini esirgemeyen Mağusa Özel Eğitim Merkezi'ne ve kurum müdürü Emirali Evcimen'e,

Yüksek lisans eğitimim boyunca çok şey paylaştığım ve desteklerini daima hissettiğim Fzt. Serpil Mıhçıoğlu, Fzt. Buse Sezerel'e ve Fzt. Hayriye Tomaç'a,

Bugünlere gelmemde emeğini ve desteğini hiçbir zaman esirgemeyen aileme ve yüksek lisans eğitimim boyunca hep yanımda olan Berk Kızılkaya'ya,

Sonsuz teşekkürlerimi sunarım

İÇİNDEKİLER

ABSTRACT iii

ÖZ v

TEŞEKKÜR vii

KISALTMALAR xi

TABLO LİSTESİ xiii

ŞEKİL LİSTESİ xiv

1 GİRİŞ 1

2 GENEL BİLGİ 4

2.1 Down Sendromu 4

2.2 Tipleri 5

2.2.1 Trizomi 21 5

2.2.2 Translokasyon Tipi 6

2.2.3 Mozaik Tip 7

2.3 Epidemiyoloji 8

2.4 Down Sendromunda Klinik Bulgular ve İlgili Problemler 8

2.4.1 Fiziksel Bulgular 8

2.4.2 Kardiyovasküler Anomaliler 9

2.4.3 Görme Bozuklukları 10

2.4.4 İşitme Bozuklukları 10

2.4.5 Oral Bozukluklar 10

2.4.6 Gastrointestinal Sistem Bozuklukları 10

2.4.7 Hematolojik Anomaliler ve İmmün Yetmezlikleri 11

2.4.8 Kas - İskelet Sistemi Bozuklukları 12

2.4.9 Endokrin Bozukluklar 12
2.4.10 Üriner Sistem Hastalıkları ve Cinsel Gelişim 13
2.4.11 Pulmoner Bozuklukları 13
2.5 Solunum Değerlendirme Yöntemleri 15
2.5.1 Solunum Fonksiyon Testleri 15
1. Statik Ventilasyon Testleri 16
1.1 Statik Akciğer Volüm ve Kapasiteleri 16
1.2 Dinamik Ventilasyon Testleri 17
2.5.2 Solunum Kas Kuvveti Ölçümü 19
2.1 Maksimal Ağız İçi Basınç Ölçümleri 19
2.6 Down Sendromlu Çocuklarda Gelişimsel ve Bilişsel Gecikme 20
2.6.1 Bilişsel Gelişim 20
2.6.2 Psikomotor Gelişim 20
2.6.3 Duyusal Gelişim 23
2.7 Motor Gelişim Değerlendirme Yöntemleri 24
2.8 Fonksiyonel Durum 26
2.9 Günlük Yaşam Aktivitelerinin ve Fonksiyonelliğin Değerlendirilmesi 27
3 GEREÇ VE YÖNTEM 29
3.1 Bireyler 29
3.2 Değerlendirmeler 29
3.3 Yöntem 30
3.3.1 Sosyo-Demografik ve Klinik Özellikler 30
3.3.2 Solunum Fonksiyon Testi 31
3.3.3 Solunum Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi 31
3.3.4 Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testi 33

3.3.5 Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü 44

3.4 İstatistiksel Analiz……..……..……...…….. .. 45

4 BULGULAR 47

5 TARTIŞMA 62

5.1 Limitasyonlar 77

6 SONUÇ VE ÖNERİLER 79

KAYNAKLAR 84

EKLER 110

KISALTMALAR

BKİ	Beden Kitle İndeksi
BOMYT-2	Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Testi İkinci Sürümü
DL_{CO}	Difüzyon Testi
DS	Down Sendromu
ERV	Ekspiratuar Rezerv Volüm
EVK	Ekspiratuar Vital Kapasite
FEF% 25-75	Maksimal Ekspirasyon Ortası Akım Hızı
FEV1	1. Saniyedeki Zorlu Ekspiratuar Volüm
FRK	Fonksiyonel Rezidüel Kapasite
FVC	Zorlu Vital Kapasite
GA	Güven Aralığı
IK	İnspiratuar Kapasite
IQ	İntelligence Quotient (Zekâ Katsayısı)
IRV	İnspiratuar Rezerv Volüm
IVK	İnspiratuar Vital Kapasite
KKTC	Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti
MEB	Maksimal Ekspiratuar Basınç
MİB	Maksimal İnspiratuar Basınç
MRI	Manyetik Rezonans Görüntüleme
OUA	Obstrüktif Uyku Apnesi
PAH	Pulmoner Arter Hipertansiyonu
PEF	Tepe Akım Hızı
PFBÖ	Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü

PH	Pulmoner Hemoraj
PÖDE	Pediatrik Özürlülük Değerlendirme Envanteri
PVS	Pulmoner Vasküler Sorunlar
Rob	Robertsonian Translokasyonlar
RV	Rezidüel Volüm
SFT	Solunum Fonksiyon Testleri
SS	Standart Sapma
TAK	Total Akciğer Kapasitesi
TV	Tidal Volüm
VK	Vital Kapasite
WHO	Dünya Sağlık Örğütü
X	Ortalama

TABLO LİSTESİ

Tablo 1. Down Sendromlu Bireylerin Etkilenen Bölgelerine Göre Karakteristik Dismorfik Özellikleri 9

Tablo 2. Statik Akciğer Volüm ve Kapasiteleri 17

Tablo 3. Çalışmaya Katılan Bireylerin Sosyo-Demografik ve Antropometrik Özellikleri..... 50

Tablo 4. Tüm Testleri Yapabilen Down Sendromlu ve Sağlıklı Bireylerin Sosyo-Demografik ve Antropometrik Özellikleri..... 51

Tablo 5. Çalışmaya Katılan Bireylerin Öz Geçmişlerine Ait Özellikleri 52

Tablo 6. Çalışmaya Katılan Bireylerin Ebeveynlerine Ait Özellikler 53

Tablo 7. Bireylerin Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği Puanları..... 54

Tablo 8. Bireylerin Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Test Puanları 55

Tablo 9. Bireylerin Solunum Kas Kuvvet Değerleri..... 55

Tablo 10. Bireylerin Antropometrik Verilere Dayalı Olarak Ölçülen Solunum Fonksiyon Test Sonuçları..... 56

Tablo 11. Bireylerin % Prediktif Değerleri Açısından Solunum Fonksiyon Test Değerleri..... 57

Tablo 12. Down Sendromlu Bireylerde Motor Beceri, Fonksiyonel Durumları İle Solunum Fonksiyonları ve Solunum Kas Kuvvetleri Arasındaki İlişki..... 61

ŞEKİL TABLOSU

Şekil 1. Trizomi 21 6

Şekil 2. Translokasyon Tip 7

Şekil 3. Solunum Fonksiyon Testi (SFT) 31

Şekil 4. Solunum Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi 32

Şekil 5. Yıldız Boyama 34

Şekil 6. Yol Boyunca Çizgi Çizmek 35

Şekil 7. Karoyu Kopyalama 36

Şekil 8. Kesişen Daireleri Kopyalama 37

Şekil 9. İpe Blok Dizme 38

Şekil 10. Parmak Burun Değdirme (Gözler Kapalı) 38

Şekil 11. Başparmak ve İşaret Parmağını Döndürme 39

Şekil 12. Yürüyüş Çizgisi Üzerinde Topuk-Burun Yürüme 40

Şekil 13. Tercih Edilen Ayak Üzerinde Sabit Hoplama 41

Şekil 14. Top Sektirme- Alternatif Ellerle 42

Şekil 15. Tek Elle Top Yakalama 43

Şekil 16. Diz Üstünde Şınav Çekme 44

Şekil 17. Akış Diyagramı 48

Şekil 18. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FVC Değerlerinin Sıklık Dağılım 58

Şekil 19. Down Sendromu Bireylerin % Prediktif FEV1 Değerlerinin Sıklık Dağılımı 58

Şekil 20. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FEV1/FVC Değerlerinin Sıklık Dağılımı 59

Şekil 21. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif PEF Değerlerinin Dağılımı 59

Şekil 22. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FEF 25-75 Değerlerinin Sıklık Dağılımı 60

Bölüm 1

GİRİŞ

Down sendromu (DS), 21. kromozoma fazladan bir kromozom eklenmesinden kaynaklanan, bireylerin motor ve mental gelişimlerini etkileyen kromozomal bir bozukluktur (1,2). DS'li çocuklarda hipotoni, eklemlerde hipermobilite ve bağ dokuda gevşeklik, hafif-orta derece obezite, kötü denge, mental retardasyon, görme ve işitme problemleri, karakteristik yüz hatları, kalp defektleri, kardiyovasküler ve pulmoner bozukluklar, algısal zorluklar, artmış enfeksiyon ve diğer sağlık sorunları sıktır (3).

Tüm ırk ve sosyoekonomik gruplar arasında eşit sıklıkta görülen (4) DS etiyolojisi ile ilgili olarak yapılan çalışmalar ileri anne yaşının, önceki çocuklarda DS ya da farklı bir kromozomal hastalık öyküsünün, ebeveynlerden birinde kromozomal bozukluk varlığının DS için en önemli risk faktörleri olduğunu göstermiştir. İlaçlar, toksinler, vitamin eksiklikleri, hormonal ya da viral nedenler (5) ve sigara kullanımı ile ilgili kesin sonuçlar bulunmamaktadır (6).

Genel olarak 1/700–1/1000 sıklıkta DS görülmekle birlikte, bu sıklık annenin yaşına bağlı olarak değişmektedir. 15-29 yaş arasında oluşan gebeliklerde 1/1500, 30-34 yaş arası 1/800, 35-39 yaş arasında 1/270 ve 40-49 yaş arası oluşan gebeliklerde ise 1/100 DS görülme sıklığı vardır (7,8).

Motor gelişim, fiziksel büyüme ve merkezi sinir sisteminin gelişimiyle birlikte, organizmanın isteme bağlı hareketlilik kazanması olarak ifade edilmekte ve çocuğun çevresini tanıması ve yönetmesi, bağımsızlığını kazanması, sosyal uyumu ve sosyal

aktivitelere katılımında önemli rol oynamaktadır (9). DS'li bireylerin motor gelişimleri geri olup, bireylerin eğitimini, sosyal ilişkilerini olumsuz etkilemektedir (10). DS'li bireylerin motor gelişimleri yanında kaba ve ince motor becerileri de sağlıklı bireylere kıyasla geri kalmaktadır (11). Motor becerileri iyi olan bireylerin aktivite kısıtlılıkları daha az görülmekte ve toplumsal yaşama katılımları daha başarılı olmaktadır (12).

Down sendromlu bireylerin çeşitli anatomik ve fonksiyonel özellikleri nedeni ile sağlıklı akranlarına göre yetersiz fiziksel aktivite yaptıkları da bilinmektedir (12). DS'li çocuklarda küçük üst solunum yolları, azalmış alveol sayıları ve azalmış yüzey alanı ile karakterize üst ve alt solunum yolu anormallikleri sıktır. Özellikle abdominal kaslarda olmak üzere genel kassal zayıflık DS'li bireylerde belirgindir. Bu iki büyük sorun azalmış akciğer volümüne yol açmaktadır. Akciğer volümü ve maksimum oksijen tüketimi azaldığında, karbondioksit atılımında yetersizlikler görülmekte ve aktivite için gerekli enerji sınırlanmaktadır (13).

Down sendromlu bireylerde yassı yüz yapısının neden olduğu burun boşlukları ve sinüslerin darlığı östaki disfonksiyonu yaratmakta bu da tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonlarına neden olmaktadır (13). Alt solunum yolu enfeksiyonları özellikle de respiratuar sinsityal virüs enfeksiyonları bu çocukların hastane yatışlarının önemli bir nedenidir. Ayrıca tonsil ve adenoid hipertrofisi zaten dar olan solunum yollarında daha sık komplikasyonlara yol açmaktadır (14).

Down sendromlu bireylerde vücut komposizyonlarındaki farklılıklar, yetersiz kassal kuvvet ve endurans, hipotoni ve beraberindeki eklem laksiteleri nedeniyle gelişen motor beceri ve kardiyorespiratuar uygunluktaki azalmalar günlük yaşam aktivitelerinde çeşitli zorluklarla karşı karşıya kalmalarına yol açmaktadır (13,15).

Bununla birlikte bilgilerimize göre literatürde DS'li çocukların motor beceri ve solunum fonksiyonları arasındaki ilişkiyi inceleyen herhangi bir çalışma bulunmamaktadır.

Çalışmamızın 2 amacı vardır:

1. Down sendromlu bireylerin motor beceri, fonksiyonel durum ile solunum fonksiyonlarının sağlıklı akranları ile karşılaştırmalı olarak incelenmesi.
2. Down sendromlu bireylerin motor beceri, fonksiyonel durum ile solunum fonksiyonları arasındaki ilişkinin incelenmesi.

Hipotezlerimiz:

1. Down sendromlu ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyonları benzerdir.
2. Down sendromlu çocuklar ile sağlıklı çocukların solunum kas kuvvetleri arasında fark yoktur.
3. Down sendromlu bireylerin motor becerileri sağlıklı akranları ile benzerdir.
4. Down sendromlu çocuklar sağlıklı akranları ile benzer fonksiyonel bağımsızlık düzeyine sahiptir.
5. Down sendromlu bireylerin motor becerileri ile solunum fonksiyonları arasında ilişki yoktur.
6. Down sendromlu çocukların motor becerileri ile solunum kas kuvvetleri arasında ilişki yoktur.
7. Down sendromlu çocukların fonksiyonel durumları ile solunum fonksiyonları arasında herhangi bir ilişki yoktur.
8. Down sendromlu çocukların fonksiyonel durumları ile solunum kas kuvvetleri arasında ilişki yoktur.

Bölüm 2

GENEL BİLGİ

2.1 Down Sendromu

Down sendromu (DS) bireylerin yaşamını olumsuz etkileyen büyüme ve mental gerilikle karakterize konjenital otozomal bir anomalidir (16-18) ve kromozomal hastalıklar arasında en sık görülenidir.

Down sendromu, ilk 1866 yılında Dr. John Langdon Down tarafından tanımlanmıştır. 1866 yılında Londra'da çalışırken, hastaların benzer fiziksel özelliklere sahip olduğunu ve bu kişilerdeki engelin diğer zihinsel engel türlerinden farklı olduğunu fark etmesi ile ortaya çıkmıştır (19). DS'nin 1876 yılında Fraser ve Mitchell tarafından konjenital bir hastalık olduğu, 1909 yılında ise Shuttleworth tarafından ileri anne yaşı ile ilişki olduğu bulunmuştur (20). 1956 yılında Tijo ve Levan'nın sağlıklı bireylerde diploid kromozom sayısının 46 olduğunu göstermesinin ardından (21), 1959 yılında Lejeune DS'nin 21. kromozomun 3 adet olmasından kaynaklandığını bildirmiştir (22,23).

Down sendromlu kişilerde şiddeti çok değişken olmasına rağmen mutlaka mental problem görülür. Karakteristik yüz hatları ve hipotoni neredeyse tüm bireylerde mevcuttur. Yaklaşık % 50 oranında doğumsal kalp anomalileri vardır. Doğumsal katarakt, gastrointestinal sistem ve ortopedik anormallikler, göz ve kulak problemleri sağlıklı bireylerle karşılaştırıldığında artmış sıklıkta görülmektedir (24).

2.2 Tipleri

Down sendromu 21. kromozomun uzun kolunda bir segmentinin veya tümünün kopyalanması sonucu oluşur (25). DS olgularının yaklaşık % 95'i trizomi 21, % 4'ü translokasyon tipinde, % 1'i ise mozaik yapıdadır (2).

2.2.1 Trizomi 21 [47,(XX veya XY) +21]

Trizomi 21 tipindeki DS'de bireylerin toplam kromozom sayısı 47 dir ve 21. kromozom 3 adettir (Şekil 1) (26). Trizomi 21'e neden olan hataların yaklaşık % 90'ının annede, % 10'unun babadaki mayoz ayrılmama sonucu olduğu bildirilmiştir. Yaklaşık % 1,8 gibi küçük bir oranının da post-zigotik mitotik ayrılmama sonucu ortaya çıktığı belirtilmektedir (27).

Annede oluşan mayoz bölünmeme hakkında bilinen en önemli şey, anne yaşı arttıkça görülme sıklığının da artmasıdır. Bunun nedeni olarak bekleyen ovumda kromozomların birbirine yapışma riskinin artması gösterilmektedir (2).

25 yaşından küçük kadınlar arasında, klinik olarak tanımlanan tüm gebeliklerin yaklaşık % 2'sinde trizomi 21 vardır. Bu değer 36 yaşında % 10 artar ve 42 yaşın üzerinde % 33'e ulaşır (27).

Down sendromunun kromozomal bir hastalık olduğu yaklaşık 50 yıldan fazla zamandır (26) bilinmesine rağmen, trizomi 21'in altında yatan moleküler nedenler ve ayrılmamaya yol açan ekstrinsik ve intrinsik risk faktörleri şaşırtıcı bir şekilde hala belirsizdir (27).

Şekil 1. Trizomi 21

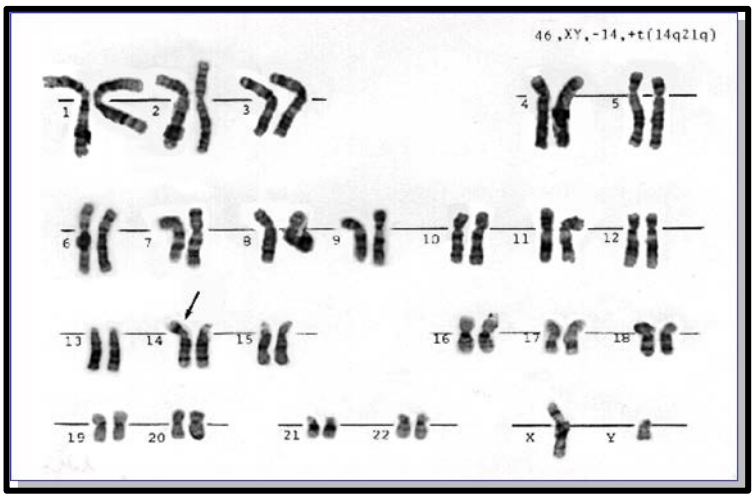
2.2.2 Translokasyon Tipi [46,(XX or XY) der(14-21 or 21-21)]

Bu tip DS'de bireylerin toplam kromozom sayısı 46 dır (Şekil 2) (16). Translokasyon tipi DS, dengeli taşıyıcı bir ebeveynden kalıtım yoluyla geldiği gibi döllenme sırasında kromozomlarda yeniden düzenlemelerle de oluşabilmektedir (28,29). Robertsonian translokasyonlar (Rob) en çok görülen yapısal yeniden düzenlenmedir (25,28). Bireylerin % 4-5'inde DS anöploidi, kromozomal bir yeniden düzenlemeden kaynaklanır. Bunların da % 95'ini Rob translokasyon oluşturmaktadır. Rob, akrosentrik kromozomlar arasında, tüm kol değişimi sonucu oluşur. İnsanlarda 13, 14, 15, 21 ve 22 numaralı kromozomlar arasında gerçekleşir (25,28).

Rob translokasyon DS'lilerde hem homolog olmayan kromozomlar arasında [Rob(14q21q)], hem de Rob(14q;21q) ve (21q;21q) arasında yeniden düzenlenmelerle oluşan [Rea(21q21q)] gibi homolog kromozomlar arasında görülebilir. Bu anomaliler genellikle eşit sıklıkta görülse de homolog olmayan Rob(14q21q)'ların yaklaşık yarısı taşıyıcı bir ebeveynden kalıtım yoluyla geçerken, homolog olan Rea(21q21q)'ların % 95 gibi büyük bir çoğunluğu kendiliğinden *(de*

nova) yeniden düzenlemelerle gelişmektedir. Genellikle trizomi 21 ve translokasyon tipi DS arasında fenotipik farklılık bulunmamaktadır (25,28,29).

Ailelerin ikinci çocuklarında DS'nin tekrarlama riski trizomi 21'de ileri anne yaşına bağlı iken, translokasyon tipinde dengeli translokasyon taşıyıcılığına bağlıdır. Dengeli translokasyon taşıyıcısı eğer anne ise 1:8, baba ise 1:40 oranındadır. Babada riskin daha az olmasının nedeni sperm sayısının çok fazla olmasıdır (30).



Şekil 2. Translokasyon Tip

2.2.3 Mozaik Tip [47,(XX veya XY) +21/46,(XX veya XY)]

Down sendromlu çocuklarda post zigomatik bölünme hatası sonucu hücrelerin bir kısmı normal, bir kısmı trizomik [47,(XX veya XY) +21/46,(XX veya XY)] yapıdadır (16). Bu çocuklarda hafif fenotipik değişiklikler ve hatta normal sayılabilecek zekâ vardır (31).

Çalışmalar mozaik bebeklerin non-mozaik tiplere göre gelişimlerinin daha iyi olduğunu gösterse de sağlıklı akranlarına kıyasla geridir. Araştırmalar mozaik tip DS'lilerin non-mozaik tip DS'li bireylere kıyasla sosyal gelişimlerinin daha iyi olduğunu göstermiştir. Ortaöğretim sonrası eğitim alanlarda mozaik tip % 18 iken, non-mozaik tip % 1 olarak bulunmaktadır. Ayrıca tam zamanlı bir işte çalışabilme ve

evlenebilme oranları da non-mozaik tipe oranla daha fazladır. Mozaik tip DS'li bireylerin yaşam süreleri non-mozaik DS'lilere kıyasla daha uzundur (31).

2.3 Epidemiyoloji

Down sendromunun görülme sıklığının cinsiyet, ırk, ülke ve sosyoekonomik seviyeler ile ilişkisi yoktur (17,32). Genel olarak yeni doğanlarda 1/700-1/1000 arasında görülmektedir (7,8,17,32). KKTC'de DS prevalansı ile ilgili yapılan bir çalışma bulunmamaktadır. Türkiye'de DS prevalansı benzer şekilde yaklaşık 1/700 olduğu (18) ve günümüzde 100.000 civarında DS' li birey bulunduğu düşünülmektedir (33).

Down sendromunun prevalansı annenin yaşına bağlı olarak farklılaşmaktadır. 15–29 yaş arası gebelikte 1/1500, 30-34 yaş arası gebelikte 1/800, 35–39 yaş arası gebelikte 1/270 ve 40 – 49 yaş arası gebelikte ise 1/100 DS sıklıkta görülmektedir (7,8).

2.4 Down Sendromunda Klinik Bulgular ve İlgili Problemler

2.4.1 Fiziksel Bulgular

Down sendromu farklı yüz yapısı ve el-ayak bulguları ile doğumda veya doğumdan bir süre sonra kolayca tanınabilmektedir (34,35). Oblik palpebral fissürler, epikantal kıvrımlar ve brakisefali DS'lilerin hemen hemen hepsinde görülen genel özelliklerindendir. Diğer karakteristik dismorfik özellikler % 47 - 82 oranında tek tek görülmektedir. Bu özelliklerin çoğu baş, boyun ve ekstremitelerdedir (36), (Tablo 1).

Tablo 1. Down Sendromlu Bireylerin Etkilenen Bölgelerine Göre Karakteristik Dismorfik Özellikleri (34,35)

Bölgeler	Dismorfik Özellikler
Baş ve Boyun	• Brakisefali • Düz burun köprüsü • Oblik palpebral fissürler • Epikantik kıvrımlar • Brushfield noktalar (Benekli iris halkası) • Normalden daha aşağıda yer alan kulaklar, katlanmış veya stenotik tipte meatus • Ense üzerinde gevşek deri • Dilin dışarda ve damağın normalden daha dar ve küçük olması • Yüksek kavisli damak
Ekstremiteler **Genel**	• Eklemlerde laksite • Kas hipotonisi • Yenidoğanlarda geçici myelodisplazi
Eller	• Elin palmar yüzeyinde tek çizgi (simian kat) • Kısa küçük parmak. • Kısa, geniş eller. • İçe kıvrılmış küçük parmak.

2.4.2 Kardiyovasküler Anomaliler

Down sendromlu bireylerde kardiyovasküler anomaliler sık görülmektedir. Birleşik Krallık'ta kardiyovasküler anomali insidansı % 42 olarak belirlenmiştir (37). Türkiye'de yapılan bir çalışmada konjenital kalp hastalığı prevalansı % 36 bulunmuştur (38). Atriyoventriküler ve ventriküler septal defekt, izole sekundum atriyal septal defekt, izole fallot tetralojisi ve izole patent duktus arteriyosus en sık görülen DS ile ilişkili konjenital kalp hastalıklarıdır (39).

Down sendromuna bağlı kardiyak anomalilerde görülen major komplikasyonlar kardiyojenik şok ve hatta ölüme yol açabilen pulmoner arter hipertansiyondur (40). Kardiyak disfonksiyon tanısı alan çocuklar için bir yıllık sağkalım oranı post-operatif komplikasyonlardaki azalmaya bağlı olarak 1985-1995 yıllarında % 82'iken, 1996-2006 yılında % 94 olarak bildirilmiştir (37). DS'li

çocukların prognozunu iyileştirmek ve yaşam kalitesini artırmak için erken tanı ve tedavi oldukça önemlidir (41).

2.4.3 Görme Bozuklukları

Down Sendrom'lu çocuklarda görme problemleri % 60 oranında görülmektedir (42). Türkiye'de 45 DS'li birey üzerinde yapılan bir çalışmada % 58 oranında görme problemine rastlanmıştır (43). En sık görülenler ciddi refraksiyon kusuru ve katarakttır (42). Bunlara ek olarak kapak aralığı yukarı eğimi, blefarit, epikantus, strabismus, nazolakrimal kanal tıkanıklığı ve nistagmus rapor edilmiştir (43,44). Retinal kanama ve maküler hipoplazi gibi diğer oftalmik durumlar daha nadirdir (46,45). DS'li çocuklarda bu problemlerin erken tanı ve tedavisi entelektüel ve sosyal açıdan gelişime katkı sağlayacaktır (43).

2.4.4 İşitme Bozuklukları

İç kulak displazisi / hipoplazisi, vestibüler malformasyonlar, lateral semisirküler anomaliler, nörosensöriyel işitme kaybı gibi kulak problemleri DS'li hastalarda sıktır (44). DS'li küçük çocuklar otitis media açısından da risk altındadırlar (45).

2.4.5 Oral Bozukluklar

Genel olarak, DS'li bireyler arasında yaygın oral dismorfik özellikler arasında dilde fissür ve yüksek kemerli damak görülür (46). Bu iki büyük özellik (% 79 prevalans ile) dışında, makroglossi, marjinal gingivitis, mikrodonti, hipodonti ve periodontitis diğer oral bulgulardandır (46).

2.4.6 Gastrointestinal Sistem Bozuklukları

Down sendromlu çocukların % 4-10'unda konjenital gastrointestinal sistem problemleri mevcuttur (35,47). Bu defektler içerisinde özofagus atrezisi / trakea-özofageal fistül, pilor stenozu, duodenum darlığı / atrezisi, Hirschsprung hastalığı ve

anal darlık / atrezi bulunmaktadır (47,48). Bu defektlerin neden olduğu halka şeklindeki pankreas sıktır (48) ve duodenum bozukluğu olan DS'li tüm vakaların % 25-30'nu oluşturur (35).

Down sendromlularda görülen gastroenterolojik hastalıklardan bir diğeri ise çölyak hastalığıdır (49-51). Çölyak hastalığı DS'li çocukların % 5-7'sinde görülür. Normal popülasyona göre görülme oranı 10 kat daha yüksektir (35).

Aşırı kilo ve obezite de DS'li çocuklarda dikkat edilmesi gereken önemli sorunlardandır (35). Obez çocukların motor becerilerinin sağlıklı akranlarına göre daha yetersiz olduğu bilinmektedir (52).

2.4.7 Hematolojik Anomaliler ve İmmün Yetmezlikler

Down sendromlu yenidoğanlarda birçok hematolojik problem vardır. En sık % 80 nötrofili, % 66 trombositopeni ve % 34 polisitemi görülür. Genellikle hafif ve klinik seyri iyi huylu olup, kendiliğinden ilk 3 hafta da kaybolurlar. Trombositoz, anemi ve nötropeni DS'li yenidoğanlarda nadiren görülen ve DS'den bağımsız olarak ikincil gelişen hematolojik bozukluklardandır (53).

Hafif ya da orta şiddetli T ve B lenfopeni, bozuk mitojenlerin indüklediği T hücre proliferasyonu, immünizasyona karşı azalmış spesifik antikor yanıtları, nötrofil kemotaksis defektleri ve lenfosit sayısında belirgin azalmalara bağlı olarak DS'li bireylerde immün sistem anomalileri görülebilmektedir (54).

Hematolojik ve immün yetmezliklerin sonucu olarak DS'li bireylerde akut lenfoid lösemi ve akut miyeloid lösemi insidansı artmıştır. Yaklaşık 1/100–200 DS'li çocukta akut lösemi görülür (35,53).

2.4.8 Kas - İskelet Sistem Bozuklukları

Down sendromlu kişilerde hipotoni, eklem hipermobilitesi ve ligament laksitesi sıklıkla ortaya çıkan ve birçok probleme neden olabilen kas-iskelet sistem bozukluklarındandır (55,56).

Atlanto-oksipital ve atlanto-aksiyal hipermobilitenin yanı sıra servikal omurgalarda kemik anomalileri, atlanto-oksipital ve servikal instabilite yaratabilmektedir (55). DS'lilerin yaklaşık % 15'inde atlanto-aksiyal eklem laksitesi tespit edilmiştir ve bu, omurilik kompresyon ve nörolojik hasar riskleri olduğunu gösterir (56).

Pes planus bu bireylerde çok yaygındır ve çoğu adolesan bilateral internal pronasyonla geniş tabanlı yürüyüş yapmaktadır (56). Ayrıca DS'li yetişkinler kötü kemik kalitesi nedeniyle uzun kemik kırıkları, kalça displazisi, skolyoz, patellofemoral instabilite, femur başı epifiz kayması, halluks valgus-varus, pes planus, metatarsus primus varus, osteoporoz ve buna bağlı vertebralardaki kompresyon kırıkları gibi nedenler ortopedik tedaviyi gerektiren diğer kas-iskelet sistemi sorunlarındandır (55,57).

2.4.9 Endokrin Bozukluklar

Tiroid fonksiyon bozukluğu, DS'li bireylerde genel nüfusa göre daha sık görülüp, bu bireylerde en sık görülen endokrin anormalliktir. İleri yaş ve kadın cinsiyet endokrin anomaliler için değiştirilemeyen risk faktörleri olarak gösterilmektedir (58).

Hipotiroidi doğumsal ya da doğumdan sonra herhangi bir yaşta görülebilir. New York Eyaleti Yenidoğan Tarama Programı DS'li bebeklerde konjenital hipotiroidi insidansını 1:141 olarak bildirmiştir (1,130 canlı doğumda 12 bebek).

Sağlıklı yenidoğanlarda insidans hızı 1:3000 ile 1:4000 arasındadır. DS'li bireylerde hipertiroidi hipotiroidizmden çok daha az sıklıkta görülür (58).

Tip 1 diyabetin DS'li bireylerde görülme sıklığı genel popülasyona göre anlamlı düzeyde daha yüksektir. Genel popülasyonda Tip 1 diyabet % 0,1 oranında görülürken, DS'li bireylerde % 1,4-10,6 oranındadır (59). Tip 1 diyabetin temel nedeni insülin salınımındaki keskin azalmadır. Tip 1 diyabette pankreatik β hücre fonksiyonundaki yetmezlik, genetik olarak yatkın kişilerde pankreas adacıklarının otoimmün harabiyetinden kaynaklanır (59).

Diyabet ve tiroid fonksiyon bozukluklarının dışında alopesi, vitiligo, çölyak hastalığı, kronik aktif hepatit ve hipoparatiroidizm gibi birçok otoimmün hastalıklar da DS'lilerde görülebilecek diğer problemlerdendir (60).

2.4.10 Üriner Sistem Hastalıkları ve Cinsel Gelişim

Down sendromlu çocuklar idrar yolu anomalileri açısından belirgin ölçüde daha fazla riske (% 3.2) sahiptirler. Semptomlar gizlenmiş olabilir çünkü üriner bozukluklar ve gecikmiş tuvalet eğitimi genellikle gecikmeli psikomotor gelişim sonucu olarak yorumlanır. Hidronefroz, hidroüreter, renal agenezi ve hipospadias gibi idrar yolu anomalileri DS'li çocuklarda göz önüne alınmalıdır (35).

Down sendromlu adölesan kız çocuklarında, ergenlik başlangıcı diğer adölesanlara benzerdir. DS'li adölesan erkeklerde cinsel özellikler, hipofiz ve testis hormon konsantrasyonları tipik ergenlere benzemektedir. DS'li kadınların çocuk sahibi olmaları mümkün olmakla birlikte DS'li erkeklerin üreme kapasiteleri azalmıştır (35).

2.4.11 Pulmoner Bozukluklar

Solunum, inspirasyon ve ekspirasyon fazlarından oluşan fizyolojik bir süreçtir. Solunum sistemi, dış ortamdan oksijenle yüklü havanın alınarak alveollere

taşınmasını sağlayan solunum yolları ve gaz alışverişinin gerçekleştirildiği akciğerlerden oluşur (61).

Çocuklarda solunum sistemi yetişkinlerden farklıdır. Akciğer yüzey alanı, akciğer kompliyansı ve alveol sayısı azdır. Solunum kasları yavaş yavaş güçlenir. Epiglot kısa ve kalın, ağız boşluğu küçük, dil göreceli olarak büyük ve trakea daha kısa ve dardır. Ayrıca larinks daha yukarıda olup tiroid ve trakeal kartilaj immatürü gibi birçok anatomik ve fizyolojik farklılıklar görülmektedir. Bu farklılıklar çocuklarda solunum yolu problemlerinin daha kolay gelişmesine neden olurken, tedavisini de güçleştirir (62,63). Genellikle çocukluk döneminde geçirilen solunum sistemi hastalıklarının çoğu orta düzeyde bulgularla seyretmekte ve kısa sürede iyileşmektedir. Bazı solunum sistemi hastalıkları kronik hale gelip çocuğun büyüme ve gelişmesini olumsuz etkileyebilmektedir. Çocuklarda solunum sistemi hastalıkları primer olarak gelişebileceği gibi solunum sistemi dışındaki hastalıkların komplikasyonları olarak da ortaya çıkabilir (62).

Down sendromlu çocuklarda solunum problemleri hastaneye yatışların en yaygın, yoğun bakıma kabul oranlarının da ilk nedenidir. Ayrıca mortalitenin de önde gelen nedenlerindendir. Doğumdan 2 yaşına kadar olan dönemde izlenen DS'li bebeklerden oluşan bir grupta, akciğer veya solunum yolu hastalıklarından hastaneye yatış oranının % 42 olduğu tespit edilmiştir (63,64). DS'li çocuklarda genel hipotoni, gelişme geriliği, kraniofasyal ve kalp anomalileri ile sonuçlanabilecek özellikleri ve multipl anormalliklerin varlığı solunum problemlerine katkıda bulunur. Bu nedenle DS'li çocuklarda pulmoner sorunların tanı ve tedavisinde tüm sistemler dikkate alınmalıdır (64).

Down sendromlu çocuklarda küçük üst solunum yolları, azalmış alveol sayıları ve azalmış yüzey alanı ile karakterize üst ve alt solunum yolu anomalileri sıktır (13).

Genel gövde ve ekstremite kaslarındaki zayıflık akciğer volümünde azalmaya neden olmaktadır. Tüm bu nedenlerle DS'li çocuklar restriktif akciğer hastalığı riski altındadır (65). Venöz kanın oksijenlendirilmesini veya kandaki karbondioksitin atılmasını sağlayan pulmoner sistem yetmezlikleri yüksek insidansta solunum yolu enfeksiyonlarına, etkin öksürüğün azalmasına ve akciğer volümünün azalmasına (yani vital kapasite ve total akciğer kapasitesi) katkıda bulunabilir (65).

Down sendromlu hastalarda hipotoni, ligament laksitesi ve düşük kas kuvveti ortak fiziksel özelliklerindendir. Yıllar geçtikçe, kas-iskelet anormallikleri kas kuvvetinin daha da azalmasına neden olabilir. Ayrıca, DS'li bireyler üst solunum yolları obstrüksiyonu, alt solunum yolları hastalığı, pulmoner hipertansiyon, pulmoner hipoplazi, konjenital kalp hastalığı, obstrüktif uyku apnesi, immün yetmezlik, obezite ve hipotoniden kaynaklanan solunum komplikasyonlarına yatkındırlar. Tüm bunlar gövde ve ekstremitelerdeki genel kas zayıflığıyla ve paralelinde gelişen postüral değişikliklerle alevlenir. Belirtilen bu nedenler yüzünden DS'li kişiler düşük solunum kas kuvveti değerlerine sahiptirler (66).

Down sendromlu bireylerde pulmoner arter hipertansiyonu (PAH), pulmoner hemoraj (PH), pulmoner ödem gibi pulmoner vasküler sorunlar (PVS), parankimal akciğer hastalığı, uyku apnesi, solunum yolu anomalileri, astım ve solunum yolu enfeksiyonları sık görülen solunum problemlerindendir. Down sendromunun kendisi de PVS için bir risk faktörü olarak kabul edilir (64,67).

2.5 Solunum Değerlendirme Yöntemleri

2.5.1 Solunum Fonksiyon Testleri

Solunum fonksiyon testleri (SFT) standart cihazlar kullanarak akciğer fonksiyonlarını ölçmeye yönelik yapılan manevralardır (68). SFT, tek başına etiyolojik tanıya götürmemekle birlikte akciğerleri etkileyen hastalıkların tanı ve

izleminde yararlıdır. Aort ve beyin anevrizmaları, stabil olmayan kardiyovasküler problemler, yakın tarihte geçirilmiş pulmoner emboli veya miyokart enfarktüsü, nedeni bilinmeyen hemoptizi, pnömotoraks, bulantı ve kusma, yakın tarihte geçirilmiş göz, torasik veya karın cerrahileri SFT için kontrendikasyonlardandır (69). SFT "Statik ventilasyon testleri", "Dinamik ventilasyon testleri" ve "Difüzyon testleri"ni kapsamaktadır (68,69).

1. Statik Ventilasyon Testleri

1.1 Statik Akciğer Volüm ve Kapasiteleri

Akciğer volümleri total akciğer kapasitesinin alt volümleri olup, hava boşluklarında bulunan gaz volümü olarak tanımlanır. Tidal Volüm (TV), Rezidüel Volüm (RV), İnspiratuar Rezerv Volüm (IRV) ve Ekspiratuar Rezerv Volüm (ERV) olarak bilinen birden çok akciğer volümünün birleşmesine kapasite denmektedir (70-73), (Tablo 2). Akciğer volümleri akciğerlerde ve intratorasik solunum yollarında bulunan hava volümü, akciğer parankimi ve çevresindeki organ ve dokulara ait özellikler, yüzey gerilimi, solunum kasları, pozisyon, akciğer refleksleri ve solunum yollarına ait özellikler aracılığıyla belirlenmektedir (72). Statik akciğer volüm ölçümleri zamanla ilişkilendirilmeden yapılır (70).

Akciğer volümlerinin ölçülmesi restriktif tipteki ventilatuar bozukluklarda doğrudan bilgi verirken, obstrüktif tipte hava hapsi, hiperinflasyon gibi ek bulguları ortaya koyamaktadır (72).

Total akciğer kapasitesi (TAK), rezidüel volüm (RV) ve fonksiyonel rezidüel kapasite (FRK) gibi volümlerin ölçümleri teknik olarak daha zordur. Bu nedenle klinik kullanımları sınırlıdır (73).

Tablo 2. Statik Akciğer Volüm ve Kapasiteleri (71,73)

Statik Akciğer Volümleri	Statik Akciğer Kapasiteleri
- Tidal Volüm (TV veya VT)	- Total Akciğer Kapasitesi (TAK)
- Rezidüel Volüm (RV)	- Fonksiyonel Rezidüel Kapasite (FRK)
- İnspiratuar Rezerv Volüm (IRV)	- İnspiratuar Kapasite (IK)
- Ekspiratuar Rezerv Volüm (ERV)	- Vital Kapasite (VK)
	•İnspiratuar Vital Kapasite (IVK)
	•Ekspiratuar Vital Kapasite (EVK)

Statik akciğer volümleri gaz dilüsyon yöntemlerinden açık devre nitrojen *washout* yöntemi veya kapalı devre helyum dilüsyon yöntemleri ile ölçülebilir (73). Ayrıca intratorasik gaz volümü ve volüm değişikliklerinin ölçülmesinde vücut pletismografisi de kullanılmaktadır (71,73). Vücut pletismografi, akciğerlerin elastikiyeti, volümleri ve solunum yolu çapı ile ilgili olarak spirometri ile belirlenemeyen yapısal ve fonksiyonel bilgileri sağlayan, invaziv olmayan bir yöntemdir (68).

1.2 Dinamik Ventilasyon Testleri

Dinamik akciğer volümleri ve hava akışı zorlu inspirasyon veya ekspirasyon sırasında spirometre cihazı ile değerlendirilir (70,71). Spirometrik ölçümlerden elde edilen sonuçlar "volüm-zaman" ve "akım-volüm" eğrileri ile ifade edilir (70,71). Değerlendirmelerde Zorlu Vital Kapasite (FVC), 1.saniyedeki Zorlu Ekspiratuar Volüm (FEV1), % FEV1/FVC (Tiffeneau oranı), Maksimal Ekspirasyon Ortası Akım Hızı (% FEF 25-75) ve Tepe Akım Hızıdır (PEF) (69,71).

FVC: Derin bir inspirasyondan sonra zorlu ve hızlı ekspirasyonla atılan hava volümüdür (66,70,71). Sağlıklı bireylerde FVC vital kapasiteye eşittir (71). Obstrüktif bireylerde FVC değeri VC'den daha düşüktür. Birimi litredir (L) (72).

FEV1: Zorlu ekspirasyonun 1.saniyesinde atılan volümdür (66,70). Birinci saniyede normal kişilerde havanın % 80'i çıkarılır. FEV1'deki azalma büyük solunum yolu obstrüksiyonunu düşündürür ancak erken dönemde küçük solunum yollarındaki obstrüksiyonu yansıtmaz. Restriktif bireylerde ise FVC' deki azalmaya bağlı olarak azalır. Birimi L'dir (72).

FEV1/FVC: İlk kez 1949'da Tiffeneau tarafından kullanılmıştır ve Tiffeneau oranı olarak da bilinmektedir (70,71). Bu oran yaşla negatif ilişki gösterir (71). Hava akışı kısıtlılıklarına duyarlı olup solunum bozukluğu tipini (obstrüktif/restriktif) belirlemede önemlidir (69,70). Obstrüktif bireylerde % 70'in altındadır (72). Değerin düşük olması obstrüktif bozukluğun göstergesi iken değerin normal olması restriktif bozukluk ya da normal olduğunun göstergesidir (74). FEV1/FVC değeri normal ise, FVC değerinin düşük olması restriktif bozukluk, normal olması normal bir paterni göstermektedir (74).

FEF % 25-75: Zorlu ekspirasyon ile volümlerin % 25-75'nin atıldığı periyoddaki akım hızını yansıtır. Maksimum orta ekspiratuar akım hızı olarak da bilinmektedir (66,70). Küçük solunum yollarından gelen akım hakkında bilgi verir (75). Obstrüksiyonun erken döneminde azalır. Restriktif bireylerde de bazen azalabilir. Birimi Litre /saniye (L/s)`dir (72).

PEF: Derin inspirasyondan başlayarak ekspiratuar vital kapasite sırasında ulaşılan maksimum akım hızıdır (66,70). Santral solunum yollarının çapı ve ekspiratuar kas gücünü yansıtır. Birimi L/s`dir (76).

Solunumun değerlendirilmesi için bu testlerin dışında Difüzyon Testleri (DL_{CO}), Arter kan gazı analizi de kullanılmaktadır. DL_{CO} testi, parankimal ve vasküler akciğer hastalıklarının tanı ve takibinde önemli bilgiler sağlar (77). Arter kan gazı analizinde ise, solunum dengelerini belirlemek için arteriyel kanda oksijen

ile karbondioksit kısmi basınçları, oksijen satürasyonu, pH ve bikarbonat değerleri ölçülür. Kan gazı analizi bireyin metabolik ve solunum fizyolojisi hakkında güvenilir bilgiler sağlayan bir yöntemdir (78).

2.5.2 Solunum Kas Kuvveti Ölçümü

Solunum kas kuvvetinin ölçümünde maksimal ağız içi basınç ölçümleri, nazal inspiratuar basınç ölçümleri, transdiyafragmatik basınç ölçümü, frenik sinir stimülasyonundan yararlanılmaktadır (72,79,80).

2.1 Maksimal Ağız İçi Basınç Ölçümleri

Maksimal inspiratuar (MİB) ve ekspiratuar (MEB) ağız içi basınç ölçümleri solunum kas kuvvetini ölçmek amacıyla yaygın olarak kullanılan basit, invaziv olmayan ölçümlerdir (81). Ölçüm amacıyla sıklıkla Black ve Hyatt tekniği kullanılır (82).

Maksimal inspiratuar basınç, kapalı solunum yoluna karşı inspiratuar fazda ölçülür ve inspiratuar kasların gücünü yansıtır. MEB ise kapalı solunum yoluna karşı ekspiratuar fazda ölçülür ve ekspiratuar kas gücünü yansıtır. Çocuklarda testleri doğru yapabilmek için gerektiğinde tekrarlı olarak testlerin nasıl yapıldığı gösterilmelidir. Hava kaçışını önlemek için ağız kapalı iken dudakların sıkıca tutulması gerektiği öğretilmelidir. Çocuk otururken ayakları destekli olmalı ve ölçüm sırasında burun mandalı kullanılmalıdır (83).

Bu ölçüm, genel olarak solunum kas zayıflıklarının belirlenmesinde ve olası bir solunum hastalığı var ise ciddiyeti hakkında bilgi sağlar (83). MİB'deki yetersizlik hiperkapni, MEB'deki ise yetersiz öksürük, sekresyon retansiyonu ve enfeksiyon riskini göstermektedir (80). MİB ve MEB değerlendirilmesi özellikle solunum kaslarında güçsüzlüğe yol açabilecek astım ve kistik fibrozis gibi bazı nöromüsküler

hastalıklarda, kronik solunum yolu hastalıklarına sahip olan çocuklarda ve solunum kas zayıflığına neden olabilecek hastalıklarda (84) büyük önem taşımaktadır (83).

2.6 Down Sendromlu Çocuklarda Gelişimsel ve Bilişsel Gecikme

İnsan davranışları bilişsel, duyusal ve psikomotor davranışlar olarak sınıflandırılır (85). Gelişim basamakları bir bütün olarak ilerlemekte olup birbirleri ile bağlantı içindedir (85). DS'li çocuklarda gelişim, normal gelişim gösteren çocuklarla benzer olmakla birlikte farklı sırayla ve yavaş olmaktadır (11).

2.6.1 Bilişsel Gelişim

Down sendromunda bilişsel gelişimi etkileyen en önemli unsur mental retardasyondur. DS'li hastalarda az ya da çok mental retardasyon görülür (86, 87). WHO'nun sınıflama sistemine göre mental retardasyon derecesi dört gruba ayrılır. Bu sınıflamaya göre hafif mental retardasyon (IQ: 51-70), orta mental retardasyon (IQ: 36-50), ağır mental retardasyon (IQ: 21-35) ve aşırı ağır mental retardasyon (IQ: <20) dur (86).

Down sendromlu vakalarla yapılan çeşitli çalışmalarda farklı sonuçlar bulunsa da çalışmalarda % 30-82 arasında değişen orta derece mental retardasyona, % 3-19 arasında hafif mental retardasyona, yaklaşık % 30'unda ise ağır mental retardasyona rastlanmıştır (86, 87).

Down sendromlu çocuk ve gençlerde görülen mental retardasyonun, yetişkinlerdekine kıyasla daha hafif olduğu bildirilmiştir. Ayrıca kadınlarda erkeklere göre daha hafif bir mental retardasyon olduğu ve daha hızlı öğrenme becerilerine sahip oldukları belirtilmiştir (1).

2.6.2 Psikomotor Gelişim

Psikomotor gelişim, fiziksel büyüme ve merkezi sinir sisteminin gelişimine paralel olarak organizmanın isteme bağlı hareketlilik kazanması olarak tanımlanır.

Motor gelişim farklı değişikliklere uğrasa da bireyin tüm yaşamı boyunca devam eden bir süreçtir (88).

Beynin yapı ve fonksiyonları mental ve motor becerilerin gelişimini etkileyebilir. Merkezi sinir sisteminin yapısal ve fonksiyonel rahatsızlıkları genetik Akoşullarından etkilenebilir (86,87). Öğrenme gibi psikomotor gelişim problemlerinin nedeni DS'li çocuklarda var olan ekstra 21. kromozomdur (86). Volumetrik beyin görüntüleme çalışmaları, daha küçük frontal, oksipital ve temporal lob, daha küçük hipokampal hacim, azalmış korpus kallosum ve serebellum boyutu, üst temporal girus ve beyin hacmindeki azalmayı ortaya koymuştur (86,89,90). Beyindeki bu tip anormallikler DS'lilerde psikomotor fonksiyon bozukluklarının nedenlerindendir. Örneğin, küçük frontal lob hacimleri özellikle erişkin yaşamda bilişsel bozukluklara ve yürüme bozuklukları ile ilgili sorunlara neden olur. Nispeten erken yaşlarda görülen Alzheimer hastalığı benzer şekilde frontal, temporal ve parietal gri madde azalması ile ilişkilidir (86,90).

Down sendromlu çocuklarda serebellum hipoplazisi, *GART* genlerinin aşırı ekspresyonunun neden olduğu bir semptomdur. Serebellum değişiklikleri hem beyaz hem de gri cevherdeki azalmalarla biraradadır (86,90). MRI kullanılarak yapılan bir çalışma, granül hücre yoğunluğunun DS'li çocuklarda, tipik olarak gelişmekte olan çocuklara göre yaklaşık % 70 azaldığını bildirmiştir (91,92). Serebellum hipoplazisi kas hipotonisi, hipermobilite, aksiyal kontrol, denge, koordinasyon ve konuşma bozuklukları ile ilgili sorunlardan sorumludur (86,93,94).

Korpus kallosumun boyutu da DS'li çocuklarda azalır ve mental retardasyon, koordinasyon problemleri ve atipik lateralite ile ilişkilidir (86,92). DS'li çocuklarda motor gelişimi etkileyen iki önemli belirtinin hipotoni ve hipermobilite olduğu bilinmektedir. Bu iki özellik DS'li çocuklarda farklı derecelerde olabilir ve eklem

çevresindeki kaslarda yetersiz ko-kontraksiyona neden olur. Yerçekimine karşı hareketleri başlatma ve sürdürme zorluğu vardır. Oturma, emekleme, yürüme gibi gelişim basamaklarına daha geç ulaşırlar (11, 95).

Ayrıca zihinsel yetersizlik, genellikle motor beceri gelişiminde sapmalara ve dolayısıyla yetersiz motor beceri performansına neden olur. Buna ilişkin iki olasılık düşünülmektedir (11). Çocuk sürünmeye başladığı andan itibaren çevresini dokunarak, tadarak, uzanarak keşfetmeye başlar. Ayakta durma yeteneğini kazanmasıyla bu çaba artar (86). Zihinsel yetersizlikten dolayı azalan keşifsel davranışlar, hareket isteksizliğine neden olabilir ve motor becerilerin gecikmesinde rol oynayabilir (11).

Yapılan bir araştırmada DS'li çocuklarda görülen hipotoni (87), primer refleksler ve postüral reaksiyonlarda azalma ve yavaşlama gibi nöro-müsküler anomalilerin postüral stabilite sorunlarına da yol açtığı ve motor gelişimin denge ile ilişkili olduğu bildirilmiştir (1). Hipotoniye bağlı gelişebilen pelviste azalmış stabilite ve pes planus gibi sorunlar tek ayak üzerinde durma, tandem yürüme ve koşma gibi aktivitelerde denge problemlerinin oluşumuna katkıda bulunur (96). Kas güçsüzlüğü, mental retardasyon, duyusal entegrasyon süreçlerinde disfonksiyon, kartilaj hipoplazisi ve yetersiz kemik yoğunluğu yetersiz ko-kontraksiyonlara neden olarak denge reaksiyonlarında ilave problemlere yol açmaktadır (1).

Bir çalışmada denge, el-göz koordinasyon bozuklukları ve bimanüel motor koordinasyonu gerektiren görevlerin zamanlamasında bozukluklar olduğu belirlenmiştir (97). DS'li çocuklarda reaksiyon süreleri zihinsel engelli diğer çocukların reaksiyon süreleri ile karşılaştırıldığında çok daha yavaştır (96,98).

İnce motor beceri gelişimi çocukların soyunma, beslenme, yıkanma, kesme, nesneleri tutma gibi günlük yaşam aktiviteleri için hayati önem taşımaktadır. Bunun

yanı sıra, ince motor beceriler küçük çocuklarda kognitif, sosyal ve akademik yetenekler ile ilişkilidir. Başka deyişle üst ekstremite ince motor becerilerinin geliştirilmesi kişinin psikososyal gelişimi ile doğrudan bağlantılıdır (99). DS'li çocuklar ince motor beceri gelişim aşamalarını hem yaşıtlarından daha geç katederler hem de kalitesi akranları kadar iyi değildir (97,100). Bu çocuklar ince motor becerileri kazanmak için, sözlü ve görsel uyarana ve motive edilmeye ihtiyaç duyarlar (11). Özellikle bilişsel ve algısal muhakeme gerektiren karmaşık ve zor becerileri harekete dökmekte zorlanırlar (100).

Down sendromlu çocukların bağımsız oturmaları, oturmanın oyun oynama isteğini geliştiren primer pozisyon olması nedeniyle önemlidir. Oturma postürünün geç kazanılmasının ince motor beceriler üzerinde olumsuz etkileri olduğu bilinen bir gerçektir. Çünkü oturma pozisyonunda bir elden destek alırken diğer elle nesnelere uzanabilir, kavrayabilir ve oyun oynayabilirler (11).

Down sendromluların bazı fenotipik özellikleri performansı olumsuz etkileyebilir. Küçük ve kalın eller, kısa parmaklar, kemerli küçük parmak, ligament laksitesi ve gevşek el, manipulatif fonksiyonlarda zorluklara neden olabilir (97,101). Hipotoni de ince motor becerilerin gecikmesinin önemli sebeplerinden biridir. Kol ve el kaslarında görülen hipotoni, nesneleri tutmak, büyük bir düğmeye basmak gibi basit eylemleri bile zorlaştırır (100).

2.6.3 Duyusal Gelişim

Duyusal entegrasyon günlük yaşamda görme, koku, tat, taktil ve işitme duyularının yanı sıra vestibüler ve propriyoseptif duyular yoluyla alınan bilgilerin işlemlenmesidir. Duyusal entegrasyon bozukluğu olarak da bilinen duyusal işlemleme bozukluğu beynin çevreden gelen duyu mesajlarını verimsiz işlemlemesi ile oluşur (102).

Taktil, vestibüler ve proprioseptif duyular fonksiyonlar için çok önemlidir. Bu duyular akademik beceri, dikkat, denge ve koordinasyon, vücut farkındalığı, ince ve kaba motor beceriler, el tercihi, benlik saygısı, sosyal beceri, konuşma ve taktil becerileri etkileyebilir. Bu alanda yaşanan zorluklar davranışsal sorunlara yol açabilir.

Duyu entegrasyon bozukluğu olan çocuklarda duyusal bilgi beyne diğer çocuklar gibi doğru şekilde ulaşır ancak organize değildir veya doğru olarak işlenmez. Dolayısıyla beyin uygun olmayan bir yanıt oluşturarak normalden az ya da aşırı duyusal ve davranışsal reaksiyonlar ortaya çıkarabilir. Çocuklar duyusal girdi sırasında, sıradan olması gereken bir yanıta sıradan olmayan bir yanıt verirler ve hipersensitif ya da hiposensitif olarak adlandırılırlar (102,103).

Çoğu çocuk ebeveynlerinin yaptığı dokunuşlardan hoşlanır. Ellerinden veya başından yapılan hafif dokunuşlar genellikle çocuklarda olumlu yanıtlar oluşturur. Ancak, bazı çocuklarda bu dokunuş sonucunda "savaş ya da kaç" tepkisi görülebilmektedir. Bu bir hipersensitif yanıttır. Beyin bu dokunuşu tehlike olarak görür ve çocuk bağırarak, uzaklaşarak ya da kaçınarak tepki gösterir. Bu çocuklar çoğunlukla taktil, vestibüler veya proprioseptif duyusal girdilerden kaçınırlar. Hiposensitif çocuklar ise uygun duyusal girdi sağlamak için kendi duyusal sistemini bombardımana uğratırlar. Bu amaçla çocuklar sürekli nesnelere dokunmakta, her şeyi ağzına götürmekte, duvarlara çarpmakta ya da sık sık düşmektedirler (103).

2.7 Motor Gelişim Değerlendirme Yöntemleri

Motor gelişimi değerlendirmek üzere çok sayıda test bataryası vardır. Sık kullanılan testler (11, 104-114);

- Bruininks Oseretsky Motor Yeterlilik Testi
- Kaba Motor Gelişim Testi

- Temel Motor Beceri Testi
- Bayley İnfant ve Toddler Gelişim Skalası
- Denver Gelişimsel Tarama Testi
- Ankara Gelişim Tarama Envanteri
- Gazi Erken Çocukluk Gelişimi Değerlendirme Aracı
- Motor Performans Testi
- Portage Erken Çocukluk Dönemi Eğitim Programı Kontrol Listesi
- Lincoln Oseretzky Motor Gelişim Testi
- Çocuklar için Hareket Değerlendirme Bataryası
- Peabody Gelişimsel Motor Skalası
- McCarthy Çocuklar için Yetenek Skalası
- Top-Down Motor Sınır Taşları Testi
- Temel Motor Yetenek Testi
- Vulpe Değerlendirme Bataryası
- Stanford Fonksiyonel Gelişim Değerlendirmesi

Bu testler farklı yaş aralıklarında kullanılmaktadır. Örneğin DS'lilere özel olarak geliştirilen Temel Motor Beceri testi 3-36 ay arası çocuklarda kullanılır (11). Diğer testler DS'li çocuklarda kullanılmasına rağmen DS'ye özel olarak geliştirilmemiştir (104-114).

Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testi – İkinci Sürümü

Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Testi ikinci sürümü (BOMYT-2) 4-21 yaş grubu çocukların motor fonksiyonlarını ölçmek için geliştirilmiştir (115,116). Bruininks-Oseretsky tarafından 1978'de geliştirilen ilk sürümünün revize edilmiş halidir (117).

Test eğitimcilerin, terapistlerin ve araştırmacıların çocukların motor becerilerini değerlendirmeleri, motor gelişim programı hazırlamaları, çeşitli motor fonksiyon bozukluklarını ve gelişim geriliklerini saptamaları için kullanılan bir araçtır (116).

2.8 Fonksiyonel Durum

Bireylerin toplumda bağımsız olarak yaşamaları için gerekli olan ev içi ve sosyal kaynakları kullanma becerilerine günlük yaşam becerileri denir. Temel günlük yaşam aktiviteleri yanında alışveriş yapma, giysi temizliği ve bakımı, yemek pişirme, ev yönetimi, bütçe hazırlama gibi yardımcı günlük yaşam aktivitelerindeki becerileri ve sosyal beceriler çocuğun yetişkinlikte de fonksiyonel açıdan bağımsız olabilmesi için gereklidir. Çocukların bağımsızlığa adım atmaları kendine bakım becerilerini kazanmalarıyla başlar. Normal gelişen çocuklar, var olan eğitim olanaklarından yararlanarak ya da anne, baba ve arkadaşlarını model alarak günlük yaşam becerilerini kazanırlar (118).

Hafif derecede zihinsel engelli çocuklar fiziksel ve psikomotor özellikler açısından normal çocuklara benzemekle birlikte orta ve ağır engeli olan çocuklarda bedensel ve duyusal özürler ve buna bağlı olarak çeşitli psikomotor sorunlar sık görülmektedir. Zihinsel engelli çocukların motor beceri performansları zihinsel engelin türüne ve derecesine göre farklılıklar gösterir (119). DS'li çocuklarda motor gelişimdeki gecikme, zihinsel gelişimdeki gecikmeden daha belirgindir (16).

Yapılan bir çalışmada 6-10 yaş arasındaki DS'li çocukların motor becerilerinin hem normal çocuklardan hem de benzer zekâ düzeyinde olan ancak DS'li olmayan diğer zihinsel engelli çocuklardan daha yavaş olduğu bulunmuştur (119). Bunun nedeni DS'li çocuklarda zihinsel engelin yanında kaslarda hipotoni ve zayıflık, eklem laksitesi gibi motor gelişimin normal seyrini etkileyen problemlerin varlığıdır.

Bu problemler DS'li çocukların tüm hareketlerini dolayısıyla fonksiyonel durumlarını etkileyebilmektedir (119).

Zihinsel ve motor gelişimdeki gecikmeler çoğunlukla DS'li çocukların adaptif ve fonksiyonel becerilerini etkiler. Adaptif davranış zihinsel engelli çocukların engelini tanımlamak için kullanılan bir kavram olup bireylerin günlük yaşam ve mesleki becerilerini öğrenmesinde kullandıkları 'kavramsal, sosyal ve pratik becerilerin kombinasyonu' olarak tanımlanmaktadır (16).

Çocukların fonksiyonel ve adaptif becerilerini inceleyen çalışmalarda DS'li okul çağı çocuklarında ciddi fonksiyonel kısıtlamaların nadir görüldüğü ancak kendine bakım, iletişim ve sosyal becerileri için yardım ve denetimin gerekli olduğu bulunmuştur (16,120).

2.9 Günlük Yaşam Aktivitelerinin ve Fonksiyonelliğin Değerlendirilmesi

Günlük yaşam aktivitelerinin ve fonksiyonel bağımsızlığın değerlendirilmesinde sıklıkla Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ), Pediatrik Özürlülük Değerlendirme Envanteri (PÖDE), Vineland Adaptif Davranış Skalası kullanılmaktadır (121-123).

Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ)

Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü *"Uniform Data System for Medical Rehabilitation"* sisteminin yetişkinler için geliştirdiği, Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütünden yararlanılarak, 1993'de geliştirilmiş bir ölçüttür (124). PFBÖ DS'li, serebral palsili ve diğer gelişimsel bozukluğu bulunan çocukların gelişimsel, eğitimsel ve toplumsal açıdan fonksiyonel sınırlılıklarını tespit eden faydalı, kısa, kapsamlı bir ölçüm aracıdır. PFBÖ mental yaşı 7'nin altında olan tüm engellilerde kullanılabileceği gibi herhangi bir engeli olmayan 6 ay-7,5 yaş arası çocuklarda da

kullanılabilmektedir (125). Kendine bakım, sfinkter kontrolü, transferler, lokomosyon, iletişim, sosyal durum olmak üzere 6 alt ölçeğe bölünmüş toplam 18 madde içerir.

Değerlendirme yüz yüze görüşme veya telefon ile yapılabilir. Direk gözlemle görüşme arasında fark olmadığı, test için 15-20 dakikanın yeterli olduğu gösterilmiştir. Özellikle sosyal-kognitif bölümün değerlendirilmesinde 1-2 saat gözlemin gerekebileceği, bu nedenle çocuğu yakından tanıyan kişiyle görüşmenin daha anlamlı, kolay ve çabuk olacağı ifade edilmektedir (24,125). Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmıştır (121).

Bölüm 3

GEREÇ VE YÖNTEM

3.1 Bireyler

Çalışmaya KKTC'de yaşayan, Çalışma ve Sosyal Güvenlik Bakanlığı Özürlüler Birimi ve KKTC Milli Eğitim Bakanlığı İlköğretim Dairesi Müdürlüğü'nde kayıtları bulunan, çalışmaya katılmaya gönüllü olan 7-18 yaşları arasındaki tüm DS'li çocuklar (n=26) ile Cihangir-Düzova İlkokulu ve Değirmenlik Lisesinde okuyan 30 sağlıklı birey (kontrol grubu) alındı.

Bu çalışma Doğu Akdeniz Üniversitesi Sağlık Etik Alt Kurulu tarafından (14/03/2016 tarih ve 2016/23-05 sayı) onaylandı. Çalışmaya katılan çocukların ailelerine çalışma öncesinde yazılı olarak bilgilendirilmiş gönüllü olur formu imzalatıldı.

3.2 Değerlendirmeler

Bireylerin sosyodemografik ve klinik bilgileri kaydedildi. Solunum kas kuvvetini değerlendirmek için Maksimum İnspiratuar Basınç (MİB) ve Maksimum Ekspiratuar Basınç (MEB), solunum fonksiyonlarını değerlendirmek için Solunum Fonksiyon Testi (SFT) kullanıldı. Çocukların motor becerileri Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Testi'nin İkinci Sürümünün Kısa Formu (BOMYT-2 Kısa Form) ile değerlendirildi. Fonksiyonel durumu değerlendirmek için Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ) kullanıldı.

Veriler toplanmadan önce, bireylere testlerde kullanılacak ekipman ve test protokolü hakkında bilgi verildi. Bireylerin ekipman ve test protokolüne aşina olabilmeleri için test öncesi yeterli sayıda deneme yapıldı.

Çalışmaya Dahil Edilme Kriterleri

1. Yaşları 7-18 yıl arasında olan
2. Verilen komutları anlayabilecek düzeyde kognitif becerileri olan ve kooperasyon kurulabilen DS'li ve sağlıklı çocuklar çalışmaya alındı.

Dahil Edilmeme Kriterleri

1. Herhangi özel bir spor programına katılan,
2. Şiddetli omurga anormallikleri olan,
3. Ailenin ifadesine göre geçmiş 6 ay içerisinde akciğer enfeksiyonu, torakal ve abdominal bölgede cerrahi öyküsü bulunan ve astım, kronik obstrüktif akciğer hastalığı gibi kronik hastalıkları bulunan,
4. Kas-iskelet sistemi ve DS dışında diğer nörolojik problemleri olan kişiler çalışmadan çıkarıldı.

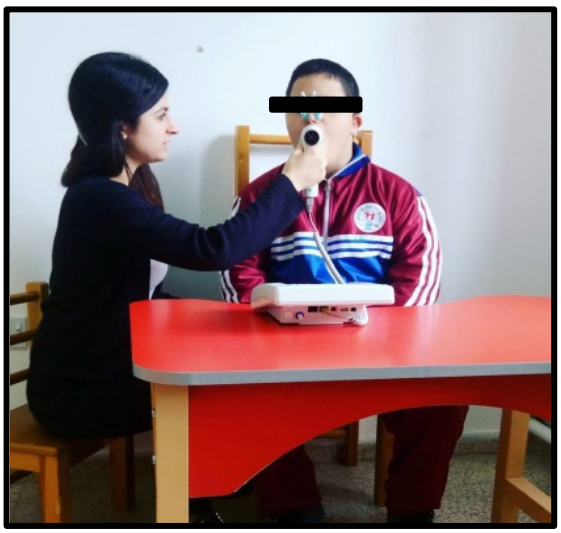
3.3 Yöntem

3.3.1 Sosyo-Demografik ve Klinik Özellikler

Bireylerin yaş, cinsiyet, boy, vücut ağırlığı, beden kütle indeksi (BKİ), eğitim durumu, ilk ayakta durma yaşı, anne ve babanın gebelik oluştuğundaki yaşı, ebeveynler arası akrabalık durumu ve anne-babanın eğitim durumu sorgulandı. Ayrıca eşlik eden problemleri (kalp ve solunum problemleri, işitme, konuşma, görme, beslenme ve troid fonksiyon bozuklukları, epilepsi ve diğer) kaydedildi. Eşlik eden problemler hakkındaki bilgiler ebeveynlerden alındı.

3.3.2 Solunum Fonksiyon Testi (SFT)

Hastalar Amerikan Toraks Topluluğu kriterlerine uygun olarak Futuremed's Discovery-2 spirometre ile değerlendirildi (66). Çocukların ilk testleri doğru yapabilmeleri için nasıl yapıldığı gösterildi. Hava kaçışını önlemek için ağzı kapalı iken dudaklarını sıkıca tutması gerektiği öğretildi. Hasta dik pozisyonda sandalyede oturtuldu. Spirometre ağızlığını hiç hava kaçmayacak şekilde ağzına alması söylendi ve burundan hava kaçmaması için burun mandalı ile kapatıldı (Şekil 3). Çocuklardan derin nefes alması ve ardından sert ve hızlı bir şekilde vermesi istenerek FVC, FEV_1, FEV_1/FVC, PEF, FEF %25-75 değerleri kaydedildi. Test için 3 deneme yapıldı ve veri analizi için en yüksek değer kaydedildi (12).



Şekil 3. Solunum Fonksiyon Testi (SFT)

3.3.3 Solunum Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi

Solunum kas kuvvetini (MİB ve MEB) değerlendirmek için taşınabilir, dijital ağız içi manometre (Micro RPM Micromedical Ltd, Kent, UK) kullanıldı.

MİB: Test için bireye öncelikle maksimal ekspirasyon yaptırıldı ve bunun sonunda solunum yolu bir burun mandalı ile kapatılarak kişinin maksimal inspirasyon yapması ve bunu 1-3 saniye sürdürmesi istendi (81).

MEB: Bireye maksimal inspirasyon yaptırdıktan sonra solunum yolu burun mandalı ile kapatılarak maksimal ekspirasyon yapması ve bunu 1-3 saniye sürdürmesi istedi (81).

Çocukların ilk testleri doğru yapabilmeleri için testin yapılışı gösterildi. Hava kaçışını önlemek için ağzı kapalı iken dudaklarını sıkıca tutması gerektiği öğretildi. Çocuk oturur pozisyonda ayakları desteklendi (Şekil 4). Ağız çevresi sızıntısını önlemek için, çocukların yanaklarına gerekli durumlarda sıkıştırma yapıldı. Testler üç kez tekrarlandı ve solunum kaslarının kısa süreli yorgunluğundan kaçınmak için herbiri arasında 1 dakikalık dinlenme süresi verildi. Testin sonlandırılması için üç denemede de benzer değerlere sahip olmasına dikkat edildi (83). MİB ve MEB değerleri cmH_2O olarak kaydedildi. İstatistiksel analizler için en yüksek değer kullanıldı.

Şekil 4. Solunum Kas Kuvvetinin Değerlendirilmesi

3.3.4 Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testi (BOMYT-2 Kısa Form)

Araştırmada, çocukların motor becerilerini değerlendirmek üzere BOMYT-2 Kısa Form kullanıldı. Form kitapçığına uygun olarak alt testler uygulandı ve ilgili teste ait puan tablosundan hata düzeyine göre puanlama yapıldı. BOMYT-2 Kısa Form sekiz alt testten oluşmaktadır. Alt testlerin birleşimi ile 4 farklı beceri ölçülmektedir (116). Ölçülen beceriler ince motor kontrol, manuel koordinasyon, vücut koordinasyonu, kuvvet ve çevikliktir. Bu ölçüm bölümlerinden ince motor kontrol: ince motor beceri hassaslığı (alt test 1) ve ince motor beceri bütünleşmesi (alt test 2), manuel koordinasyon: el becerisi (alt test 3) ve el-kol koordinasyonu (alt test 7), vücut koordinasyonu: çift yönlü koordinasyon (alt test 4) ve denge (alt test 5), kuvvet ve çeviklik: koşma hızı ve çeviklik (alt test 6) ve güç (alt test 8) alt testlerinden oluşmaktadır (116). Ölçülen becerilerden elde edilen puanlar toplanarak BOMYT-2 toplam puanı hesaplandı ve toplam motor beceri puanı olarak kaydedildi.

BOMYT-2 Kısa Form Alt Testleri (116):

Alt Test 1- İnce Motor Beceri Hassaslığı

1. Yıldız Boyama

Çizim formu bireyin önüne konuldu ve kırmızı kalem hazır hale getirildi. Uygulayıcıya tercih ettiği eli ile kırmızı kalemi kullanarak, yıldızın içini dışarı taşırmadan boyaması istendi (Şekil 5). Bireyin yapmış olduğu toplam hatalar belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 5. Yıldız Boyama

2. Yol Boyunca Çizgi Çizmek

Bireye tercih ettiği çizim eli ile kırmızı kalemi kullanarak arabanın bulunduğu noktadan eve doğru çizgi içerisinden yolu takip etmesi söylendi. Test protokolüne uygun olarak bireyin isterse durup tekrar başlamasına ve kalemi kaldırmasına izin verildi. Bireyin çizim formunu, 45 dereceden daha fazla döndürmesine ise izin verilmedi (Şekil 6). Bireyin yapmış olduğu toplam hata sayısı belirlendikten sonra puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 6. Yol Boyunca Çizgi Çizmek

Alt Test 2- İnce Motor Beceri Bütünleşmesi

1. Karoyu Kopyalama

Çizim formu bireyin önüne konuldu. Tercih ettiği eli ile kırmızı kalemi kullanarak gösterilen karo şeklinin büyüklük ve şekil olarak mümkün olduğu kadar birebir benzerinin, şekil için boş bırakılan alana çizmesi istendi (Şekil 7). Puanlama yapılırken temel şekle ne kadar benzediği, çizgi bitirme uçlarının kapanıp kapanmaması veya gereğinden fazla uzatılması, kenar uzunlukları, şeklin konumu ve toplam boyutu dikkate alındı. Puanlama tablosuna bakılarak her bir madde için puanlama yapıldı. Bireyin yapmış olduğu toplam hata sayısı belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 7. Karoyu Kopyalama

2. Kesişen Daireleri Kopyalama

Çizim formu bireyin önüne konuldu. Tercih ettiği çizim eli ile kırmızı kalemi kullanarak gösterilmiş olan kesişen daireler şeklinin, büyüklük ve şekil açısından mümkün olduğu kadar birebir benzerini şekil için boş bırakılan alana çizmesi istendi (Şekil 8). Puanlama yapılırken temel şekle ne kadar benzediği, çizgi bitirme uçlarının kapanıp kapanmaması veya gereğinden fazla uzatılması, kenar uzunlukları, şeklin konumu, toplam boyutu ve dairelerin kesişmesi dikkate alındı. Puanlama tablosuna bakılarak her bir madde için puanlama yapıldı. Bireyin yapmış olduğu toplam hata sayısı belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 8. Kesişen Daireleri Kopyalama

Alt Test 3- El Becerisi

1. İpe Blok Dizme

Bireyin önüne ip ve tahta bloklar konuldu. Bireye tercih ettiği eli ile blokları alması ve diğer eliyle ipi tutması söylendi (Şekil 9). Test protokolüne göre blokların ipin en sonuna gelmesine gerek yoktur. İpin düğümlenmesini engellemek için gerekli durumlarda ipin ucu tutulabilir. Birey blokları almaya istediği yerden ve sıradan başlayabilir fakat birer birer almak durumundadır. İki deneme hakkı vardır. Bireyin en iyi denemesi dikkate alınarak 15 saniye içerisinde ipe geçirilen blok sayısı belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 9. İpe Blok Dizme

Alt Test 4-Çift Yönlü Koordinasyon

1. Parmak Burun Değdirme (Gözler Kapalı)

Bireye her iki kolunu yanlara doğru açarak, işaret parmakları açık diğerleri kapalı şekilde durması söylendi. Gözler kapalı bir şekilde sırasıyla parmağının ucu ile burnuna değdirmesi ve ardışık olarak 4 kez tekrarlaması istendi (Şekil 10). İki deneme hakkı verildi. İlk denemede maksimum skora ulaşılmamış ise ikinci deneme yaptırıldı. Bireyin doğru ve en iyi yaptığı denemesi dikkate alınarak doğru yaptığı sayı belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 10. Parmak Burun Değdirme (Gözler Kapalı)

2. Başparmak ve İşaret Parmağını Döndürme

Bireye masanın önünde oturması ve iki kolu da önde iken her iki elinin başparmak ve işaret parmağını ters şekilde birleştirmesi söylendi. Test protokolüne uygun olarak gerekirse bireyin elleri başlangıç pozisyonu için yerleştirildi. Her seferinde bir başparmak ve işaret parmağını ayırarak döndürüp tekrar birleştirmesi ve ardışık olarak 5 kez aynı hareketi yapması istendi (Şekil 11). İki deneme hakkı verildi. İlk denemede maksimum skora ulaşılmamış ise ikinci denemeye izin verildi. Bireyin en iyi denemesi dikkate alınarak doğru yaptığı sayı belirlendi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 11. Başparmak ve İşaret Parmağını Döndürme

Alt Test 5- Denge

1. Yürüyüş Çizgisi Üzerinde Topuk-Burun Yürüme

Bireyden tercih ettiği ayağı çizgiye paralel ve üzerinde olacak şekilde iki ayağının yan yana durması istendi. Ellerini beline yerleştirdikten sonra karşıya bakarak çizgi üzerinde topuk-burun olacak şekilde ileri doğru yürümesi söylendi (Şekil 12). Her adımının çizginin üzerinde ve paralel olmasına dikkat edildi. 6 adım atması söylendi. İki deneme hakkı verildi. İlk denemede doğru şekilde hareket

yapılmamış ise ikinci deneme yaptırıldı. Bireyin en iyi denemesi dikkate alınarak doğru yaptığı adım sayısı kaydedildi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 12. Yürüyüş Çizgisi Üzerinde Topuk-Burun Yürüme

Alt Test 6- Koşma Hızı ve Çeviklik

1. Tercih Edilen Ayak Üzerinde Sabit Hoplama

Bireyin belirtilen çizgi üzerinde durması ve ellerini beline yerleştirmesi söylendi. Tercih ettiği ayağı üzerinde dururken diğer ayağı yere paralel olarak 90 derece bükülü olacak şekilde durması istendi (Şekil 13). Kronometre tutularak 15 saniye süre verildi ve bu süre içerisinde yapmış olduğu doğru hoplama sayısı kaydedildi. İki deneme hakkı verildi. Birey ilk deneme hakkında düşerse ikinci deneme yapmasına izin verildi. Bireyin 15 saniye süre içerisindeki en iyi denemesi dikkate alınarak puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 13. Tercih Edilen Ayak Üzerinde Sabit Hoplama

Alt Test 7- El-Kol Koordinasyonu

1. Top Sektirme- Alternatif Ellerle

Birey tenis topunu tercih ettiği eli ile tutarak kolunu vücudunun önüne doğru uzattı. Bireyden topu yere bıraktıktan sonra diğer eli ile topu sektirmesi istendi. Test protokolüne uygun olarak uygulama sırasında top ile hareket etmesine izin verildi. Topu peş-peşe iki eli ile sırasıyla 10 kez sektirmesi söylendi (Şekil 14). İki deneme hakkı verildi. İlk denemede maksimum skora ulaşılmamışsa ikinci deneme yaptırıldı. Bireyin doğru yaptığı hareketler kaydedilerek puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 14. Top Sektirme- Alternatif Ellerle

2. Tek Elle Top Yakalama

Birey çizginin tam arkasında dururken, fizyoterapist bireyin 10 ayak (yaklaşık 3 m) önünde durdu. Fizyoterapistin tenis topunu alttan atması ve topun bireyin omuz ve bel arasına gelmesine dikkat edildi. Bireyden tenis topunu tercih ettiği eli ile tutması ve topu tek eli ile 5 kez yakalaması istendi (Şekil 15). Test protokolüne uygun olarak ardışık olmasına gerek yoktur. Bir deneme hakkı verildi. Bireyin doğru olarak yakaladığı top sayısı kaydedilerek puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 15. Tek Elle Top Yakalama

Alt Test 8- Güç

1. Diz Üstünde Şınav Çekme

Bireyden şınav minderi üzerindeki diz altlığının üzerine dizlerini koyması ve ellerini öne doğru omuz hizasında yere yerleştirip ayaklarını çapraz pozisyonda yukarda tutması söylendi (Şekil 16). Test protokolüne uygun olarak bireyin sırtı ve boynu düz bir şekilde ve başı yere bakmalıdır. Bir deneme hakkı verildi. Kronometre ayarlandı ve başla komutu ile 30 saniye süre verildi. Bu süre içerisinde yapılan doğru şınav sayısı kaydedildi ve puan tablosundan hata düzeyine göre kesin puan verildi.

Şekil 16. Diz Üstünde Şınav Çekme

3.3.5 Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ)

Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ) kendine bakım, sfinkter kontrolü, transferler, lokomosyon, iletişim ve sosyal/kognitif olmak üzere 6 alanda toplam 18 maddeden oluşmaktadır. Çocukların her bir maddedeki fonksiyonu gerçekleştirirken yardım alıp almadığı, zamanında yapıp yapmadığı veya yardımcı cihaz gerekip gerekmediğine göre 1-7 arası puanlar verilmektedir (125).

1-5 arasında puan alan çocuklar farklı günlük aktiviteleri gerçekleştirmede yardıma ihtiyaç duyarken, 6 veya 7 puan hiçbir yardımın gerekli olmadığı anlamına gelmektedir (126).

Yardımsız:

7 Tam bağımsızlık (zamanında, güvenle)

6 Modifiye bağımsızlık (cihaz yardımı)

Yardımlı:

5 Fiziksel yardım gerekmez, sözel uyarı yeterlidir

4 Minimal yardım (hafif fiziksel temas, performansın en az % 75'ini katılımcı yapar)

3 Orta dereceli yardım (performansın % 50-74'ini katılımcı yapar)

2 Maksimum yardım (performansın %25-49'unu katılımcı yapar)

1 Toplam yardım (perfomansın % 0-24'ünü katılımcı yapar)

Testte alınabilecek en az puan 18 (tam bağımlı) iken, en fazla puan 126 (tam bağımsız) dır (126).

Sfinkter kontrolü ve sosyal/kognitif alanlarla ilgili maddeler dışındaki test maddeleri bireyler gözlenerek tamamlandı. Bu alanlarla ilgili sorular ise ebeveyne soruldu ve alınan yanıtlara göre puanlama yapıldı (39,125).

3.4 İstatistiksel Analiz

Araştırmada elde edilen veriler, IBM SPSS Statistics V.20.0.0 programı kullanılarak analiz edildi. Verilerin normal dağılıp dağılmadığını test etmek amacıyla Shapiro-Wilk testinden yararlanıldı. Bu test ile elde edilen "p" değerlerinin 0,05'den küçük çıkması nedeniyle verilerin normal dağılmadığına karar verildi. Bu nedenle istatistiksel çözümlemelerde parametrik olmayan istatistiksel testler kullanıldı. İki bağımsız grupta elde edilen ortalamalar arasındaki farkın anlamlılığı Mann-Whitney U testi kullanılarak incelendi. İki yüzde arasındaki farkın anlamlılığını test etmek için Ki-Kare ve Fisher'in Kesin Test'i kullanıldı. İki değişken arasındaki ilişkiyi incelemek için Speraman korelasyon (rho) katsayılarından yararlanıldı. Korelasyon katsayılarının 0,90 ve üzerindeki değerleri çok kuvvetli, 0,70–0,89 kuvvetli, 0,40–0,69 orta düzeyde, 0,20–0,39 arası zayıf ve 0,19 ve altı değerler çok zayıf ilişki olarak nitelendirildi (127).

Çalışmada kesikli ve sürekli değişkenler için tanımlayıcı istatistikler, ortalama ± standart sapma, sayı ve yüzdeler şeklinde verildi. İstatistiksel anlamlılık düzeyi olarak $p < 0,05$ düzeyi seçildi. Aritmetik ortalamalar % 95 Güven Aralığı (*%95 GA*) alt ve üst sınır değerleri ile birlikte sunuldu. Grupların birbirinden farklılığını yorumlamak için hem "p" değerleri hem de *% 95 GA* değerleri dikkate alındı:

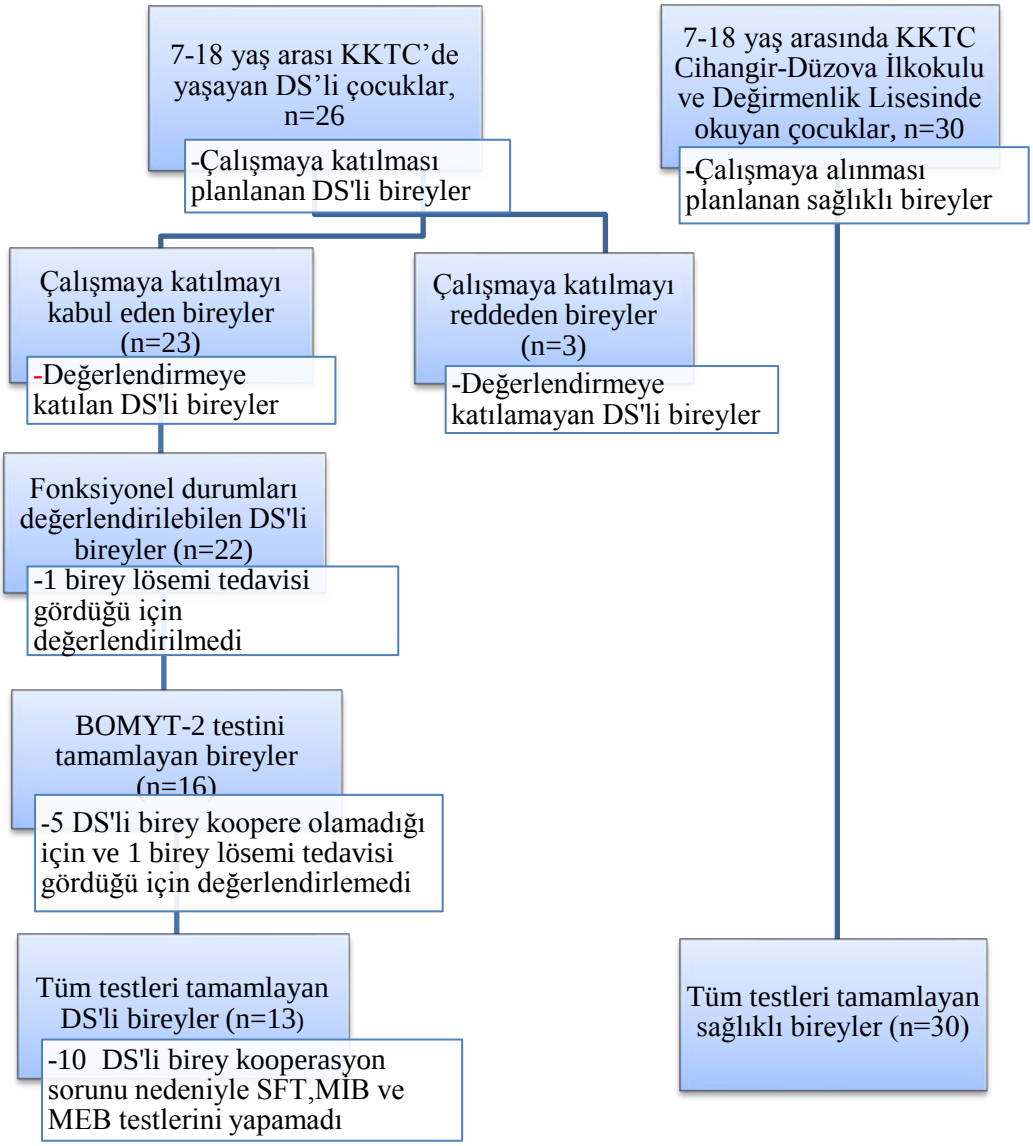
1. "p" < 0,05 ve iki grup *%95 GA* alt ve üst sınırları arasında çakışma yoksa grup ortalamaları birbirinden farklıdır.

2. İki grup ortalaması arasındaki farkın *%95 GA* alt ve üst sınırları "0"ı kapsamıyorsa iki grubun ortalamaları birbirinden farklıdır (128).

Bölüm 4

BULGULAR

KKTC'de yaşayan 7-18 yaşları arasındaki toplam 26 DS'li çocuktan üçünün ailesi araştırmaya katılmayı kabul etmediği için çalışmamıza 23 DS'li, 30 sağlıklı birey katıldı. Çalışmaya katılan (n=23) DS'li çocuklardan biri lösemi hastası olduğu ve ilaç kullandığı için PFBÖ'yü tamamlayamadı. DS'li çocuklar arasında kooperasyon güçlüğü yaşayanlar olduğundan dolayı motor beceri değerlendirmesi 16 DS'li çocuğa uygulandı. Solunum fonksiyon testi ve solunum kas kuvvet ölçümleri ise sadece 13 çocukta yapılabildi. Bu nedenle tüm testleri sadece 13 DS'li çocuk tamamlayabildi. Çalışmaya alınan sağlıklı çocuklarda herhangi bir sorun yaşanmadığı için 30 sağlıklı çocuk kontrol grubu olarak tüm testleri tamamladı (Şekil 17).



Şekil 17. Akış Diyagramı

23 DS'li çocuğun yaş ortalaması 10,9 ± 4,1 yıl, sağlıklı bireylerin ise 11,3 ± 3,8 yıl olarak hesaplandı. DS'li çocukların 14'ü kadın (% 60,9), 9'u erkek (% 39,1) iken sağlıklı bireylerin 18'i kadın (% 60,0), 12'si (% 40,0) erkekti (Tablo 3). DS'li bireylerin tamamı ölçümleri tamamlayacak kooperasyona sahip değildi. Bu gruptaki 10 kişinin (% 43,5) kooperasyon kuramadığı saptandı. Kooperasyon kurulabilen ve testleri başarılı bir şekilde tamamlayabilen 8'i kadın (% 61,5), 5'i erkek (% 38,5) olmak üzere toplam 13 DS'li birey vardı. Bu bireylerin ortalama yaşları 12,1 ± 3,0

yıldı. Testleri yapabilen DS'li ve sağlıklı bireylerin yaş, cinsiyet ve vücut ağırlıkları benzerdi ($p>0,05$) (Tablo 4).

Her iki gruptaki çocukların yaş, cinsiyet ve vücut ağırlıkları istatistiksel olarak benzer ($p>0,05$) olmasına karşın boy, BKİ ve eğitim durumları açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($p<0,05$). BKİ değerleri arasındaki istatistiksel farklılık % 95GA değerleri ile değerlendirildiğinde de iki ortalama arasındaki farkın güven aralığının "0" değerini kapsamamasından dolayı gruplar arasında BKİ açısından fark olduğu belirlendi. Bununla birlikte gruplardaki bireylerin boyları % 95GA ile birlikte ele alındığında alt ve üst sınırlarının çakışması ve iki ortalama arasındaki farkın %95GA'sı sıfırı kapsaması nedeniyle elde edilen fark anlamsızdı. (Tablo 3 ve 4).

Tablo 3. Çalışmaya Katılan Bireylerin Sosyo-Demografik ve Antropometrik Özellikleri, *(% 95GA)*

	Gruplar		
Değişkenler	**Down Sendromu n = 23**	**Sağlıklı Bireyler (Kontrol) n = 30**	**p Değeri**
Yaş, yıl, x ± ss	10,9 ± 4,1 *(9,1 — 12,7)*	11,3 ± 3,8 *(9,9 — 12,7)*	0,732*
Cinsiyet, n (%)			
Kadın	14 (60,9)	18 (60,0)	0,949†
Erkek	9 (39,1)	12 (40,0)	
Boy, m, x ± ss	1,2 ± 0,2 *(1,1 — 1,3)*	1,8 ± 2,0 *(1,1 — 2,5)*	**0,001***
Vücut Ağırlığı, kg, x ± ss	37,8 ± 17,0 *(30,4 — 45,2)*	42,8 ± 16,6 *(36,6 — 48,9)*	0,219*
BKİ, kg/m^2, x ± ss	23,1 ± 5,5 *(20,7 — 25,5)*	19,7 ± 4,4 *(18,5 — 21,3)*	**0,019***
Eğitim, n (%)			
Okula Gitmiyor	5 (21,7)	-	**0,001‡**
Özel Eğitim	14 (60,9)	-	
Örgün Eğitim	4 (17,4)	30 (100,0)	

*: Mann-Whitney U testi, †: Ki-Kare testi, ‡: Fisher'in Kesin testi, BKİ: Beden kitle indeksi

Tablo 4. Tüm Testleri Yapabilen Down Sendromlu ve Sağlıklı Bireylerin Sosyo-Demografik ve Antropometrik Özellikleri, *(% 95GA)*

	Gruplar		
Değişkenler	**Down Sendromu n = 13**	**Sağlıklı n = 30**	**P Değeri**
Yaş, yıl, x ± ss	12,1 ± 3,0 *(10,3 — 13,9)*	11,3 ± 3,8 *(9,9 — 12,7)*	0,456*
Cinsiyet, n (%)			
Kadın	8 (61,5)	18 (60,0)	0,925†
Erkek	5 (38,5)	12 (40,0)	
Boy, m, x ± ss	1,3 ± 0,1 *(1,2 — 1,4)*	1,8 ± 2,0 *(1,1 — 2,5)*	**0,003***
Kilo, kg, x ± ss	41,2 ± 15,9 *(31,6 — 50,8)*	42,8 ± 16,6 *(36,6 — 48,9)*	0,845*
BKİ, kg/m^2, x ± ss	24,2 ± 5,9 (*20,6 — 27,8)*	19,7 ± 4,4 *(18,5 — 21,3)*	**0,013***
Eğitim, n (%)			
Okula Gitmiyor	1 (7,7)	-	**0,001‡**
Özel Eğitim	8 (61,5)	-	
Örgün Eğitim	4 (30,8)	30 (100,0)	

*: Mann-Whitney U testi, †: Ki-Kare testi, ‡: Fisher'in Kesin testi, BKİ: Beden kitle indeksi

Çalışmaya katılan sağlıklı bireylerin herhangi bir klinik sorunu yokken, DS'li 13 bireyde (%56,5) konuşma sorunu, 9 bireyde (%39,1) görme sorunları, 9 bireyde (% 39,1) tiroid fonksiyon bozuklukları, 5 bireyde (%21,7) kardiyovasküler sistem sorunları ve 1 bireyde (%4,3) beslenme problemi görüldü. Bu grupta işitme sorununa hiç rastlanmadı.

DS'li ve sağlıklı bireylerin annelerinin gebelikleri sırasındaki ortalama yaşı ile çocukların ilk ayakta durma yaşları açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar saptandı (p<0,05). Gebelik sırasında babaların ortalama yaşı DS'li grupta 34,7 ± 6,9 yıl iken sağlıklı bireylerde 30,3 ± 6,7 yıldı. DS'li çocukların babalarının ortalama yaşları istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha büyük bulunmasına karşın (p=0,033) *% 95GA*'na ait alt ve üst sınırlar çakıştığı ve iki ortalama arasındaki farkın *% 95GA* "0" değerini kapsamadığı bulundu. Bu nedenle bu değişken açısından gruplar birbirinden farklıydı. Her iki gruptaki bireylerin doğum ağırlıkları istatistiksel olarak benzerdi (p= 0,417) (Tablo 5).

Tablo 5. Çalışmaya Katılan Bireylerin Öz Geçmişlerine Ait Özellikleri, *(% 95GA)*

	Gruplar		
Değişkenler	**Down Sendromlu n = 23**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri***
Gebelikte Anne Yaşı, yıl, x ± ss	31,1 ± 6,8 *(28,2—34,0)*	24,7 ± 5,6 *(22,6 — 26,8)*	**0,001**
Gebelikte Baba Yaşı, yıl, x ± ss	34,7 ± 6,9 *(31,7— 37,7)*	30,3 ± 6,7 *(27,9 — 32,8)*	**0,033**
Doğum Ağırlıkları, kg, x ± ss	3,1 ± 0,6 *(2,8— 3,4)*	2,9 ± 0,7 *(2,6— 3,2)*	0,417
İlk Ayakta Durma Yaşı, ay, x ± ss	34,7 ± 6,9 *(31,7— 37,7)*	10,4 ± 1,4 *(9,9 —10,9)*	**0,001**

*: Mann Whitney U testi

Tablo 6'da DS'li ve sağlıklı bireylerin ebeveynlerine ait özellikler verilmiştir. Her iki gruptaki bireylerin ebeveynlerinin akraba evlilikleri ile hem anne hem de babaların eğitim düzeyleri istatistiksel olarak benzerdi (tüm p'ler>0,05).

Tablo 6. Çalışmaya Katılan Bireylerin Ebeveynlerine Ait Özellikler

	Gruplar		
Değişkenler	**Down Sendromlu n = 23**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri‡**
Anne-Baba Arası Akrabalık, n (%)			
Var	4 (17,4)	3 (10,0)	0,451
Yok	19 (82,6)	27 (90,0)	
Annenin Eğitim Düzeyi, n (%)			
İlkokul	9 (39,1)	10 (33,3)	0,556
Ortaokul	2 (8,7)	5 (16,7)	
Lise	5 (21,7)	9 (30,0)	
Üniversite	5 (21,7)	6 (20,0)	
Okula Gitmedi	2 (8,7)	-	
Babanın Eğitim Düzeyi, n (%)			
İlkokul	11 (47,8)	13 (43,3)	0,723
Ortaokul	2 (8,7)	5 (16,7)	
Lise	4 (17,4)	7 (23,3)	
Üniversite	5 (21,7)	5 (16,7)	
Okula Gitmedi	1 (4,3)	-	

*: Mann-Whitney U testi, ‡: Fisher'in Kesin testi

Tablo 7'de her iki gruptaki bireylerin fonksiyonel bağımsızlık düzeylerine ait puanlar verilmiştir. DS'li ve sağlıklı bireylerin PFBÖ transfer alt ölçek puanı dışındaki tüm alt testlerde aldıkları puanlar ile toplam puanları istatistiksel olarak anlamlı düzeyde farklıydı (tüm p'ler <0,05). Sfinkter kontrolü ve Lokomosyon alt ölçeklerinde alınan puanların *% 95GA*'na ait alt ve üst sınırlar çakışmasına rağmen iki ortalama arasındaki farkın *% 95GA* "0" değerini kapsamadığı için elde edilen fark anlamlıydı.

Tablo 7. Bireylerin Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçeği (PFBÖ) Puanları, X ± SS, *(%95GA)*

PFBÖ Alt Ölçekleri	**Gruplar**		**p Değeri***
	Down Sendromlu n = 22	**Sağlıklı n = 30**	
Kendine Bakım	36,9 ± 7,7 *(33,5 — 40,3)*	41,8 ± 0,7 *(41,5 — 42,1)*	**0,001**
Sfinkter Kontrolü	12,6 ± 3,6 *(11,0 — 14,2)*	14,0 ± 0 *(14,0)*	**0,016**
Transfer	21,0 ± 0 *(21,0)*	21,0 ± 0 *(21,0)*	1,000
Lokomosyon	13,7 ± 0,7 *(13,4 — 14,0)*	14,0 ± 0 *(14,0)*	**0,016**
İletişim	10,5 ± 3,8 *(8,8 — 12,2)*	14,0 ± 0 *(14,0)*	**0,001**
Sosyal Durum	16,6 ± 5,6 *(14,1 — 19,1)*	21,0 ± 0 *(21,0)*	**0,001**
Toplam Puan	111,5 ± 18,3 *(103,4 — 119,6)*	125,8 ± 0,7 *(125,5 — 126,1)*	**0,001**

*: Mann-Whitney U testi

BOMYT-2'nin tüm alt ölçeklerinde alınan puanlar ve toplam puan açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar olduğu saptandı (tüm p'ler=0,001). Belirtilen tüm değerlerin *%95GA* incelendiğinde, gruplar arasında saptanan farkın devam ettiği belirlendi (Tablo 8).

Tablo 8. Bireylerin Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlilik Test (BOMYT-2) Puanları, X ± SS, *(%95GA)*

	Gruplar		
BOMYT-2 Alt Ölçekleri	**Down Sendromu n = 16**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri***
İnce Motor Kontrol	11,8 ± 3,0 *(10,2 — 13,4)*	19,4 ± 2,6 *(18,4 — 20,4)*	**0,001**
Manuel Koordinasyon	4,7 ± 2,5 *(3,4 — 6,0)*	13,3 ± 4,2 *(11,7 — 14,9)*	**0,001**
Vücut Koordinasyonu	6,9 ± 3,3 *(5,1 — 8,7)*	11,0 ± 0,7 *(10,7 — 11,3)*	**0,001**
Kuvvet ve Çeviklik	2,3 ± 6,6 *(-1,21 — 5,8)*	8,1 ± 2,3 *(7,2 — 8,9)*	**0,001**
Toplam Puan	25,7 ± 6,6 *(22,2 — 29,2)*	51,8 ± 7,1 *(41,2 — 54,5)*	**0,001**

*: Mann-Whitney U testi

Gruplardaki bireylerin MİB ve MEB değerleri karşılaştırıldığında gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklar olduğu saptandı (tüm p'ler=0,001). Bu değerler güven aralıkları açısından incelendiğinde de gruplar arasında *% 95GA* alt ve üst sınırlarının çakışmadığı tespit edildi (Tablo 9).

Tablo 9. Bireylerin Solunum Kas Kuvvet Değerleri, cmH_2O, X ± SS, *(% 95GA)*

	Gruplar		
Solunum Kas Kuvveti	**Down Sendromlu n = 13**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri***
MİB	34,3 ± 16,4 *(24,4 — 44,2)*	79,1 ± 30,7 *(67,6 — 90,6)*	**0,001**
MEB	48,5 ± 23,6 *(34,2 — 62,8)*	83,7 ± 24,9 *(74,4 — 92,9)*	**0,001**

MİB: Maksimum inspiratuar basınç; MEB: Maksimum ekspiratuar basınç; *: Mann-Whitney U testi

Down sendromlu ve sağlıklı bireylerde antropometrik verilere dayalı olarak ölçülen SFT değerleri Tablo 10'da verilmiştir. DS'li ve sağlıklı bireylerin FEV1/FVC oranları istatistiksel olarak benzerdi (p=0,667). FVC, FEV1, PEF ve FEF% 25-75 değerleri açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar saptandı (tüm p'ler<0,05). Buna karşın FEF% 25-75 değerine ait *% 95GA* incelendiğinde alt ve üst sınırlarının çakışması ve iki ortalama arasındaki farkın *%95 GA'nın* "0" değerini kapsaması nedeniyle elde edilen farkın anlamsız olduğu bulundu.

Tablo 10. Bireylerin Antropometrik Verilere Dayalı Olarak Ölçülen Solunum Fonksiyon Test Sonuçları, X ± SS, *(%95GA)*

	Gruplar		
SFT Değerleri	**Down Sendromlu n = 13**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri***
FVC, L	1,5 ± 0,7 *(1,1 — 1,9)*	2,4 ± 0,9 (2,1 — 2,7)	**0,004**
FEV1, L	1,3 ± 0,6 *(0,9 — 1,7)*	2,1 ± 0,8 *(1,8 — 2,4)*	**0,003**
FEV1 / FVC, %	89,0 ± 9,8 *(83,1 — 94,9)*	88,8 ± 7,1 *(86,2 — 91,5)*	0,667
PEF, L/sn	2,3 ± 1,0 *(1,7 — 2,9)*	3,5 ± 1,6 *(2,9 — 4,1)*	**0,022**
FEF %25-75, L/sn	1,6 ± 0,7 *(1,2 — 2,0)*	2,5 ± 1,1 *(2,1 — 2,9)*	**0,011**

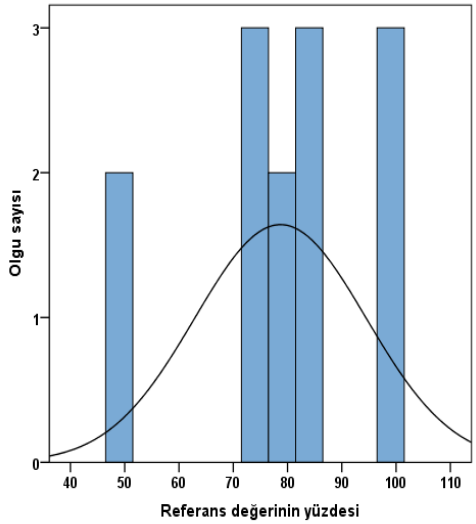
FVC: Zorlu vital kapasite; FEV1: 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar volüm; FEV1/FVC: Tiffeneau oranı; PEF: Tepe akım hızı; FEF 25-75: Maksimum orta ekspiratuar akım hızı; *: Mann-Whitney U testi

Her iki gruptaki bireylerin SFT yüzde prediktif değerleri Tablo 11'de verilmiştir. FVC, FEV1 ve FEF %25-75 değerleri açısından yapılan karşılaştırmalarda gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar saptandı (tüm p'ler<0,05). FVC ve FEV1 değerleri *% 95 GA* açısından incelendiğinde alt ve üst sınırlar çakışmasına rağmen iki ortalama arasındaki farkın güven aralığı "0" değerini kapsamadığı için gruplar arasındaki fark anlamlıydı. FEF %25-75 değerlerinde ise elde edilen istatistiksel farkın % 95GA açısından devam etmediği belirlendi. Ayrıca DS'lilerin solunum fonksiyonları % prediktif değerlerinin sıklıklarına ait dağılımlar grafiklerle gösterildi (Şekil 18,19,20,21 ve 22).

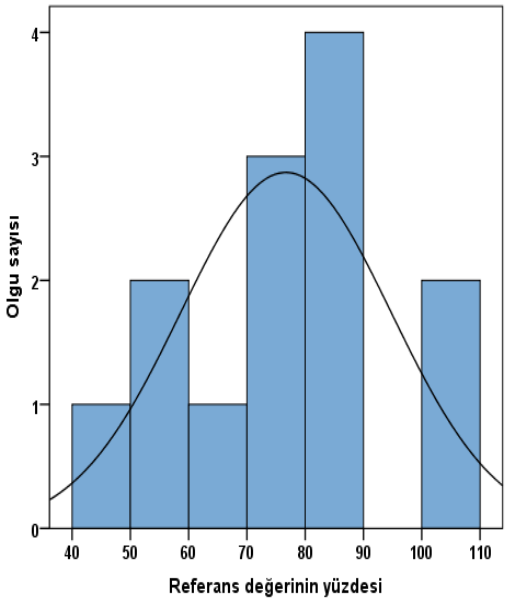
Tablo 11. Bireylerin % Prediktif Değerleri Açısından Solunum Fonksiyon Test Değerleri, X ± SS, *(% 95GA)*

	Gruplar		
SFT Değerleri (%)	**Down Sendromlu n = 13**	**Sağlıklı n = 30**	**p Değeri***
FVC	78,7 ± 15,8 *(69,2 — 88,2)*	88,8 ± 13,5 *(83,5 — 93,5)*	**0,032**
FEV1	76,7 ± 18,1 *(65,8 — 87,6)*	90,6 ± 13,9 *(85,4 — 95,8)*	**0,019**
FEV1 / FVC	102,0 ± 10,8 *(95,5 — 108,5)*	101,5 ± 8,1 *(98,5 — 104,5)*	0,522
PEF	64,2 ± 31,4 *(45,2 — 83,2)*	70,9 ± 18,4 *(64,0 —77,8)*	0,202
FEF %25-75	83,2 ± 55,1 *(49,9 — 116,5)*	93,1 ± 22,5 *(84,7 — 101,5)*	**0,037**

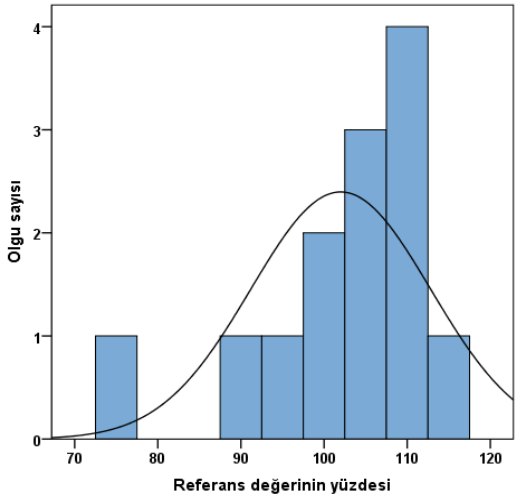
SFT: Solunum fonksiyon testi; FVC: Zorlu vital kapasite; FEV1: 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar volüm; FEV1/FVC: Tiffeneau oranı; PEF: Tepe akım hızı; FEF 25-75: Maksimum orta ekspiratuar akım hızı; *: Mann-Whitney U testi



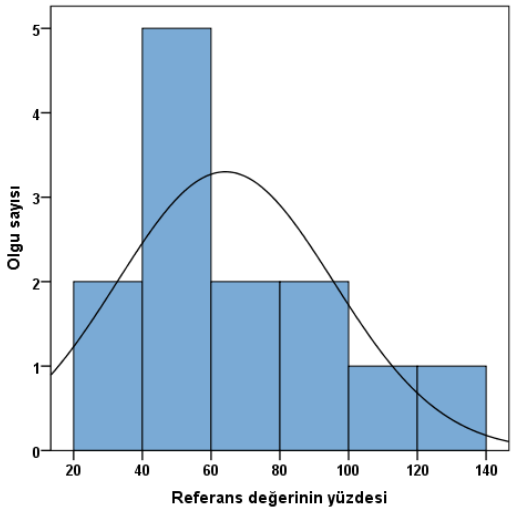
Şekil 18. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FVC Değerlerinin Sıklık Dağılımı



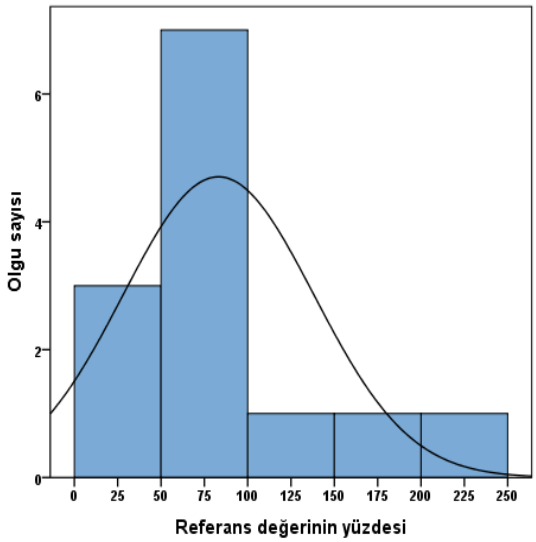
Şekil 19. Down Sendromu Bireylerin % Prediktif FEV1 Değerlerinin Sıklık Dağılımı



Şekil 20. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FEV1/FVC Değerlerinin Sıklık Dağılımı



Şekil 21. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif PEF Değerlerinin Sıklık Dağılımı



Şekil 22. Down Sendromlu Bireylerin % Prediktif FEF 25-75 Değerlerinin Sıklık Dağılımı

Down sendromlu bireylerde SFT sonuçları ile PFBÖ alt ölçek ve total puanları arasında anlamlı bir ilişki bulunmadı (tüm p'ler>0,05). Solunum kas kuvvetleri ile PFBÖ puanları arasında da anlamlı ilişkiler yoktu (tüm p'ler> 0,05), (Tablo 12).

Down sendromlu bireylerin toplam BOMYT-2 puanı ile SFT'nin sadece FVC değeri arasında anlamlı ilişki olduğu tespit edildi (rho=0,57, p=0,041). BOMYT-2 alt ölçeklerinden vücut koordinasyonu puanı ile SFT'nin FVC değeri arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişkiler saptanmasına karşın (rho=0,72, p=0,006) diğer SFT değerleri arasında istatistiksel bir ilişki bulunmadı (tüm p>0,05), (Tablo 12).

Down sendromlu bireylerin ortalama MİB değeri ile BOMYT-2'nin manuel koordinasyon, kuvvet ve çeviklik alt test puanları ve toplam puanı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanırken (tüm p'ler<0,05), BOMYT-2 diğer alt ölçekleri ile solunum kas kuvvetleri arasında istatistiksel bir ilişki yoktu (tüm p'ler> 0,05), (Tablo 12).

Tablo 12. Down Sendromlu Bireylerde Motor Beceri, Fonksiyonel Durumları İle Solunum Fonksiyonları ve Solunum Kas Kuvvetleri Arasındaki İlişki, rho (p), (n=13)

Ölçek	Alt Ölçek	FVC	FEV1	FEV1/FVC	PEF	FEF 25-75	MİB	MEB
PFBÖ	Kendine Bakım	-0,24(0,439)	-0,45(0,121)	-0,13(0,666)	-0,31(0,308)	-0,42(0,159)	0,27(0,375)	0,14(0,652)
	Sifinkter Kontrolü	-0,31(0,304)	-0,39(0,192)	-0,23(0,446)	-0,15(0,615)	-0,23(0,447)	-0,39(0,191)	-0,39(0,192)
	Transfer *	-	-	-	-	-	-	-
	Lokomosyon	-0,03(0,926)	-0,17(0,576)	-0,03(0,926)	-0,17(0,577)	-0,34(0,253)	0,37(0,211)	0,29(0,345)
	İletişim	0,05(0,861)	0,20(0,513)	0,39(0,192)	0,50(0,079)	0,31(0,300)	0,15(0,630)	0,29(0,345)
	Sosyal-Kognitif Durum	0,25(0,414)	0,14(0,657)	0,32(0,290)	-0,03(0,930)	0(1,000)	0,20(0,522)	-0,07(0,811)
	Toplam puan	0,03(0,920)	-0,14(0,659)	0,18(0,561)	0,06(0,849)	-0,17(0,590)	0,23(0,458)	0,12(0,689)
BOMYT-2	İnce Motor Kontrol	0,26(0,386)	0,18(0,553)	-0,03(0,923)	-0,03(0,920)	-0,17(0,586)	0,38(0,196)	0,14(0,661)
	Manuel Koordinasyon	0,28(0,355)	-0,01(0,982)	-0,18(0,547)	-0,21(0,487)	-0,25(0,409)	**0,83(0,001)**	0,51(0,077)
	Vücut Koordinasyonu	**0,72(0,006)**	0,43(0,145)	-0,19(0,530)	0.08(0,808)	0,09(0,759)	0,50(0,079)	0,15(0,635)
	Kuvvet ve Çeviklik	0,05(0,875)	0,01(0,989)	-0,07(0,825)	-0,21(0,521)	-0,16(0,604)	**0,57(0,041)**	-0,07(0,814)
	Toplam Puan	**0,57(0,041)**	0,34(0,262)	-0,14(0,638)	-0,08(0,794)	-0,08(0,808)	**0,71(0,007)**	0,20(0,513)

FVC: Zorlu vital kapasite; FEV1: 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar volüm; FEV1/FVC: Tiffeneau oranı; PEF: Tepe akım hızı; FEF 25-75: Maksimum orta ekspiratuar akım hızı; MİB: Maksimum inspiratuar basınç; MEB: Maksimum ekspiratuar basınç; *: Transfer puanı sabit olduğundan korelasyon katsayısı hesaplanmamıştır

Bölüm 5

TARTIŞMA

Down sendromu motor ve mental gelişimde gecikmelere neden olan kromozomal bir hastalıktır (1,2). DS'li bireylerde vücut kompozisyonlarındaki farklılıklar, kassal kuvvet ve enduranslarındaki azalmalar, gelişme geriliği, kraniofasyal ve kalp anomalileri, hipotoni ve beraberindeki eklem laksiteleri nedeniyle gelişen motor beceri ve kardiyopulmoner uygunluktaki azalmalar solunum problemlerinin oluşumuna katkıda bulunmakta ve günlük yaşam aktivitelerinde kısıtlılıklara yol açmaktadır (13,15,64).

Down sendromlu bireylerle sağlıklı çocukların solunum fonksiyonlarını, motor becerilerini ve fonksiyonel durumlarını karşılaştırmak, solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri ile motor beceri ve fonksiyonel durumları arasındaki ilişkiyi incelemek amacıyla yaptığımız çalışmamızda 7-18 yaşlarındaki DS'li çocukların solunum fonksiyonlarının sağlıklı akranlarına göre daha düşük olduğu ve bunun restriktif tipte solunum problemini yansıttığı bulunmuştur. DS'li çocukların ekspiratuar ve inspiratuar kas kuvvetlerinin sağlıklılardan daha düşük olduğu ve daha düşük motor beceri düzeyine sahip oldukları belirlenmiştir. DS'li çocuklar akranlarına göre transferleri dışında fonksiyonel açıdan kısmen bağımlı olup aktivite ve katılım problemlerine sahiptirler.

Down sendromlu bireylerin solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri ile fonksiyonel durumları arasında bir ilişki yoktur. Bununla birlikte çocukların zorlu vital kapasite düzeyleri ve inspiratuar kas kuvvetleri ile motor yeterlilik düzeyleri

arasında orta-kuvvetli derecede ilişkiler vardır. Benzer şekilde zorlu vital kapasite ile genel vücut koordinasyonu arasında kuvvetli bir ilişki bulunmuştur. Ayrıca inspiratuar kas kuvveti arttıkça DS'li çocukların manuel koordinasyonları ve kuvvet ve çeviklikleri artmaktadır.

Bu çalışmada DS'li çocuklarda solunum fonksiyon bozuklukları tespit edilmesine karşın sadece bir ebeveyn (% 4,3) çocuğunda solunum sorunu olduğunu belirtmiştir. Bu açıdan bakıldığında ebeveynlerin çocuklarında böyle bir sorun konusunda farkındalıklarının olmadığı söylenebilir. Oysa hırıltılı solunum, horlama ve uyku apnesi önemli pulmoner sorunlar arasındadır. Aileler aile eğitim seminerleri, medya ve dernek yayınları ile bilinçlendirilmelidir. Ailelerin ilgili derneklere üye olmaları ile gerekli bilgileri en kısa sürede ve en doğru şekilde edinmeleri mümkün olabilir.

Down sendromlu bireylerde yassı yüz yapısının neden olduğu burun boşlukları ve sinüslerin darlığı gibi küçük üst solunum yollarının yarattığı östaki disfonksiyonu, azalmış alveol sayıları ve azalmış yüzey alanı ile karakterize üst ve alt solunum yolu anormallikleri sıklıkla görülmektedir. Gövde ve ekstremite özellikle de abdominal kas zayıflığının bu duruma eklenmesi akciğer volümlerinin azalmasında en önemli nedenler arasında sayılmaktadır. Tüm bunlardan dolayı DS'li çocuklarda restriktif akciğer hastalığı görülme riski artmaktadır (13,129).

Düşük FVC ve FEV1 değerleri, azalmış akciğer kapasitesinin yani restriksiyonun bir göstergesidir (13). Çalışmamızda DS'li çocukların zorlu vital kapasite ve 1.saniyedeki zorlu ekspiratuar volümleri düşük iken, FEV1/FVC değerinin sağlıklı akranlarının aldığı değerlerden hafifçe yüksek ama istatistiksel olarak benzer bulunması restriktif tipte bir bozukluğun olduğunu göstermekte olup literatürle uyumludur (13,65,129).

Down sendrolularda sıklıkla görülen hipotoni, solunum yolu malazileri ve stridor gibi karakterisdik birçok problem solunum yollarında dinamik obstrüksiyona neden olmaktadır ve buna bağlı olarak akciğer parankiminde bir dereceye kadar aşırı havalanma ve hava hapsi oluşabilir. Normal bir ekspiryumda, göğüs kafesi içindeki basınç artışı hava yollarında bir daralmaya neden olur ancak bu daralma trakea ve bronş ağacının rijiditesi, lümen içi basınç ve kıkırdak destek yapılarla dengelenir. Bu gibi durumlar giderek artan intratorasik basınç intralüminal basıncı aşar ve hava akışını azaltarak sekresyon çıkarmada zorluk, tekrarlayan enfeksiyonlar ve muhtemel bir kronik solunum yetmezliğine neden olabilir (130). FEV1/FVC ve FEV1 değerinin düşüklüğü solunum yolu obstrüksiyonunun göstergesidir (72,74). Çalışmamızda FEV1/FVC değeri sağlıklılar ile benzer çıkmasına karşın FEV1 değerinin anlamlı derece düşük olması bu çocukların solunumlarının obstrüktif yöndede bir miktar etkilendiğini göstermektedir.

Tiroid ve kalsitonin hormonu, kalsiyum ve fosfor metabolizmasını düzenleyen hormonlardandır. Tiroid hormon üretiminin baskılanması veya az salgılandığı durumlarda hipotiroidi ortaya çıkar (131,132). Hipotiroidi varlığı kalsiyum metabolizmasını bozarak büyüme geriliği ile birlikte boy kısalığına neden olmakta ve bazal metabolizma hızını azaltarak kişilerin obeziteye yatkınlıklarını artırmaktadır (133). DS'lilerde tedavi edilmeyen hipotiroidizm psikomotor gelişim, somatik büyüme ve mental retardasyon gibi DS ile ilişkili çeşitli belirtileri şiddetlendirebilir (134). Aileler, bebeklerinde hipotiroidizm olabileceğini aklına getirmemekte ve özel olarak bir sağlık profesyoneli tarafından uyarılmadıkça endokrin kliniklerine başvurmamaktadır. DS'li bebeklerde hipotiroidizmi ayırt etmek çoğu zaman zordur. Çünkü hipotiroidizm DS'nin karakteristik özellikleri ile benzer fiziksel semptom ve

bulgular (beslenme güçlükleri, fiziksel aktivitede azalma, hipotoni, makroglossi ve gelişimsel gecikmesi) verir (134).

Çalışmamızda incelenen DS'li çocukların ebeveynlerinden alınan bilgiye göre 23 çocuktan 9'nun (% 39,1) hipotiroidi tanısı aldıkları ve boylarının akranlarından daha kısa olduğu tespit edilmiştir. Bununla birlikte boy ölçümlerine ait güven aralıklarının çakıştığı görülmektedir. Bu sonucun DS'li bireylerin sadece 2/5'sinde hipotiroid olması ile açıklanabileceği düşünülmüştür. Bilindiği gibi boy solunum fonksiyonlarında etkili olan bir antropometrik parametredir. Boy arttıkça akciğer hacim ve kapasiteleri artar.

Dichter ve ark. (135) New Jersey eyaletinde yaşları 6-12 yıl arasında değişen 6'sı kadın toplam 18 DS'li çocuğun solunum fonksiyonlarını incelemek amacıyla FVC, FEV ve FEF% 25-75 değerlerini ölçmüş ve sağlıklılarla karşılaştırmıştır. Yazarlar çalışmalarında FVC, FEV1 ve FEF % 25-75 değerlerinin engelli olmayan çocuklara göre anlamlı şekilde düşük olduğunu tespit etmişlerdir. Araştırmada Dichter ve ark. cinsiyet ve etnik köken kadar çocuklar arasındaki boy farkının da etkili olabileceği sonucuna varmışlardır. Down sendromunda düzleşmiş burun köprüsü, kısalmış ve daralmış kulak kanalları, büyük ve dışarı sarkan dil, küçük ağız, yüzeysel hipofarenjeal boyutları ve solunum yolu malazisi gibi anatomik anomaliler üst solunum yolu obstrüksiyonuna yatkınlığın nedenleri arasında sayılabilir (136). Ayrıca yutak kasları dahil olmak üzere azalmış kas tonusu, obezite (64), bademcik ve adenoid hipertrofisi gibi faktörler proksimal solunum yolu obstrüksiyonu olasılığını artırmaktadır (136).

Uong E. ve ark.'nın yaptığı bir MRI çalışmasıyla DS'li çocukların üst solunum yolu boyutlarının aynı yaştaki sağlıklılara göre daha dar olduğu gösterilmiştir (137). Daha küçük solunum yolları solunum sırasında hava akışına olan artmış rezistansı

gösterir. Çalışmamızda DS'li çocuklarda FEF % 25-75 değerlerinin de sağlıklılara göre istatistiksel olarak azaldığı ($p<0,05$) tespit edilmesine karşın *% 95 GA* alt ve üst sınırları çakışmaktadır. Bu nedenle iki ortalama arasındaki farkın güven aralıkları incelendiğinde bu değerin "0" değerini kapsaması nedeniyle küçük solunum yolları açısından gruplar arasında fark olmadığına karar verilmiştir. FEF % 25-75 değeri açısından çalışmamız Dichter ve ark 'nın çalışması ile uyuşmamaktadır. Farklılığın bir nedeni belirtilen o çalışmada güven aralıklarının hesaplanmamış olması olabileceği (135) gibi çalışmaya alınan DS'li bireylerde henüz solunum yolu obstrüksiyonunun belirgin düzeyde gelişmememiş olması da olabilir.

Çalışmamızda da DS'li çocukların FVC ve FEV1 değerlerinin sağlıklılardan daha düşük olduğu belirlenmiştir. FVC ve FEV1 prediktif değerleri % 80'nin altındadır. Beklenen değerin % 80'ini normalin alt sınırı için sabit değer olarak almak çocuk yaş grubunda kabul edilebilir bir yaklaşımdır (138,139). FVC ve FEV1 değerlerindeki azalmalar primer ve yardımcı solunum kaslarının özellikle de abdominal kasların zayıflığının ve azalmış akciğer kapasitesinin yani restriksiyonun bir göstergesidir (13).

Ekspirasyon pasif olmasına rağmen PEF değerinin düşük olarak belirlenmesi eksirasyon gücünün düşük olduğunu gösderir. Çocukların abdominal ve genel kas kuvvetleri araştırmamızda incelenmemiş olmasına rağmen DS'li çocukların hem inspiratuar hem de ekspiratuar kas kuvvetlerinin sağlıklı akranlarından daha düşük olduğu bulunmuştur. Düşük MİB ve MEB değerleri solunum kas kuvveti dışında yaygın iskelet kas güçsüzlüğünün de göstergesidir (140). Hipotiroidi, ağırlıklı olarak tip 1 kas liflerini içeren diyafram gibi kasların enerji üretiminde yer alan enzim aktivitelerini azaltmakta ve enerjinin etkin kullanımını etkileyerek kasta morfolojik değişiklikler oluşturmaktadır (131,132). Primer inspiratuar kas olan diyaframdaki

biyokimyasal ve biyomekanik değişiklikler inspiratuar kas zayıflığını açıklayan temel mekanizmadır. Genel kas güçsüzlüğünün dışında DS'li bireylerde görülen hipotoni, obezite, sedanter yaşam tarzları DS'li kişilerdeki düşük MİB ve MEB değerlerini açıklayabilir. Nitekim aileler çocuklarının çoğunlukla sedanter olduklarını belirtmişlerdir. Yapılan palpasyon ve ölçümlerle de tümünün hipotonik ve aşırı kilolu veya obez olduğu belirlenmiştir.

Normalin 1/3 altındaki MİB değeri hiperkapnik solunum yetmezliğini öngören bir orandır (141). Çalışmamızda DS'li çocukların MİB değeri sağlıklı kişilerde ölçülen değerin yarısından biraz daha azdır. Bu değer henüz çocuklarda hiperkapnik solunum yetmezliğinin gelişmediğini göstermektedir. Bununla birlikte inspiratuar kas güçsüzlüğü DS'li çocuklarda zaten yatkın oldukları pulmoner hastalıkların gelişimi için hızlandırıcı bir rol oynayabilir (142). MEB < 60 cmH_2O zayıf öksürük gücü ve solunum yolu temizliğindeki yetersizliği gösterir (143). Çalışmamızda DS'li çocuklarda MEB değerinin ortalama 48,5 cmH_2O olduğu dikkate alındığında bu çocuklarda solunum hijyeninin belirgin şekilde azaldığı açıktır.

Ekspiratuar kas kuvvetindeki azalma etkin öksüğün azalmasına ve sekresyonların birikimine neden olarak pozitif intratorasik basınç artışını engeller ve ekspiratuar pik akım hızını yavaşlatır (144). Çalışmamızda DS'li çocuklarda ölçülen pik ekspiratuar akım hızının (ortalama 2,3 L/sn) sağlıklı çocuklarda ölçülenden (ortalama 3,5 L/sn) daha düşük olduğu bulunmuştur. Referans % prediktif değerleri incelendiğinde ise pik ekspiratuar akım hızlarındaki (DS'lilerde ortalama % 64,2; sağlıklı çocuklarda % 70,9) farkın anlamsız olduğu dikkati çekmektedir. Bununla birlikte, çalışmamızda toplam 13 DS'li çocuğun olduğu düşünüldüğünde 9 çocuğun (% 69,1) (Şekil 21) PEF değerlerinin sıklıklarının % 80'nin altında olması çoğu DS'li çocukta ekpiratuar pik akım hızının azaldığını göstermektedir.

Zorlu ekspiratuar volümdeki azalma da zayıf öksürüğe ve dolayısıyla yetersiz solunum hijyenine yol açar (13). Zayıf öksürük ve azalmış zorlu ekspiratuar volüm arasında lineer bir ilişki olduğu gösterilmiş (145,146) olup her iki parametredeki yetersizliğin solunum yolu enfeksiyonlarının öncüsü olabileceği bilinmektedir. Bu açıdan düşünüldüğünde erken dönemde solunum fonksiyon testlerinin yapılarak oluşabilecek problemlerin belirlenmesi ve uygun tedavi girişimlerin uygulanması yararlı olacaktır.

Down sendromlularda az ya da çok mental retardasyon ve bilişsel gerilik görülür (1,86,87,147). Çalışmamızda her ne kadar IQ testi yapılmamış olsa da gerek eğitim düzeyleri gerekse 10 çocukta (% 43,5) kooperasyon sorunu yaşandığı dikkate alındığında DS'lilerin zeka bölümlerinin akranlarına göre daha düşük ve geri kalmış olduğu söylenebilir. Çalışmamıza katılan DS'lilerden yalnızca dördü örgün eğitime devam edebilecek düzeydeydi. Ailelerle yapılan görüşmelerde, bu çocuklardan sadece birinin sağlıklı akranları ile aynı eğitim yılını takip ettikleri, diğer üçünün ise örgün eğitime devam etseler bile akranlarından geride kaldıkları öğrenilmiştir.

Down sendromlu bireylerin dil gelişimindeki yetersizlikler ve konuşma sorunları, ömür boyu devam eden ciddi iletişim zorluklarının yaşanmasına neden olan klinik sorunlar arasındadır. DS'li çocukların % 60-75'nde ifade edici dilde bozukluklar görülmektedir (148).

İletişim, çocukların bilişsel, sosyal ve duygusal gelişimlerini etkileyen önemli bir alandır (148). Yetersiz iletişim becerileri sosyalleşmeyi ve katılımı olumsuz etkiler (149). Çalışmamızda DS'li çocukların % 56,5'nda konuşma sorunları olduğu tespit edilmiştir. Bu sıklık literatürden bir miktar daha düşük olmasına rağmen bilgilerin ebeveynlerden alındığı unutulmamalıdır.

Çocukların fonksiyonel ve adaptif becerilerini inceleyen çalışmalarda DS'li okul çağı çocuklarında ciddi fonksiyonel kısıtlamaların nadir görüldüğü ancak kendine bakım, iletişim ve sosyal/kognitif fonksiyonlar açısından yardım ve denetimin gerekli olduğu bulunmuştur (16,120). Leonard ve ark. (150) okul çağında 211 DS'li çocuğu dahil ettiği çalışmasında çocukların % 96'sının transfer açısından yardım ve denetime ihtiyaç duymadığını ancak kendine bakım, iletişim ve sosyal/kognitif alanlarda (sırasıyla % 40, % 52 ve % 52) yardım ve denetime ihtiyaç duyduğunu belirlemiştir. Lin ve ark. (151) ise bu çocuklarda transfer ve mobilitenin nispeten daha az etkilendiğini (% 89 hiçbir yardıma gerek yok), kendine bakım ve kognitif alanlardaki etkilenimin daha fazla olduğunu (sırasıyla % 64, % 35 hiçbir yardıma gereksinim yok) göstermiştir.

Çalışmamızda çocukların fonksiyonel durumları PFBÖ ile belirlenmiştir. Bu ölçekte DS'li çocukların iletişim ve sosyal/ kognitif durum alt ölçeklerinden aldıkları puanlar sağlıklı akranlarından belirgin ölçüde daha düşüktür. Ölçekte iletişim alanında hem anlama hem de ifade etmeye yönelik iki ayrı soru bulunmaktadır. Sağlıklı çocuklar bu alanda tam puan alırken, DS'li çocuklar ortalama 10,5 puan almışlardır. Bu açıdan DS'li çocukların ifade edici dildeki yetersizlikleri kadar anlama sorunları da olduğu ve iletişim alanında gözetim gerektirecek düzeyde bağımlı oldukları söylenebilir. DS'li çocuklardaki iletişim sorunları sosyal durum alanında da kendini göstermiştir. Sonuçlarımız bu haliyle literatürle uyum içindedir.

Normal ya da engelli çocukların bağımsızlığa adım atmaları kendine bakım becerilerini kazanmalarıyla başlar. Normal gelişen çocuklar, var olan eğitim olanaklarından yararlanarak ya da anne, baba ve arkadaşlarını model alarak günlük yaşam becerilerini kazanırlar (118).

Çalışmamızda DS'li çocukların kendine bakım aktivitelerinde akranlarından belirgin düzeyde geri oldukları tespit edilmiştir. Bu kısmen motor ve mental gerilikleri nedeniyle olabileceği gibi ailelerin aşırı koruyucu tutumları nedeniyle de gerçekleşmiş olabilir.

Özellikle transfer açısından DS'li bireyler sağlıklı akranlarıyla aynı düzeydedir. PFBÖ transfer alt ölçeğinde yürüyerek ve/veya emekleyerek tuvalete ve banyoya transferi içeren aktivitelerdeki bağımsızlık düzeyi incelenmektedir. Çalışmamıza alınan bireylerin hepsinin yürüyor olması ve belirtilen aktiviteler için hiç yardım almamaları sonuçlarımızda etkili olmuş olabilir. Bununla birlikte gözlemlerimiz DS'li çocukların daha geniş destek yüzeyi ile yürüdükleri yönündedir. Ayrıca BOMYT-2 ile ölçülen vücut koordinasyonu alt ölçeğinin dengeyi de içerdiği düşünüldüğünde bu ölçekten alınan puanların belirgin şekilde daha düşük olması bu gözlemimizi doğrular niteliktedir. Ancak örneklemimizin sadece 7-18 yaş aralığındaki çocukları içermesi nedeniyle bu sonucun tüm DS'li çocuklara genellenemeyeceği unutulmamalıdır. DS'li çocuklardaki motor gelişimin sağlıklı çocuklardan daha geri olduğu dikkate alındığında, daha küçük çocuklarda yapılan çalışmalarda transferlerindeki bağımsızlık düzeyleri açısından farklı sonuçlar çıkabilir.

Down sendromlu çocukların kendine bakım, sfinkter kontrolü, lokomosyon, iletişim, sosyal/kognitif durum alanında ve toplamda aldıkları puanlar ile fonksiyonel durumları bir bütün olarak ele alındığında akranlarına göre daha bağımlı oldukları açıktır. Uygun olmayan yer ve zamanda uygun olmayan şekilde idrar ve gayta kaçırmanın başta kötü koku olmak üzere yarattığı olumsuzluklar sosyal ve toplumsal katılımı olumsuz etkiler. Çalışmamızda DS'li çocuklarda sfinkter kontrolünde görülen yetersizlikler diğer fonksiyonel kısıtlılıklarla birlikte ele alındığında

fonksiyonel durumla ilgili sonuçlarımız literatürle uyumludur. Başka deyişle DS'li çocuklar hem aktivite kısıtlanmaları hem de katılım sorunları yaşamaktadırlar. Bu sorunun üstesinden gelmek adına aile ve çocuğun merkeze alındığı multidisipliner ve interdisipliner ekip çalışması yararlı olabilir. Ancak DS'li bireylerin PFBÖ ölçeğinde aldıkları puanlar sağlıklı akranlarından farklı olsa da toplam puanın 126 olduğu bir testte çocukların ortalama 111,5 puan aldıkları görülmektedir. Bu nedenle fonksiyonel bağımlılığın bu yaş aralığındaki DS'li çocuklarda çok belirgin olmadığı söylenebilir.

Down sendromlu çocuklarda görülen hipotoni ve hipermobilite çocukların eklem çevresi kaslarında yetersiz ko-kontraksiyona neden olup, yerçekimine karşı hareketleri başlatma ve sürdürmelerinde zorluk yaratmaktadır (11,95). Bu durum oturma, emekleme, ayakta durma gibi kaba motor gelişim basamaklarının gecikmesine yol açmaktadır (11). DS'li çocuklarda yürüme ayakta durmaktan daha önce gelişir. Bu yetersiz ko-kontraksiyonun bir sonucudur (11). Bu nedenle ebeveynlerden çocuklarına ait bilgiler alırken gelişimin ileri aşaması olarak düşündüğümüz ayakta durma yaşı sorgulanmıştır. Alınan yanıtlar doğrultusunda literatürle uyumlu olarak DS'li çocukların ilk ayakta durma yaşlarının sağlıklı akranlarına göre belirgin şekilde geciktiği belirlenmiştir.

Motor gelişimde görülen gecikme ilerleyen yaşlarda kaba motor ve ince motor beceriler üzerinde anlamlı geriliklere neden olur. DS'li çocuklarda hareket kalitesindeki bozuklukların esas nedeni azalmış kas tonusu nedeniyle gelişen yetersiz ko-kontraksiyondur. Sonuç olarak çocuklar kompansatuar şekilde simetrik hareket etme eğilimi gösterirler ve hareket çeşitlilikleri azdır. Özellikle gövdede rotasyon, lateral fleksiyon ve dengeyi içeren motor yeteneklerin gelişimindeki yetersizlik *counter rotasyon*un gelişimini etkileyerek denge, çeviklik ve kaba motor becerilerin

limitlenmesine yol açar. Sonuçta rotasyonsuz geniş destek tabanlı yürüme kadar, el aktivitelerinin yapılması ve sürdürülmesinde gerekli olan gövde kontrolünün yetersizliği nedeniyle ince motor becerileri olumsuz etkilenir (11). İnce motor beceri gelişimi üzerinde el-göz koordinasyon bozukluğu, hipotoni, eklem laksitesi, duyu algı bozukluğu, bilgiyi kullanma bozukluğu, planlama yeteneklerinin yetersiz oluşu, dikkat kapasitelerinde azalma gibi durumların önemli etkisi olduğu da bilinmektedir (30). Ayrıca mental ve bilişsel yetersizlik, genellikle motor beceri gelişiminde sapmalara ve dolayısıyla yetersiz motor beceri performansına neden olur (11).

Conolly ve Michael (1986) yaptığı çalışmada DS'li ve DS'li olmayan zihinsel engellilerin koşma hızı, denge, güç, bilateral koordinasyon, el-kol koordinasyou, reaksiyon süresi, görsel motor kontrol, kaba ve ince motor becerilerini karşılaştırmıştır. Sonuç olarak DS'lilerin DS'li olmayan zihinsel engellilere göre koşma hızı, denge, güç, görsel motor kontrol, kaba ve ince motor becerilerinin anlamlı derecede düşük olduğunu göstermiştir (143).

Henderson ve ark. DS'li çocukların, DS'li olmayan mental retardasyonlu çocuklara göre daha kötü dengeye sahip olduğunu tespit etmişlerdir (141).

2015 yılında Vimercati ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada DS'li bireylerin daha hızlı çizgi çizme eğiliminde oldukları, ancak tipik gelişen çocuklara göre daha fazla hata yaptıkları belirtilmiştir (152).

Lersilp ve arkadaşlarının 2016 yılında yaptıkları bir çalışmada kullandıkları tedavi programı ile DS'li kişilerin bilateral el koordinasyonu, el becerileri ve kavrama kuvvetleri de dahil olmak üzere ince motor aktivitelerinde gelişmeler olduğu bulunmuştur. Bununla birlikte yazarlar DS'li bireylerin kısıtlı kognitif fonksiyonları nedeniyle ince motor becerileri yapabilmeleri için daha uzun süreye gereksinimleri olduğunu belirtmişlerdir (150).

Erreıra-Vasques ve ark. DS'li çocukların tipik gelişen çocuklara göre dil ve ince motor becerilerinin daha kötü ancak kaba motor becerilerinin benzer olduğunu, kişisel ve sosyal alanlarda benzer gelişim özellikleri gösterdiklerini belirtmişlerdir (153).

Down sendromlu çocuklar sıklıkla eklemlerde laksiteye ek olarak genel kas zayıflığı, bozuk postüral reaksiyonlar ve yavaş reaksiyon süresine sahiptirler. Mercer ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada kas kuvvetlerinin tipik gelişen çocuklardan daha zayıf olduğu ve 14 yaş civarında olması beklenen fizyolojik kas kuvvet artışının DS'li çocuklarda gerçekleşmediğini bildirmiştir. Bu nedenle yazarlar DS'li çocuklarda kas kuvvetinin korunmasının önemini vurgulamışlardır (154). DS'li çocuklarda özellikle alt ekstremite kuvvetinin korunması ve artırılması genel sağlığın korunması kadar günlük aktivitelerdeki performans becerileri için de temeldir (155). Çalışmamızda da DS'li bireylerin kuvvet ve çevikliklerinin sağlıklı akranlarından daha düşük olduğu belirlenmiştir. Ayrıca kaba ve ince motor beceriler, kuvvet, çeviklik ve koordinasyon problemleri genel olarak motor becerilerini olumsuz etkilemektedir. Motor becerilerle ilgili sonuçlarımız literatürle uyumludur. Bu bağlamda erken dönemde DS'li çocukların koruyucu fizyoterapi programlarına alınması yararlı olabilir. Bu tip programlar çocukların motor becerilerinin korunması ve geliştirilmesi kadar sağlıklarının sürdürülmesinde de etkili olacaktır.

Organlara yeterli miktarda oksijen taşımak için kardivasküler ve solunum sistemleri birbirleriyle senkronize bir şekilde çalışırlar. Eğer akciğer volümü veya maksimum oksijen miktarı azalırsa karbondioksit atılımı yetersiz olur. Bu durum aktiviteler için kullanılan enerjiyi kısıtlar. DS'li çocuklarda görülebilen pulmoner problemler, fiziksel uygunluklarının akranlarından daha düşük olmasında anahtar faktörlerden biri olabilir.

Fiziksel uygunluk vücut komposizyonu, esneklik, kassal kuvvet ve endurans ile kardiyovasküler enduransı içeren beş ayrı komponente sahip olup, yorgunluk olmaksızın günlük aktiviteleri yapma yeteneği olarak tanımlanır.

Down sendromlu çocuklarda da değişmiş vücut komposizyonları, eklemlerde laksite ve kas zayıflıkları ve özellikle tip 1 kas lif zayıflığı gibi nedenlerle diyafram ve yardımcı solunum kasları etkin çalışamaz. Ayrıca DS'li bireylerde daha küçük solunum yolları solunum sırasında hava akışına karşı artmış rezistansa neden olarak normal fiziksel aktiviteler sırasında yetersiz enerji veya oksijenin taşınmasına yol açabilir. Sonuçta solunum fonksiyonları ile solunum kas kuvvetlerindeki yetersizlikler fiziksel uygunluk parametrelerini olumsuz etkileyerek fonksiyonel açıdan tam bağımsız olmalarını engelleyebilir. Buna karşın çalışmamızda DS'li bireylerde solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri ile fonksiyonel durumları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Bu sonuç, DS'li ve sağlıklı çocukların FEF % 25-75 değerlerindeki farksızlıkla kısmen açıklanabilir. Unutulmamalıdır ki çalışmamızda çocukların fiziksel aktivite düzeyleri ya da fiziksel uygunluk düzeyleri ölçülmemiş sadece günlük yaşam aktivitelerindeki bağımsızlık düzeyleri incelenmiştir. DS'li çocukların daha çok ev ortamında aktivitelerini sürdürüyor olmaları, orta ya da şiddetli fiziksel aktiviteleri çok az yapmaları ve uzun süreli aktivitelere katılmamaları nedeniyle lineer bir ilişki saptanmamış olabilir. İlerde yapılacak çalışmalarda bu popülasyonda solunum fonksiyonları ile fiziksel aktivite ve fiziksel uygunluk düzeyleri ve kardiyovasküler enduransın belirleyicisi olan maksimal oksijen tüketimi arasındaki ilişkinin araştırılması yararlı olabilir.

Alt ekstremite kas kuvveti yürüme, denge ve fiziksel aktiviteler için öncelikle gereklidir. Çalışmamızda DS'li çocukların restriktif tipte pulmoner sorunları ve yetersiz kuvvet ve çeviklikleri kadar üst ve alt ekstremite koordinasyonu ve bozuk

dengeyi içeren kötü vücut koordinasyonlarının olduğu belirlenmiştir. Tüm bunlar yetersiz ko-kontraksiyon ve gövde stabilizasyonu ile birlikte el becerileri ve el-kol koordinasyonunu içeren zayıf manuel koordinasyonu yansımakta, sonuçta kaba ve ince motor beceri yetersizliği ile birlikte düşük motor beceri performansları ortaya çıkmaktadır. Yapılan bir çalışmada alt ekstremite kuvvetlendirme eğitiminin göğüs fizyoterapisi kadar olmasa bile DS'li çocukların zorlu vital kapasite ve 1.saniyedeki zorlu ekpiratuar volümlerini artırarak solunum fonksiyonlarını olumlu şekilde etkilediği gösterilmiştir (65).

DS'li kişilerde görülebilen hipotoni ve eklemlerde laksite eklem stabilitesini bozarak denge, hız ve koordinasyonu olumsuz etkiler (135). Çalışmamızda da DS'li çocukların vücut koordinasyonları akranlarından düşük olduğu gibi, bu parametrenin FVC değeri ile pozitif yönlü bir ilişkisi olduğu saptanmıştır. DS'li çocuklardaki yetersiz motor beceri sedanter yaşamı tetikleyerek bir kısır döngüye yol açıp, akciğer kapasitesinin daha da düşmesine neden olmuş olabilir.

Çalışmamızda DS'li çocukların motor becerileri ile solunum fonksiyonları arasında orta dereceli bir ilişki olduğu saptanmıştır. Egzersizler solunum hız ve derinliğini artırarak zorlu vital kapasiteyi, oksijen tüketimini ve diffüzyon hızlarını artırabilir. Çalışan kaslar daha fazla oksijen gereksinimi duydukları için akciğerler, kan aracılığıyla bu kaslara gerekli miktardaki oksijeni taşırlar. Solunum derinliği arttıkça akciğerler ve kan arasındaki oksijen ve karbondioksit değişimi çok daha hızlı ve etkin bir şekilde gerçekleşir. Bu nedenle düzenli fiziksel aktivite ve egzersiz oksijenin taşınması için akciğer kapasitesini artırır (156). Wilmore ve Graham (157,158) DS'li çocuklarda sedanter yaşam tarzı, hipotoni ve kas zayıflığının dolaşım problemlerine, düşük solunum fonksiyonlarına ve azalmış fiziksel uygunluğa katkıda bulunabileceğini belirtmiştir.

DS'li çocuklardaki metabolik ve endokrin değişiklikler, hipotoni, eklem laksitesi ve yetersiz ko-kontraksiyon, kuvvet ve enduranslarındaki azalmalar nedeniyle çoğunun sedanter olduğu düşünüldüğünde motor beceri ile zorlu vital kapasiteleri arasındaki ilişkiyi anlamak mümkündür. Ayrıca DS'li çocuklarda inspiratuar kas kuvvetleri ile manuel koordinasyon, kuvvet ve çeviklik ile toplam motor beceri performansları arasında da ilişkiler bulunmuştur. Bu nedenle daha iyi bir motor performans adına akciğer kapasitesini ve inspiratuar kas kuvvetini artırmak hayati öneme sahiptir. İnspiratuar kas kuvvetindeki artış kanın daha iyi oksijenlenmesine ve gaz değişiminin daha etkin şekilde gerçekleştirilmesine yol açarak daha az yorgunluk gelişimine katkıda bulunabilir. Ayrıca solunum kas kuvveti genel kassal kuvvet hakında da bilgi verir (159). Bu nedenlerle solunum kas kuvvet artışının motor beceri performansını artıracağı düşünülebilir.

Çalışmamızda güç analizinin yapılmamış olması ilk bakışta bir kısıtlılık gibi görünmesine karşın çalışma öncesinde yapılan araştırma ile 7-18 yaş aralığında Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde yaşayan toplam 26 çocuk olduğu tespit edilmiştir. Bu nedenle ülkemizi temsil edebilmesi için bu yaş grubundaki tüm çocukların alınması hedeflenmiştir. Dahası çalışmamız az sayıda birey ile gerçekleştirilmiş olmasına karşın çalışma bitiminde çalışmamızın gücünü değerlendirmek üzere solunum fonksiyonlarını primer sonuç ölçümü alarak yapılan güç analizinde her grupta 9 olgunun yeterli olacağı belirlenmiştir. Bu açıdan 13 DS'li bireyde araştırmanın gerçekleştirilmiş olması bir kısıtlılık olmayıp, çalışmanın yeterli güçte olduğunu göstermektedir. Bu nedenle sonuçlarımız KKTC'de yaşayan bu yaş aralığındaki DS'li çocuklara genellenebilir.

5.1 Limitasyonlar

- Bu çalışmada çocukların verilen komutları anlayıp anlamamalarına ve koopere olup olmamalarına dayalı bir değerlendirme protokolü yürütülmüştür. Bu nedenle 23 çocukla değerlendirmelere başlanmış olmasına karşın tüm testleri sadece 13 çocuk yapabilmiştir. Çocukların bilişsel fonksiyonlarının ve/veya zeka bölümlerinin çalışmaya alınma kriteri olarak konulmamış olması bir kısıtlılık olabilir. Bununla birlikte araştırma desenimizin randomize kontrollü bir çalışma olmaması nedeniyle katılımcı kaybı önemli bir sorun olmamış ve ileri istatistiksel analizlere (*intention to treat analizlerine*) gereksinim duyulmamıştır.
- Mental ve motor beceriler arasındaki etkileşim bilinen bir gerçektir. Bu nedenle mental testlerin yapılmamış olması ve DS'li olmayan zihinsel engelli çocukların da çalışmaya dahil edilmemesi bir diğer kısıtlılığımızdır. Zihinsel engelli çocukların çalışmaya alınması ile DS' de görülebilecek mental sorunlar ile motor fonksiyonlar arasındaki etkileşim daha iyi anlaşılabilir.
- Solunum kas kuvveti ve solunum fonkiyonları üzerinde belirleyici faktörlerden biri olan yardımcı solunum kaslarının özellikle abdominal kas kuvvetinin çalışmamızda incelenmemiş olması sonuçların yorumlanmasında bizi sınırlandırmıştır. Bununla birlikte solunum fonksiyonları değerlendirildiği sırada maksimal solunum kapasitesinin (MVV) kaydedilmemiş olması çocukların solunum fonksiyonlarının yorumlanmasında çalışmamızın bir diğer kısıtlılığıdır. İleriki çalışmalarda yardımcı solunum kas kuvvetlerinin değerlendirmeye eklenmesi ve maksimal solunum kapasitesiyle solunum enduranslarının değerlendilimesi ile solunum enduransları hakkında daha detaylı bilgi edinilerbilir, solunum kas kuvveti ve solunum fonksiyonlarının ne derecede etkilediği belirlenebilir. Bu sayede direk çıkarımlar yapılabilir.

- Hipotiroidi DS'ye eşlik eden önemli bir sağlık sorunudur. Tiroid fonksiyon bozukluklarının ailelerden alınan bilgiler yerine tıbbi kayıtlardan alınamamış olması çalışmamızın bir kısıtlılığıdır. Ancak çalışma grubumuz hastaneye ya da ünitemize gelen bireylerden oluşmamıştır. Bu nedenle medikal inceleme olanağı olmamıştır.

Bölüm 6

SONUÇ VE ÖNERİLER

Down sendromlu bireylerin motor becerileri ve fonksiyonel durumları ile solunum fonksiyonlarının sağlıklılarla karşılaştırılması ve DS'li bireylerin motor beceri ve fonksiyonel durumları ile solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri arasındaki ilişkilerin incelenmesi amacıyla gerçekleştirdiğimiz çalışmamızın sonuç ve önerileri aşağıdaki gibidir.

1. 7-18 yaşlarındaki DS'li çocukların solunum fonksiyonları sağlıklı akranlarına göre daha düşüktür. Zorlu vital kapasite ve 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar volümün azalması ve Tiffaneu oranının sağlıklı çocuklara benzemesi nedeniyle DS'li çocuklarda restriktif bir solunum problemi olduğu belirlenmiştir. Ayrıca 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar volümün azalması bu bireylerde obstrüktif tip bozukluğun da olduğunu göstermektedir. Bu nedenle "Down sendromlu ve sağlıklı çocukların solunum fonksiyonları benzerdir" şeklindeki 1. hipotezimiz reddedilmiştir. Spirometre cihazlarının günümüzde kolay erişilebilir olması, solunum fonksiyon testi yapılmasını yaygınlaştırmıştır. Solunum fonksiyonlarını etkileyecek birçok karakteristik özelliğin bulunduğu DS'li çocuklar gibi özel gereksinimi olan bireylere yönelik özel ve örgün eğitim merkezlerinde tarama programları yapılmalıdır. Solunum fonksiyonlarının değerlendirilmesi, erken dönemde görülebilecek problemlerin belirlenmesi ve uygun tedavi girişimlerinin yapılmasında etkili olabilir. Değerlendirmeler sırasında ebeveynlerle yapılan görüşmelerde hırıltılı solunum, horlama ve uyku apnesi gibi çocuklarındaki bazı

solunum problemlerine ait belirtiler hakkında bilgili olmadıkları görülmüştür. Aileler aile eğitim seminerleri, medya ve dernek yayınları ile bilinçlendirilmelidir. Ailelerin ilgili derneklere üye olmaları ile gerekli bilgileri en kısa sürede ve en doğru şekilde edinmeleri mümkün olabilir.

2. Down sendromlu çocukların ekspiratuar ve inspiratuar kas kuvvetleri sağlıklılardan daha düşüktür. Solunum kas kuvvetindeki düşüş sağlıklı akranlarının değerlerinin yarısından daha azdır. Bu nedenle "Down sendromlu çocuklar ile sağlıklı çocukların solunum kas kuvvetleri arasında fark yoktur" şeklindeki hiptezimiz reddedilmiştir. MİB'deki azalma hiperkapnik solunumun öncüsü olup sedanter yaşam tarzını tetikleyen ve vital kapasitenin azalmasına neden olan bir faktördür. MEB'deki azalma ise yetersiz solunum hijyenine neden olarak DS'de olası pulmoner enfeksiyonları hızlandırıcı bir rol oynayabilir. Düşük MİB ve MEB değerleri solunum kas kuvveti dışında yaygın iskelet kas güçsüzlüğünün de göstergesidir. Ayrıca DS'de görülen metabolik değişikliklerin kas kuvvet ve enduransındaki ve kemik mineral yoğunluğundaki azalma için olası bir risk olduğu düşünüldüğünde ivedilikle solunum kaslarının kuvvetlendirilmesi önerilir.
3. Down sendromlu çocuklar ince motor beceriler, kuvvet ve çeviklik, denge ve üst, alt ekstremite ve manuel koordinasyonu içeren motor beceri düzeyleri açısından akranlarından daha geridir. Bu açıdan "Down sendromlu bireylerin motor becerileri sağlıklı akranları ile benzerdir" şeklindeki 3. hipotezimiz reddedilmiştir. DS'li çocuklarda mümkün olan en erken dönemden itibaren motor becerilerini geliştirecek nörorehabilitasyon ve özel eğitim programlarının eş zamanlı olarak yürütülmesi önerilir.

4. Down sendromlu çocuklar tipik gelişen çocuklara göre transferler dışında fonksiyonel açıdan gözetim gerektirecek düzeyde kısmen bağımlıdırlar. Bu nedenle "Down sendromlu çocuklar sağlıklı akranları ile benzer fonksiyonel bağımsızlık düzeyine sahiptir" şeklindeki 4. hipotezimiz transfer aktiviteleri dışında reddedilmiştir. DS'li bireylerin aktivite kısıtlılıklarının ve katılım sorunlarının üstesinden gelmek adına çocuk ve aile merkezli yaklaşımlarla pediatri konusunda uzmanlaşmış fizyoterapist ve ergoterapistler tarafından günlük yaşam aktivite eğitimleri yapılmalıdır. Çalışmamızda DS'li çocukların % 56,5'nda konuşma sorunları tespit edilmiştir. Bu sıklık literatürden bir miktar daha düşük olmasına rağmen bilgilerin ebeveynlerden alındığı unutulmamalıdır. Sonraki çalışmalarda bu bilgilere tıbbi kayıtlardan ulaşılması ve ilgili uzman hekimlerle işbirliği yapılması önerilir. İletişim ve konuşma sorunları ile başedebilmek ve fonksiyonel bağımsızlığı geliştirebilmek için rehabilitasyon ekibinin bir parçası olan konuşma patoloğuna veya dil ve konuşma terapistlerine de gereksinim vardır.
5. Down Sendromlu bireylerin solunum fonksiyonları ve solunum kas kuvvetleri ile fonksiyonel durumları arasında bir ilişki bulunmamıştır. Bu nedenle "Down sendromlu çocukların fonksiyonel durumları ile solunum fonksiyonları arasında herhangi bir ilişki yoktur" ve "Down sendromlu çocukların fonksiyonel durumları ile solunum kas kuvvetleri arasında ilişki yoktur" şeklinde kurulan hipotezlerimiz kabul edilmiştir. Bu sonuçlar çalışmamızda yer alan bireylerdeki fonksiyonel kısıtlılığın nispeten az olması ile açıklanabilir. Ancak varolan mental, fiziksel, metabolik, kardiyopulmoner ve biyomekanik sorunlarla büyümek zorunda kalan DS'li çocuklarda erişkin dönemde solunum fonksiyonlarının, solunum kas kuvvetlerinin ve fonksiyonelliklerinin birbirleriyle ilişkili bir şekilde azalabileceği öngörülebilir.

6. Down sendromlu çocukların zorlu vital kapasite düzeyleri ve inspiratuar kas kuvvetleri ile motor beceri düzeyleri arasında orta-kuvvetli derecede ilişkiler vardır. Benzer şekilde zorlu vital kapasite ile genel vücut koordinasyonu arasında da kuvvetli bir ilişki bulunmuştur. DS'li çocuklarda beyin sapı ve serebellum boyut ve işlevsel bozukluklarının olabileceği gerçeğine dayanarak koordinasyon ve inspiratuar kas kuvveti ve zorlu vital kapasite arasındaki ilişki açıklanabilir. DS'li bireylerde serebellar ve beyin sapı bozukluklarının incelenmesi ve buna göre değerlendirme sonuçlarının yorumlanması ile çalışmanın kanıt değeri artırılabilir. Bu nedenle daha sonra yapılacak çalışmalarda nöro-anatomik ve nörofizyolojik değişikliklerin incelenmesi önerilir. Bu açıdan ele alındığında "DS'li bireylerin motor becerileri ile solunum fonksiyonları arasında ilişki yoktur" ve DS'li çocukların motor becerileri ile solunum kas kuvvetleri arasında ilişki yoktur" şeklindeki hipotezlerimiz kısmen reddedilmiş kısmen kabul edilmiştir. DS'li çocukların manuel koordinasyonları ve kuvvet-çeviklikleri arttıkça inspiratuar kas kuvvetleri de artmaktadır. Buna karşın ekspiratuar kas kuvveti ile motor beceri düzeyi arasında bir ilişki yoktur. Bu sonuca dayanarak DS'li çocuklarda koordinasyon ve kuvvet-çeviklik eğitimleri ile ilerde oluşabilecek pulmoner sorunların kısmen üstesinden gelinebileceği söylenebilir. Ayrıca koordinasyon, kuvvet ve çeviklik egzersizleri sırasında DS'li bireylerde görülen hipotoni, obezite, sedanter yaşam tarzları da azaltılarak inspiratuar kas kuvvetinin artışına da katkı sağlanabilir.
7. Down sendromu olgularının doğumda anne ortalama yaşı (31.1 ± 6.8 yıl) sağlıklı olguların doğumda anne ortalama yaşından (24.7 ± 5.6) anlamlı düzeyde daha büyüktür. Benzer bir şekilde DS'li bireylerin doğumda baba ortalama yaşı (34.7 ± 6.9 yıl) sağlıklı olguların babalarından (30.3 ± 6.7 yıl) daha büyüktür. Bu açıdan

ileri yaş gebeliklerin sperm ve ovumda yaratacağı farklılaşmalar düşünülerek gebeliklerin ileri yaşlara bırakılmaması önerilir.

8. Down sendromlu bireylerin ilk ayakta durma ortalama yaşı (34.7 ± 6.9 ay) sağlıklı olguların ilk ayakta durma yaşlarından (10.4 ± 1.4 ay) anlamlı düzeyde daha geç olmaktadır. DS'li çocuklarda *counter rotasyon* fasilite edilerek asimetrik hareketler geliştirilmeli, farklı ve yavaş olan motor gelişimleri erken dönemden itibaren desteklenmelidir.

Bu çalışma bilgilerimize göre DS'li bireylerde motor performans, fonksiyonel durum ile solunum kas kuvveti ve solunum fonksiyonları arasındaki ilişkiyi inceleyen ilk çalışmadır. Literatürde çalışmamıza benzer bir çalışmaya rastlanmaması, bu konuda yapılacak gelecek araştırmalara bilgi sağlaması ve öneriler dikkate alınarak genişletilmesinin yararlı olacağı görüşündeyiz.

KAYNAKLAR

[1] Malak, R., Kotwicka, M., Wasielewska, K.A., Mojs, E. and Samborski, W. (2013), *Motor Skills, Cognitive Development and Balance Functions Of Children With Down Syndrome,* Annals of Agricultural and Environmental Medicine, 20 (4), 803-806.

[2] Türkiye Milli Pediatri Derneği ve Çocuk Genetik Hastalıkları Derneği (2014), *Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında Tanı ve Tedavi Kılavuzları (6),* Ankara: Türkiye Milli Pediatri Derneği.

[3] El Kafy, E.M. and Helal, O.F. (2014), *Effect Of Rowing On Pulmonary Functions İn Children With Down Syndrome,* Pediatric Physical Therapy, 26 (4), 437-45.

[4] Rao, D., Hegde, S., Naik, S. and Shetty, P. (2015), *Malocclusion İn Down Syndrome - A Review,* South African Dental Journal, 70 (1), 12-17.

[5] Davidson, M.A. (2008), *Primary Care For Children And Adolescents With Down Syndrome,* Pediatric Clinics of North America, 55 (5), 1099-113.

[6] Chen, C.L., Gilbert, T.J. and Daling, J.R. (1999), *Maternal Smoking And Down Syndrome: The Confounding Effect Of Maternal Age,* American Journal of Epidemiology, 149 (5), 442- 6.

[7] Parker, S.E., Mai, C.T., Canfield, M.A., Rickard, R., Wang, Y., Meyer, R.E., Anderson, P., Mason, C.A., Collins, J.S., Kirby, R.S. and Correa, A. (2010), *Updated National Birth Prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006*, Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology, 88 (12), 1008-16.

[8] Morris, J.K. and Alberman, E. (2009), *Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register*, British Medical Journal, 339 (3794), 1-5.

[9] Ballı, Ö.M. ve Gürsoy, F. (2012), *Bruininks-Oseretsky Motor Yeterlik Testinin Beş-Altıyaş Grubu Türk Çocuklar Için Geçerlik Ve Güvenirlik Çalışması,* Hacettepe Journal of Sport Sciences, 23 (3), 104-18.

[10] Jobling, A. (1998), *Motor Development In School-Aged Children With Down Syndrome: A Longitudinal Perspective*, International Journal Of Disability, Development And Educatio, 45 (3), 283-93.

[11] Lauteslager, P.E.M. (2000), *Children With Down's Syndrome Motor Development And Intervention*, Nijkerk: Koninklijke Drukkerij C.C. Callenbach.

[12] Eichstaedt, C.B. and Lavay, B.W. (1992), *Physical Activity For Individuals With Mental Retardation: Infancy Through Adulthood*, Champaign, Ill: Human Kinetics Books.

[13] Laibsirinon, S., Jarusurin, N., Kokoi, C. and Manakiatichai, T. (2012), *Pulmonary Function And Chest Expansion In Thai Boys With Down Syndrome,* Thammasat Medical Journal, 12 (2), 269-74.

[14] Busciglio, J., Capone, G., O'Bryan, J. and Gardiner, K.J. (2013), *Down Syndrome: Genes, Model Systems, And Progress Towards Pharmacotherapies And Clinical Trials For Cognitive Deficits,* Cytogenetic and Genome Research, 141 (4), 260-71.

[15] Savucu, Y. (2010), *Influence Of 12-Week Training On Aerobic Capacity And Respiratory Functions Of Adolescents With Down Syndrome, World* Applied Sciences Journal, 11 (10), 1292-96.

[16] Volman, M.J., Visser, J.J. and Lensvelt -Mulders, G.J. (2007), *Functional Status İn 5 To 7-Year-Old Children With Down Syndrome İn Relation To Motor Ability And Performance Mental Ability,* Disability and Rehabilitation, 29 (1), 25-31.

[17] Demir, P. ve Güler, Ç. (2013), *Down Sendromlu Çocuklarda Ağız-Diş Sağlığı,* Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi, 23 (1), 274-281.

[18] Tüysüz, B. (2011), *Türkiye'de 2 Bin Çocuk Down Sendromlu Doğuyor,* http://www.hastane.com.tr/saglik/turkiyede-2-bin-cocuk-down-sendromlu doguyor.html (20 Ocak 2016).

[19] Down, J.L. (1995), *Observations on an ethnic classification of idiots*, Genetics of Mental Retardation, 33 (1), 54-6.

[20] Kafkaslı, A. (2004), *Gebelikte Down Sendromu Tanısı için Tarama Testleri ve Güvenilirlikleri*, Türk Jinekoloji Derneği Uzmanlık Sonrası Eğitim Dergisi, 6, 30-35.

[21] Tjio, J.H. and Levan, H. (1956), *The chromosome number of man*, Hereditas, 42 (1-2), 1-6.

[22] Lejenue, J., Gautier, M. and Turpin, R. (1959), *Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens*, Comptes Rendus de l'Académie des Sciences, 248 (11), 1721-1722.

[23] Frydman, A. and Nowzari, H. (2012), *Down Syndrome-Associated Periodontitis: A Critical Review Of The Literature*, Compendium of continuing education in dentistry, 33 (5), 356-61.

[24] Kusters, M.A., Verstegen, R.H., Gemen, E.F. and de Vries, E. (2009), *Intrinsic defect of the immune system in children with Down syndrome: a review*, Clinical and Experimental Immunology, 156 (2), 189-93.

[25] Karaman, A. ve Uluğ, P. (2013), *Dengeli ROB Translokasyonu (14;21) Olan Bir Kadın: Olgu Sunumu*, Şişli Etfal Hastanesi Tıp Bülteni, 47 (2), 87-90.

[26] Lejeune, J., Turpin, R. and Gautier, M. (1959), *Le Mongolism, Premier exemple d'aberration autosomique humaine,* Annales de Génétique, 1 (2), 41-49.

[27] Hassold, T. and Sherman, S. (2000), *Down syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21,* Clinical Genetics, 57 (2), 95-100.

[28] Ceylana, G., Erol, D. ve Yüce, H. (2009), *De Novo 21/21 Translokasyonu Olan Down Sendromlu İki Olgu: Literatür Araştırması,* Fırat Tıp Dergisi, 14 (4), 280-82.

[29] Cho, Y.G., Park, T.W., Lee, C.S. and Choi, S.I. (2005), *Concurrence of Ring 21 and Trisomy 21 in Children of Normal Parents,* Yonsei Medical Journal, 46 (2), 284–88.

[30] Altın, E. (2011), *Down Sendromlu Çocuklarda İnce Motor Beceri Gelişimi Ve Eğitimin Etkisi,* Yüksek Lisans Tezi, İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Ensitüsü.

[31] Habib, S. (2009), *A Case of Mosaic Down Syndrome*, Bangladesh J Pathol, 24 (1), 28.

[32] Lotan, M. (2007), *Quality Physical Intervention Activity For Persons With Down Syndrome*, Scientific World Journal, 7, 7–19**.**

[33] Down Sendromlular Derneği, *Down Sendromu nedir*, htpp://downturkiye.com/down-sendromu-nedir (19 Şubat 2013).

[34] Tidy, C. (2013), *Down's Syndrome (Trisomy 21), http://patient.info/doctor/downs-syndrome-trisomy-21* (15 Nisan 2016).

[35] Weijerman, M.E. and Winter, J.P. (2010), *Clinical practice: The care of children with Down syndrome,* European Journal of Pediatrics, 169 (2), 1445-52.

[36] Ostermaier, K.K. (2015), *Down syndrome: Clinical features and diagnosis*, http://www.uptodate.com/contents/down-syndrome-clinical-features-and diagnosis (22 Şubat 2016).

[37] Irving, CA. and Chaudhari, MP. (2012), *Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: Spectrum, management and survival over 22 years,* Archives of Disease in Childhood, 97 (4), 326-30.

[38] Altin, H., Karataş, Z., Alp, H., Şap, F., Baysal, T., Karaaslan, S. ve Yildiri, S. *(2012), Orta Anadolu Bölgesi'ndeki Down Sendromlu Çocuklarda Doğumsal Kalp Hastalığı Sıklığının Ve Ekokardiyografik Bulgularının*, Journal of Pediatrics, 21 (1), 11-6.

[39] Freeman, S.B., Taft, L.F., Dooley, K.J., Allran, K., Sherman, S.L., Hassold, T.J., Khoury, M.J. and Saker, D.M. (1998), *Population-Based Study of Congenital Heart Defects in Down Syndrome,* American Journal of Medical Genetics, 8 (3), 213-17.

[40] Figueroa, J.D.R., Magaña, B.D.P., Hach, J.L.P., Jiménez, C.C. and Urbina, R.C. (2003), *Heart Malformations in Children With Down Syndrome,* Revista Española de Cardiología, 56 (9), 894-99.

[41] Kuzucu, A., Vidinlisan, S., Kibar, A.E., Ekici, F., Alpan, N. ve Çakır, H.T. (2008), *Down sendromunda konjenital kalp hastalığı sıklığının ve ekokardiyografik bulguların değerlendirilmesi*, Genel Tıp Dergisi, 18 (3), 105-10.

[42] Bull, MJ. (2011), *Health supervision for children with Down syndrome,* Pediatrics, 128 (2), 393-406.

[43] Yurdakul, N., Uğurlu, Ş., Türker, A., Emen, T. ve Maden, A. (2002), *Down Sendromlı Olgularda Göz Bulguları,* Türk Oftalmoloji Dergisi, 32, 354-361.

[44] Stephen, E., Dickson, J., Kindley, A.D., Scott, C.C. and Charleton, P.M. (2007), *Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome,* Developmental Medicine and Child Neurology, 49 (7), 513-15.

[45] Maris, M., Wojciechowski, M., Van de Heyning, P. and Boudewyns, A. (2014), *A cross-sectional analysis of otitis media with effusion in children with Down syndrome*, European Journal of Pediatrics, 173 (10), 1319-25.

[46] Rahul, V., Mathew, C., Jose ,S., Thomas, G., Noushad, M. and Feroz, T.M. (2015), *Oral Manifestation in Mentally Challenged Children,* Journal of International Oral Health, 7 (2), 37-41.

[47] Freeman, S.B., Torfs, C.P., Romitti, P.A., Royle, M.H., Druschel, C., Hobbs, C.A., Sherman, S.L. (2009), *Congenital gastrointestinal defects in Down syndrome: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects,* Clinical Genetics, 75 (2), 180-84.

[48] Holmes, G. (2014), *Gastrointestinal disorders in Down syndrome,* Gastroenterol Hepatol Bed Bench, 7 (1), 6-8.

[49] Walker-Smith, J.A. (2000), *Celiac disease and Down syndrome*, Journal of Pediatrics, 137 (6), 734-44.

[50] Carnicer, J., Farré, C., Varea, V., Vilar, P., Moreno, J. and Artigas, J. (2001), *Prevalence of coeliac disease in Down's syndrome,* European Journal of Gastroenterology and Hepatology, 13 (3), 263-67.

[51] Nisihara, R.M., Kotze, L.M., Utiyama, S.R., Oliveira, N.P., Fiedler, P.T., Messias-Reason, I.T. (2005), *Celiac disease in children and adolescents with Down syndrome*, Journal of Pediatrics, 81 (5), 373-76.

[52] Nunez-Gaunaurd, A., Moore, J.G., Roach, K.E., Miller, T.L., Kirk-Sanchez, N.J. (2013), *Motor proficiency, strength, endurance, and physical activity among middle school children who are healthy, overweight, and obese*, Pediatric Physical Therapy, 25 (2), 130-38.

[53] Choi, J.K. (2008), *Hematopoietic Disorders in Down Syndrome*, International Journal of Clinical and Experimental Pathology, 1 (5), 387-95.

[54] Ram, G. and Chinen, J. (2011), *Infections and immunodeficiency in Down syndrome*, Clinical and Experimental Immunology, 164 (1), 9-16.

[55] Caird, M.S., Wills, B.P. and Dormans, J.P. (2006), *Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon*, Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons, 14 (11), 610-19.

[56] Cleve, S.V., Cannon, S. and Cohen, W.I. (2006), *Part II: Clinical Practice Guidelines for Adolescents and Young Adults With Down Syndrome: 12-21 Years*, Journal of Pediatric Health Care, 20 (3), 198-205.

[57] Rossi, R., Blonna, D., Germano, M. and Castoldi, F. (2008), *Multidisciplinary Investigation in Down Syndrome: Bear in Mind*, Orthopedics, 31 (3), 279.

[58] Hawli, Y., Nasrallah, M., El-Hajj Fuleihan, G. (2009), *Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with down syndrome*, Nature Reviews Endocrinology, 5 (6), 327-34.

[59] Chistiakov, D. (2007), *Down syndrome and coexistent autoimmune diseases*, Journal of Applied Biomedicine, 5 (2), 71-76.

[60] Üzüm, A.K. ve Torun, A.N. (2010), *Co-existence of Insulin Dependent Diabetes and Graves' Disease in a Patient with Down Syndrome - Case Report*, Turkish Journal of Endocrinology and Metabolism, 14 (1), 17-19.

[61] T.C. Milli Eğitim Bakanlığı (2011), *Solunum Sistemi Radyolojik Anatomisi*, Ankara: Milli Eğitim Bakanlığı.

[62] Yalman, R. (2015), *Evde Solunum Desteği Alan Çocukların Bakım Vericilerinin Özelliklerinin Belirlenmesi*, Yüksek Lisans, İstanbul Medipol Üniversitesi.

[63] Vagas, E. ve Akgül, A.G. (2012), *Solunum Sistemi Fizyolojisi Ve Çocuklardaki Farklar*, Toraks Cerrahi Bülteni, 3 (2), 77-83.

[64] McDowell, K.M. and Craven, D.I. (2011), *Pulmonary complications of Down syndrome during childhood*, Journal of Pediatrics, 158 (2), 319-25.

[65] Arumugam, A.A., Raja, K., Venugopalan, M., Chandrasekaran, B., Sampath, K.K., Muthusamy, H. and Shanmugam, N., (2016), *Down Syndrome-A Narrative Review with a Focus on Anatomical Features*, Clinical Anatomy, 29 (5), 568-77.

[66] Miller, M.R. and Hankinson, J. (2005), *Series ''Ats/Ers Task Force: Standardisation Of Lung Function Testing''*, European Respiratory Journal, 26 (2), 319-38.

[67] Suzuki, K., Yamaki, S., Mimori, S., Murakami, Y., Mori, K., Takahashi, Y. and Kikuchi, T. (2000), *Pulmonary vascular disease in Down's syndrome with complete atrioventricular septal defect*, American Journal of Cardiology, 86 (4), 434-37.

[68] Çekmece, Y. (2015), *Sigara Ve Obezitenin Solunum Fonksiyonlarına Etkisi*, Tıp Uzmanlığı, Mersin Üniversitesi.

[69] Oğuzülgen, K. (2013), *Nasıl yapalım? Solunum fonksiyon testleri nasıl değerlendirilir?*, Türk Kardiyoloji Derneği Arşivi, 41 (6), 557-60.

[70] Quanjer, H., Tammeling, G.J., Cotes, J.E., Pedersen, O.F., Peslin, R. and Yernault, J-C. (1993), *Lung volumes and forced ventilatory flows*, European Respiratory Journal, 6 (16), 5-40.

[71] Saryal, S.B. (2000), *Solunum Mekaniği*, Eurasian Journal Of Pulmonology, 2 (4), 112-25.

[72] Türk Toraks Derneği (2009), *Pulmoner Rehabilitasyon*, İstanbul: Aves Yayıncılık.

[73] Wanger, J., Clausen, J.L. and Coates, A. (2005), *ATS/ERS Task Force: Standardisation of the measurement of lung volumes,* European Respiratory Journal, 26 (3), 511-22.

[74] Al-Ashkar, F., Mehra, R. and Mazzone, P.J. (2003), *Interpreting Pulmonary Function Tests: Recognize The Pattern, And The Diagnosis Will Follow*, Cleveland Clinic Journal Of Medicine, 70 (10), 866-81.

[75] Rao, D.R., Gaffin, J.M., Baxi, S.N., Sheehan, W.J., Hoffman, E.B. and Phipatanakul, W. (2012), *The utility of forced expiratory flow between 25% and 75% of vital capacity in predicting childhood asthma morbidity and severity*, Journal of Asthma, 49 (6), 586-92.

[76] Grinnan, D.C. and Truwit, J.D. (2005), *Clinical review: Respiratory mechanics in spontaneous and assisted ventilation*, Journal of Critical Care, 9 (5), 472-84.

[77] Gülbaş, G. ve Günen, H. (2011), *Karbon Monoksit Difüzyon Kapasitesi*, Türkiye Solunum Araştırmaları Derneği, 13 (1), 1-8.

[78] Karalezli, A. (2007), *Arter Kan Gazları, Derleme*, Turkish Medical Journal, 1, 44-50.

[79] DePalo, V.A. and McCool, F. D. (2002), *Respiratory Muscle Evaluation of the Patient with Neuromuscular Disease*, Seminars In Respiratory And Critical Care Medicine, 23 (3), 201-09.

[80] Yeldan, İ. ve Aslan, G.K. (2014), *Nöromusküler Hastalıklarda Solunum Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi: Derleme*, Sağlık Bilimleri ve Meslekleri Dergisi, 1 (2), 127-13.

[81] Demir, T. (2000), *Solunum Kaslarının Değerlendirilmesi,* Eurasian Journal of Pulmonology, 2 (4), 219-21.

[82] Gopalakrishna, A., Vaishali, K., Prem, V. and Aaron, P. (2011), *Normative values for maximal respiratory pressures in an Indian Mangalore population: A cross-sectional pilot study*, Lung India, 28 (4), 247-52.

[83] Gomes, D., Peixoto-Souza, F.S., de Carvalho, E.F., Nascimento, E.S.P., Sampaio, L.M.M., Eloi, J.S., de Magalhães, A.F. and Costa, D. (2014), *Maximum Respiratory Pressures: Values Found and Predicted in Children,* Journal of Lung, Pulmonary and Respiratory Research, 1 (3), 1-7.

[84] Lawn, N.D., Fletcher, D.D., Henderson, R.D., Wolter, T.D. and Wijdicks, E.F. (2001), *Anticipating mechanical ventilation in Guillain-Barré syndrome*, Archives of Neurology, 58 (6), 893-98.

[85] Kobal, G. (2003), *Erken Eğitm Programına Katılan Down Sendromlu Bebeklerde Fizyoterapi Programının Büyük Kas Gelişimine Etkisinin İncelenmesi*, Özel Eğitim Dergisi, 4 (2), 31-38.

[86] Malak, R., Kostiukow, A., Krawczyk-Wasielewska, A., Mojs, E. and Samborski, W. (2015), *Delays in Motor Development in Children with Down Syndrome,* Medical Science Monitor, 21, 1904-10.

[87] Pereira, K., Basso, R.P., Lindquist, A.R., da Silva, L.G. and Tudella, E. (2013), *Infants with Down syndrome: percentage and age for acquisition of gross motor skills*, Research in Developmental Disabilities, 34 (3), 894-901.

[88] Pedagoji Derneği (2012), *Çocuğun Psikomotor Gelişimi*, http://www.pedagojidernegi.com/icerik.asp?ID=39 (15 Mart 2016).

[89] Teipel, S.J., Alexander, G.E., Schapiro, M.B., Möller, H.J., Rapoport, S.I. and Hampel, H. (2004), *Age-related cortical grey matter reductions in non-demented Down's syndrome adults determined by MRI with voxel-based morphometry,* Brain, 127 (4), 811-24.

[90] Pinter, J.D., Eliez, S., Schmitt, J.E., Capone, G.T. and Reiss, A.L. (2001), *Neuroanatomy of Down's syndrome: a high-resolution MRI study,* American Journal of Psychiatry, 158 (10), 1659-65.

[91] Baxter, L.L., Moran, T.H., Richtsmeier, J.T., Troncoso, J. and Reeves, R.H. (2000), *Discovery And Genetic Localization Of Down Syndrome Cerebellar Phenotypes Using The Ts65Dn Mouse,* Human Molecular Genetics, 9 (2), 195-202.

[92] Roubertoux, P.L., Bichler, Z., Pinoteau, W., Seregaza, Z., Fortes, S., Jamon, M., Smith, D.J., Rubin, E., Migliore-Samour, D. and Carlier, M. (2005), *Functional analysis of genes implicated in Down syndrome: 2. Laterality and corpus callosum size in mice transpolygenic for Down syndrome chromosomal region -1 (DCR-1),* Behavior Genetics, 35 (3), 333-41.

[93] Sveljo, O., Culic, M., Koprivesk, K. and Lucic, M. (2014), *The Functional Neuroimaging Evidence Of Cerebellar Involvement In The Simple Cognitive Tasks,* Brain Imaging Behavior, 8 (4), 480–86.

[94] Singer, H.S., Mink, J.W., Gilberg, D.L. and Jankovic, J. (2010), *Movements disorders in childhood*, Philadelphia: Saunders Elsevier.

[95] Deringöl, B. (2010), *Down Sendromu ve Fizyoterapi*, http://www.downturkiye.com/fizyoterapi1.html (8 Şubat 2016).

[96] Connolly, B.H. and Michael, B.T. (1986), *Performance of retarded children, with and without Down syndrome, on the Bruininks Oseretsky Test of Motor Proficiency,* Physical Therapy, 66 (3), 344-48.

[97] Spanò, M., Mercuri, E., Randò, T., Pantò, T., Gagliano, A., Henderson, S. and Guzzetta, F. (1999), *Motor and perceptual-motor competence in children with Down syndrome: variation in performance with age,* European Journal of Paediatric Neurology, 3 (1), 7-13.

[98] Henderson, S.E., Morris, J. and Frith, U. (1981), *The motor deficit in Down's syndrome children: a problem of timing,* Journal of Child Psychology and Psychiatry, 22 (3), 233-45.

[99] Memıševıc, H. and Mačak, A. (2014), *Fine Motor Skills In Chıldren With Down Syndrome,* Specijalna edukacija i rehabilitacija (Beograd), 13 (4), 365-377.

[100] Ulusal Down Sendromu Derneği, *Eğitim Bölüm 6 Yazı Becerilerini Geliştirme,* http://ulusaldown.com/6-bolum-yazi-becerilerini-gelistirmek (5 Nisan 2016).

[101] Priosti, P.A., Blascovi-Assis, S.M., Cymrot, R., Vianna, D.L. and Caromano, F.A. (2013), *Grip strength and manual dexterity in Down Syndrome children,* Fisioterapia e Pesquisa, 20 (3), 278-285.

[102] Wheble, J., Hong, C.S. (2006), *Apparatus for enhancing sensory processing in children*, International Journal of Therapy and Rehabilitation, 13 (4), 177-81.

[103] Lashno, M. (1999), *Sensory Integration: Observations of Children with Down Syndrome and Autistic Spectrum Disorders,* Disability Solutions, 3 (5-6), 30-35.

[104] Pınar, E.S. (2006*), Dünyada ve Türkiye'de Erken Çocukluk Özel Eğitiminin Gelişimi ve Erken Çocukluk Özel Eğitim Uygulamaları,* Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 7 (2), 71-83.

[105] Wiart, L. and Darrah, J. (2001), *Review of four tests of gross motor development*, Developmental Medicine and Child Neurology, 43 (4), 279-85.

[106] Kerkez, F.İ. (2013), *Türkiye'de Çocuklarda Motor Gelişimin Değerlendirilmesinde TGMD-2 Uygulamalarına Bir Bakış*, Spor Bilimleri Dergisi Hacettepe Journal of Sport Sciences, 24 (3), 245-56.

[107] Bayley, N. (2006), *Bayley-III: Bayley Scales of infant and toddler development*, Third edition, San Antonio, TX: Pearson.

[108] Anlar, B., Bayoğlu, B.U. ve Yalaz, K. (2009), *Denver II Gelişimsel Tarama Testi" Türk Çocuklarina Uyarlanmasi Ve Standardizasyonu*, Ankara: Gelişimsel Çocuk Nörolojisi Derneği.

[109] Büyüktaşkapu, S. (2012), *Annelerin Özyeterlik Algıları İle 1-3 Yaş Arasındaki Çocuklarının Gelişimleri Arasındaki İlişkinin İncelenmesi*, Amasya Üniversitesi Eğitim Fakültesi Dergisi, 1 (1), 18-30.

[110] Sevimay, D. (1986), *Okulöncesi Çağı Çocuklarının Motor Performanslarının İncelenmesi*, Bilim Uzmanlığı Tezi, Hacettepe Ü.S.B.E. Çocuk Gelişimi ve Eğitimi Programı.

[111] Yarımkaya, E. ve Ulucan, H. (2015), *Çocuklarda Hareket Eğtimi Programının Motor Gelişim Üzerine Etkisi,* International Journal Of New Trends In Arts, Sports and Science Education, 4 (1), 37-48.

[112] Hung, C.L., Chang, Y.K., Chan, Y.S., Shih, C.H., Huang, C.J. and Hung, T.M. (2013), *Motor ability and inhibitory processes in children with ADHD: a neuroelectric study,* Journal of Sport and Exercise Psychology, 35 (3), 322-28.

[113] Van der Putten, A., Vlaskamp, C., Reynders, K. and Nakken, H. (2005), *Movement skill assessment in children with profound multiple disabilities: a psychometric analysis of the top down motor milestone test*, Clinical Rehabilitation, 19 (6), 635-43.

[114] Jain, M., Turner, D. and Worrell, T. (1994), *The Vulpe Assessment Battery and the Peabody Developmental Motor Scales: A Preliminary Study of Concurrent Validity Between Gross Motor Section*, Physical and Occupational Therapy In Pediatrics, 14 (1), 23-34.

[115] Deitz, J.C., Kartin, D. and Kopp. K. (2007), *Review of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition (BOT-2),* Physical and Occupational Therapy In Pediatrics, 27 (4), 87-102.

[116] Bruininks, R.H. and Bruininks, B.D. (2010), *Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency (BOT 2): Second Edition. brief form manual*, United States of America: Pearson Education.

[117] Bruininks, R.H. (1978), *Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency,* Circle Pines, MN: American Guidance Service.

[118] Doğan, Y. (2013), *Görme+Zihinsel Yetersizlikten Etkilenmiş Öğrencilere Günlük Yaşam Becerilerinin Kazandırılmasında Davranış Öncesi İpucu Ve Sınama İpucu İşlem Süreci İle Yapılan Öğretimin Etkililiği*, Yüksek Lisans Tezi, Gazi Üniversitesi.

[119] Milli Eğitim Bakanlığı (2007), *Çocuk Gelişimi Ve Eğitimi Zihinsel Engelliler,* Ankara: Milli Eğitim Basımevi.

[120] Leonard, S., Msall, M., Bower, C., Tremont, M. and Leonard, H. (2002*), Functional status of school-aged children with Down syndrome*, Journal of Paediatrics and Child Health, 38 (2), 160-65.

[121] Uyanık, M. ve Tural, E. (2003), *Mental retarde çocuklarda Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçümü ve Çocuk Özür Değerlendirme Envanterinin güvenirlik ve uyum geçerliği,* Fizyoterapi Rehabilitasyon, 14 (2), 72-79.

[122] Erkin, G., Elhan, A.H., Aybay, C., Sirzai, H. ve Ozel, S. (2007), *Validity and reliability of the Turkish translation of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI),* Disability and Rehabilitation, 29 (16), 1271-79.

[123] Sparrow, S.S., Balla, D. A. and Cicchetti, D.V. (2005), *Vineland Adaptive Behavior Scales (Survey Form),* Circle Pines, Minn: American Guidance Service.

[124] Sperle, P.A., Ottenbacher, K.J., Braun, S.L., Lane, S.J. and Nochajski, S. (1997), *Equivalence Reliability of the Functional Independence Measure for Children (WeeFIM®) Administration Methods,* The American journal of Occupational Therapy, 51 (1), 35-40.

[125] Erkin, G. ve Aybay, C. (2004), *Pediatrik Rehabilitasyonda Kullanılan Fonksiyonel Değerlendirme Metodları*, Türkiye Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Dergisi, 47 (3), 16-26.

[126] Wong, V., Wong, S., Chan, K. and Wong, W. (2002*), Functional Independence Measure (WeeFIM) for Chinese Children: Hong Kong Cohort Wong,* Pediatrics, 109 (2), 1-7.

[127] Alpar, R. (2014), *Spor, Sağlık ve Eğitim Bilimlerinden Örneklerle Uygulamalı İstatistik ve Geçerlik-Güvenirlik*, 3. Baskı, Ankara: Detay Yayıncılık.

[128] Knezevic, A. (2008), *Overlapping Confidence Intervals and Statistical Significance*, https://www.cscu.cornell.edu/news/statnews/stnews73.pdf (22.06.2016).

[129] Hussein, Z.A. (2016), *Strength training versus chest physical therapy on pulmonary functions in children with Down syndrome,* The Egyptian Journal Medical Human Genetics, http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmhg.2016.02.008.

[130] Majid A., Fernández, L., Fernández, S., Herth, F. and Ernst A. (2010), *Tracheobronchomalacia* , Arch Bronconeumol, 46 (4), 196-202.

[131] Uzun, M.K. (2010), *Hipotiroidilil Hastalarda Kas Kuvveti ve Yorgunluk Derecesinin İzokinetik Test İle Değerlenditilmesi*, Uzmanlık Tezi, Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Fiziksel Tıp Ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı.

[132] Polla, B., D'Antona, G., Bottinelli, R. and Reggiani, C. (2004), *Respiratory muscle fibres: specilisation and plasticity*, Thorax, 59 (9), 808-17.

[133] Sinan, V. (2006), *Hipotiroidili Ve Hipertiroidili Hastalarda HbA1c Düzeyi*, Uzmanlık Tezi, Dr. Lütfü Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi.

[134] Purdy, I.B., Singh, N., Brown, W.L., Vangala, S. and Devaskar, U.P. (2014), *Revisiting early hypothyroidism screening in infants with Down syndrome*, Journal of Perinatology, 34, 936-40.

[135] Dichter, C.C., Darbee, J.C., Effgen, S.K. and Palisano, R.J. (1993), *Assessment of Pulmonary Function and Physical Fitness in Children with Down Syndrome*, Pediatric Physical Therapy, 5 (1), 3-7.

[136] Pandit, C. and Fitzgerald, D.A. (2012), *Respiratory problems in children with Down syndrome*, Journal of Paediatrics and Child Health, 48 (3), 147-52.

[137] Uong, E., McDonough, J., Tayag-Kier, C., Zhao, H., Haselgrove, J. and Mahboubi, S. (2001), *Magnetic resonance imaging of the upper airway in children with Down syndrome,* American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 163 (3), 731-36.

[138] Sharp, D.S., Enright, P.L. and Chiu, D. (1996), *Reference values for pulmonary function tests of Japanese-American men aged 71-90 years*, American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 153 (2), 805-11.

[139] Hankinson, J.L., Odencratz, J.R. and Fedan, K.B. (1999), *Spirometric reference values from a sample of the general US population*, American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 159 (1), 179-87.

[140] Laghi, F. and Tobin, M.J. (2003), *Disorders of the Respiratory Muscles*, American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 168 (1), 10-48.

[141] Chetta, A., Harris, M.L., Lyall, R.A., Rafferty, G.F., Polkey, M.I., Olivieri, D. and Moxham, J. (2001), *Whistle mouth pressure as test of expiratory muscle strength*, European Respiratory Journal, 17 (4), 688-95.

[142] Albarello, MJ., De Pelegrini, M.C., Mohr, F., Strassburger, S.Z. and Winkelmann, ER. (2014), *The hydrotherapy in respiratory function of the Down Syndrome bearer*, Journal of the Health Sciences Institute, 32 (3), 286-89.

[143] Man, W.D., Kyroussis, D., Fleming, T.A., Chetta, A., Harraf, F., Mustfa, N., Rafferty, G.F., Polkey, M.I. and Moxham, J. (2003), *Cough gastric pressure and maximum expiratory mouth pressure in humans*, American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 168 (6), 714-17.

[144] Kartaloğlu, Z. ve Okutan, O. (2012), *Nöromusküler Hastalıklardaki Solunumsal Problemlere Güncel Yaklaşım*, Tuberk Toraks, 60 (3), 279-90.

[145] Yang, Q., Rasmussen, S.A. and Friedman, J.M. (2002), *Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study*, Lancet, 359 (9311), 1019-25.

[146] Van Trotsenburg, A.S., Heymans, H.S., Tijssen, J.G., de Vijlder, J.J. and Vulsma, T. (2006), *Comorbidity, Hospitalization, and Medication Use and Their Influence on Mental and Motor Development of Young Infants With Down Syndrome*, Pediatrics, 118 (4), 1633-39.

[147] Mondal, S., Yadav, A.K. and Varghese, J. (2013), *Response of Children with Down Syndrome To Physical Activity Programme On Motor Proficiency And Functional Abilities,* Research on Humanities and Social Sciences, 3 (11), 150-56.

[148] Acarlar, F. (2006), *Baş Makale: Down Sendromlu Çocuklar ve Yetişkinlerde Dil Gelişimi*, Ankara Üniversitesi Eğitim Bilimleri Fakültesi Özel Eğitim Dergisi, 7 (1), 1-13.

[149] Dalkılıç, M. (2011), *İlköğretim Öğrencilerinin Sportif Faaliyetlere Katılım Düzeyi Ve İletişim Becerileri Arasındaki İlişkilerin İncelenmesi*, Yüksek Lisans, Karamanoğlu Mehmet Bey Üniversitesi Sosyal Bilimler Enstitüsü.

[150] Lersilp, S., Putthinoi1, S. and Panyo, K. (2016), *Fine Motor Activities Program to Promote Fine Motor Skills in a Case Study of Down's Syndrome*, Global Journal of Health Science, 8 (12), 60-67.

[151] Lin, H.Y., Chuang, C.K., Chen, Y.J., Tu, R.Y., Chen, M.R., Niu, D.M. and Lin, S.P. (2016), *Functional independence of Taiwanese children with Down syndrome*, Developmental Medicine and Child Neurology, 58 (5), 502-7.

[152] Vimercati, S.L., Galli, M., Stella, G., Caiazzo, G., Ancillao, A. and Albertini, G. (2015), *Clumsiness in fine motor tasks: Evidence from the quantitative drawing evaluation of children with Down's syndrome*, Journal of Intellectual Disability Research, 59 (3), 248-56.

[153] Ferreira-Vasques, A.T. and Lamonica, D.A.C. (2015), *Motor, linguistic, personal and social aspects of children with Down syndrome,* Journal of Applied Oral Science, 23 (4), 424-30.

[154] Mercer, V.S., Stemmons, V. and Cynthia, L. (2001), *Hip abductor and knee extensor muscle strength of children with and without Down's syndrome's syndrome*, Physical Therapy, 13 (2001), 18-26.

[155] Croce, R.V., Pitetti, K.H. and Horvat, M. (1996), *Peak torque, average power, and hamstrings/quadriceps ratios in nondisabled adults and adults with mental retardation,* Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 77 (4), 369-72.

[156] Emiel, F. (2006), *Approaches to improving health status in chronic obstructive pulmonary disease*, American Thoracic Society, 3 (3), 262-69.

[157] Wilmore, J.H. and Cstill, D.L. (2005), *Neuromuscular adaptations to resistance training. Physiology of sport and exercise,* Human Kinetics.

[158] Graham, A. and Reid, G. (2000), *Physical fitness of adults with an intellectualdisability: a 13-year follow-up study*, Research Quarterly for Exercise and Sport, 71 (2), 152-61.

[159] Da Silva, V.Z., Barros, J.F., de Azevedo, M., de Godoy, J.R., Arena, R. and Cipriano, G.Jr. (2010), *Bone mineral density and respiratory muscle strength in male individuals with mental retardation (with and without Down Syndrome)*, Research in Developmental Disabilities. 31 (6), 1585-89.

EKLER

EK1. Etik Kurul Onayı

Doğu Akdeniz Üniversitesi
"Uluslararası Kariyer İçin"

Eastern Mediterranean University
"For Your International Career"

P.K.: 99628 Gazimağusa, KUZEY KIBRIS / Famagusta, North Cyprus, via Mersin-10 TURKEY
Tel: (+90) 392 630 1995
Faks/Fax: (+90) 392 630 2919
bayek@emu.edu.tr

Etik Kurulu / Ethics Committee

Sayı: ETK00-2016-0008

29.03.2016

Sayın Selma Uzuner
Fizyoterapi ve Rehabilitasyon
Bölümü Yüksek Lisans Öğrencisi

Doğu Akdeniz Üniversitesi Bilimsel Araştırma ve Yayın Etiği Kurulu'nun ***14.03.2016*** tarih ve **2016/23-05** sayılı kararı doğrultusunda, ***"Down Sendromlu Çocuklarda Motor Beceri, Fonksiyonel Durum ve Solunum Fonksiyonları: Karşılaştırmalı Çalışma"*** adlı çalışmanızı, Prof. Dr. Emine Handan Tüzün danışmanlığında araştırmanız Bilimsel ve Araştırma Etiği açısından uygun bulunmuştur.

Bilginize rica ederim.

EASTERN MEDITERRANEAN UNIVERSITY ★ ETHICS COMMITTEE ★ ETİK KURULU 1979 Gazimagosa-North Cyprus

Doç. Dr. Şükrü Tüzmen
Etik Kurulu Başkanı

ŞT/sky.

EK 2. Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu

DOĞU AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON BÖLÜMÜ

BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU

Lütfen Dikkatlice Okuyunuz.

‘**Down Sendromlu Çocuklarda Motor Beceri, Fonksiyonel Durum ve Solunum Fonksiyonlari: Karşilaştirmali Çalışma’** başlıklı çalışamaya katılmak üzere davet edilmiş bulunmaktasınız. Bu çalışmada yer almayı kabul etmeden önce çalışmanın ne amaçla yapılmak istendiğini anlamanız ve kararınızı bu bilgilendirme sonrası özgürce vermeniz için size özel aşağıdaki bilgilendirme hazırlanmıştır.

Down sendromu (DS), 21. kromozomun fazladan bir kromozom eklenmesinden kaynaklanan, bireylerin mental ve motor gelişimlerini etkileyen kromozomal bozuklukların en sık görülenidir.

DS’lilerde mental retardasyon, kaslarda hipotoni, eklemlerde hipermobilite ve bağ dokuda gevşeklik, hafif/orta derecede obezite, kötü denge, görme ve işitme problemleri, karakteristik yüz hatları, kalp defektleri, enfeksiyona yatkınlık, kardiyovasküler sorunlar, pulmoner bozukluklar, duyu ve algı sorunları sıklıkla görülür.

DS’li bireylerin motor gelişimlerinin geri olduğu bilinmekte ve bu bireylerin eğitimini, sosyal ilişkilerini olumsuz etkilemektedir. DS’li bireylerin motor gelişimleri yanında kaba ve ince motor becerileri de sağlıklı bireylere kıyasla geri kalmaktadır. Motor becerileri iyi olan bireylerin aktivite kısıtlılıkları daha az olmakta ve toplumsal yaşama daha başarılı katılım sağlayabilmektedir.

DS’li çocuklarda sık görülen üst ve alt solunum yolu anormallikleri, özellikle abdominal kaslarda olmak üzere genel kassal zayıflığı, karakteristik yassı yüz yapısının neden olduğu burun boşlukları ve sinüslerin darlığı gibi birçok sebeple daha sık solunum yollarında komplikasyonlar oluşmaktadır.

Çalışmanın amacı Down sendromlu bireylerin motor beceri, fonksiyonel durum, solunum kas kuvvetleri ile solunum fonksiyonlarının sağlıklı akranları ile karşılaştırmalı olarak incelenmesi ve Down sendromlu bireylerin motor beceri, fonksiyonel durum, solunum kas kuvveti ile solunum fonksiyonları arasındaki ilişkinin incelenmesidir.

Bireylerin sosyodemografik bilgileri kaydedildikten sonra motor becerilerini değerlendirmek için Bruininks - Oseretsky Motor Yeterlilik Testi İkinci Sürümü Kısa Form (BOMYT-2), solunum kas kuvvetini değerlendirmek için Maksimum İnspratuar Basınç(MİB) ve Maksimum Ekspratuar Basınç(MEB), solunum fonksiyonlarını değerlendirmek için Solunum Fonksiyon Testi (SFT) ve günlük yaşam aktivitelerini değerlendirmek için Pediatrik Fonksiyonel Bağımsızlık Ölçütü (PFBÖ) kullanılacaktır. Çalışmanın süresi 45 dakika olarak planlanmıştır.

Çalışmada uygulanacak yöntemlerle ilgili olarak olumsuz bir etki beklenmemektedir. Değerlendirmeye bağlı olduğunu düşündüğünüz tüm durumları araştırmacıya iletebilir ve gerekli yardımı alabilirsiniz.

Çalışmaya katılıp katılmama tamamen sizin kararınıza bağlıdır. Katılmayı kabul etmemeniz halinde çocuğunuz değerlendirme programı dışında bırakılacak ve herhangi bir uygulama yapılmayacaktır. Bu çalışmayı kabul ettikten sonra herhangi bir nedenle istediğiniz bir aşamada çalışmadan ayrılma hakkına sahipsiniz. Bu çalışmada kayıtlarınız kesinlikle gizli kalacaktır. Hassas olabileceğiniz kişisel bilgilerinizi yalnızca araştırma amacıyla toplanacak ve işlenecektir. Çalışma verileri herhangi bir yayın ve raporda kullanılırken bu yayında isiminiz kullanılmayacak ve veriler izlenerek size ulaşılmayacaktır.

Yukarıda yer alan ve araştırmaya başlanmadan önce gönüllülük için verilmesi gereken bilgileri gösteren metni okudum. Bunlar hakkında bana yazılı ve sözlü açıklamalar yapıldı. Bu konularda söz konusu çalışmaya kendi rızamla, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın katılmayı ve çalışmadan elde edilen sonuçların adımın açıklanmaması koşuluyla bilimsel amaçla yayınlanmasını kabul ediyorum.

VELİ VEYA VASİSİ	**TANIKLIK EDEN KİŞİ**
ADI – SOYADI:	ADI – SOYADI:
İMZA:	İMZA:
ADRESİ:	ADRES:
TELEFON NUMARASI:	TELEFON NUMARASI:
TARİH:	TARİH:

ARAŞTIRMACI

ADI – SOYADI:

İMZA:

ADRESİ:

TELEFON NUMARASI:

TARİH:

EK 3. Değerlendirme Formu

DOĞU AKDENİZ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON BÖLÜMÜ

DEĞERLENDİRME FORMU

Yaş: ……. (yıl)

Doğum Kilosu: ……. (kg)

Cinsiyet: K / E

Boy: …… (m)

BKİ: ……. (kg/m^2)

Kilo: ……. (kg)

Eşlik Eden Problemler:

- Kalp Problemleri ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- Solunum Problemleri ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- İşitme Problemleri ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- Görme Problemleri ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- Konuşma Problemler ….Yok ….Var (Varsa Ne? .....)
- Beslenme Bozuklukları ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- Troid Fonksiyon Bozuklukları ....Yok …. Var (Varsa Ne? ……)
- Epilepsi ....Yok …. Var
- Diğer ……..

Eğitim Durumu:

- Özel Eğitim Okulu …..
- Örgün Eğitim Okulu ….. (Şuan devam ettiği sınıf ….)

İlk Ayakta Durma Yaşı: …… (ay)

Dominant Tarafı ? ….Sağ …. Sol

Anne Ve Babanın Gebelik Oluştuğundaki Yaşı:

Anne …..(yıl) Baba …..(yıl)

Gebelik Süresinde ve Doğum Sırasında Geçirilen Problem Var mı ? .....

Anne – Babada Akrabalık Derecesi:

.....Yok …..Var (Varsa Derecesi 1., 2.ve 3. Derece …….)

Anne – Babanın Eğitim Durumu:

Anne …. İlkokul ….Ortaokul ….Lise …Üniversite ….Yüksek Lisans ve Doktora ….Okula Gitmedi

Baba …. İlkokul ….Ortaokul ….Lise …Üniversite ….Yüksek Lisans ve Doktora ….Okula Gitmedi

ÖLÇÜMLERE İLİŞKİN KAYIT FORMU

SOLUNUM FONKSİYON TESTİ

	1. TEST			2.TEST			3.TEST			SONUÇ		
	M	P	%	M	P	%	M	P	%	M	P	%
FVC:												
FEV1:												
FEV1/FVC%:												
PEF:												
FEF %25-75												

P; Prediktif M; Mean %; Yüzde

MAKSİMUM İNSPİRATUAR VE EKSİRATUAR BASINÇ

	1.TEST	2.TEST	3.TEST	4.TEST	SONUÇ
MİB					
MEB					

BRUİNİNKS-OSERETSKY MOTOR YETERLİLİK TESTİ

BAŞLIK	PUAN
İNCE MOTOR BECERİ HASSASLIĞI	
YILDIZ BOYAMA	
YOL BOYUNCA ÇİZGİ ÇİZMEK	
İNCE MOTOR BECERİ BÜTÜNLEŞMESİ	
KAROYU KOPYALAMA	
KESİŞEN DAİRELERİ KOPYALAMA	
EL BECERİSİ	
İPE BLOK DİZME	
ÇİFT YÖNLÜ KOORDİNASYON	
PARMAK BURUN DEĞDİRME (GÖZLER KAPALI)	
BAŞPARMAK VE İŞARET PARMAĞINI DÖNDÜRME	
DENGE	
YÜRÜYÜŞ ÇİZGİSİ ÜZERİNDE TOPUK-BURUN YÜRÜME	
KOŞMA HIZI VE ÇEVİKLİK	
TERCİH EDİLEN AYAK ÜZERİNDE SABİT HOPLAMA	
EL-KOL KOORDİNASYONU	
TOP SEKTIRME- ALTERNATIF ELLERLE	
TEK ELLE TOP YAKALAMA	
GÜÇ	
DİZ ÜSTÜNDE ŞINAV ÇEKME	

PEDİATRİK FONKSİYONEL BAĞIMSIZLIK ÖLÇÜTÜ (PFBÖ)

1- KENDİME BAKIM

Beslenme

Kendine Çeki Düzen Verme

Banyo Yapma

Üst Gövdeyi Giyinme

Alt Gövdeyi Giyinme

Tuvalet

Toplam:

2- SFINKTER KONTROLÜ

Mesane Kontrolü

Bağırsak Kontrolü

Toplam:

3- TRANSFERLERİ

Tekerlekli Sandalye, Sandalye, Yatak

Tuvalet

Küvet,Duş

Toplam:

4- LOKOMOSYON

Yürüme, Tekerlekli Sandalye Kullanımı

Merdiven

Toplam:

5-İLETİŞİM

Anlama(Duydugunu-Gördüğünü)

İfade Etme(Konuşma)

Toplam:

6-SOSYAL DURUM

Sosyal Etkileşim (Oyun)

Problem Çözme(Döküleni Toplama, Telefon Kullanma)

Bellek (Şarkı Söyleme, Özel Günleri Hatırlama)

Toplam:

Genel Toplam :