

**T.C.
İSTANBUL BİLİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON
YÜKSEK LİSANS PROGRAMI**

**DOWN SENDROMLU ADOLESANLARDA EL
BECERİLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

Fizyoterapist Tuncay ÖZTÜRK

YÜKSEK LİSANS TEZİ



İSTANBUL, 2014

**T.C.
İSTANBUL BİLİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON
YÜKSEK LİSANS PROGRAMI**

**DOWN SENDROMLU ADOLESANLARDA EL
BECERİLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ**

Fizyoterapist Tuncay ÖZTÜRK

**Tez Danışmanı
Yrd. Doç. Dr. Ümit UĞURLU**

YÜKSEK LİSANS TEZİ

İSTANBUL, 2014

BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, tezin planlanmasından yazımına kadar tüm aşamalarda etik dışı hiçbir davranışımın olmadığını, tezimdaki bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içinde elde ettiğimi, bu tez çalışması sonucu elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlar için kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tezin çalışılması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışımın olmadığını beyan ederim.

Fizyoterapist Tuncay ÖZTÜRK



İÇİNDEKİLER

1. ÖZET	1
2. SUMMARY	2
3. GİRİŞ ve AMAÇ	3
4. GENEL BİLGİLER	5
4.1. DOWN SENDROMU	5
4.1.1. Tanım ve Tarihçesi	5
4.1.2. Etiyolojisi	6
4.1.3. Tekrarlama Riski	8
4.1.4. Klinik	9
4.1.4.1. Fenotipik Özellikler	9
4.1.4.2. Göz Bulguları	9
4.1.4.3. Röntgen Bulguları	10
4.1.4.4. Dermatolojik Bulgular	10
4.1.4.5. İskelet Bulguları	10
4.1.4.6. Konjenital Kalp Hastalıkları	10
4.1.4.7. Hematolojik Bulgular	11
4.1.4.8. Genital Bulgular	11
4.1.4.9. Nörolojik Bulgular	11
4.1.4.10. Psikososyal Bulgular	12
4.1.4.11. Gastrointestinal Sistem Anomalileri	12
4.1.4.12. Tiroid Hastalıkları ve Otoimmünite	13
4.1.5. Mortalite Nedenleri	13
4.1.6. Tanı	13
4.1.7. Tedavi	14
4.2. MOTOR GELİŞİM	15
4.2.1. Normal Motor Gelişim	15
4.2.2. Down Sendromlu Bireylerde Normal Motor Gelişime Etki Eden Faktörler	18
4.2.2.1. Mental Retardasyonun Motor Gelişime Etkisi	19
4.2.2.2. Kas Tonusu ve Postural Kontrol	20

4.2.2.3. Beyin Dokusundaki Gelişim Bozukluğu.....	20
4.2.2.4. Kardiyak Problemlerin Motor Gelişime Etkisi	21
4.2.2.5. Görme ve Duyma Problemlerinin Motor Gelişime Etkisi ..	21
4.3. İNCE MOTOR BECERİ	21
4.3.1. Tanım	21
4.3.2. İnce Motor Becerinin Etkilendiği Durumlar	22
4.3.3. Down Sendromlu Bireylerde Parmak Koordinasyonu	23
4.3.4. İnce Motor Beceri Değerlendirme	23
4.3.4.1. Purdue Pegboard Test	23
4.3.4.2. Nine-Hole Peg Test	24
4.3.4.3. The Minnesota Beceri Testi	24
4.3.4.4. Box and Blocks Test	24
4.3.4.5. Grooved Pegboard Test	25
4.3.5. El Kavrama Kuvveti	25
4.3.6. Tutma Kuvveti	26
5. MATERYAL ve YÖNTEM	27
5.1. VERİLERİN TOPLANMASI	27
5.1.1. Kişisel Bilgi Formu.....	27
5.1.2. Purdue Pegboard Testinin Uygulanması.....	28
5.1.3. El Kavrama ve Tutma Kuvvetlerinin Ölçülmesi	29
5.1.4. El ve Önkol Uzunluk, El Çevre Ölçümü	29
5.2. İSTATİSTİKSEL ANALİZ.....	30
5.2.1. Araştırma Modeli	30
5.2.2. Verilerin İstatistiksel Analizi	30
6. BULGULAR	32
7. TARTIŞMA.....	42
8. SONUÇ.....	46
9. TEŞEKKÜR	47
10. KAYNAKLAR.....	48
EKLER	

TABLolar LİSTESİ

Tablo 4.1. Fetüs ve Canlı Doğumlarda Down Sendromu Görülme Sıklığı ile Anne Yaşı Arasındaki İlişki	8
Tablo 4.2. Down Sendromuna Özgü Bulguların Görülme Sıklığı	14
Tablo 4.3. Down Sendromlu Olgularda Motor Gelişim Basamakları	19
Tablo 6.1. Olguların Fiziksel Özellikleri	33
Tablo 6.2. Down Sendromlu ve Sağlıklı Olgularda Test ve Ölçüm Sonuçlar	33
Tablo 6.3. Down Sendromlu ve Sağlıklı ve Olguların Fiziksel Özelliklerinin Karşılaştırılması	34
Tablo 6.4. Down Sendromlu ve Sağlıklı Olgularda Test Sonuçlarının Karşılaştırılması ...	35
Tablo 6.5. Down Sendromlu Olgularda Test Sonuçları Arasındaki Bağlıntılar.....	36
Tablo 6.6. Sağlıklı Olgularda Test Sonuçları Arasındaki Bağlıntılar.....	37
Tablo 6.7. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle El Beceri Düzeyleri Arasındaki Bağlıntılar	38
Tablo 6.8. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle Kavrama Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar	38
Tablo 6.9. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle Tutma Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar	39
Tablo 6.10. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle El Beceri Düzeyleri Arasındaki Bağlıntılar	39
Tablo 6.11. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle Kavrama Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar	40
Tablo 6.12. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle Tutma Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar	40
Tablo 6.13. Down Sendromlu Olgularda Ölçüm Sonuçlarını Belirleyen Temel Nitelikler (Basamaklı Çoğul Regresyon Analizi).....	41
Tablo 6.14. Sağlıklı Olgularda Ölçüm Sonuçlarını Belirleyen Temel Nitelikler (Basamaklı Çoğul Regresyon Analizi)	41

ŞEKİLLER LİSTESİ

Şekil 1. Anne Yaşı ile Down Sendromlu Çocuk Sahibi Olma Arasındaki İlişki.....7

SİMGE VE KISALTMALAR

KK: Kavrama Kuvveti

TK: Tutma Kuvveti

SS: Standart Sapma

DS: Down Sendrom

İstanbul Bilim Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Etik Kurulu tarafından 20.06.2013 tarihinde 20.06.2013/08-59 numaralı karar ile onaylanmıştır.

Araştırma Projesi No: FTR/0752011

1. ÖZET

Down sendromu kromozom kaynaklı hastalıklar içerisinde en sık görülenidir. Down sendromlu bireylerde kas iskelet sisteminde problemler, gastrointestinal sistem sorunları, kardiyovasküler sistemde problemler, göz bulguları, dermatolojik ve psikososyal sorunlar, nörolojik sorunlar görülebilir.

Down sendromlu bireylerde mental gelişim probleminin yanında motor gelişim problemleri de görülür. Bu hastalarda motor gelişim normal bireylere kıyasla geriden seyreder.

Bu çalışmanın temel amacı Down sendromlu adölesanların ince motor beceri düzeyleri ile kavrama ve tutma kuvvetlerindeki değişiklikleri belirlemektir. Çalışmanın diğer amacı olguların fiziksel özellikleri ile test edilen alanlardaki performansları arasındaki ilişkinin ortaya konmasıdır. Yaş ve cinsiyet bakımından birbirlerine denk 11 Down sendromlu ve 11 sağlıklı olgunun verileri analiz edildi. Tüm olgular erkek olup yaş aralığı 15 ile 17 yıl arasında değişmekteydi. Olguların ince motor becerisini ölçmek için Purdue Pegboard testi kullanıldı. Kavrama ve tutma kuvvetleri sırasıyla Jamar dinamometresi ve B&L pinçmetresi ile ölçüldü. Ön kol ve el ile ilgili antropometrik ölçümler mezüre ile ölçüldü.

Çalışma sonucunda sağlıklı grup ile Down sendromlu olgular arasında ince motor beceri düzeyi bakımından anlamlı farklılıklar olduğu belirlendi. Benzer bir şekilde kavrama ve tutma kuvvetlerinin de Down sendromlu olgularda daha düşük olduğu görüldü. Çalışma sonucunda kuvvet değerlerinin beceri düzeyleri ile ilgisi olabileceği sonucuna varıldı. Aynı zamanda kişinin boy uzunluğunun kuvvet değerleri ve beceri düzeyleri arasında bağıntısının olabileceği görüldü. Bu çalışma sonucunda elde edilen bilgiler Down sendromlu olguların uygun işe yerleştirilmesinde, rehabilitasyon programının planlanmasında ve bu olgulara uygun ergonomik yaklaşımların belirlenmesinde yol gösterebilir.

Anahtar kelime: Down Sendromu, Beceri, Kavrama Kuvveti, Tutma Kuvveti, Fonksiyon

2. SUMMARY

The incidence of Down syndrome occurs most frequently among chromosomal disorders. A lot of of disfunctions such as musculoskeletal disorders, gastrointestinal system disorders, cardiovascular system disorders, ophthalmological findings, dermatological, psychological and neurological disorders can be observed in individuals with Down syndrome.

Not only mental retardation but also motor development disorder can appear at individuals with Down syndrome. Babies with Down syndrome show slower progress in motor development than healthy babies.

The main purpose of this study is to determine the modifications of motor skills, grasping and gripping abilities at teenagers with Down syndrome. The other purpose of the study consists establishing a relation between the physical characteristics of the individuals with Down syndrome and their performances. There have been studied the measurement and test results of 11 individuals with Down syndrome and 11 healthy individuals of the same age and gender. All individuals were boys and their ages varied between 15 and 17 years old. Fine motor ability of the chosen individuals was tested by using Purdue Pegboard test. Grasping and gripping abilities were tested with Jamar hand dynamometer and B&L pinchmeter. Anthropometric indications for forearm and hand were measured by using a tape measure.

It was determined that there are significant differences between healthy individuals and individuals with Down syndrome regarding the fine motor ability. Similarly, it was observed that grasping and gripping abilities are slower in individuals with Down syndrome. Consequently, there is a relation between strength ability and skill levels. It has been also determined a relation between strength abilities of tall individuals and their skill levels. These results may guide us to place individuals with Down syndromes in suitable jobs, to plan their rehabilitation programs and to determine suitable ergonomic approach for them.

Key words: Down syndrome, Dexterity, Gripping Strength, Pinch Strength, Function.

3. GİRİŞ VE AMAÇ

Down sendromu kromozomal hastalıklar içerisinde en sık görülen hastalıktır. Bu bireylerde bulunan fazla kromozom merkezi sinir sisteminin gelişimine etki eder. Bu etki çocuğun gelişimi boyunca devam eder. Kognitif geriliğin yanında bu bireylerde motor beceri de etkilenir. Down sendromlu bireylerin motor gelişimi sağlıklı bireylere göre geriden seyreder (1).

Down sendromu vücudun anatomisinde bir takım değişikliklere neden olabilir. Boyun kısalığı, ekstremitelerin ve parmakların kısa olması ve obeziteye yatkınlık bu değişikliklere örnektir. Bu değişimler anormal hareket paternlerinin oluşmasına neden olur (2). Down sendromlu bireylerin motor koordinasyonları da etkilenir. Bu durum hayatları boyunca günlük yaşam aktivitelerinde de en sık karşılaşılabilecek sorunlardan da biridir (2,3). Klavye kullanmak, yemek yemek, düğme iliklemek gibi aktiviteler bu bireyler için sağlıklı bireylere kıyasla daha zor olabilir. Mental retardasyon motor gelişime negatif yönde katkıda bulunur. Bu yönde iki açıklama vardır; çocuğun çevresine olan ilgisinin azalması ve keşfetme arzusunun olmaması. Nöromotor sistem problemleri de bu gelişim geriliğine katkı sağlamaktadır. Mental retardasyon sorunu olan çocuklar genellikle ince motor beceride problem yaşarlar. Bu çocukların fiziksel kuvveti daha az, dayanıklılığı düşüktür ve karmaşık bir görevi yerine getirmede problem yaşarlar. El ve göz koordinasyonu zayıflığı, reaksiyon hızı yavaşlığı ve beceri yeteneğinin az olması da ince motor becerilerinde probleme neden olur.

Yapılan çalışmalarda Down sendromlu bireylerin motor, kognitif ve linguistik gelişimlerinin etkilendiği görülmüştür (4). Down sendromlu bireylerde karşılaşılan bu problemler onların gelişimlerini olumsuz etkiler. Konuşma bozukluğunun motor gelişim ile ilgisinin araştırıldığı bir çalışma yapılmıştır. Çalışma sonucunda konuşma bozukluğu olan kişilerin ince motor becerileri sağlıklı bireylere kıyasla zayıf bulunmuştur. Purdue pegboard testi daha önce farklı çalışmalarda kullanılmış fakat ilk defa Down sendromlu bireylerde kullanılmıştır (5,6,7,8).

Çalışma sonucunda Down sendromlu bireylerin ince motor becerileri daha düşük çıkmıştır. Kavrama ve tutma kuvvetleri ölçüm sonuçlarının ince motor beceri testi ile bağlantısına bakıldığında kuvvetin ince motor beceri üzerinde etkisi olduğu sonucuna varılmıştır.

Literatürlere bakıldığında Down sendromlu bireylerin ince motor becerilerinin değerlendirildiği çalışmalar çok kısıtlıdır. Bu çalışmanın temel amacı Down sendromlu adölesanların ince motor beceri düzeyleri ile kavrama ve tutma kuvvetlerindeki değişiklikleri belirlemektir. Çalışmanın diğer amacı olguların fiziksel özellikleri ile test edilen alanlardaki performansları arasındaki ilişkinin ortaya konmasıdır.

4. GENEL BİLGİLER

4.1. DOWN SENDROMU

4.1.1. Tanım ve Tarihçe

Down sendromu, kromozom kaynaklı hastalıklar içinde en sık görülen hastalıklardan biridir. Ortalama 660 bebeğin biri Down sendromu teşhisiyle doğar (1,9). Etnik grup veya ırkın Down sendromunun insidansına bir etkisi yoktur. Coğrafi bölgelere göre insidans farklılık gösterebilir (10). Kız ve erkekler arasında hastalığın görülme sıklığı arasında da bir fark yoktur (11).

Down sendromunun tarihi çok eskiye dayanmaktadır. Eski Yunan zamanında Down sendromlu bireylerin doğaya terk edildikleri, Orta Çağ Avrupa'sında 'büyücü' oldukları kanaatine varılıp yakıldıkları, bu bireylerin sorunlarının akıl hastalarıyla karıştırılıp tımarhanelere atıldıkları dönemler olmuştur. Orta Çağ Türk dünyasında batının uygulamalarının aksine Down sendromlu bireylerin müzikle tedavi edilmeye çalışıldığı bilinmektedir (12).

Ondokuzuncu Yüzyılda İngiltere'de Dr. John Langdon Down, 'Budaların Etnik Sınıflanmasına İlişkin Gözlemler' adı altında yaptığı çalışmasında bu bireyleri 'Mongollar' olarak adlandırmıştır. Kişilerin Mongol ırkına benzemesi bu tabiri kullanmasına neden olmuştur. Bu tanımdan dolayı hastalık için 'mongolizm' tanımı kullanılmıştır (12, 13, 14, 15). Down sendromlu bireyler adına yapılan ilk çalışma olması nedeniyle bu hastalık Dr. John Langdon Down'un ismi ile alınacak ve sonradan literatüre Down sendromu olarak geçecektir. 1932'de Dr. Down'un oğlu Reginald, Down sendromunun kromozom anomalisi nedeniyle olabileceğini söylemiştir. 1959 yılında Fransız doktor Lejeune bu görüşü yaptığı çalışmalar ile bilimsel bir temele oturtacaktır (12, 13).

Normal bir insanda 46 kromozom bulunmaktadır. Bu kromozomların 23 tanesi kişinin annesinden diğer 23 tanesi ise babasından gelmektedir. Hücre bölünmesi ile bu çiftler simetrik olarak ikiye ayrılır ve yeni oluşan kromozomlarda aynı özelliğe ve sayıya sahip olurlar. Fakat Down sendromlularda 47 kromozom vardır. Down sendromlu

bireylerde 21. kromozomdan iki tane vardır ve fazladan bir protein sentezine neden olarak bebeğin normal gelişimini etkilemektedir (12).

4.1.2. Etyolojisi

Down sendromunda vücudun en küçük kromozomu olan 21. kromozom şeridinde 3 kromozom bulunur. Down sendromu oluşum sürecine göre trisomi 21, translokasyon ve mozaik olmak üzere 3 şekilde kendini gösterir. Down sendromu 3 ayrı tür olmasına rağmen klinik olarak bu tiplerin birbirlerinden farkı yoktur.

1) Trisomi 21 Tipi

Yüzde 94 görülme sıklığı ile trisomi 21 en sık karşılaşılan türüdür (12). Mayoz bölünmede kromozom çiftleri ikiye ayrılır ve başka bir kromozom şeridi ile birleşir. Down Sendromu bu tipinde mayoz bölünme sırasında 21. kromozom bölünmez ve yeni bir kromozom şeridinden gelen 21. kromozomla 3 adet 21. kromozom zincirde bulunur. Toplamda 47 kromozom bulunur (12,14). Bu durumun etyolojisinde ovumun yaşı, zararlı ışınlarla maruz kalma, virüsler ve otoimmün tiroid hastalıkları sorumlu tutulmaktadır (14).

2) Translokasyon Tipi

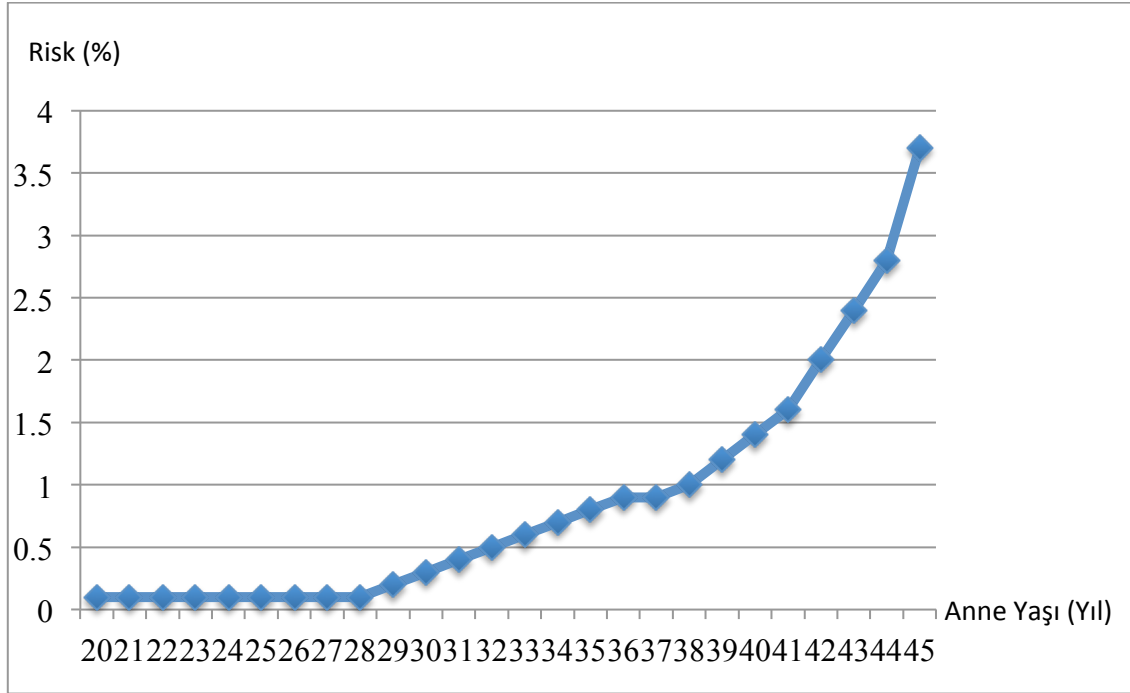
Yüzde 3,6'lık bir kısımda görülen translokasyon türünde ise 21. kromozomun bir parçası bölünürken diğer parçası bütünlüğünü korumuştur ve 46 kromozom sayısı sabit kalır (12,14). Translokasyon kendi içinde iki grupta ele alınır. D ve G grubu arasındaki translokasyon (D/G) ve G grubunun kendi içindeki translokasyonu (G/G) (14). Bu gruptaki translokasyonlar 21. kromozomlar arasında veya 21. ve 22. kromozomlar arasında olabilir.

Translokasyon tipi kalıtsal veya sporadik oluşabilmekte, kalıtsal olanı taşıyıcı olan anne ve babadan geçmektedir. Kalıtsal geçen translokasyonun tekrarlama riski fazladır. Bu oran sporadik tipte düşüktür. Anne yaşının translokasyon tipi Down sendromunda etkisi yoktur. 30 yaşından genç annelerin Down sendromlu çocuklarında translokasyon görülme insidansı %9'dur. 30 yaşından sonra Down sendromlu doğum yapan annelerde bu oran %2'dir (14).

3) Mozaik Tipi

Mozaik tip en nadir görülen tiptir. Diğer tiplere kıyasla insidansı yüzde 2,4'tür. Bu tipte ise 21. kromozom her hücrede 3 adet değildir. Bazı hücrelerde 3 adet 21. kromozom bulunur. Fakat bu hücreler bütün bünyeye yayılarak normal hücrelerle komşuluk yapmaktadır (12,14). Genel olarak mozaik tip görülen çocuklarda zeka geriliği diğer tiplere göre daha hafif derecedir.

Babanın yaşı ile Down sendromunun ortaya çıkma sıklığı arasındaki ilişki düşüktür. Artan anne yaşı ile Down sendromu arasındaki artışın nedeni açıklanamamıştır (14). Yirmibeş yaş ve öncesinde 2000 doğumda bir görülen Down sendromu 45 yaş ve sonrasında 12 doğumda bir görülme sıklığına kadar ulaşabilir (14).



Şekil 1: Anne Yaşı ile Down Sendromlu Çocuk Sahibi Olma Arasındaki İlişki (9, 14)

Fetüslerde Down Sendromu görülme sıklığı canlı doğanlara oranla daha yüksektir. Kırk beş yaş üzerinde 9-11 haftalık gebeliklerde Down sendromun görülme sıklığı 1/10 oranındadır. Tablo 1'de fetüs ve canlı doğumlardaki, Down sendromu görülme sıklığı ile anne yaşı arasındaki ilişki verilmiştir.

Anne Yaşı	Canlı Doğumda Sıklık	Fetüste Sıklık	
		16-18. Haftalar	9-11. Haftalar
15-19	1: 1250	-	-
20-24	1: 1400	-	-
25-29	1: 1100	-	-
30-86	1: 900- 1: 500	1: 400	-
35	1: 350	1: 250	1: 175
37	1: 225	1: 150	1: 130
39	1: 140	1: 140	1: 75
40	1: 100	1: 75	1: 60
45>	1: 25	1: 20	1: 10

Tablo 4.1. Fetüs ve Canlı Doğumlarda Down Sendromu Görülme Sıklığı ile Anne Yaşı Arasındaki İlişki (13)

İnfeksiyöz hepatit ve kızamıkçık epidemilerinden sonra Down sendromu vakasıyla karşılaşıldığına dair elde somut bir veri yoktur (14).

Kimi ailelerde düzenli Down sendromu vakası görülür. Bu durumun nedeni tam olarak açıklanamamaktadır. Çevresel etmenlerinde burada etkin olabileceği düşünülmektedir. Eğer hastanın aile hikayesinde Down sendromu hikayesi varsa bu kişinin çocuğunun da Down sendromlu doğma riski toplumun diğer bireylerine göre daha fazladır (12, 13).

4.1.3. Tekrarlama Riski

Kardeşler arasında birden daha fazla sayıda Down sendromu vakası görülebilir. Önceki çocuğun Down sendromu tipine göre bir sonraki bebekte oluşabilecek risk yüzdesi farklılık gösterir. Örneğin trisomi 21 alt türüne sahip bir bebeği olan annenin ikinci bebeğinde yeniden Down sendromu ortaya çıkma riski %1'dir. Translokasyon alt türünde, taşıyıcı anne ise risk %10, baba ise %2 ila %4 arasında değişmektedir. Mozaisizm tipinde yineleme riski çok düşüktür (15).

4.1.4. Klinik

4.1.4.1. Fenotipik Özellikler

Bu özellikler ilk bakışta fark edilen, fakat fonksiyonel bir bozukluğa neden olmayan özelliklerdir. İlk dikkat çeken fiziksel bulgulardan biri kafatası ve uzun kemiklerde büyüme bozukluklarıdır. Kafatası kemiklerinde büyüme bozukluğu yüzün görünümünü etkiler (11,16). Kafanın çevresi daha küçüktür ve kafatasının ön arka çapı daralmıştır. Yüz basık ve yuvarlak görünümlüdür. Fontaneller geç kapanır. Kemik orbitaller normalden küçüktür (14). Burun küçük ve burun kökü basıktır. Kulaklar küçüktür. Kulak memesi ya hiç yoktur ya da küçüktür. Heliksin üst kısmı aşırı kıvrılmıştır. Ağızları küçüktür. Mandibulanın küçük olması dilin dışarı sarkmasına neden olur (14). Saçları düz, seyrek ve yumuşaktır. Boyunları kısadır ve sanki gövde üzerinde başı oturuyormuş hissi verir (11).

Parmaklar dolgun ve kısadır, avuç içinde tek çizgi bulunur. Hipotonik kasları vardır, büyüdükçe normal kas tonusuna yaklaşırlar. Karın kaslarındaki bu hipotoni karınlarına çıkık bir görüntü kazandırır. Bu durum abdominal fıtığı ihtimalini artırır (14).

Bu fiziksel farklılıkların tümü Down Sendromlu bireylerde bulunmayabilir. Yeni doğanda bu fiziksel farklılıkları görmek zor olacaktır. Bu nedenle kesin bir tanı koyabilmek için kromozom analizi gerekir (10).

4.1.4.2. Göz Bulguları

Çekik gözlü görünümlüdür. İç epikantus vardır. İris tabakasının çevresinde mini açık renkli belirgin beyaz lekeleri bulunur. Bunlara Brushfield lekeleri denir (11). 'Mongoloid Göz Aksı' denen durum görülür. Burada göz kapakları aralıkları dar olup gözün eksenini dıştan içe yukarıdan aşağıya doru eğik olmasına denir. Strabismus görülebilir. Biefarit, konjunktivit ve refraksiyon bozukluklarına sıklıkla rastlanır. Yarım lamba incelemesi ile olguların %59'unda lenste opasiteye rastlanır. Nadiren nistagmusda görülebilir (14).

4.1.4.3. Röntgen Bulguları

Down sendromlu bireylerde röntgen bulgularında anormallik görülebilir. İlyak kemiklerde genişleme ve iç kenarında yassılaşmaya rastlanabilir. Asetebular ve ilyak açıda yassılaşma görülür (11, 16). Femurda görülebilecek koksa valga nedeniyle paytak yürüyüş görülebilir (11).

4.1.4.4. Dermatolojik Bulgular

Üzerindeki çatlaklar ve hipertrofik değişikliklerden dolayı dil skrotal görünüm alır. Derileri kurudur. Başlangıçta çok belli olmasa da ileriki yaşlarda yanaklarda kırmızılık daha belirgin olur. Kız çocuklarında daha belirgin olan bu izler 'Palyaço Lekeleri' olarak da anılır. Deri hiperkeratotik özelliktedir (9, 12, 14).

4.1.4.5. İskelet Sistemi Bulguları

Boyları kısadır. 15 yaşında boy uzaması durur. Boy ortalaması erkeklerde 155 cm, kadınlarda ise 145cm'dir. Küçük parmak dışarı doğru dönüktür ve diğerlerine kıyasla kısadır. Bu duruma 'klinodaktili' denir. Eklemlerinde hipermobilité görülür. El ve ayak metakarp ve falanksları kısa olduğundan el geniş, künt ve kare görünümlüdür (14). Ayak baş parmağı ile ikinci parmağı arasındaki boşluk geniştir. Huni ve güvercin göğüs deformiteleri görülme sıklığı yüksektir. Omurgalarının alt bölgelerinde vertebra arkuslarında açıklık görülebilir. Kostal kemiklerin eksik olduğu olgularda bildirilmiştir (14).

4.1.4.6. Konjenital Kalp Hastalıkları

Down sendromlu bireylerin yüzde 40'ında kalp anomalileri görülür. Atrioventriküler aralık, ventrikül septal defekt, "patent ductus arteriosus" ve "atrial septal defekt" sık karşılaşılan kalp anomalilerindedir. Konjenital kalp hastalığı bulunan Down Sendromlu bireylerin yaşam süreleri daha kısadır (14).

Down Sendromlu fetüslerde canlı doğanlara kıyasla daha yüksek oranda konjenital kalp hastalığı bulunduğu görülmüştür. Kız olgularda konjenital kalp hastalığı görülme riski daha yüksektir.

Konjenital kalp hastalığı olan Down Sendromlu bireylerin boy ve ağırlıklarının kalp hastası olmayan bireylere kıyasla daha düşük olduğu görülmüştür (10, 14).

4.1.4.7. Hematolojik Bulgular

Doğuştan lösemi görülme olasılığı da normal bireylere göre yüksektir (14). Bu olguların çoğunda lenfoblastik lösemi daha sıktır (14). Down Sendromlu olgularda lösemi görülme sıklığı sağlıklı olgulara kıyasla 15 kat daha fazladır. Down sendromlu büyük çocuk ve yetişkinlerin çoğunda serum gamaglobülin düzeyi yüksek seviyededir (14). Yeni doğanlarda ise IgG düzeyi düşük bulunmuştur.

Yapılan bir çalışmada, 2 ve 6 yaş arasındaki 18 Down sendromlu bireyin ve 18 sağlıklı bireyin hematolojik verileri karşılaştırılmıştır. Down sendromlu bireylerde hematokrit oranı kontrol grubuna kıyasla yüksek oranda çıkmıştır. Down sendromlu bireylerin %33'ünde beyaz kan hücrelerinin oranı kontrol grubuna göre düşük çıkmıştır (17).

4.1.4.8. Genital Bulgular

Genital organlarda gelişme geriliği görülür. Sekonder seks karakterleri normal bireylerden daha geç dönemde ortaya çıkar. Pubik kıllar düzdür ve erkeklerde penis küçüktür. Genellikle infertilite vardır (9, 14).

Kızlarda meme gelişimi ve menstruasyon ile ilgili özellikler sağlıklı bireylere kıyasla farklılık göstermemektedir. Down sendromlu kadınlar çocuk sahibi olabilirler. Fakat Down sendromlu annenin Down sendromlu çocuk sahibi olma riski yüksektir.

4.1.4.9. Nörolojik Bulgular

Down sendromlu olgularda mental retardasyon, hipotonisite, konuşma bozukluğu, mikrosefali, atlantoaksiyal instabiliteye bağlı spinal kord basısı ve Alzheimer hastalığı sık görülen nörolojik sorunlardır.

Otuzbeş yaş Down sendromlu bireylerde demans sıklığının sağlıklı olgulara kıyasla daha fazla olduğu bildirilmiştir. Ayrıca yaş ilerledikçe demans sıklığında belirgin artış olduğu görülmüştür. Demans belirtileri görülen olgularda diğer nörolojik kaynaklı motor bozukluklara da sıklıkla rastlanmaktadır. Kraniyal tomografi ile bu olguların tamamında ve sıklıkla temporal lobda beyin dokusunda atrofi olduğu tespit edilmiştir. Ayrıca bazı olgularda beyin dokusunda plaklar da görülmüştür (18).

MSS'de Down sendromlu bireylere özgü anatomik yapıya ait bir farklılık yoktur. Bununla birlikte ganglion hücrelerinde bazı histolojik değişiklikler ve myelin defektleri görülmüştür (19).

Sağlıklı kişilerle mukayese edildiğinde, Down sendromlu bireylerin parmaklarında ortaya çıkan kuvvetlerin tepe değerlerinin daha düşük olduğu görülmüştür. Ayrıca tek parmakla yapılan aktivitelere kıyasla birden daha fazla sayıda parmağın iştirak ettiği aktivitelere parmak kuvvetlerinde daha fazla kayıp olduğu ve kuvvet üretmesi gerekmeyen parmaklarda da istem dışı kuvvet üretimi olduğu görülmüştür (20).

Bruininks Oseretsky test bataryasının kullanıldığı ve 7 ila 11 yaş arasında 12 Down sendromlu bireyle 12 sağlıklı bireyin ince ve kaba motor becerilerinin karşılaştırıldığı bir çalışmada DS'lu olgularda kaba ve ince motor becerilerin sağlıklı olgulara kıyasla daha düşük olduğu gösterilmiştir (21).

4.1.4.10. Psikososyal Bulgular

Down sendromlu olgular uyumlu kişiliğe sahiptir Kişisel çevreye kolaylıkla uyum sağlarlar. Olguların %2 ila 4'ü okuma ve yazma öğrenebilir. Sosyal davranışları zeka yaşına göre daha iyidir. Uslu bir mizaçları vardır. Genellikle müzik ve el sanatlarından hoşlanırlar ve bu alanlarda oldukça başarılıdırlar (11, 15).

4.1.4.11. Gastrointestinal Sistem Anomalileri

Gastrointestinal sistem anomalileri görülme sıklığı Down Sendromlu bireylerde normal popülasyona kıyasla 20 kat fazladır. Duedonal artrezi, omfalosel, duedonal bandlar, anüler pankreas, ileal ve jejunal artrezi, malrotasyon ve diyafram hernileri en sık görülen anomalilerdir. Kronik konstipasyon, kusma, karın şişliği ve solunum yoluna ait

semptomlara neden olan Gastroözofageal reflü herhangi bir anomali olmaksızın da görülebilir.

4.1.4.12. Tiroid Hastalıkları ve Otoimmünite

Nedeni tam açıklanamasa da, Down Sendromu ile hipotiroidi arasında bir ilişki olduğu bilinmektedir. Yenidoğan Down sendromlu bireylerde primer konjenital hipotiroidizm görülmektedir. Yaş ilerledikçe otoimmün tiroidit ve hipertiroidi insidansı yükselmektedir.

Down sendromlu bireylerde normal popülasyona kıyasla 100 kat daha fazla konjenital hipotiroidi görülmektedir.

Dört aylık ile 3 yaş arasında 49 Down sendromlu bireyde yapılan bir çalışmada hipotiroidizm test edilmiştir. 49 olgunun 3 tanesinde konjenital hipotiroidizme rastlanmıştır. Vakaların %27'sinde tirotropin hormonu yüksek seviyede bulunmuş, tiroksin seviyeleri ise normal düzeyde olduğu görülmüştür (20).

4.1.5. Mortalite Nedenleri

Down Sendromlular normal popülasyona kıyasla 10 yıl veya 20 yıl arası daha az yaşarlar. Konjenital kalp hastalığı teşhisi yaşam sürelerini etkilemektedir. Kalp hastalığı dışında da en sık karşılaşılan ölüm nedenleri alt solunum yolları enfeksiyonları ve inmedir. Cinsiyetin yaşam süresi üzerinde herhangi bir etkisi yoktur. Son yıllara tıbbi ve sosyal destek programları ile yaşam süreleri ortalama 20 yıldan 49 yıla çıkarılmıştır (14, 22).

4.1.6. Tanı

Büyük bireylerde tanı kolaydır. Gelişmiş bireylerde tanı için karakteristik fiziki özellikler, mental geriliğin bulunması yeterlidir. Fakat yenidoğan bebekte fiziki özellikler tam yerleşmediği için tanı zor olur. Tablo 2'de bulunan belirtiler yenidoğan tanıda bize fikir verebilir fakat tanının kesinleşmesi için kromozom incelemesi gereklidir.

Down Sendromlu Yenidoğanların Fiziksel Özellikleri	Görölme Sıklığı
Mikrosefali	%50
Düz Oksiput	%60-80
Oksipital Saç Kıvrımı	%50
Epikantus	%60-70
Düz Burun Köprüsü	%60-80
Dar ve Kısa Damak	%60-90
Dilin Dışarıda Durması	%40-60
Brushfield Lekeleri	%70
Kısa Geniş Eller	%70
5. Parmak Orta Falanks Displazisi	%60
Tipik Dermografizm	%90
Ayak 1. ve 2. Parmak Arası Genişliği	%70
Hipotoni	%80
Zayıf Moro Refleksi	%85
Eklemlerin Aşırı Bükülebilirliği	%80
Ensede Fazla Deri Kıvrımı	%80
Yüzün Yandan Basık Görünümü	%90
Gözlerin Yukarı Çekik Olması	%80
Kulak Anomalisi	%60
Pelvis Displazisi	%70
5. Parmağın Orta Falanksının Displazisi	%60
Simian Çizgisi	%45

Tablo 4.2. Down Sendromuna Özgü Bulguların Görölme Sıklığı (10)

4.1.7. Tedavi

Down sendromunu genotipinin etkilerini iyileştirecek bir tedavi yöntemi yoktur. Bunun yanında tamamlayıcı tedaviler yapılmış ve Down sendromunun tedavisi olarak sunulmuştur. Beslenme desteği bir tedavi yöntemi olarak geliştirilmiş ve vitamin, mineral ve amino asit destekleri düzenlenmiştir. Bindokuzyüzseksenlerde bu konuda kontrollü

çalışmalar yapılmıştır. Yapılan girişimlerin tedavi olarak fonksiyonelliğe bir etkisi kanıtlanmamıştır (10). Almanya ve İsrail'de yüz görünümünü normalleştirme amaçlı estetik cerrahiler uygulanmıştır. Bu cerrahilerin fonksiyonelliğe veya sosyalliğe bir faydası görülmemiştir (10). Down sendromlu bireylerde normalden büyük ve dışarı sarkık olan dile yönelik küçültme cerrahileri yapılmışsa da söz üretebilirliği ve anlaşılabilirlikte bir gelişme görülmemiştir (10). Down sendromuna için spesifik bir ilaç tedavisi bulunmamaktadır (9, 23).

4.2. MOTOR GELİŞİM

4.2.1. Normal Motor Gelişim

Motor gelişimde belli aşamalar vardır. Gelişim belli bir sıraya göre gider. Örneğin emeklemeden önce bir bebek başını tutmayı gerçekleştirir. Oturma eylemi gerçekleştirdikten sonra emeklemeyi ve yürümeyi gerçekleştirir. Normal koşullarda her bir çocuk bu aşamaları takip eder (24).

Motor gelişimde 3 kural üzerinde durulmuştur. Bunlar;

1. Baştan Ayağa Gelişim: Motor gelişim bir bebekte baştan başlar ve ayaklara kadar sıra ile devam eder. İlk olarak baştaki motor kontrol gelişir. Sonrasında bu gelişimi omuzlar, eller, bacaklar ve ayaklar takip eder (24).

2. Merkezden Dışa Doğru Gelişim: Omurgayı merkez saydığımızda motor gelişim evreleri merkezden dışarı doğru bir gelişme gösterir. Örneğin omurgaya yakın olan omuzlarda hareketler kollara göre, ellerde hareketler parmaklara göre daha erken gelişir (24).

3. Bütünde Özel Harekete Geçiş: Bir işlevi yerine getirmede gerekli olan bir eylemin kaba hareketi daha önce gelişir. Örneğin bebek bir nesneyi tutacaksa parmakları ile ince bir kavramadan önce eliyle ve tüm parmakları ile cismi kaba bir şekilde tutar. Zamanla parmaklarını bağımsız kullanmayı öğrenerek özel hareketlere geçer (24).

Motor gelişim basamakları şu şekildedir;

1 Aylık

Bir aylık bir bebek nadiren nesnelere gözle takip edebilir. Dik tuttuğumuzda başını zorlanarak dik tutabilir. Yüz üstü yatırdığımızda başını yerden hafif kaldırabilir (25,26).

2 Aylık

Dik pozisyonda baş tutma dik tutma daha güçlenmiştir arada yine baş sallanır. Baş ile nesnelere takip etmesi gelişir (25,26).

3 Aylık

Baş tutma tam olarak gelişmiştir. Oturduğunda veya dik tuttuğumuzda başını dik tutabilmektedir. Baş ile nesnelere takip eder. Yüzükoyun yatırıldığında başını rahatça yerden kaldırabilir. Destekle oturabilir. Vücudu ile ses takibi başlamıştır. Vücutla beraber ilgisi çeken nesnelere veya seslere yönelmeye çalışır (24, 25, 26).

4 Aylık

Kalem kavrama bu dönemde görülür. Oturduğu yerden nesnelere eliyle kavrar ve onlarla oynar (25,26).

6 Aylık

Hafif destek ile dik bir şekilde oturmaya başladığı dönemdir. Nesnelere uzanıp onları kavramasının yanında onları elden ele geçirir ve daha uzaktaki nesnelere uzanmaya çalışır. Yerde yuvarlanarak sırtüstü ve yüzüstü dönmeye başlar (25,26,27).

9 Aylık

İki elini de iki ayrı nesneyi kavramak için aynı anda kullanabilir. İsteddiği zaman oturur pozisyona kendi geçebilir ve oturmak için desteğe ihtiyaç duymaz. Emekleme ile sürünme arası harekete başlar ve elleri ile bir yerlere tutunarak kalkmaya çabalar. 10 dakikadan fazla oturabilirler. Baş parmağı yardımı ile tutma hareketi başlar (24, 25).

12 Aylık

Yardımla ayakta adım alabilmektedir ve emeklemenin en gelişmiş aşaması olan dizler ve eller üzerinde düzgün bir koordinasyon ile ilerleyebilmektedirler. İnce motor

kavraması daha da gelişmiştir ve fincan içine bilyeleri koyup geriye alabilir. Üst üste iki küpü koyabilmektedir. Kaşığı tutabilir ve bardaktan kendi başına su içebilir. Soyunma ve giyinmede anneye kolaylık sağlar. Kendi başına ayağa kalkabilir (24, 25).

15 Aylık

Şişe içine ufak cisimleri koyup çıkarabilir. Kalem tutma gelişmiştir ve boş bir kağıda karalama yapabilir. Bağımsız yürümeye başlar ve koltuğa tırmanabilir (24,25).

18 Aylık

Kaşıkla yemek yemeğe başlar. Üç-dört küp ile kule yapabilir. Sayfa çevirebilir. Kendi başına hafif koşar, tırmanır ve kendi başına iner. Yardım almaksızın merdivenleri inip çıkmaya başlar (24, 25).

24 Aylık

Taklit ile yuvarlak çizebilir. Altı-yedi küp ile kule yapabilir. Boncukları iplere dizebilir. Kitap yapraklarını tek tek çevirebilir. Ayağı ile topa vurabilir. Eliyle kapıları açabilir. Düşmeden koşabilir fakat ani dönüşler yapamaz (24, 25,26).

30 Aylık

Giyinme ve soyunmaya yardım eder. Kalem ile yatay ve dikey şekilleri taklit eder. Parmak ucu yürüyüş yapar. Tek ayak dengesi gelişmiştir. Çatalla acemice yemek yiyebilir (25,26).

3 Yaş

3 tekerlekli bisiklete binebilir ve tek ayağı ile merdivenlerde yürüyebilir. Kendi başına soyunabilir. Çizimleri daha iyidir. Tek ayak ile dengesi merdiven inip çıkabilecek derecede gelişmiştir. Son merdiven basamağından zıplayarak inebilir. Kağıtları şekilsiz kesebilir. Çatalla yemek yiyebilir (24, 25, 26).

4 Yaş

Kabaca insan resimleri çizebilir. Çarpı ve artı şekillerini taklit eder. Geri geri yürüyebilmektedir (24, 25, 26).

5 Yaş

Seksek ve ip atlama gibi oyunları oynar. Makas ile kağıt üzerindeki şekilleri keser. Merdivenleri tek başına adım değiştirerek çıkabilir. Yardımla ayak değiştirerek de merdivenden inebilir. Koşarken ani durmalar ve yön değiştirmeler görülür. Kalem kullanabilir. Kare ve üçgeni kopya ile doğru bir şekilde çizebilir (24, 25, 26).

6 Yaş

Gelişimi daha çok dengeyle ilgili aktivitelerdir. Duvar veya tahta üzerinde daha dengeli yürür. İki tekerlekli bisiklete biner. Gelişim altı yaşından sonra iyice yavaşlayarak azalır. Harfleri yazabilir (24, 26).

Bebeğin gelişimine baktığımızda görüldüğü gibi ilk kazanılan baş kontrolü sonrasında kol ve ellerin kullanımı ve son olarak bacaklar ve ayakların kullanımı şeklinde bir sıra izlemektedir (24). Kaba motor becerileri kazanan çocuk koordinasyonunda gelişimi ile daha karmaşık hareketler elde eder. Yukarıdaki aşamalar yeteneğin ilk kazanıldığı dönemdir. Sonrasında kazanım zamanla daha da gelişir. Çocuğun gelişim dönemlerinin 6 yaşına kadar yazılmasının nedeni bu döneme kadar çocuğun temel becerileri kazandığının göstergesidir (28, 29).

4.2.2. Down Sendromlu Bireylerde Motor Gelişime Etki Eden Faktörler

Down sendromlu çocukların motor gelişimi sağlıklı çocuklara göre daha yavaş ilerler. Bunun nedeni üzerine çeşitli görüşler ortaya atılmıştır. Down sendromlu çocuklarda görülen motor bozuklukların motor gelişimi yavaşlattığı söylenmiştir. Örneğin Down sendromlu çocuklarda görülen kas tonusunun düşüklüğü motor gelişimi etkilemektedir. Kas tonusu düşüklüğüne bağlı eklemlerdeki hipermobilité bu gelişime negatif yönde katkı sağlar. Proprioepsiyonda motor gelişimde önemli bir faktördür. Kas tonusu düşüklüğü ve proprioseptif sinirlerin eklemlerde yoğun oranda bulunması motor gelişiminin gelişimini etkiler (30).

Down sendromlu bireylerde motor gelişim sadece geriden gelmekle kalmaz sağlıklı çocuklara kıyasla motor gelişimleri eksik kalabilir (30). Fakat mental gerilik her zaman Down sendromlu bireylerde ön plana çıkar ve motor gelişimin üzerinde çok durulmaz.

Motor gelişimde dikkat çeken sorunlar ise denge sorunları, gövde rotasyon güçlüğü ve anormal hareket paternleridir. Down sendromlu bireylerde motor gelişim basamakları Tablo 4.3'te gösterilmiştir (30).

Baş tutma dengesi	5. Ay
Yuvarlanma	8. Ay
Bir dakikadan fazla dik oturma	9. Ay
Bir yerden tutunarak kalkmak	15. Ay
Desteksiz ayakta durma	18. Ay
Desteksiz yürüme	19. Ay
Yardım ile merdivenlere tırmanma	30. Ay
Yardım ile merdivenlerden inme	36. Ay
Koşma	48. Ay
Zıplama	60. Ay

Tablo: 4.3. Down Sendromlu Bireylerde Motor Gelişim Basamakları (24, 26)

4.2.2.1. Mental Retardasyonun Motor Gelişime Etkisi

Mental retardasyon motor gelişime negatif yönde katkıda bulunur. Bu yönde iki açıklama vardır. Çocuğun çevresine olan ilgisinin azalması ve keşfetme arzusunun olmaması bunun bir nedenidir. Nöromotor sistem problemleri de bu gelişim geriliğine katkı sağlamaktadır.

Mental retardasyon sorunu olan çocuklar genellikle ince motor becerisinde problem yaşarlar. Bu çocukların fiziksel kuvveti daha az, dayanıklılığı düşüktür ve karmaşık bir görevi yerine getirmede problem yaşarlar. El göz koordinasyonu zayıflığı, reaksiyon hızı yavaşlığı ve beceri yeteneğinin az olması da ince motor becerilerinde problem olmasına neden olur (30).

4.2.2.2. Kas Tonusu ve Postural Kontrol

Kas tonusunun Down sendromlu çocuğun motor gelişiminde önemli bir yeri vardır. Kas tonusu objektif olarak değerlendirmek oldukça zordur. Çocuğun pasif hareketleri ve motor yetenekleri gözlemlenerek ağır, orta ve hafif seviyede hipotonus şeklinde tanımlanabilir. Üst ekstremitte ve alt ekstremitte arasında kas tonusunda fark olabilir. Alt ekstremitte kas tonusu üst ekstremitteye kıyasla daha düşük olabilir (30).

Down sendromlu çocuklarda, gençlerde ve yetişkinlerde postural kontrolü analiz etmek amaçlı çalışma yapılmıştır. Kontrol grubu ile yapılan çalışmada ayakta durma pozisyonunda kişilerin basınç merkezlerine bakılmıştır. Ayakta durma pozisyonunu korumak için basınç merkezlerinin medial ve lateral değişimleri izlenmiştir. Her üç gruptaki Down sendromlu bireyler de kontrol grubuna kıyasla ayakta durma pozisyonunu korumak için daha geniş bir frekansta medial ve lateral hareket gözlemlenmiştir. Down sendromlu bireyler hareket sırasında ligament laksitesinden ve hipotoniden kaynaklanan denge problemiyle baş etmeye çalışırken sağlıklı bireyler hareketi geliştirmek için daha etkin stratejiler geliştirirler (31, 32).

4.2.2.3. Beyin Dokusundaki Gelişim Bozukluğu

Down sendromlu bireylerde fazladan bulunan 21. kromozom beyin dokusunda patolojik değişikliklere sebep olur. Genel olarak beyin dokusunun ağırlığı ve hacmi düşüktür. Nöron sayısı azdır. Daha az sinaps bağlantıları vardır ve nörotransmitter miktarı düşüktür. Miyelin dokusu oluşumu gecikir. Beyin dokusunda bu değişiklikler nedeniyle Down sendromlu bireylerde beyinde bir bilginin kavranması, işlenmesi ve eyleme dönüşmesi yavaştır. Bu da daha yavaş motor gelişime sahip olmalarının nedenlerinden biridir. Beyin ve beyincik dokusunda meydana gelen bu patolojik durumlar hipotoni, denge sorunları, koordinasyon zayıflığı, reaksiyon süresinde gecikme gibi problemlere neden olur (33).

4.2.2.4. Kardiyak Problemlerin Motor Gelişime Etkisi

Down sendromlu bireylerin %40'ı kardiyak problemlere sahiptir. Kalp problemleri Down sendromlu bireylerde motor performansı düşüren etkenlerden biridir. Hatta bazı durumlarda fiziksel aktivite kontraendikasyon bulgusudur. Bu durum motor gelişimi etkiler ve bebeklikten itibaren bireyin hareketlerinin kısıtlanmasıyla motor gelişimi yavaşlar (33).

4.2.2.5. Görme ve Duyma Problemlerinin Motor Gelişime Etkisi

Görme ve duyma problemleri Down sendromlu bireylerde yaygın olarak görülür. Eğer duyu organları ideal şartlarda işlevini yerine getirmezse çevreden gelen uyarının algılanmasında sorun olur ve uyarıya tam ideal cevap oluşturulmaz. Bu nedenle sağlıklı bir görme ve duyma motor gelişimde önemlidir (33).

4.3. İNCE MOTOR BECERİSİ

4.3.1. Tanım

İnce motor beceri parmaklarda meydana gelen ufak kas hareketlerinin koordinasyonudur. Genellikle göz koordinasyonu gerektirir. El hareketlerini yöneten bölge beyinde primer motor kortektir. Bu bölge fazla miktarda özelleşmiş kortikospinal nöronlar içerir. Bu nöronlar kortikomotonöronal hücreler ismini alır. Kortikomotonöronal hücreler motor nöronlarla monosinaptik bağlantı yapıp spinal kord içinden ön boynuza iner (29).

İnce motor hareketler ellerde, bileklerde, ayaklarda, ayak parmaklarında, dudaklarda, dilde meydana gelen ufak hareketlerdir. Bunlar bir nesneyi başparmak ve ikinci parmak ile almak, kalem ile dikkatlice yazmak, çatalı tutmak ve onunla yemek gibi günlük hayatta kullanılan hareketlerdir. Kaba motor ve ince motor beceri bir çocukta beraberce gelişir. Ortalama 6 yaşına kadar temel ince motor beceriler bir çocukta gelişmiş olur. Bu becerilerin gelişmesi yaşla ve bu kasları kullanmayla daha da gelişir. Bir enstrüman çalmak, herhangi bir sporla ilgilenmek, bilgisayar kullanmak, yazmak gibi aktiviteler ince motor becerilerinin gelişmesinde pozitif yönde destek sağlayacaktır (29).

4.3.2. İnce Motor Becerilerinin Etkilendiği Durumlar

İnce motor becerisi bir takım uğraşlarla geliştirilebildiği gibi bazı durumlarda motor beceri kaybı olabilir. Sakatlık, hastalık, inme, konjenital deformiteler, serebral palsi ve gelişimsel bozukluklar gibi durumlar ince motor becerilerinin gelişimini etkileyebilir. Eğer bir bebeğin veya 6 yaşından büyük bir çocuğun ince motor becerisi gelişmiyorsa bu parmaklar, eller ve göz hareketlerinin koordinasyonundaki bir problemi gösterir. Çocuklarda, ayakta durma, yürümeyi öğrenme gibi kaba motor becerilerinde gecikme ileride ince motor becerisinde de problem olacağına işaret olabilir. Bir kağıdı kesme, şekil çizme, kalem tutma ve yazma, fermuar kapatma veya açma gibi hareketlerle çocukların ince motor becerisini test etmek mümkündür. Eğer bir çocuk bu görevlerde zorluk çekiyorsa bu zayıf bir el göz koordinasyonunun belirtisi olabilir (30, 34).

Yapılan bir çalışmada yaşın ince motor beceriye etki eden faktörlerden biri olduğu tespit edilmiştir. Çalışmaya 18 ila 58 yaşları arasında yetişkin grup ve 61 ila 94 yaşları arasında yaşlı grup alınmıştır. Çalışma sonucunda yaş ilerledikçe ince motor becerisinin zayıfladığı sonucuna varılmıştır (35).

Down sendromlu bireylerde motor gelişimin etkilenmesine birçok faktör vardır. Bunlardan önemlileri hipotonus ve kas kuvvet yetersizliğidir. Down sendromlu bireylerde gözlenen motor geriliğin mental geriliğin gelişmesine katkı sağladığı bulunmuştur. Gelişmesi geriden gelen bu bireylere bir çalışmada büyüme hormonu verilmiş ve olumlu yönde etki görülmüş. Büyüme hormonu verilen bireylerde ince motor becerinin geliştiği gözlemlenmiştir. Motor gelişim ile yaşam kalitesinde de artış görülmüştür (36).

Görme, ince motor beceriyi etkileyen diğer bir unsurdur. Görme yetisinde karşılaşılabilecek bir sorun zamanla kişinin ince motor becerisinin zayıflamasına neden olur. Bu alanda yapılmış bir çalışmada kontrol grubu ile göz donukluğu hastalığı olan kişilerin ince motor becerileri değerlendirilmiştir. Çalışmada aynı yaş grubu bireyler alınmıştır. Sonucunda göz sorunları olan bireylerde ince motor becerisi kontrol grubuna kıyasla daha düşük derecede çıkmıştır. Özellikle hız ve doğruluk gerektiren görevlerde problemlili bireylerde kontrol grubuna kıyasla oldukça fazla fark çıkmıştır (37, 38).

4.3.3. Down Sendromlu Bireylerde Parmak Koordinasyonu

Motor koordinasyon sorunu Down sendromlu bireylerin karşılaştığı sorunlardan biridir. Basit bir motor koordinasyon gerektiren bir iş Down sendromlu bireyler için ciddi bir görev olabilir. Down sendromlu bireylerin sahip oldukları motor beceriler oldukça fazladır. Hatta kabaca gözlemlendiğinde bazı motor becerilerde normal bireylerden farklılık göstermezler (34).

Motor beceriler gerçekleştirildiği sırada Down sendromlu bireylerde gözlemlenen özellik yavaşlıktır. Down sendromlu birey bir uyarıya karşı cevabı başlatmak için normal bireye göre daha fazla zamana ihtiyaç duyar (39). Bu nedenle bir görevi yerine getirmek için daha fazla zamana ihtiyaçları vardır (40). Yapılan çalışmalarda Down sendromlu bireyler basit ve sinerjik hareketlerdeki parmak kontrolü normal bireylere göre daha zayıf çıkmıştır (34).

4.3.4. İnce Motor Beceri Değerlendirme

İnce motor beceriyi test etmek için birçok batarya vardır. Bunlardan bazıları aşağıda açıklanmıştır.

4.3.4.1. The Purdue Pegboard

Endüstriyel fizyolojist olan Joseph Tiffin 1948 yılında endüstri işlerinde eleman seçmek amacıyla Purdue Pegboard'ı geliştirdi (41). Sonraları bu test hasarlı beyin bölgesinin tespitinde, endüstriyel sanayinde, disleksi problemlili kişilerde, multiple skleroz hastalarında ve daha birçok farklı alanda kullanılmıştır (42, 43, 44).

Purdue Pegboard testinde her bir test 30 saniye sürmektedir. 3 alt testi bu çalışmada kullanılmıştır. Purdue Pegboard testinde sağ el becerisi, sol el becerisi ve her iki el becerisi ayrı ayrı test yapıldı (41). En büyük avantajı kısa sürmesi, kolay anlaşılması ve zaman açısından limit koyulmasıdır. Güvenirlik çalışmasında sınıf içi korelasyon katsayısı 0,92 ile 0,96 arasında çıkmıştır (5).

4.3.4.2. Nine-Hole Peg Test

Nine Hole Peg Testi elin ve kolun sübjektif olarak fonksiyonunu ölçen bir testtir. İnce motor becerisi ve el göz koordinasyonu test eden basit bir yöntemdir. İlk olarak Goodkin ve arkadaşları tarafından multiple skleroz hastalarında kullanılmıştır (45). Daha sonra rehabilitasyon içerisinde kullanılmaya başladı (46). Yaş ile beceri arasındaki ilişkiyi belirlemek için yapılan bir çalışmada ve servikal myopatide ameliyatın ince motor beceriye etkisini belirlemek için bu test kullanılmıştır (47, 48). Bu testin dezavantajı zaman sınırı koyulmamasıdır ve kişiden görevi bitirmesi beklenir. Aynı zamanda kişiden tamamlaması için iki görevi yerine getirmesi istenir (49). Güvenilirlik ve geçerlilik çalışması yapılmış ve sınıf içi korelasyon katsayısı 0,79 ile 0,81 arasında çıkmıştır (50).

4.3.4.3. The Minnesota Beceri Testi

Minnesota Dexterity Testi kişinin el göz koordinasyon hızını ve el omuz becerisini ölçen bir testtir. Bu testte kişinin küçük nesnelere farklı mesafelere yer değiştirmesine bakılır. Bu test fizik tedavi ve rehabilitasyonda, iş uğraşı terapisinde, mesleki rehabilitasyonda ve işe alımlarda bir kriter olarak kullanılabilir. Olgularda test amaçlı kullanılabilirdiği gibi rehabilitasyon amaçlıda kullanılabilir. Rehabilitasyon süresince kişiyi gelişimini görmekte ve iş ergonomisinde bize yardımcı olur (51). Bir iş yerinde iş verimliliğini arttırmak amaçlı en ergonomik çalışma ekipmanı seçiminde bu test kullanılmıştır (52). Geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmış ve sınıf içi korelasyon katsayısı 0,79 ile 0,87 arasında çıkmıştır (53). Bu testin dezavantajı süre sınırının olmaması ve 60 adet pul ile diğer testlere göre daha komplike olmasıdır.

4.3.4.4. Box and Blocks Test

Box and Blocks testi kişinin el parmaklar ve omuz becerisini ölçen bir testtir. Bu testte kişinin belirli boyutlardaki küpleri bir dakika içerisinde bir kutudan diğer kutuya geçirmesi istenir. Hem test hem de rehabilitasyon amaçlı kullanılan bir bataryadır (54). Bu testin dezavantajı diğer testlere kıyasla görevi tamamlamak için daha çok kaba motor

hareketler içermesidir. Sağlıklı ve hasta olgularla yapılan güvenilirlik çalışmasında sınıf içi korelasyon katsayısı 0,89 ile 0,97 arasında çıkmıştır (55).

4.3.4.5. The Grooved Pegboard Test

The Grooved Pegboard testi el göz koordinasyon hızını ve ince motor beceriyi ölçen bir testtir. Kişi test tahtası üzerinde anahtar girişi şeklindeki deliklere uygun çubukları olabildiğince hızlı yerleştirmeye çalışır. 25 adet çubuğun yerleştirilmesi ile test biter ve kullanılan süre sonucu verir. (56). Bu testin dezavantajı süre sınırı olmamasıdır. Görevi bitirmek amaçtır. Bu durum özellikle çocuklar ve yaşı bireyler için bir dezavantajdır (57). Geçerlilik ve güvenilirlik çalışması yapılmış ve sınıf içi korelasyon sayısı 0,85 ile 0,91 arası çıkmıştır (57).

4.3.5. El Kavrama Kuvveti

El kavrama kuvvet ölçümü, kolay uygulanabilirliği ve genel kas kuvveti ile ilgili izlenim verdiği için klinik takipte kullanılmaktadır.

Kavrama kuvveti ölçümünde uygulama farklılıklarının en aza indirilebilmesi için ölçüm prosedürü geliştirilmiştir. Bu prosedürde ölçüm yapılacak kişi, ölçümü uygulayan kişi ve ölçüm aletlerinin pozisyonları bildirilmiştir (58,59). Yorgunluğa izin vermemek için dominant ve nondominant taraf ölçümleri dönüşümlü bir şekilde ve ölçümler arasında 15'er saniye ara verilerek uygulanır (60).

Jamar dinamometresinin ve Martin vigorimetresinin karşılaştırıldığı bir çalışma yapılmıştır. Çalışma sonucunda sınıf içi korelasyon sayısı Jamar dinamometresinde 0,97 iken Martin vigorimetresi için 0,86 çıkmıştır. Yapılan ölçümler arasın fark Jamar dinamometresinde %25 iken Martin vigorimetresinde %31 fark çıkmıştır. Bu çalışmada Jamar dinamometresinin daha güvenilir olduğu ve ölçümlerde daha doğru sonucu verdiği bulunmuştur (61). Yapılan başka bir çalışmada Smedlay's el dinamometresi, Sammons Preston Rolyan Bulb dinamometresi, Eisenhut dinamometresi ve Jamar dinamometresi karşılaştırılmıştır. Çalışma sonucunda Jamar dinamometresi ile diğer üç dinamometre arasında anlamlı bir fark çıkmıştır. Jamar dinamometresi diğer dinamometrelere kıyasla daha güvenilir bulunmuştur (62).

4.3.6. Tutma Kuvveti

Tutma kuvvet ölçümü, kolay uygulanabilirliği ve genel kas kuvveti ile ilgili izlenim verdiği için klinik takipte kullanılmaktadır.

Tutma kuvveti ölçümünde uygulama farklılıklarının en aza indirilebilmesi için ölçüm prosedürü geliştirilmiştir. Bu prosedürde ölçüm yapılacak kişi, ölçümü uygulayan kişi ve ölçüm aletlerinin pozisyonları bildirilmiştir (58,59). Yorgunluğa izin vermemek için dominant ve nondominant taraf ölçümleri dönüşümlü bir şekilde ve ölçümler arasında 15'er saniye ara verilerek uygulanır (60).

B&L, JTech and NK pinchmetrelerinin karşılaştırıldığı bir çalışma yapılmıştır. B&L pinchmetresi çalışma sonucunda güvenilir olduğu kanıtlanmıştır. B&L pinchmetresi ile yapılan ölçümlerin normal değerlere en yakın değerler olduğu bulunmuştur. Bu çalışmanın sınıf içi korelasyon değeri 0,92 ile 0,97 olarak çıkmıştır (63). Ayrıca 4 ayrı ölçüm cihazının karşılaştırıldığı bir çalışmada Jamar dinamometresi ve B&L pinchmetresi ile doğruluk oranı en yüksek sonuçlar elde edilmiştir (64).

5. MATERİYAL VE YÖNTEM

Bu çalışma İstanbul Bilim Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı'nda yürütüldü. Olgular Dost Yaşam Down Sendromlular Vakfı'nda alındı. Çalışma T.C. İstanbul Bilim Üniversitesi Sağlık Bilim Enstitüsü Klinik Araştırmalar Etik Kurulu tarafından onaylandı.

Çalışmaya 15 ila 17 yaş arasında erkek bireyler alındı. Araştırmanın evrenini Haziran 2013-Eylül 2013 tarihleri arasında alınan 11 Down sendromu teşhisli ve 11 sağlıklı kişi oluşturdu. Buna göre her bir grupta eşit sayıda olmak üzere toplam 22 olguya ulaşıldıktan sonra olgu alımına son verildi. Çalışmanın amaçları ve yapılacak değerlendirmeler hakkında bilgi verildikten sonra olgular çalışmaya katılmaya davet edildi. Çalışmaya davet edilen olguların tamamı çalışmaya katıldılar. Çalışmaya katılmayı kabul eden olgulara gönüllü olur formu okundu ve onaylamaları istendi. Değerlendirme esnasında test direktiflerini yerine getirmekte güçlük çeken olgu olmadı. Bu nedenle çalışma dahilinde tüm olgulardan elde edilen veriler analize dâhil edildi.

Ölçüm ve kayıt esnasında aşağıdaki sıra takip edildi;

1. Gönüllü onayının alınması
2. Kişisel bilgi formunun doldurulması
3. Purdue Pegboard testinin uygulanması
4. Kavrama ve tutma kuvvet ölçümü
5. Ön kol ve el uzunluk, el çevre ölçümü

5.1. VERİLERİN TOPLANMASI

5.1.1. Kişisel Bilgi Formu

Kişisel bilgi formu, çalışmaya alınan olguların fonksiyonellik seviyelerinde etkili olduğu düşünülen yaş, boy, kilo, teşhis, dominant el ve cinsiyet bilgilerinden oluşmaktaydı. Kişisel bilgi formu araştırmacı tarafından araştırmaya alınan kişi ile yüz yüze görüşülerek dolduruldu.

5.1.2. Purdue Pegboard Testinin Uygulanması

Olguların ince motor becerileri Purdue Pegboard Testinin 3 alt testi ile değerlendirildi. Bu testler;

1. Sağ el testi (30 Saniye)
2. Sol el testi (30 Saniye)
3. İki el ile test (30 Saniye)

Test arařtırmacı tarafından olguya sađ el testi, sol el testi ve her iki el testi yapılarak uygulandı. Olguya testin nasıl yapılacađı anlatıldı ve arařtırmacı tarafından test uygulamalı olarak gösterildi. Olgunun her bir bölümü bitirmesiyle sonuç deđerlendirme kađıdına yazıldı.

Test için gerekenler;

1. Purdue Pegboard Tahtası
2. Çubuklar
3. Skor Kađıdı
4. Kronometre

Test esnasında hasta rahat bir şekilde sandalyeye oturdu ve önündeki masanın üzerine Purdue Pegboard tahtası yerleřtirildi. Test tahtasının üzerinde 4 adet kap bulunmaktaydı. En sol ve en sađdaki kaplara 25'er adet çubuk yerleřtirildi. Kiři hazır olduđunda řu komut verildi: "Bu test senin ellerini ne kadar hızlı ve dođru kullanabileceđini test edilecek. Teste bařlamadan önce test ile ilgili her řey sana anlatılacak. Teste bařlamadan önce ne yapacađını anladıđından emin olmalısın." Sonrasında testi nasıl yapılacađını uygulamalı olarak gösterildi ve řu bilgiler verildi: "Üstteki kaptan bir çubuk al. En üstteki delikten bařlayarak her bir çubuđu deliklere yerleřtir. (Arařtırmacı tarafından yerleřtirilen çubuk yerinde bırakıldı.) řimdi sen bir kaç çubuđu deneme amaçlı yerleřtir. Eđer test süresinde bir çubuđu elinden düşürürsen, onu almak için durma ve kaptan yeni bir çubuk al." Kiři deliklere bir kaç çubuk yerleřtirdikten sonra çubukları kaplarına geri koymasını istendi. Kiřiye bařlamadan önce řu komut verildi: "Ben 'Bařla' dediđimde, deliklere yerleřtirebildiđin kadar fazla çubuk koy. Ben 'Dur' komutunu verene kadar devam et." Kiři teste bařladıktan 30 saniye sonra 'Dur' komutu verildi ve deliklere koyduđu çubuklar sayılarak deđerlendirme kađıdına yazıldı (41).

5.1.3. Kavrama ve Tutma Kuvvetlerinin Ölçülmesi

Çalışmaya katılan olguların el kavrama kuvveti Jamar marka hidrolik el dinamometresi ve tutma kuvveti B&L marka pinçmetre ile ölçüldü. Bu çalışmada kavrama kuvvetini ölçmek için Jamar dinamometresi kullanıldı. Aynı ölçümü yapan başka dinamometreler vardır fakat Jamar bunların içinde daha güvenilir bulunduğu için çalışmada tercih edildi.

Test American Society of Hand Therapists'in önerdiği genel ölçüm kurallarına uygun olacak şekilde, sırt desteği olan sandalyede ayaklar yerle tam temas halinde, dizler 90⁰ fleksiyonda ve dik oturur pozisyonda uygulandı. Ölçüm yapılan taraftaki üst ekstremité pozisyonu, dirsek 90⁰ fleksiyonda iken üst kol gövde ile tam temas halinde bulunmaktaydı. Ölçüm yapılmayan diğer kol ise başka yerden destek almayacak şekilde istirahat pozisyonuna alındı. Her olguya uygulama öncesinde ölçüm aletleri, doğru pozisyonu alma ve koruma ile ilgili kısa bir eğitim verildi. El dinamometresinin tutamacı ikinci çentiğe alındı ve olgulardan var olan tüm güçleri ile cihazları sıkmaları istendi. Yorgunluğa izin vermemek için dominant ve nondominant taraf ölçümleri dönüşümlü bir şekilde ve ölçümler arasında 15'er saniye ara verilerek uygulandı. Üç ölçüm sonucunun ortalaması kilogram cinsinden kaydedildi. Lateral tutma kuvvetinde 3 ölçüm yapıldı ve üç ölçüm sonucunun ortalaması kilogram cinsinden kaydedildi. Kişiyeye test tarif edildi. Kavrama kuvveti cihazını avuç içine alıp sıkması istendi. Tutma kuvveti cihazı ise baş parmağı ile ikinci parmağı lateral yüzeyi arasına alıp sıkması istendi (65, 66, 67).

5.1.4. El ve Önkol Uzunluk, El Çevre Ölçümü

Çalışmada tüm olguların el ve önkol uzunlukları ile el çevre ölçümü yapıldı. Ölçümlerde mezura kullanıldı. Olguların ön kol uzunluğu ölçümü dirsek orta çizgisi ile el bileği arası mesafe ölçülerek yapıldı. El uzunluğunu ölçmek için el bileği ile orta parmağın uç kısmı arasındaki mesafe ölçüldü. El içi çizgisi referans alınarak elin çevresi ölçüldü (68).

5.2. İSTATİSTİKSEL ANALİZ

5.2.1. Araştırma Modeli

Bu araştırma “tarama modeli” olarak tasarlanmıştır (69).

5.2.2. Verilerin İstatiksel Analizi

%95 güvenilirlik ve %80 güçle hasta ve kontrol grupları olmak üzere 2 grubun olduğu ve grupların Purdue Pegboard Test skor ortalamaları arasındaki maksimum fark $d=3,2$ ve ortak standart sapma $SD=2,5$ olan araştırma düzeninde belirlenen örneklem büyüklüğü her grup için en az 11 (toplam 22) birim olarak belirlendi. Verileri değerlendirilirken tanımlayıcı ve analitik istatistiksel yöntemler kullanılmıştır. Nitel verilerin analizinde ki-kare testi, normal dağılan 2 gruplu nicel verilerin analizinde t testi, ikiden fazla gruplu nicel verilerin analizinde Anova uygulanmıştır. Verilerin normal dağılmaması durumunda ise 2 gruplu nicel verilerin analizinde Mann Whitney-U Testi uygulandı.

Araştırmada elde edilen veriler SPSS (Statistical Package for Social Sciences) for Windows 17.0 programı kullanılarak analiz edildi.

Araştırmanın bağımlı ve bağımsız değişkenleri arasındaki ilişkinin belirlenmesinde stepwise multiple yöntemi kullanıldı, değişkenlerin etkisini belirlemek için ise regresyon analizi yöntemi kullanıldı. Ölçekler arasındaki korelasyon ilişkileri aşağıdaki kriterlere göre değerlendirildi.

<i>r</i>	İlişki
0,00-0,25	Çok Zayıf
0,26-0,49	Zayıf
0,50-0,69	Orta
0,70-0,89	Yüksek
0,90-1,00	Çok Yüksek

Olgu sayısının az olmasından ve verilerin normal dağılıma uymamasından dolayı nonparametrik regresyon analizi yöntemleri kullanılması gerektiği halde bu alan için kullanılacak istatistiksel yöntem olmadığı için parametrik test yöntemleri uygulanmıştır (basamaklı çoğul regresyon analizi yöntemi) (69).

Elde edilen bulgular %95 güven aralığında %5 anlamlılık düzeyinde değerlendirildi.

6. BULGULAR

Bu bölümde değerlendirmeye alınan iki gruba ilişkin tanıttıcı özellikler ve test skorları ile ilgili veriler yer almaktadır.

Tablo 6.1. Olguların Fiziksel Özellikleri

Fiziksel Özellikler	Down Sendromlu Olgular			Sağlıklı Olgular			Tüm Olgular		
	Ortalama	SS	Aralık	Ortalama	SS	Aralık	Ortalama	SS	Aralık
Yaş (yıl)	16,09	0,83	15-17	16,09	0,83	15-17	16,09	0,83	15-17
Boy (cm)	155,09	5,96	150-172	175	5,33	165-186	165,05	11,59	150-186
Vücut Ağırlığı (kg)	71,73	8,58	52-85	65,45	5,91	56-77	68,59	7,87	52-85
VKİ ((vücut ağırlığı) / (boy(m) ²))	29,90	3,91	22-36	21,37	1,71	19-25	25,64	5,26	19-36
Ön Kol Uzunluğu (cm)	22,91	1,76	21-27	27,14	1,87	25-32	25,02	2,80	21-32
El Uzunluğu (cm)	15,91	1,51	13-18	18,18	1,08	17-29	17,05	1,73	13-29
El Çevresi (cm)	20,64	0,81	19-21	22,91	1,04	17-20	21,77	1,48	17-21

SS: Standart Sapma

Tablo 6.2. Down Sendromlu ve Sađlıklı Olgularda Test ve Ölçüm Sonuçları

Test ve Ölçümler	Down Sendromlu Olgular			Sađlıklı Olgular			Tüm Olgular		
	Ortalama	SS	Aralık	Ortalama	SS	Aralık	Ortalama	SS	Aralık
Sađ El Becerisi Testi Puanı (adet)	9,55	1,63	7-13	16,82	1,25	15-19	16,09	0,83	7-19
Sol El Becerisi Testi Puanı (adet)	7,91	1,58	7-11	14,64	1,69	12-17	165,05	11,59	7-17
İki El Becerisi Testi Puanı (adet)	5,82	1,54	4-8	12,91	1,30	10-14	68,59	7,87	4-14
Toplam Beceri Testi Puanı (adet)	23,27	4,45	19-31	44,36	3,75	37-49	33,82	11,52	19-49
Sađ El Kavrama Kuvveti (kg)	21	3,91	17-30	38,18	8,27	26-56	25,64	5,26	17-56
Sol El Kavrama Kuvveti (kg)	19,73	4,45	15-28	35,18	7,25	24-46	25,02	2,80	15-46
Sađ El Tutma Kuvveti (kg)	13,91	1,51	10-17	19,55	3,70	13-25	17,05	1,73	10-25
Sol El Tutma Kuvveti (kg)	12,55	2,07	8-15	18,09	3,75	15-25	21,77	1,48	8-25

SS: Standart Sapma

Tablo 6.3 Down Sendromlu ve Sağlıklı ve Olguların Fiziksel Özelliklerinin Karşılaştırılması

Fiziksel Özellikler	Olgu Grubu	Ortalama	SS	p*
Boy (cm)	DS'lu Olgular	155,090	5,957	0,000
	Sağlıklı Olgular	175,000	5,329	
Vücut Ağırlığı (kg)	DS'lu Olgular	71,730	8,580	0,030
	Sağlıklı Olgular	65,450	5,905	
Vücut Kitle İndeksi ((vücut ağırlığı)/(boy(m)²))	DS'lu Olgular	29,450	3,857	0,000
	Sağlıklı Olgular	20,910	1,758	
Ön Kol Uzunluğu (cm)	DS'lu Olgular	22,910	1,758	0,000
	Sağlıklı Olgular	27,180	1,834	
El Uzunluğu (cm)	DS'lu Olgular	15,910	1,514	0,001
	Sağlıklı Olgular	18,360	1,120	
El Çevresi (cm)	DS'lu Olgular	20,640	0,809	0,000
	Sağlıklı Olgular	22,910	1,044	

DS: Down Sendromlu Grup; **SS:** Standart Sapma

* p değeri Mann-Whitney U Testi ile elde edilmiştir.

Tablo 6.4. . Down Sendromlu ve Sağlıklı Olgularda Test Sonuçlarının Karşılaştırılması

Test ve Ölçümler	Olgu Grubu	Ortalama	SS	p*
Sağ El Beceri Testi Puanı (adet)	DS'lu Olgular	9,550	1,635	0,000
	Sağlıklı Olgular	16,820	1,250	
Sol El Beceri Testi Puanı (adet)	DS'lu Olgular	7,910	1,578	0,000
	Sağlıklı Olgular	14,640	1,690	
İki El Becerisi Testi Puanı (adet)	DS'lu Olgular	5,820	1,537	0,000
	Sağlıklı Olgular	12,910	1,300	
Toplam Beceri Testi Puanı (adet)	DS'lu Olgular	23,270	4,452	0,000
	Sağlıklı Olgular	44,360	3,749	
Sağ El Kavrama Kuvveti (kg)	DS'lu Olgular	21,000	4,604	0,000
	Sağlıklı Olgular	38,180	8,268	
Sol El Kavrama Kuvveti (kg)	DS'lu Olgular	19,730	4,452	0,000
	Sağlıklı Olgular	35,180	7,250	
Sağ El Tutma Kuvveti (kg)	DS'lu Olgular	13,910	2,427	0,001
	Sağlıklı Olgular	19,550	3,698	
Sol El Tutma Kuvveti (kg)	DS'lu Olgular	12,550	2,067	0,001
	Sağlıklı Olgular	18,090	3,754	

DS: Down Sendromlu Grup; **SS:** Standart Sapma

* p değeri Mann-Whitney U Testi ile elde edilmiştir.

Tablo 6.5. Down Sendromlu Olgularda Test Sonuçları Arasındaki Bağlıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Test ve Ölçümler	Sağ El Beceri Düzeyi	Sol El Beceri Düzeyi	İki El Becerisi Düzeyi	El Becerileri Toplam Değeri	Sağ KK	Sol KK	Sağ TK	Sol TK
Sağ El Beceri Testi Puanı	1,000							
Sol El Beceri Testi Puanı	0,862**	1,000						
İki El Becerisi Testi Puanı	0,876**	0,922**	1,000					
Toplam Beceri Testi Puanı	0,918**	0,974**	0,958**	1,000				
Sağ El KK	0,824**	0,620*	0,707*	0,729*	1,000			
Sol El KK	0,837**	0,789**	0,796**	0,838**	0,901**	1,000		
Sağ El TK	0,799**	0,524	0,629*	0,597	0,560	0,545	1,000	
Sol El TK	0,693*	0,585	0,557	0,592	0,281	0,278	0,764**	1,000

KK: Kavrama Kuvveti, **TK:** Tutma Kuvveti

*: $p < 0.05$; **: $p < 0.001$

Tablo 6.6. Sağlıklı Olgularda Test Sonuçları Arasındaki Bağlıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Test ve Ölçümler	Sağ El Beceri Testi Puanı	Sol El Beceri Testi Puanı	İki El Becerisi Testi Puanı	Toplam Beceri Testi Puanı	Sağ KK	Sol KK	Sağ TK	Sol TK
Sağ El Beceri Testi Puanı	1,000							
Sol El Beceri Testi Puanı	0,483	1,000						
İki El Becerisi Testi Puanı	0,503	0,932**	1,000					
Toplam Beceri Testi Puanı	0,651*	0,947**	0,948**	1,000				
Sağ El KK	-0,120	0,109	0,039	0,067	1,000			
Sol El KK	-0,080	0,144	0,121	0,128	0,936**	1,000		
Sağ El TK	-0,325	-0,196	-0,279	-0,290	0,544	0,498	1,000	
Sol El TK	-0,124	-0,077	-0,088	-0,053	0,573	0,663*	0,802**	1,000

KK: Kavrama Kuvveti, **TK:** Tutma Kuvveti

*: $p < 0.05$; **: $p < 0.001$

Tablo 6.7. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle El Beceri Düzeyleri Arasındaki Bağıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Beceri Testi Puanı	Sol El Beceri Testi Puanı	İki El Beceri Testi Puanı	Toplam Beceri Testi Puanı
Boy	0,792*	0,708*	0,629*	0,688*
Vücut Ağırlığı	-0,047	-0,091	-0,040	-0,133
Vücut Kitle İndeksi	-0,355	-0,296	-0,225	-0,351
Ön Kol Uzunluğu	0,314	0,342	0,078	0,304
El Uzunluğu	-0,002	-0,038	-0,212	-0,089
El Çevresi	0,600	0,343	0,271	0,400

*: p<0.05

Tablo 6.8. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle Kavrama Kuvveti Arasındaki Bağıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Kavrama Kuvveti	Sol El Kavrama Kuvveti
Boy	0,634*	0,685*
Vücut Ağırlığı	-0,202	-0,219
Vücut Kitle İndeksi	-0,524	-0,593
Ön Kol Uzunluğu	0,207	0,374
El Uzunluğu	-0,026	0,109
El Çevresi	0,720*	0,593

*: p<0.05

Tablo 6.9. Down Sendromlu Olgularda Fiziksel Özelliklerle Tutma Kuvveti Arasındaki Bağıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Tutma Kuvveti	Sol El Tutma Kuvveti
Boy	0,733*	0,638*
Vücut Ağırlığı	0,375	0,427
Vücut Kitle İndeksi	-0,024	0,200
Ön Kol Uzunluğu	0,254	0,277
El Uzunluğu	0,237	0,056
El Çevresi	0,406	0,132

*: $p < 0.05$

Tablo 6.10. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle El Beceri Düzeyleri Arasındaki Bağıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Beceri Testi Puanı	Sol El Beceri Testi Puanı	İki El Beceri Testi Puanı	Toplam Beceri Testi Puanı
Boy	-0,417	0,100	0,188	-0,039
Vücut Ağırlığı	0,187	0,083	0,251	0,174
Vücut Kitle İndeksi	0,504	-0,037	0,056	0,142
Ön Kol Uzunluğu	-0,087	0,160	0,135	0,047
El Uzunluğu	-0,517	0,219	0,224	0,083
El Çevresi	-0,068	0,188	0,390	0,131

*: $p < 0.05$, Bütün r değerleri için $p > 0.05$

Tablo 6.11. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle Kavrama Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Kavrama Kuvveti	Sol El Kavrama Kuvveti
Boy	0,498	0,507
Vücut Ağırlığı	0,243	0,278
Vücut Kitle İndeksi	0,007	0,044
Ön Kol Uzunluğu	0,394	0,349
El Uzunluğu	0,559	0,496
El Çevresi	0,146	0,202

*: $p < 0.05$, Bütün r değerleri için $p > 0.05$

Tablo 6.12. Sağlıklı Olgularda Fiziksel Özelliklerle Tutma Kuvveti Arasındaki Bağlıntılar (Spearman Korelasyon Katsayısı)

Fiziksel Özellikler	Sağ El Tutma Kuvveti	Sol El Tutma Kuvveti
Boy	0,305	0,319
Vücut Ağırlığı	-0,088	0,286
Vücut Kitle İndeksi	-0,188	0,241
Ön Kol Uzunluğu	0,125	-0,229
El Uzunluğu	0,206	0,230
El Çevresi	0,119	0,159

*: $p < 0.05$, Bütün r değerleri için $p > 0.05$

**Tablo 6.13. Down Sendromlu Olgularda Ölçüm Sonuçlarını Belirleyen Temel Nitelikler
(Basamaklı Çoğul Regresyon analizi)**

Fiziksel Özellikler	Etkili Değişkenler	F	R ²
Sağ El Beceri Testi Düzeyi	Yaş	13,05	0,547
Sol El Beceri Testi Düzeyi	VKİ	5,53	0,312
İki El Beceri Testi Düzeyi	Yaş	9,6	0,462
Toplam Beceri Testi Düzeyi	Yaş	9,82	0,462
Sağ El Kavrama Kuvveti	Yaş	14,34	0,572
	El Çevresi	15,32	0,741
Sol El Kavrama Kuvveti	Yaş	18,22	0,633
	VKİ	24,11	0,822
	El Uzunluğu	31,74	0,902
Sağ El Tutma Kuvveti	-	-	-
Sol El Tutma Kuvveti	-	-	-

VKİ: Vücut Kitle İndeksi

**Tablo 6.14. Sağlıklı Olgularda Ölçüm Sonuçlarını Belirleyen Temel Nitelikler
(Basamaklı Çoğul Regresyon analizi)**

Fiziksel Özellikler	Etkili Değişkenler	F	R ²
Sağ El Beceri Testi Düzeyi	-	-	-
Sol El Beceri Testi Düzeyi	-	-	-
İki El Beceri Testi Düzeyi	-	-	-
Toplam Beceri Testi Düzeyi	-	-	-
Sağ El Kavrama Kuvveti	-	-	-
Sol El Kavrama Kuvveti	-	-	-
Sağ El Tutma Kuvveti	Yaş	6,016	0,334
Sol El Tutma Kuvveti	Yaş	6,181	0,341

7. TARTIŞMA

Down sendromu kromozom kaynaklı hastalıklar içerisinde en sık görülenidir. Down sendromlu bireylerde farklı şiddetlerde sistemik tutulumlarla birlikte motor gelişim problemleri de görülür (10,11,12,14,15,20). Genel olarak söylenecek olursa motor gelişim normal bireylere kıyasla geriden seyrederek (30). Üst ekstremitte motor fonksiyonu da genel motor gelişim ile paralel bir seyir izlemektedir. Bununla birlikte Down sendromlu olgularda üst ekstremitte fonksiyonunun önemli unsurları olan el beceri düzeyi ve kavrama kuvveti ile ilgili değişikliklerin incelendiği çalışmaların sayısı azdır. Mevcut çalışmalar da, kullanılan değerlendirme yöntemlerinin standardizasyonunda ve olgu seçiminde karşılaşılan sorunlar nedeniyle sonuçların güvenilirliği ve geçerliliği bakımından sorgulanmaktadır (70, 71) Ayrıca Türk Toplumda Down sendromlu olgulara yönelik bu tarz bir araştırmanın olmaması bu konuda Toplumumuza özel tedavi ve takip yaklaşımlarının belirlenmesinde güçlükler yol açabilmektedir.

Bu çalışmanın temel amacı Down sendromlu adolesan olgularda ince beceri düzeyi ile kavrama ve tutma kuvvetlerindeki değişiklikleri belirlemektir. Çalışmada adolesanların hedef alınmasında amaç, bu yaş grubundaki Down sendromlu olgularda fiziksel eğitimin çoğunlukla sona ermiş olması ve fiziksel gelişiminde sona ermek üzere olmasıdır. Böylece bu olguların fiziksel kapasitelerinin üst düzeyde olacağı düşünülmüştür. Nitekim çalışmamıza katılan olguların tümü özel eğitimlerini tamamlamış ve bir merkez tarafından rutin takipleri yapılmayan olgulardır. Bununla birlikte bu süreçte çocukların fiziksel yeterliliklerinde kendi içlerinde üst düzeye ulaşılma düşüncesinin yanı sıra ailelerin bu uzun süreçten duydukları yorgunluk ve ümitsizlik duygularının da tedavi ve takip süreçlerinin sonlanmasında rol oynamış olabileceğini düşünmekteyiz.

Çalışmaya 11 Down sendromlu ve 11 sağlıklı olgu dahil edildi. Toplam 22 olgu sayısı ilk bakışta yetersiz bir sayı gibi görünse de, bu sayı çalışmanın gücü %80 olarak belirlenerek ve Purdue Pegboard testi ile yapılan temel beceri testi referans alınarak yapılan güç analizi sonucu elde edilen olgu sayısı olduğu için temel test için yeterli olduğu görüldü. Bununla birlikte kavrama ve tutma kuvveti ölçümleri ve regresyon analizi için ayrı güç analizleri yapılmadığından bu alanlarla ilgili verilerin yorumlanmasında ihtiyatlı olunmalıdır.

Çalışmaya yaş bakımından bire birlik ilkesi göz önünde bulundurularak sadece erkek olgular dahil edildi. Bu şekilde beceri ve kuvvet düzeylerinde yaşa ve cinsiyete bağlı etkilerin (72) en alt düzeyde tutulması hedeflendi.

Tablo 6.1’de de görüldüğü üzere yaş ortalaması hem Down sendromlu hem de sağlıklı bireylerde yaş ortalaması 16.09 yıldır. Bununla birlikte sağlıklı olguların fiziksel ölçüm değerleri normal değerlere uymasına rağmen (73,74) boy uzunluğu, vücut ağırlığı, ön kol uzunluğu gibi fiziksel ölçüm değerleri sağlıklı olgularda anlamlı derecede fazlaydı (Tablo 6.3). Bu bulgular araştırmada sorgulanan özellikler olmamasına rağmen, Down sendromlu olgularda görülen fiziksel farklılıkların (75) tekrar ortaya konmasında yarar sağlayabileceği düşünüldü. Ayrıca bu farklılıklar Down sendromlu ve sağlıklı olguların beceri ve kuvvete yönelik performans ölçümleri arasındaki farklılıkları da kısmen açıklayabileceği fikri benimsendi. Çalışmanın amacı ile doğrudan ilgili olmamasına rağmen burada dikkat çeken bir diğer bulguda Down sendromlu olgularda kilo almaya olan meyilli olmasıydı. Down sendromlu olguların VKİ ile sağlıklı olgularınki arasındaki anlamlı farklılık (Tablo 6.3) bunu desteklemekteydi.

Tablo 6.2’de sunulan bulgular aslında çalışmanın hedef aldığı soruların yanıtlarını vermektedir. Down sendromlu olguların beceri testi performansları, sağlıklı olgulara kıyasla anlamlı derecede (Tablo 6.4) düşük çıktı. Özellikle 2 el beceri testinde Down sendromlu ve sağlıklı olgular arasındaki performans farkı yaklaşık bir 1 katına çıktı. Bu durum fiziksel ölçümlerdeki farklılıklarla birlikte Down sendromlu olgularda görülen algısal bozukluklar ve nörolojik tutulumlarla da açıklanabilir (76) Nitekim çift el testinde farkın artması bu olgularda koordinasyon ve dikkat gibi beceri düzeyini etkileyebilen (3, 38, 76) niteliklerin daha ön planda olabileceğini göstermekteydi. Olguların tümünün dominant elinin sağ olması buna bağlı farklılıkları ortadan kaldırmaktaydı. Kavrama ve tutma kuvvetlerine bakıldığında yine benzer bulgularla karşılaşılmaktaydı. Beceri düzeyi ile kavrama ve tutma kuvvetleri elin fonksiyonel düzeyinin belirlenmesinde önemli ve birbirleriyle bağlantılı unsurlar olarak tespit edildi (77). Dolayısıyla böyle bir sonuç beklenmektedir. Burada ilginç olan kavrama kuvvetleri arasındaki farkın lateral tutma kuvvetleri arasındaki farka kıyasla daha fazla olmasıydı. Down sendromlu olguların parmaklarının daha kısa olması (14) ve kaba kavrama esnasında daha fazla parmağın ölçümlere dahil olması 2 grup arasındaki farkın artmasına yol açmış olabileceği düşünüldü. Çalışmada diğer 3 tutma türü içinde sadece lateral kavrama kuvvetinin ölçülmüş olmasının nedeni bu tutma şeklinin diğerleri arasında en kuvvetlisi olmasıydı (59, 64) ve Down sendromlu olgularda ölçümlerin güvenilir bir şekilde tamamlanmasını engelleyen dikkat bozukluğu ortaya çıkmadan önce ölçümlerin tamamlanması çabasıydı.

Beceri testleri arasındaki ilişkilerin kuvvetinin genel olarak yüksek çıkması beklenen bir durumdur. Bu duruma beceri testinde kullanılan bataryanın (Purdue Pegboard) güvenilir

bir araç olduğunu gösteren diğer çalışmalarda da (5, 78) rastlanmıştır. Bununla birlikte sağlıklı olgularda bu ilişkilerin kuvveti Down sendromlu olgulardakine kıyasla biraz daha düşük olduğu görülmüştür. Sağlıklı olgularda her 2 el arasındaki kuvvet ve beceri düzeyleri arasındaki farkın az olması buna katkıda bulunmuş olabilir. Tablo 6.5 ve 6.6'da görüldüğü üzere sağlıklı olgularda kavrama ve tutma kuvvetleri ile beceri düzeyleri arasında herhangi bir bağıntı ilişkisi olmamasına rağmen, Down sendromlu olgularda tam tersi bir durumla karşılaşmıştır. Bu grupta birçok ikili karşılaştırmada orta ve yüksek düzeyde ilişki olduğu görülmüştür. Bu durumda Down sendromlu olguların hız ve koordinasyon yetenekleri gibi beceri düzeyini belirleyen diğer niteliklerden ziyade (40) el kuvvetlerini daha fazla kullanarak bu açığı telafi etmeye çalıştıkları sonucu çıkarılabilir. Bu bulgu Down sendromlu olgularda hız ve koordinasyon ile ilgili niteliklerin üzerinde daha fazla durulması gerektiği ve eğitimde ön planda tutulan hedefler arasında yer almaları gerektiği sonucunu çıkarabilir.

Fiziksel özelliklerle test performansları arasındaki ilişkilerin kuvveti incelendiğinde, Down sendromlu olgularda sadece boy uzunluğundaki değişikliklerle test performansları arasında pozitif yönde orta ve yüksek düzeyde ilişki olduğu görülmüştür. Sağlıklı olgularda ise hiçbir parametre arasında ilişki saptanmamıştır. Bu bulgular yaygın kabul gören bilgiyle çelişmektedir (77, 79, 80). Bu sonuç çalışma için belirlenen olgu sayısının sadece beceri düzeyleri arasındaki farklılığı ortaya konması için yeterli bir sayı olmasına rağmen, bu analizler için yeterli olmamasından kaynaklanabilir. Ayrıca yaş aralığının çok dar olması da (2 yıl) bu alandaki sonuçları etkilemiş olabilir.

Çalışmada performans testlerinin sonuçlarının kestiriminde yaş, VKİ ve fiziksel parametrelerin katkısının belirlenmesine yönelik analizlerde yapılmıştır (Tablo 6.13 ve 6.14). Bu analiz sonuçlarına göre diğer parametreler arasında yaş parametresi performans ölçümlerinin kestirimine en sık dahil olanıdır. Boy ve el uzunluğu gibi kavrama ve tutma kuvvetinin kestiriminde rolü olduğu gösterilen fiziksel parametrelerin neredeyse hiçbir testte etkili bir değişken olmaması bu alandaki genel bilgiye (77) ters düşmektedir. Down sendromlu olguların fiziksel vücut oranlarındaki farklılıklar ve denek sayısının bu analiz için yetersiz olma ihtimali bu sonucu doğurmuş olabilir.

Bu çalışma toplumumuzda Down sendromlu olgularda bu alanda yapılan ilk çalışma olması ve beceri düzeyinin belirlenmesinde güvenilir ve geçerli bir değerlendirme aracı olan Purdue Pegboard testinin kullanılması bakımından önem taşımaktadır. Çalışma sonucunda Down sendromlu olguların sağlıklı olgulara kıyasla beceri ve kuvvet performansları bakımından daha kısıtlı olduğu somut olarak ortaya konmuştur. Bu bulgular Down sendromlu olguların fiziksel eğitiminde ve uygun mesleki uğraşlara yönlendirilmesinde yol gösterici

olabilir. Bununla birlikte bu çalışmaya katılan Down sendromlu olguların en azında testlerin yürütülmesi için gerekli olan asgari iletişim becerisine sahip oldukları göz önüne alındığında tüm Down sendromlu popülasyonu temsil edemeyeceği de açıktır. Sonuçların yorumlanmasında ve kullanılmasında olguların bu nitelikleri de göz önünde bulundurulmalıdır.

Takip eden çalışmalarda, koordinasyon ve hız gibi diğer unsurların Down sendromlu olgularda beceri düzeyine katkısı analiz edilerek bu alandaki bilgilerin genişletilmesinin bu alandaki bazı belirsizlikleri aşmada yol gösterici olacağına inanıyoruz.

8. SONUÇ

- Down sendromlu olgularda ince motor beceri düzeyi sađlıklı bireylere kıyasla daha dūşüktür.
- Down sendromlu olgularda kavrama ve tutma kuvvetleri sađlıklı bireylere kıyasla daha dūşüktür.
- Down sendromlu olgularda beceri düzeyi ile kavrama ve tutma kuvvetleri dominant elde daha fazladır.
- Down sendromlu olgularda boy uzunluđu ile beceri düzeyi, kavrama ve tutma kuvvetleri arasında orta-yüksek dereceli ilişki vardır.
- Down sendromlu olgularda yaş ve VKİ beceri düzeyi ile kavrama ve tutma kuvvetlerinin oluşumunda en etkili parametrelerdir.

9. TEŞEKKÜR

Yüksek Lisans eğitimim süresince bilgi ve deneyimlerinden yararlandığım, sabırlı ve hoşgörülü yaklaşımıyla beni destekleyen, yol gösteren tez danışmanım Yrd. Doç. Dr. Ümit UĞURLU'ya, Prof. Dr. Ferda DOKUZTUĞ ÜÇSULAR, Prof. Dr. Ayten PAMUKÇU ve,

Eğitimim süresince bilgi ve yol gösterimleri ile yetişmemde, gelecekteki meslek hayatımda bana yardımcı olacak deneyimleri kazanmamda katkısı ve emeği olan değerli hocalarım Prof. Dr. H. Nilgün GÜRSES, Doç. Dr. Fatma KARANTAY MUTLUAY'a,

Tezimin veri toplama aşamasında tüm imkanlarını seferber ederek büyük kolaylık sağlayan başta Sayın Erdal ÖZKAN, olmak üzere Dost Yaşam Down Sendromu Vakfı tüm çalışanlarına,

Bu çalışmanın tamamlanmasına vesile olan Dost Yaşam Down Sendromu Vakfı'nın tüm çocuklarını;

Çalışmamdaki verilerin istatistiksel analizinde ilgi ve özeninden dolayı Sayın Pınar AMBARCIOĞLU,

Hayatımın her aşamasında destek, sevgi ve güvenlerini üzerimde hissettiğim tüm aileme,

Ve adını sayamadığım herkese teşekkürlerimi sunarım.

Tuncay ÖZTÜRK

10. KAYNAKLAR

1. Basil J. Zitelli, Sara McIntire, Andrew J. Nowalk. Atlas of Pediatric Physical Diagnosis. China, Elsevier, 2007.
2. Latash, M. L. Learning motor synergies by persons with Down syndrome. *J Intell Disabil Res.* 2007, 51:962-971.
3. Latash, Mark L., Ning Kang, and David Patterson. Finger coordination in persons with Down syndrome: atypical patterns of coordination and the effects of practice. *Exp Brain Res.* 2002, 146:345-355.
4. Vicari, Stefano. Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down syndrome. *Behav genet.* 2006, 36:355-364.
5. Gallus Jennifer, Virgil Mathiowetz. Test–retest reliability of the Purdue Pegboard for persons with multiple sclerosis. *Am J Occup Ther.* 2003, 57:108-111.
6. Jun Murata, Shin Murata, Jiro Hiroshige, Hiroshi Ohtao, Jun Horie, Yoshihiro Kai. The influence of age-related changes in tactile sensibility and muscular strength on hand function in older adult females. *Int J Gerontol.* 2010 4:180-183.
7. Simone Kühn, Alexander Romanowski, Christina Schilling, Tobias Banaschewski, Alexis Barbot, Gareth J. Barker, Rüdiger Brühl, Christian Büchel, Patricia J. Conrod, Katharina Czech, Jeff W. Dalley, Herta Flor, Hugh Garavan, Ines Häke, Bernd Ittermann, Nikolay Ivanov, Karl Mann, Mark Lathrop, Eva Loth, Katharina Lüdemann, Catherine Mallik, Jean-Luc Martinot, Carla Palafox, Jean-Baptiste Poline Jan Reuter, Marcella Rietschel, Trevor W. Robbins, Michael N. Smolka, Frauke Nees, Bernadeta Walaszek, Gunter Schumann, Andreas Heinz, Jürgen Gallinat. Manual dexterity correlating with right lobule VI volume in right-handed 14-year-olds. *Neuroimage.* 2012, 59:1615-1621.
8. Yuki Miyake, Ryuji Kobayashi, Dolly Kelepecz, Masaaki Nakajima. Core exercises elevate trunk stability to facilitate skilled motor behavior of the upper extremities. *J Body Move Ther.* 2012, 17:259-265.
9. Lynn, D. Joanne, Herbert B. Newton, Alexander D. Rae-Grant. Pratik Nöroloji. Ankara, Güneş Tıp Yayınları, 2005.
10. Osborn, Dewitt, First, Zenel. Pediartri. Ankara, Güneş Tıp Kitapevi, 2007.
11. Dr. Lamia Ulukutlu, Dr. Ahmet Aydın. Pediartri Ders Notları. İstanbul, İstanbul Üniversitesi Basımevi ve Film Merkezi, 1991.

12. Prof. Dr. Bülent Üstündağ. 47. Kromozom. İstanbul, Nesil Yayınları, 1994.
13. Prof. Dr. Olcay Neyzi, Prof. Dr. Türkan Ertuğrul. Pediatri. İstanbul, Nobel Tıp Kitapevleri, 1993.
14. Ülker Doğru, Ayten İmamoğlu, Gönül Öcal, Sezen Sarıbaş, Necmiye Tümer, Tomris Türkmen, Nevriye Yüksel. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları. Ankara, Hekim Birliği Vakfı, 1984.
15. Dr. Bahri Elmas, Dr. Recep Erdoğan, Dr. Mustafa Güneş, Dr. Nurullah Okumuş, Dr. Ali Paçacı, Coşkun Seda, Ahmet Yılmaz. Pediatri. Ankara, Nobel Tıp Kitabevi, 2000.
16. Prof. Dr. Muzaffer Altınkök. Işınbiliminde (Radyolojide) Özel Adlı Belirtiler, Bulgular ve Hastalıklar. İstanbul, Yörük Matbaası, 1983.
17. Roizen, N. J., Amarose, A. P. Hematologic abnormalities in children with Down syndrome. *Am J Med Genet.* 1993, 46:510-512.
18. Lai, F., Williams R. S. A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Arch Neurol.* 1989, 46:849.
19. Takashima, S., L. E. Becker. Basal ganglia calcification in Down's syndrome. *J Neurol.* 1985, 48:61-64.
20. Fort P, Lishitz F, Bellisario R, Davis J, Lanes R, Pugliese M, Richman R, Post EM, David R. Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. *J Pediatric.* 1984 104:545-549.
21. Elizabeth H. Aylward, Reem Habbak. Andrew C. Warren, Margaret B. Pulsifer, Patrick E. Barta, Matthew Jerram, Godfrey D. Pearlson. Cerebellar volume in adults with Down syndrome. *Arch Neurol.* 1997, 54:209-212.
22. Mikkelsen, Margareta, Hanne Poulsen, Kim G. Nielsen. Incidence, survival, and mortality in Down syndrome in Denmark. *Am J Genet.* 1990, 37: 75-78.
23. Rogert P. Smith. Netter Obstetri, Jinekoloji ve Kadın Sağlığı. Ankara, Güneş Tıp Kitapevi, 2008.
24. Prof. Dr. Haluk Yavuzer. Çocuk Psikolojisi. İstanbul, Remzi Kitapevi, 1992.
25. Prof. Dr. Rıdvan Cebiroğlu. Geç Gelişen Çocukların Öğretim Bakımları. İstanbul, Teknografik Matbaacılık A.Ş., 1988.
26. Prof. Dr. Ziya Selçuk. Eğitim Psikolojisi. Ankara, Nobel Yayın Dağıtım, 2008.
27. Prof. Dr. Ayhan Aydın. Eğitim Psikolojisi. Ankara, Tek Ağaç Eylül Yayıncılık, 2007.
28. Toivo Jürimae, Jaak Jürimae. Growth, Physical Activity, and Motor Development in Pubertal Children. Florida, CRC Press, 2000.

29. Jean-Alban Rathelot, Peter L. Strick. Subdivisions of primary motor cortex based on cortico-motoneuronal cells. *Natl Acad Sci.* 2012, 78:156-159.
30. Peter E.M. Lauteslager. Children with Down's syndrome: Motor Development and Intervention. Nijkerk, Koninklijke drukkerij C.C., 2004.
31. Rigoldi, Chiara. Postural control in children, teenagers and adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011, 32.1:170-175.
32. Wang, Hui-Yi, I. Long, and Mei-Fang Liu. Relationships between task-oriented postural control and motor ability in children and adolescents with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2012, 33.6:1792-1798.
33. Riquelme Agulló, Inmaculada, Beatriz Manzanal González. Factors influencing motor development in children with Down syndrome. *Int Med Rev Down.* 2006,10.2:18-24.
34. Latash, Mark L., Ning Kang, David Patterson. Finger coordination in persons with Down syndrome: atypical patterns of coordination and the effects of practice. *Exp Brain Res.* 2002, 146:345-355.
35. Smith, Charles D. Critical decline in fine motor hand movements in human aging. *Neurology* 1999, 53:1458-1458.
36. Myreliid, Åsa. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Arc Dis Childhood.* 2002, 87.2:97-103.
37. Webber, Ann L. The effect of amblyopia on fine motor skills in children. *Invest Ophthalm Vis Sci.* 2008, 49:594-603.
38. Asonitou, Katerina. Motor and cognitive performance differences between children with and without developmental coordination disorder. *Res Dev Disabil.* 2012, 33.4:996-1005.
39. Stefan Vogt, Beatrix Vereijken. Human Skill and Motor Control: Some Aspects of The Motor Control-Motor Learning Relation. Approaches to the Study of Motor Control and Learning. J.J. Summers: Netherlands, Elsevier Science Publishing Company, 1992.
40. Daniel J. Weeks, Romeo Chua, Digby Elliott. Perceptual Motor Behavior in Down Syndrome. United States of America, Human Kinetics Company, 2000.
41. Lafayette Instrument. Purdue Pegboard Test User Instructures, USA, Lafayette Company, 2002.
42. By Costa, Louis D. Vaughan Jr., Herbert G. Levita Eric, Farber Norman. Purdue Pegboard as a predictor of the presence and laterality of cerebral lesions. *J Consult Clin Psych.* 1963 27:133-137.
43. Hamm, Norman H., Dennis Curtis. Normative data for the Purdue Pegboard on a sample of adult candidates for vocational rehabilitation. *Percept Motor Skill.* 1980, 50:309-310.

44. Reimer, A. M.. Improvement of fine motor skills in children with visual impairment: An explorative study. *Res Dev Disabil.* 2011, 32.5:1924-1933.
45. Goodkin D. E., D. Hertsgaard, J. Seminary. Upper extremity function in multiple sclerosis: improving assessment sensitivity with box-and-block and nine-hole peg tests. *Arch Phys Med Rehab.* 1988, 69:850-854.
46. Kimatha Oxford Grice, Kimberly A. Vogel, Viet Le, Ana Mitchell, Sonia Muniz, Mary Ann Vollmer. Adult Norms for a Commercially Available Nine Hole Peg Test for Finger Dexterity. *Am J Occup Ther.* 1985, 57:570–573.
47. Janet L. Poole, PhD, OTR/L Patricia A. Burtner, PhD, OTR/L Theresa A. Torres, Cheryl Kirk McMullen, Amy Markham, Michelle Lee Marcum, Jennifer Bradley Anderson, Clifford Qualls. Measuring dexterity in children using the Nine-hole Peg Test. *J Hand Ther.* 2005, 18:348-351.
48. Hughes Pascal-Moussella, Stephane Olindo, Yves Catonne, Martinique. Nine Hole Peg Method. *Spine J.* 2006, 1:161.
49. Jill S. Fischer, Ph.D. Amy J. Jak, M.A. Judith E. Kniker, M.A. Richard A. Rudick, M.D. Multiple Sclerosis Functional Composite. New York, NMSS, 2001.
50. John P. Scholz, Ning Kang, David Patterson, Mark L. Latash. Uncontrolled manifold analysis of single trials during multi-finger force production by persons with and without Down syndrome. *Exp Brain Res.* 2003, 153:45-58.
51. Lafayette Instrument, The Minnesota Dexterity Test Examiner's Manual. USA, Lafayette Company, 1998.
52. M.E. Cournoyer, C.M. Lawton, A.M. Castro, S.A. Costigan, S. Schreiber. Dexterity Test Data Contribute To Reduction in Leaded Glovebox Glove Use-9055. *WM2009 Conference.* 2009.
53. Desrosiers, Johanne. The Minnesota Manual Dexterity Test: Reliability, validity and reference values studies with healthy elderly people. *Canadian J Occup Ther.* 1997, 64.5:270-276.
54. Virgil Mathiowetz, Box and Blocks Instructions. United States of America, 1985
55. Desrosiers, Johanne. Validation of the Box and Block Test as a measure of dexterity of elderly people: reliability, validity, and norms studies. *Arch Phys Med Rehab.* 1994, 75.7:751.
56. Lafayette Instrument, Grooved Pegboard Test Examiner's Manual. USA, Lafayette Company, 1998.

57. Wang, Ying-Chih. Assessing dexterity function: a comparison of two alternatives for the NIH Toolbox. *J Hand Ther.* 2011 24.4:313-321.
58. Innes E. Handgrip Strength Testing: A review of the Literature. *Aust Occup Ther J.* 1999, 46:120-140
59. Trampisch US, Franke J, Jedamzik N, Hinrichs T, Platen P.. Optimal Jamar Dynamometer Handle Position to Assess Maximal Isometric Hand Grip Strength in Epidemiological Studies. *J Hand Surg Am.* 2012, 37(11):2368-2373.
60. Bassey EJ, Harries UJ.. Normal Values for Handgrip Strength in 920 Men and Women Aged Over 65 Years and Longitudinal Changes Over 4 Years in 620 Survivors. *Clin Sci.* 1993, 84:331-337.
61. Zuidam, J. Michiel. Age-specific reliability of two grip-strength dynamometers when used by children. *J Bone Joint Surg.* 2008, 90.5:1053-1059.
62. Guerra, R. S., Teresa F. Amaral. Comparison of hand dynamometers in elderly people. *J Nutr Health aging.* 2009, 13.10:907-912.
63. MacDermid, Joy C., Wil Evenhuis, Mark Louzon. Inter-instrument reliability of pinch strength scores. *J Hand Ther.* 2001, 14.1:36-42.
64. Mathiowetz, Virgil. Reliability and validity of grip and pinch strength evaluations. *J Hand Surg.* 1984, 9.2:222-226.
65. Ugurlu, Ü., H. Özdoğan. Age-and gender-specific normative data of pinch strengths in a healthy Turkish population. *J Hand Surg-Eur Vol.* 2012, 37.5:436-446.
66. Innes E. Handgrip Strength Testing: A review of the Literature. *Aust Occup Therap J.* 1999, 46:120-140.
67. Trampisch US, Franke J, Jedamzik N, Hinrichs T, Platen P.. Optimal Jamar Dynamometer Handle Position to Assess Maximal Isometric Hand Grip Strength in Epidemiological Studies. *J Hand Surg Am.* 2012, 37(11):2368-2373.
68. Kevin Norton, Tim Olds. *Anthropometrica: A Textbook of Body Measurement for Sports and Health Courses*, Avustralya, University of New South Wales Press Ltd., 1996
69. Karasar, Niyazi. *Bilimsel araştırma yöntemi: kavramlar, ilkeler, teknikler*. Ankara, Nobel Yayın Dağıtım, 2009.
70. Connolly, Barbara H., Beth T. Michael. Performance of retarded children, with and without Down syndrome, on the Bruininks Oseretsky Test of Motor Proficiency. *Phys Ther.* 1986, 66:344-348.
71. Spanò, Maria. Motor and perceptual-motor competence in children with Down syndrome: variation in performance with age. *Eur J Pediatric Neurol.* 1999, 3.1: 7-13.

72. Minoru Shinohara, Sheng Li, Ning Kang, Vladimir M. Zatsiorsky, Mark L. Latash. Effects of age and gender on finger coordination in MVC and submaximal force-matching tasks. *J Applied Physiol.* 2003, 94:259-270.
73. Ogden, Cynthia L.. Mean body weight, height, and body mass index: United States 1960-2002. Department of Health and Human Services, Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics, 2004.
74. Brener, Nancy D.. Reliability and validity of self-reported height and weight among high school students. *J Adolescent Health.* 2003, 32.4: 281-287.
75. Myreliid, Åsa,. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Arch Dis Child.* 87.2 2002, 87.2:97-103.
76. Dante Cicchetti, Marjorie Beeghly. Children with Down Syndrome: A Developmental Perspective. Cambridge, United Kingdom, Cambridge University Press, 1990.
77. MacDermid, Joy C., L. B. Fehr, K. C. Lindsay. The effect of physical factors on grip strength and dexterity. *British J Hand Ther.* 2002, 7.4:112-118.
78. Mathiowetz, Virgil. The Purdue Pegboard: norms for 14-to 19-year-olds. *Am J Occup Ther.* 1986, 40.3:174-179.
79. D'Hondt, Eva. Childhood obesity affects fine motor skill performance under different postural constraints. *Neurosci Lett.* 2008, 440.1:72-75.
80. Gentier, Ilse. Fine and gross motor skills differ between healthy-weight and obese children. *Res Dev Disabil.* 2013, 34.11:4043-4051.

EKLER

Ek 1. İzin Yazısı



**T. C.
İSTANBUL BİLİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜ**

**SAYI : 50400462 /178
KONU: Çalışma izni hk.**

TARİH :16/07/2013

DOST YAŞAM DOWN SENDROMU VAKFI YÖNETİM KURULU'NA,

İstanbul Bilim Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Yüksek Lisans Programı öğrencisi Tuncay ÖZTÜRK'ün, Yard. Doç. Dr. Ümit UĞURLU'nun tez danışmanlığını yürüttüğü "Down Sendromlu Adolesanlarda El Becerilerinin Değerlendirilmesi" başlıklı tez ile ilgili çalışmalarını vakfınızda yapabilmesi için müsaadelerinizi saygılarımla arz ederim.


Prof. Dr. Viđan KARPUZ
Müdür

Ek 2. Vakıf İzin Yazısı

02.08.2013

T.C.
İSTANBUL BİLİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜNE,

Fizyoterapi ve Rehabilitasyon bölümü yüksek lisans program öğrencisi Tuncay ÖZTÜRK'ün yapacağı "Down Sendromlu Adolesanlarda El Becerilerinin Değerlendirilmesi" konulu çalışmaya yönelik uygulamaları ve araştırmaları Dost Yaşam Down Sendromu Vakfında bulunan down sendromlu bireylerde uygulayabilir ve çalışmalarına her türlü kaynak ve yardım gösterilecektir. Başarılar dileriz.

ERDAL ÖZKAN
DOST YAŞAM DOWN SENDROM
Çocuk-Kamusal Yaşam, Değerlendirme, Danışmanlık
No:10 Fethi Paşa Cad. No:10/12 Beşiktaş / İstanbul / Türkiye
Kısmi Meslek Yüksekokulu / 0212 251 10 10

T.C.
İSTANBUL BİLİM ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜ
GELEN EVRAK

12.08.13
450

Ek 3. Gönüllü Onam Formu

GÖNÜLLÜ		İMZA
<i>ADI & SOYADI</i>		
ADRESİ		
TEL. & FAKS		
TARİH		

AÇIKLAMAYI YAPAN		İMZA
<i>ADI & SOYADI</i>		
ADRESİ		
TEL. & FAKS		
TARİH		

RIZA ALMA İŞLEMİNİN SONUNA KADAR TANIKLIK EDEN KİŞİ		İMZA
<i>ADI & SOYADI</i>		
<i>TARİH</i>		