T.C.
SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
HAMİDİYE SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİLİ ÇOCUKLARIN BAĞIMSIZLIK SEVİYELERİNE GÖRE EBEVEYNLERİNİN STRES, SAĞLIKLI YAŞAM BİÇİMİ DAVRANIŞLARI VE YAŞAM KALİTELERİNİN İNCELENMESİ

MİRAY AKCABELEN

TEZ DANIŞMANI
DOÇ. DR. SEVAL KUTLUTÜRK YIKILMAZ

FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON ANA BİLİM DALI
FİZYOTERAPİ VE REHABİLİTASYON YÜKSEK LİSANS PROGRAMI

YÜKSEK LİSANS TEZİ
OCAK/2026

İTHAF

Tezimi, koşulsuz sevgisi ve desteğiyle daima yanımda olan anneme ithaf ediyorum.

TEŞEKKÜR

Tez çalışmam süresince bilgi birikimi, yönlendirmeleri ve desteğiyle bana her aşamada rehberlik eden değerli tez danışmanım Doç. Dr. Seval Kutlutürk Yıkılmaz'a,

Yüksek lisans eğitimim boyunca derslerine katılarak akademik gelişimime katkı sunan ve bakış açımı zenginleştiren tüm kıymetli hocalarıma,

Bu süreçte hem akademik hem de kişisel anlamda yanımda olarak desteğini esirgemeyen, çalışmalarımda motivasyonumu artıran sevgili arkadaşlarım Fzt. Tuğçe Şahin, Arş. Gör. Gökay Çakıroğlu ve Fzt. Büşra Yalçın'a,

Yoğun çalışma dönemlerinde anlayışı, sabrı ve her koşulda sağladığı destek ile bu yolculuğu benim için daha güçlenebilir kılan sevgili eşime,

Araştırmama katılım sağlayarak çalışmama katkı sunan tüm ailelere içtenlikle teşekkür ederim.

İÇİNDEKİLER

İTHAF iv
TEŞEKKÜR v
İÇİNDEKİLER vi
TABLOLAR LİSTESİ viii
ŞEKİLLER LİSTESİ ix
SİMGELER VE KISALTMALAR x
ÖZET xi
ABSTRACT xiii
1. GİRİŞ VE AMAÇ 1
2. GENEL BİLGİLER 4
2.1. SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ 4
2.1.1. Spinal Musküler Atrofi Tanımı ve Tarihsel Süreci 4
2.1.2. Spinal Musküler Atrofinin Epidemiyolojisi 5
2.1.3. Spinal Musküler Atrofinin Klinik Özellikleri ve Sınıflandırılması 6
2.1.4. Spinal Musküler Atrofinin Moleküler Genetiği 9
2.1.5. Spinal Musküler Atrofide Tanı 11
2.1.6. Spinal Musküler Atrofide Değerlendirme 12
2.1.7. Spinal Musküler Atrofide Tedavi Yaklaşımları 14
2.1.8. Spinal Musküler Atrofide Fizyoterapi ve Rehabilitasyon 15
2.1.9. SMA'lı Çocukların Ebeveynlerinin Yaşadığı Sorunlar 16
2.1.10. Ebeveynlik Stresi 17
2.1.11. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları 18
2.1.12. Yaşam Kalitesi 19
3. GEREÇ VE YÖNTEM 21
3.1. KATILIMCILAR VE ÇALIŞMA TASARIMI 21
3.2. DEĞERLENDİRME 23
3.2.1. Demografik Bilgiler 23
3.2.2. SMA'lı Çocukların Bağımsızlık Seviyesinin Değerlendirmesi 23
3.2.3. Ebeveynlik Stresi Değerlendirmesi 24
3.2.4. Ebeveynlerin Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Değerlendirmesi 24
3.2.5. Ebeveynlerin Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi 25
3.3. İSTATİSTİKSEL ANALİZ 25
4. BULGULAR 27
4.1. SOSYODEMOGRAFİK BİLGİLER 28

4.2. EBEVEYN STRESİ, SAĞLIKLI YAŞAM BİÇİMİ DAVRANIŞLARI VE YAŞAM KALİTESİ 31
4.2.1. Ebeveyn Stresi Sonuçlarının Karşılaştırılması 32
4.2.2. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Sonuçlarının Karşılaştırılması 33
4.2.3. Yaşam Kalitesi Sonuçlarının Karşılaştırılması 34
4.2.4. SMA'lı Çocukların Bağımsızlıkları ile Ebeveyn Parametrelerinin Korelasyonu 35
5. TARTIŞMA 37
6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER 51
KAYNAKLAR 54
EKLER 62

TABLOLAR LİSTESİ

Tablo 2.1: SMA alt tiplerinin sınıflandırılması 8

Tablo 4.1: Sosyodemografik özelliklerin gruplar arası farklılıkları 29

Tablo 4.2: SMA'ya özgü klinik özellikler 30

Tablo 4.3: Ebeveyn stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi ölçeklerinin tanımlayıcı istatistikleri 31

Tablo 4.4: Grupların ebeveyn stresi puanlarının Independent samples t-testi ile karşılaştırılması 33

Tablo 4.5: Grupların ebeveyn stresi puanlarının Mann-Whitney U testi ile karşılaştırılması 33

Tablo 4.6: Grupların sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanlarının Mann-Whitney U testi ile karşılaştırılması 34

Tablo 4.7: Grupların sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanlarının Independent samples t-testi ile karşılaştırılması 34

Tablo 4.8: Grupların yaşam kalitesi puanlarının karşılaştırılması 35

Tablo 4.9: SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi ile ebeveyn ölçek puanları arasındaki korelasyon analizi 36

Tablo 4.10: Ebeveyn Stres İndeksi puanlarının SMAIS-ULM puanları ile öngörülmesine ilişkin basit doğrusal regresyon analizi 36

ŞEKİLLER LİSTESİ

Şekil 2.1: SMN proteininin kodlanması 11

Şekil 4.1: Çalışma akış şeması 27

SİMGELER VE KISALTMALAR

CHOP-INTEND : Philadelphia Çocuk Hastanesi Bebeklerde Nöromusküler Bozukluk Testi

EMG : Elektromiyografi

ESİ-KF : Ebeveyn Stres İndeksi - Kısa Form

GMFM : Kaba Motor Fonksiyon Ölçümü

HFMS : Hammersmith Fonksiyonel Motor Ölçeği

HFMSE : Hammersmith Fonksiyonel Motor Ölçeği – Genişletilmiş

HINE-2 : Hammersmith Bebek Nörolojik Muayenesi 2. Versiyonu

MFM20 : Motor Fonksiyon Ölçümü 20

MFM32 : Motor Fonksiyon Ölçümü 32

PCR : Polimeraz Zincir Reaksiyon

RULM : Revize Edilmiş Üst Ekstremite Modülü

SF-12 : 12 Maddelik Kısa Form

SMA : Spinal Musküler Atrofi

SMN : Motor Nöron Sağkalım Geni

SMAIS : Spinal Musküler Atrofi Bağımsız Ölçeği

SMAIS-ULM : Spinal Musküler Atrofi Bağımsız Ölçeği Üst Ekstremite Modülü

SYBDÖ II : Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II

6MWT : 6 Dakikalık Yürüyüş Testi

SPİNAL MUSKÜLER ATROFİLİ ÇOCUKLARIN BAĞIMSIZLIK SEVİYELERİNE GÖRE EBEVEYNLERİNİN STRES, SAĞLIKLI YAŞAM BİÇİMİ DAVRANIŞLARI VE YAŞAM KALİTELERİNİN İNCELENMESİ

ÖZET

Amaç: Bu çalışma Spinal Musküler Atrofili (SMA) çocukların bağımsızlık seviyeleri ve sağlıklı çocuklara sahip ebeveynlerin özelliklerine göre ebeveynlerinin stres düzeyleri, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi parametrelerini karşılaştırmayı amaçlamıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışma, SMA'lı çocukların ebeveynleri ve sağlıklı çocukların ebeveynleri olmak üzere 2–12 yaş aralığında çocuğa sahip 96 kişi ile yürütülmüştür. SMA grubundaki çocukların bağımsızlık seviyeleri SMA Bağımsızlık Ölçeği–Üst Ekstremite Modülü (SMAIS-ULM) kullanılarak değerlendirilmiştir. Ebeveynlerin stres düzeyleri Ebeveyn Stres İndeksi–Kısa Form (ESİ-KF), sağlıklı yaşam biçimi davranışları Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği-II (SYBDÖ-II) ve yaşam kaliteleri ise Kısa Form-12 (SF-12) ölçeği ile değerlendirilmiştir.

Bulgular: Gruplar arasında ESİ-KF toplam puanı ($p = 0,644$) ve alt ölçeklerinde bir fark bulunmamıştır ($p > 0,05$). Benzer şekilde, gruplar arasında toplam sağlıklı yaşam biçimi puanlarında da anlamlı fark yoktur ($p = 0,090$). SYBDÖ-II alt ölçeklerinden sadece kişilerarası ilişkiler alt ölçeğinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmıştır ($p = 0,023$). Sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi puanları fiziksel ($p = 0,070$) ve mental ($p = 0,253$) alt kategorilerinde anlamlı fark göstermemiştir. SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri ile ebeveynlerin stres düzeyleri arasında negatif yönde orta düzeyde korelasyon bulunmuştur ($p < 0,001$). Bağımsızlık düzeyi ebeveyn stresinin %21,7'sini açıklamaktadır.

Sonuç: SMA'lı çocukların işlevsel bağımsızlığının ebeveynlerinin psikososyal refahı ile ilişkili olduğunu tespit ettik. Bu nedenle işlevsel bağımsızlığı artırmayı amaçlayan müdahaleler, ebeveynlerin psikososyal refahının iyileştirilmesine katkıda bulunabilir. Ebeveynlere yönelik aile merkezli psikososyal destek programlarının geliştirilmesi gelecekteki araştırmalar için önemli bir hedef olabilir.

Anahtar Kelimeler: Ebeveynlik Stresi, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları, SMA, Spinal Musküler Atrofi, Yaşam Kalitesi

EXAMINATION OF STRESS, HEALTHY LIFESTYLE BEHAVIORS AND QUALITY OF LIFE OF PARENTS OF CHILDREN WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY ACCORDING TO THEIR INDEPENDENCE LEVELS

ABSTRACT

Aim: This study aimed to compare the stress levels, healthy lifestyle behaviors, and quality of life parameters of parents of children diagnosed with Spinal Muscular Atrophy (SMA) according to their children's independence levels and the characteristics of the parents of healthy children.

Materials and Methods: The study was conducted with 96 individuals who had children aged 2–12 years, including parents of children diagnosed with SMA and parents of healthy children. The independence levels of children in the SMA group were assessed using the SMA Independence Scale–Upper Limb Module (SMAIS-ULM). Parents' stress levels were assessed using the Parent Stress Index–Short Form (PSI-SF), healthy lifestyle behaviors using the Healthy Lifestyle Behaviors Scale-II (HLBS-II), and quality of life using the Short Form-12 (SF-12) scale.

Results: There was no significant difference between groups in the total PSI-SF score ($p = 0.644$) or its subscales ($p > 0.05$). Similarly, there was no significant difference between groups in total healthy lifestyle scores ($p = 0.090$). Among the HLBS-II subscales, a significant difference was found only in the interpersonal relationships subscale between groups ($p = 0.023$). Health-related quality of life scores did not show a significant difference in the physical ($p = 0.070$) and mental ($p = 0.253$) subcategories. A moderate negative correlation was found between the independence levels of children with SMA and the stress levels of their parents ($p < 0.001$). The independence level explains 21.7% of parental stress.

Conclusion: We found that the functional independence of children with SMA is related to their parents' psychosocial well-being. Therefore, interventions aimed at increasing functional independence may contribute to improving parents' psychosocial well-being. Developing family-centered psychosocial support programs for parents may be an important goal for future research.

Key Words: Healthy Lifestyle Behaviors, Parenting Stress, Quality of Life, SMA, Spinal Muscular Atrophy

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Spinal musküler atrofi (SMA), omurilikteki alfa motor nöronların dejenerasyonu ve alt beyin sapındaki motor nöron çekirdeklerinin yıkımı ile karakterize otozomal resesif bir hastalıktır (1). İlerleyici kas zayıflığı, yutma güçlüğü ve nihayetinde solunum yetmezliği gibi sorunlar gözlemlenmektedir. Tarihsel olarak başlangıç yaşına ve kazanılan maksimum motor fonksiyona göre beş alt tipte sınıflandırılmaktadır (2). Bu sınıflandırma; doğum öncesi dönemde başlayan tip 0'ı, desteksiz oturamayan ve ileri derecede kas güçsüzlüğü olan bebekleri kapsayan tip 1'i, bağımsız olarak oturabilen ancak yürüyemeyen hastaları içeren tip 2'yi, çocukluk çağında başlayan ve yürüyebilen hastaları kapsayan tip 3'ü ve erişkinlik döneminde ortaya çıkan tip 4'ü içermektedir (3). Hastaların fonksiyonel kapasitesine göre oturamayan, oturan ve yürüyen şeklinde sınıflandırma sistemi de kullanılmaktadır (4). Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi tarafından 2017 yılı itibariyle nusinersen, onasemnogene abeparvovec ve risdiplam ilaçlarının onaylanmasıyla yalnızca semptomlara yönelik olan tedavi yaklaşımı, hastalığın gen düzeyindeki seyrini değiştirebilen bir yaklaşıma dönüşmüştür (5). Modülatör ve gen tedavilerine yönelik yapılan araştırmalar, presemptomatik tedavinin hayatta kalma oranı ve motor kilometre taşlarının kazanılması ile ilişkili olduğunu göstermiştir (6). Bu durum göz önüne alındığında, yenidoğan taraması ile erken tanılama sonucu presemptomatik dönemde tedaviye erişim SMA hasta popülasyonu için hayati önem taşımaktadır (7). Bununla birlikte özellikle motor fonksiyonların takibi ve geliştirilmesinde fizyoterapi ve rehabilitasyon uygulamalarına ihtiyaç duyulmaktadır (8).

Engelli çocuklar, işlevselliği ve yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyen kalıcı gelişimsel bozukluklara sahiptir. Günlük yaşamın pek çok alanında ailelerine bağımlı olmaları nedeniyle bakım ve rehabilitasyon süreçlerinin karşılanması uzun, yorucu ve yoğun çaba gerektiren bir süreç haline gelmektedir. Engelli bir çocukla sürdürülen bu bağımlı ilişki, çocuğun özel bakım ve eğitim gereksinimleri ile sürekli hissedilen gelecek kaygısı, ebeveynlerin stres düzeyleri ve ruh sağlığı üzerinde olumsuz etkiler bırakmaktadır (9). Nöromüsküler hastalığı olan bir çocuğa bakım vermek; tanının yaratttığı duygusal yükle baş etme, uzun süre devam eden belirsizlik dönemlerini yönetme, karmaşık sağlık sistemi içinde yol bulma, çocuğun fiziksel semptomlarını takip

etme ve aynı zamanda duygusal gereksinimlerine destek olma gibi pek çok güçlüğü içerir. Bu süreçte aileler ve bakım verenlerin psikososyal gereksinimleri genellikle çocuğun fiziksel sağlığına yönelik ihtiyaçların bir parçası olarak kabul edilmektedir. Bakım verenler çok yönlü stres kaynaklarına maruz kalmaktadır ve genellikle artmış bakım yükü, yüksek düzeyde kaygı ve depresif belirtilerle karşı karşıya kalmaktadır (10). Duchenne ve Becker kas distrofisi görülen erkek çocukların annelerinin sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi ile duygusal sıkıntı düzeylerini kontrol grubuyla karşılaştıran çalışmada, benzer demografik özelliklere sahip kadınlara kıyasla, bu annelerin daha düşük sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ve klinik düzeyde artmış anksiyete belirtileri dahil olmak üzere daha fazla psikolojik zorlanma yaşadığı gösterilmiştir. Ayrıca çocuklarının sağlık durumuna ilişkin algıları, annelerin yaşam kaliteleri ve ruhsal durumları üzerinde olumsuz etkisi olduğu bulunmuştur (11).

SMA'nın ilerleyici ve dejeneratif doğası bakım verenin bakıma aktif katılımını gerektirir. Bu nedenle SMA'lı çocuk ve ergenlerin ebeveynlerinin çocuk bakımına olan bağlılığı, sağlık sorunları riskini artırabilir ve işteki üretkenliği azaltabilir (12). Yapılan bir çalışmada, SMA'lı çocukların bakım verenlerinde depresyon ve anksiyete düzeylerinin yüksek ve uyku kalitelerinin ise düşük olduğu belirtilmiştir (13). SMA tipi, verilen bakım süresi ve gayriresmi bakım verenlerin yaşadığı yük arasındaki ilişkileri değerlendiren çalışmada, tip 1 SMA'lı bireylere bakım verenlerin, tip 3 SMA'lı bireylerin bakım verenlerine göre günde 10 saatin üzerinde bakım verme olasılığının belirgin şekilde daha yüksek olduğu görülmüştür. Ayrıca hastalığın şiddeti, daha uzun bakım süresi ve bakım verenler üzerinde daha yüksek yük ile ilişkili bulunmuştur (14). Başka bir çalışmada ise bakım verenlerin günlük yaşam aktiviteleri ile yaşam kalitesinin belirgin biçimde olumsuz yönde etkilediğini ve bunun da verimlilik kaybı ile ortaya çıkabilecek dolaylı maliyetlerde artışa yol açabildiğini göstermektedir. Hastalığın SMA tipi veya motor fonksiyon düzeyiyle belirlenen daha ağır klinik tablolarında, bakım süreçlerine ayrılan sürenin arttığı ve bakım verenlerin genel sağlıkla ilgili yaşam kalitesinin daha düşük olduğu rapor edilmiştir (15).

Literatür incelendiğinde SMA'lı çocuklarda ebeveynlerin stres, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi açısından sağlıklı çocukların ebeveynlerinin özellikleri ile karşılaştırma yapılmamış; ayrıca SMA grubunda çocukların bağımsızlık düzeyleriyle bu değişkenler arasındaki ilişki incelenmemiştir. SMA'lı çocuklara bakım

veren ebeveynleri değerlendirecek olan bu parametrelere dikkat çekebilmek adına bu çalışma planlanmıştır.

Çalışmanın amaçları; SMA'lı çocukların bakım veren ebeveynlerinde ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve sağlıkla ilgili yaşam kalitesi düzeylerini tanımlamak, normal gelişim gösteren akranlarının ebeveynleri ile bu parametreleri karşılaştırmak ve bunanla birlikte SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin stres, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kaliteleri arasındaki ilişki düzeyini ölçmektir.

Çalışmanın hipotezleri şu şekildedir:

H_{1-0}: SMA'lı çocukların ebeveynleri ile normal gelişim gösteren çocukların ebeveynleri arasında ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi açısından fark yoktur.

H_1: SMA'lı çocukların ebeveynleri ile normal gelişim gösteren çocukların ebeveynleri arasında ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi açısından fark vardır.

H_{2-0}: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin ebeveynlik stresi puanları arasında ilişki yoktur.

H_2: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin ebeveynlik stresi puanları arasında ilişki vardır.

H_{3-0}: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanları arasında ilişki yoktur.

H_3: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanları arasında ilişki vardır.

H_{4-0}: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi puanları arasında ilişki yoktur.

H_4: SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi puanları arasında ilişki vardır.

2. GENEL BİLGİLER

2.1. SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ

2.1.1. Spinal Musküler Atrofi Tanımı ve Tarihsel Süreci

SMA, omurilikteki ön boynuz hücrelerinin dejenerasyonu sonucu motor nöron işlev kaybına ve buna bağlı olarak ilerleyici kas zayıflığı ve atrofisine yol açan nöromusküler bir hastalıktır (16). SMA, yalnızca alt motor nöronların tutulduğu bir düzende yani diğer multisistemik ve nörolojik tutulumu koruyarak ortaya çıkabildiği gibi diğer nörolojik ve multisistemik tutulumla yani SMA'ya ek olarak veya karmaşık fenotiplerle birlikte alt motor nöron bozukluğuna yol açabilen bir grup kalıtsal nörodejeneratif, nörogelişimsel veya nörometabolik bozukluğu temsil edebilmektedir (17). Tedavi edilmediği durumlarda bebek ölümlerinin önde gelen genetik nedenlerinden biri olup ikinci en yaygın ölümcül otozomal resesif hastalık olarak kabul edilmektedir (18).

İlk vaka, 1891 yılında Avusturyalı patolog Guido Werdnig tarafından hipotoni, güçsüzlük ve fasikülasyon belirtileri olan pediatrik hastada tanımlanmıştır. Werdnig, ortak özelliklere sahip iki SMA vakasını ilk kez bildirmiştir. Hastalığın tarihi, ilerleyici kas atrofisi olan iki erkek kardeşin bu vaka raporuyla başlamıştır. Kardeşler 10 aylık olana kadar sağlıklı iken ileriki süreçte ekstremite fonksiyonlarını hızla kaybetmişlerdir. Bu vakaların fenotipleri mevcut SMA sınıflandırmasına göre tip 2 ile uyumludur. Kardeşlere yapılan otopside, omuriliğin ön boynuz hücrelerinde dejenerasyonla birlikte kaslarda atrofi görülmüştür (19). Fransız nörolog Aran ile Werdnig, omurilik kaynaklı ilerleyici kas güçsüzlüğü ve atrofisi görülen yenidoğan vakalarını birbirinden bağımsız olarak tanımlamış ve bu durum SMA'ya ilişkin ilk kayıtları oluşturmuştur. İnfantil ilerleyici kas atrofisi terimi Aran'ın kullandığı terimdir. Bu terim ise SMA tip 1'i tanımlamaktadır. Werdnig'in bulguları ise hastalığın kalıtsal yönünü vurgulayarak genetik kökenine yönelik sonraki araştırmalara temel sağlamıştır (20). Kısa bir süre sonra Johann Hoffmann, aynı aileden gelen ve aynı klinik özelliklere sahip olan çocuklar için 'Spinal Musküler Atrofi' terimini kullanmış ve 1893 ile 1900 yılları arasında yedi farklı vaka

rapor etmiştir. Bu hastalık, o tarihten itibaren spinal musküler atrofi tip 1 veya Werdnig-Hoffmann hastalığı olarak bilinmektedir.

1899 yılında Sylvestre ve Beevor, SMA'nın daha ciddi formlarını tanımlamış ve bu hastalığın klinik spektrumu daha ayrıntılı bir şekilde ortaya konmuştur. Örneğin Sylvestre, doğumdan beri dört ekstremitesiyle birlikte gövdesinde flask paralizi bulunan, diyaframın korunduğu ve interkostal kaslarında zayıflık mevcut olan 2 aylık bir erkek bebek vakası sunmuştur. Dubowitz 1950'lerde SMA'nın daha az şiddetli bir formunu tanımlamış ve bu formun ayakta durabilme, yürüme yeteneğini koruma ve uzun süre hayatta kalma ile karakterize olduğunu belirtmiştir. Daha sonra klinik özellikleri Eric Kugelberg ve Lisa Welander tarafından 1956'da yayımlanan bir araştırma makalesinde daha detaylı bir tanımla yapılmıştır, bu nedenle bu duruma bazen Wohlfart-Kugelberg-Welander hastalığı denilmektedir (21,22).

1995 yılında SMA'ya neden olan genin motor nöron sağkalım geni 1 (Survival Motor Neuron 1 - SMN1) olduğu tespit edilmiş ve bu genin 5q13 kromozomuna eşlendiği ortaya çıkarılmıştır. Aynı çalışmada, SMA hastalarının %98,7'sinde SMN1 ekson 7'de homozigot bir delesyon tespit edilirken, bu durum 246 kişilik kontrol grubunda hiç görülmemiştir (23).

2.1.2. Spinal Musküler Atrofinin Epidemiyolojisi

Görülme sıklığının her 6.000 ile 10.000 canlı doğumda 1 olduğu ve genel popülasyonda her 40 ile 60 kişiden 1'inin taşıyıcı olduğu tahmin edilmektedir (18). SMA tip 1'in yenidoğan ve erken çocukluk döneminde en yüksek insidans ve mortalite oranına sahip olduğu düşünülmektedir. Öte yandan SMA tip 3'ün başlangıç yaşı geniş bir aralığa sahiptir ve bu da klinik belirtilerde farklılıklar oluşmasına neden olabilmektedir (24).

Akraba evliliklerinin yaygın olduğu ülkelerde, SMA'nın görülme sıklığına dair tahminler diğer ülkelere kıyasla daha yüksektir. Türkiye'de SMA ile yaşayan bireylerin yaklaşık %69'unun akraba evliliği geçmişine sahip olduğu bildirilmektedir (25). Ülkemizde hastalığın görülme sıklığı ve taşıyıcılık oranları net olarak bilinmemektedir. Son yıllarda yılda yaklaşık 1.200.000 canlı doğum gerçekleştiği göz önünde bulundurulduğu zaman yıllık yeni vaka sayısının ortalama 150 olduğu tahmin edilmektedir. Ayrıca ülkemizde yaklaşık 3000-3300 SMA hastası izlenmektedir (26).

SMA, otozomal resesif bir kalıtım modeli izlediği için hem erkekleri hem de kadınları eşit şekilde etkiler. Hastalık genellikle bebekler ve çok küçük çocuklar da dahil olmak üzere pediatrik hastalarla ilişkilendirilse de küresel SMA popülasyonunun üçte birinden fazlasının 18 yaş ve üzerinde olduğu tahmin edilmektedir (27).

Tip 1 SMA'nın tüm yeni SMA teşhislerinin yarısını oluşturduğu belirtilmektedir. Bununla birlikte yaygınlık çalışmaları, tip 1 SMA prevalansının 100.000'de 0,04 ile 0,28 arasında olduğunu göstermiştir. Bu oran, tüm SMA alt tipleri için verilen 1-2/100.000 yaygınlık değerine kıyasla daha düşüktür. SMA tip 2 ve 3 için prevalans birleştirildiğinde 1,5/100.000 olduğu rapor edilmiştir (28).

SMA insidansının taşıyıcı frekansına dayalı hesaplamalarda beklenenden düşük çıkma durumu mevcuttur. Bu durumun nedeni ise yöntemlerin bazı sınırlılıklarının olmasıdır. Hesaplamalar embriyonik dönemde öldürücü olan 0/0 (SMN1/SMN2) genotipli fetüsleri ve işlevsel SMN1 bulunmamasına rağmen yüksek SMN2 kopya sayısı (genellikle ≥4) ile etkilenmeyen bireyleri dahil ederek insidansı gerçekte olduğundan fazla gösterebilir. Beş veya daha fazla SMN2 kopyasına sahip kişilerde ise hastalık gelişmeyebilir. Taşıyıcı sıklığının düşük tahmin edilmesi; de novo mutasyonlar, nokta mutasyonları veya aynı kromozomda birden fazla SMN1 kopyası gibi rutin testlerle saptanamayan genetik varyasyonlardan kaynaklanabilir (29).

2.1.3. Spinal Musküler Atrofinin Klinik Özellikleri ve Sınıflandırılması

Hastalığın en belirgin özelliği alfa-motor nöronların dejenerasyonu olmakla birlikte nöromusküler kavşak ve kas lifleri gibi motor ünitedeki diğer bileşenler de bu süreçten etkilenmektedir (30). Klinik, nöropatolojik ve nörogörüntüleme verileri, SMA'da omurilikle sınırlı kalmayan ve serebral korteks, bazal gangliyonlar, 6halamus, beyin sapı ile serebellumu da kapsayan geniş çaplı merkezi sinir sistemi anormalliklerini ortaya koymuştur (31).

SMA, özellikle apendiküler ve proksimal kaslarda görülen ilerleyici ve değişken güç kaybıyla tanımlanmaktadır. Bu durum yürüme gibi kişinin kendi motor becerisini gerektiren aktiviteleri gerçekleştirmeyi zorlaştırır. Bunun yanı sıra, hastalık aksiyal ve bulber kasları etkileyerek bazen bilişsel yetilerin korunmasına rağmen konuşma, ağızdan beslenme ve nefes alma gibi işlevlerin kaybına yol açabilmektedir (32). Daha şiddetli SMA formlarındaki bireyler, pons ve medulladaki kranial sinirler tarafından kontrol

edilen orofaringeal kas sistemindeki zayıflıktan kaynaklanan iletişim ve yutma problemlerini içeren ampuller disfonksiyon yaşamaktadırlar (33). Hastalar genellikle çatal bıçak kullanmak, dişlerini fırçalamak, yazı yazmak ve yürümek gibi tekrarlayan fiziksel aktiviteler yaptıkları sırada enduranslarının sınırlı olduğundan şikayet etmektedir. Bu endurans eksikliği ya da yorgunluktaki artış, SMA hastalarındaki motor bozukluğun ek bir boyutudur (34).

Uluslararası Spinal Musküler Atrofi Konsorsiyumu, 1991 yılında çeşitli fenotipleri bir sınıflandırma sisteminde standartlaştırmıştır. Bu sınıflandırma sistemi, başlangıç yaşına ve maksimum motor fonksiyona dayanarak SMA'yı üç kategoriye ayırmıştır. Daha sonra, yetişkin başlangıçlı vakaları içeren dördüncü bir tip eklenmiş ve hamileliğin ilerleyen haftalarında hayatını kaybeden hastalar için tip 0 kategorisi tanımlanmış ve uygulamaya konmuştur (20).

Klinik olarak, SMA fenotipleri şiddetli formdan en hafif forma kadar değişiklik gösterir ve oldukça heterojendir. Hastalık tip 1, tip 2, tip 3 ve tip 4 olmak üzere dört fenotipe ayrılmaktadır (1,35). SMA alt tiplerinin detaylı sınıflandırması Tablo 2.1'de gösterilmiştir (1). Tedavi edilen hastalarda yeni fenotiplerin ortaya çıkması ve uluslararası bakım standartlarının (solunum, ortopedik, rehabilitasyon vb.) yaygınlaşmasıyla birlikte, hastaların fonksiyonel kapasitesine göre "oturamayan", "oturan" ve "yürüyen" şeklinde üçlü bir sınıflandırma sistemi de kullanılmaktadır (4).

SMA tip 0, SMA'nın en şiddetli türü aynı zamanda en nadir görülenidir. Tip 0 hastalarının yalnızca bir adet SMN2 gen kopyasına sahip olduğu belirlenmiştir. Bu tipte semptomlar rahimde başlar ve bu bebekler ağır semptomlarla doğmaktadır. Bu hastalar doğumda hipotoni, zayıf ağlama, yetersiz beslenme, eklem kontraktürleri ve rahim içinde azalmış fetal hareket göstermektedir. Acil solunum desteğine ihtiyaçları mevcuttur ve ölüm genellikle önemli bir tıbbi müdahale olmaksızın yaşamın ilk birkaç ayında meydana gelmektedir (36). Bulbar ve spinal motor nöron disfonksiyonunun yanı sıra, aşırı derecede düşük sistemik SMN seviyelerine bağlı olarak kalp ve damar sistemi ile duyusal sistemde de çeşitli sorunlar ortaya çıkabilir. Bilişsel gelişimde herhangi bir etki görülmesi beklenmemektedir (37).

Tablo 2.1: SMA alt tiplerinin sınıflandırılması

SMA tipi	Başlangıç	Ulaşılan motor kilometre taşı	Alt sınıflandırma
Tip 0	Doğum öncesi dönem	Olgularında motor gelişim basamaklarına ulaşılamamakta	
Tip 1	<6 ay	Asla oturamaz, bazıları kafa kontrolünü başarabilir	1a: Başlangıç < 1 ay, 1b: Başlangıç 1–3 ay; 1c: Başlangıç 3-6 ay; kafa kontrolü sağlanır
Tip 2	6-18 ay	Oturabilir ama ayakta duramaz ya da yürüme gerçekleştiremez	2a: Bağımsız oturur, daha sonraki yaşamda oturma yeteneğini kaybedebilir 2b: Bağımsız oturur, oturma yeteneğini korur
Tip 3	18 ay-18 yaş	Ayakta durabilir ve yürüyebilir	3a: Başlangıç 18 ila 36 ay arasında 3b: Başlangıç >3 yıl
Tip 4	>18 yıl	Ayakta durabilir ve yürüyebilir	

SMA tip 1, semptomların doğum sonrası ilk 6 ayda ortaya çıktığı ve toplumda en sık görülen SMA tipidir. Tüm olguların yaklaşık olarak %45'ini oluşturmaktadır. Tip 1 SMA hastalarında tipik olarak iki SMN2 kopyası bulunmaktadır (37). Hastalığa aynı zamanda infantil başlangıçlı SMA da denilmektedir. Bu hasta grubu oldukça hipotoniktir. Proksimal kas zayıflığı, zayıf ağlama, kurbağa duruşu, zayıf baş kontrolü, paradoksal solunum, solunum yetersizliği, emme veya yutma güçlüğü, dilde fasikülasyonlar mevcuttur. Yüksek aspirasyon pnömonisi riski taşırlar. Diyafram kasının görece korunmuş olmasına karşın interkostal ve göğüs duvarı kaslarındaki zayıflık nedeniyle, hastalarda çan biçimli göğüs deformitesi ortaya çıkar. Bu deformite paradoksal solunuma yol açmaktadır. Hastaların bilişsel işlevleri normal ya da ortalamanın üzerinde olabilmektedir. Bu hastalar oturamazlar ve solunum yetmezliği sebebiyle yaşamlarının ilk iki yılında hayatlarını kaybetmektedir (38,39).

SMA tip 2'de hastalar doğum sonrası 6-18 aylarda semptom göstermektedir. Bu hastalarda tipik olarak üç SMN2 kopyası bulunur. Mevcut vakaların %30'unu oluşturmaktadır. Çoğunlukla 9 ay civarında desteksiz oturma yeteneğine ulaşsalar da

ilerleyen dönemde bu beceriyi kaybedebilir ve hiçbir zaman kendi başlarına ayağa kalkma ya da bağımsız yürüme yetisini kazanamamaktadır. Muayenede ağırlıklı olarak proksimal kas zayıflığı ve alt ekstremitelerde daha ciddi tutulum görülür. Özellikle distal uzuvlarda tremor sıkça karşılaşılan bir belirtidir. Dil atrofisi ve fasikülasyonlar karakteristiktir. Yutma bozukluğu ve solunum yetmezliği gözlemlenebilir. Hastalarda skolyoz gelişmektedir ve restriktif solunum yetmezliğine katkıda bulunmaktadır. Ancak, mekanik ventilasyon tekniklerindeki ilerlemeler sayesinde bu hastaların çoğu yetişkinliğe kadar hayatta kalabilmektedir. Ventilasyon desteğine ihtiyaç duyulmadan ortalama sağ kalım oranları tip 2a için %81 iken 2b için ise %67,7'dir (25,37,40,41).

SMA tip 3 normal veya normale yakın bir yaşam beklentisine sahip olup zamanla motor fonksiyonlar kaçınılmaz olarak kaybedilmektedir (41). Hastalarda tipik olarak 3-4 kopya SMN2 görülmektedir (42). Tip 3 tüm vakaların yaklaşık %15'ini oluşturmaktadır (39). Başlangıç yaşı 18 aydan yetişkinliğe kadar değişmektedir; ayrıca bu kişiler desteksiz ayakta durma ve yürüme yeteneği kazanmaktadır. Hastalar yürüyebilmelerine rağmen uzun mesafelerde yol katedemezler. Bazı çocuklar oturma pozisyonundan ayağa kalkmada güçlük yaşayabilir. Bir kısmı da erişkin yaşlarda tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyabilmektedir. Tip 3'te viseral tutulum daha yaygındır. Diğer yaygın semptomlar arasında hipotoni, hiperlaksisite ve osteotendinöz reflekslerin eksikliği sayılabilir. Restriktif akciğer hastalığı geliştirmeleri nadirdir (25).

Erişkin başlangıçlı SMA olarak da bilinen tip 4, yetişkinlikte (>18 yaş) başlar. Tip 4 genellikle erişkinlik öncesinde solunum veya beslenme zorlukları gibi yaşamı tehdit edici durumlar olmaksızın en hafif klinik seyir gösteren hastaların tanımlanması için SMA sınıflamasına eklenmiştir (43). Hastalar ≥4 SMN2 kopyasına sahiptir. Semptomlar 20-30 yaşına kadar kendini göstermemektedir. Bu hastalarda yürüme zorlukları, çömelme pozisyonundan kalkamama, merdiven çıkmada güçlük ve sık sık düşmeler gibi belirtiler görülmektedir. Hastaların uzun yıllar boyunca hareket kabiliyetlerinde önemli bir azalma olsa da bağımsız yaşam sürmeleri mümkündür (44).

2.1.4. Spinal Musküler Atrofinin Moleküler Genetiği

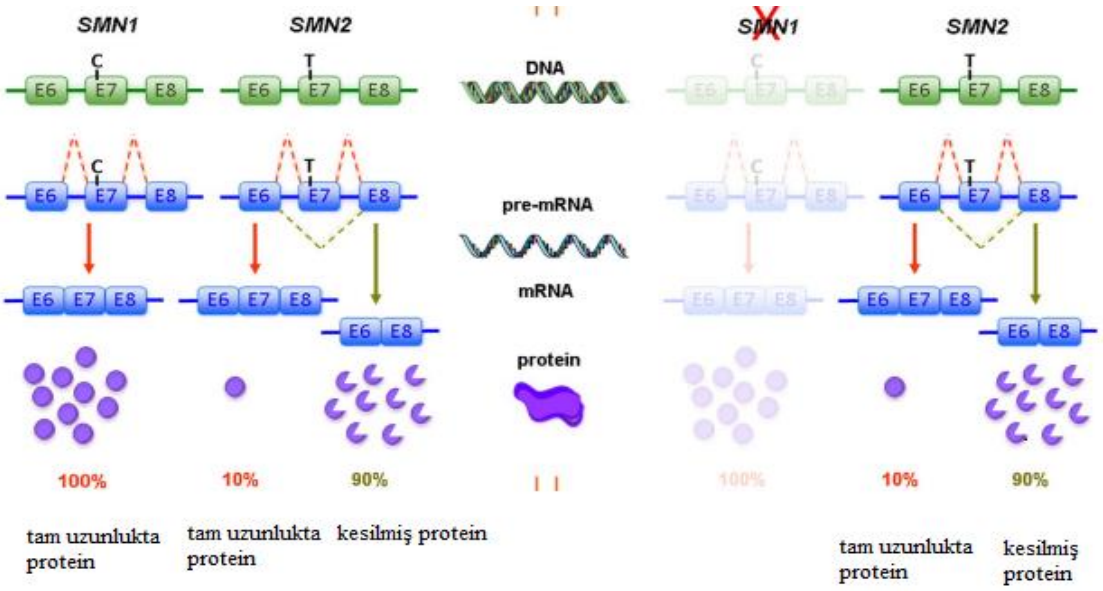
SMA, esas olarak 5. kromozomun uzun kolunun telomerik tarafında yer alan SMN1 geni üzerinde meydana gelen homozigot delesyon ya da SMN1 geninde bir intrajenik patojenik varyant ile birlikte bileşik heterozigot delesyon nedeniyle oluşmaktadır. Başka bir deyişle ekson 7 ve 8'in veya nadiren sadece ekzon 7'nin

homozigot silinmesi nedeniyle oluşmaktadır. SMN1 ve SMN2 genleri 5q13 kromozomu üzerinde birbirine yakın konumda bulunmaktadır (45).

SMN geninin normal işlevi, motor nöronların programlanmış hücre ölümünü engelleyerek onların normal işlevlerini sürdürmeleri ve ömürlerini uzatmalarını sağlamaktır. Ancak, kusurlu bir SMN geni varlığında motor nöronlardaki apoptoz oranı artmaktadır. Bu durum kaslara sinyal iletilmesini engelleyerek kas tonusunun azalması ve gevşeklik gibi belirtilerin ortaya çıkmasına yol açmaktadır (46). DNA düzeyinde, iki gen yalnızca ekson 7 içindeki işlevsel olarak ilgili bir nükleotid değişimi kadar farklılık göstermektedir. Bu farklılık, C'den T'ye geçişle ortaya çıkan bir ekzonik birleştirme susturucusu bölgesi oluşturur ve ekzon 7'nin mRNA seviyesine atlanmasına neden olmaktadır. SMN1 tam uzunlukta ve işlevsel SMN proteinini kodlarken, SMN2 ağırlıklı olarak (~%90) proteinin kesik ve işlevsel olmayan bir versiyonunu üretmektedir. SMA, SMN1'in homozigot silinmesinden kaynaklanmakta ve bu da SMN protein seviyelerinin oldukça azalmasına neden olmaktadır. Bu durum Şekil 2.1'de gösterilmiştir. Ancak SMN genleri ile hastalığın ilerlemesi arasında mutlak bir genotip-fenotip ilişkisi bulunmamaktadır (47).

Hastalığın şiddeti ve seyri, daha az stabil olan SMN2 gen kopyalarının sayısına bağlı olarak değişkenlik göstermektedir. SMN2 kopya sayısı, SMA türleri için ayrıcalıklı olmasa da birincil prognostik gösterge olarak kabul edilmektedir. SMA hastaları, SMN1 kaybına rağmen SMN2 olarak adlandırılan paralog genin çeşitli sayıda kopyasını taşımaktadır. SMA tip 1 hastalarının %86'sında SMN2 geninin 2 kopyası bulunurken, SMA tip 2 hastalarının %87'sinde 3 kopya, tip 3 hastaların %64'ünde 3 kopya ve %31'inde 4 kopya bulunmaktadır (48).

SMN ile ilişkili olmayan SMA alt türleri de mevcuttur. Bunlar arasında omurga ve ampuller kas atrofisini içeren Kennedy hastalığı, X'e bağlı SMA, distal SMA ve solunum sıkıntısı ile ilişkili SMA türleri yer almaktadır (49).



Şekil 2.1: SMN proteininin kodlanması

2.1.5. Spinal Musküler Atrofide Tanı

Hastalığın tespitinde altın standart, SMA şüphesi olan bireylerde SMN1'in genetik testidir. Bu yöntem, hastalık şiddetinden bağımsız olarak %95 duyarlılık oranına sahiptir. İğne elektromiyografisi (EMG) ve biyopsi yapılan kasların patolojik çalışmaları da SMA'da tanıyı destekleyici niteliktedir. EMG ve kas biyopsisi günümüzde rutin bir şekilde uygulanmamakla birlikte, genetik test tanıda koymada uygulanan ilk adımdır. SMN1 delesyonları ve SMN2 kopya sayıları; kantitatif gerçek zamanlı polimeraz zincir reaksiyon (PCR) analizi, dijital PCR, multipleks ligasyon bağımlı prob amplifikasyonu ve yeni nesil dizileme gibi çeşitli yöntemlerle saptanabilmektedir (29,50).

Hastalığın biyobelirteçleri terapatik yanıtları öngörmek, tedavinin etkinliğini izlemek ve standart klinik sonuç ölçümleriyle tespit edilmemiş olsa bile bir yanıtın mevcudiyetini belirlemek için kullanılabilmektedir. Bunun yanı sıra, SMA tedavisinin ciddiyetini etkileyebilecek moleküler değiştiriciler, özellikle biyobelirteç fonksiyonları açısından dikkat çekmektedir. Varsayılan biyobelirteçler arasında SMN2 gen polimorfizmleri, SMN transkriptleri ve proteini, transkripsiyon düzenleyicileri (miRNA'lar), kas durumu göstergeleri (kreatin kinaz ve kreatinin) veya nörofilamentler yer alır (51). Ayrıca SMA biyobelirteçleri daha klasik olarak elektrofizyolojik, fonksiyonel ve görüntüleme ölçümleri arasında kabul edilmektedir. Hastanın yaşı,

fonksiyonel durumu ve biyobelirteçlerin kullanım amacı doğrultusunda belirli dokulara özgü biyobelirteç ölçümleri yapılabilmektedir (52).

Gebelik öncesinde taşıyıcı taraması, fetüsün doğum öncesi ve doğum sonrası testi ile hastalık tespit edilebilmektedir. Amerikan Tıbbi Genetik Koleji, ailede SMA öyküsü olmasa da ırk veya etnik köken farketmeksizin tüm çiftlere taşıyıcı testi yaptırmalarını önermektedir. Doğum öncesi test, koryon villus örneklemesi ya da amniyosentez yoluyla ve anne dolaşımından fetal hücrelerin izole edilmesiyle gerçekleştirilebilmektedir (29). Presemptomatik dönemde tedaviye başlandığında tedavi sonuçlarının daha başarılı olduğu göz önüne alındığında, yenidoğan taraması SMA hasta popülasyonu için hayati bir yaklaşım olarak değerlendirilmektedir (7).

2.1.6. Spinal Musküler Atrofide Değerlendirme

SMA'nın tüm formlarında hastalığın ilerleyişi, fonksiyonel motor beceri ölçekleri kullanılarak yapılan klinik değerlendirmelerle takip edilmektedir. SMA'lı tüm bireyler için 2018 yılında yayınlanan önerilere göre her altı ayda bir motor fonksiyonları, solunum fonksiyonları, solunum ve beslenme destekleri, nörolojik muayene ile somatik gelişimi (kilo, boy vs.) değerlendirilmelidir (53). Motor gelişim ve kaba ve ince motor fonksiyonların değerlendirilmesinde kullanılan klinik sonuç değerlendirmeleri, hastalığa özgü fonksiyonel ölçümlerden oluşan klinik son noktalardır. Bu ölçümler, potansiyel müdahalelerin uzun vadeli değişimini ve etkinliğini değerlendirmek için gereklidir (54).

Motor fonksiyonu değerlendirmek için Philadelphia Çocuk Hastanesi Bebeklerde Nöromusküler Bozukluk Testi (CHOP-INTEND), Kaba Motor Fonksiyon Ölçümü (GMFM), Hammersmith Fonksiyonel Motor Ölçeği (HFMS), Hammersmith Fonksiyonel Motor Ölçeği – Genişletilmiş (HFMSE), Hammersmith Bebek Nörolojik Muayenesi ilk ve 2. versiyonu (HINE-2), Motor Fonksiyon Ölçümü 32 ve 20 (MFM 32, MFM 20), Revize Edilmiş Üst Ekstremite Modülü (RULM), Merdiven inme-çıkma süresi, 10 m yürüme süresi, 6 Dakika Yürüme Testi (6MWT), Pediatrik Yaşam Kalitesi Nöromusküler Modül gibi skalalar ve testler kullanılmaktadır (55). Ölçek seçimi ağırlıklı olarak SMA tipine ve hastanın yaşına göre belirlenmektedir. CHOP-INTEND, 2 yaşın altındaki tüm çocuklar ve 2 yaşından büyük olup bağımsız oturma yeteneğine sahip olmayan hastalarda kullanılmaktadır. Bu ölçek, 16 maddeden oluşup bir oyuncağı veya değerlendirmeyi yapan kişinin parmağını tutarken ekstremite fleksiyon ve ekstansiyonunu, baş stabilizasyonunu, spontan hareketleri ve el kavrama gücünü değerlendirmektedir.

Ölçekte her madde 0-4 arasında puanlanmakta olup alınabilecek en yüksek puan 64'tür (56). HINE, 37 maddeyi kapsayan ve bebeklerde nörolojik fonksiyonun değerlendirmesine olanak sağlayan üç bölüme ayrılmıştır. HINE-2'de total puan 0-26 arasında değişmektedir. Sekiz farklı motor kilometre taşının başarılmasına dayalı olarak motor gelişimi değerlendirir. Bu motor kilometre taşları; istemli kavrama, tekme atma, baş kontrolü, yuvarlanma, oturma, emekleme, ayakta durma ve yürümedir (53). HFMS, SMA tip 2 ve 3'ün yanı sıra 2 yaşından büyük hastalar için tasarlanmış bir ölçektir. Hastanın değerlendirilen motor fonksiyonları yardım almadan, başkalarının yardımıyla yapması veya yapamamasına bağlı olarak 0'dan 2'ye kadar puanlanan 20 maddeden oluşmaktadır. Maksimum puan 40'tır. HFMSE, HFMS'nin genişletilmiş versiyonudur. Oturma yeteneği olan SMA tip 2 ve 3 hastalarına ve CHOP-INTEND puanı >50 olan bireylere uygundur. 33 maddeden oluşmaktadır ve alınabilecek maksimum puan 66'dır (57). RULM, üst ekstremite motor fonksiyonlarını değerlendiren, tekerlekli sandalyede oturabilen 2 yaşından büyük bireylerde kullanılan bir ölçektir. Puan aralığı 0-37'dir (58).

Progresif kas zayıflığına ek olarak, spinal musküler atrofisi olan kişiler genellikle günlük yaşam aktivitelerini gerçekleştirme sırasında enduranslarının azaldığını bildirmektedir. Bu endurans kaybı, tekrarlayan görevler sırasında fiziksel performansta objektif olarak ölçülebilen bir azalma ile karakterizedir ve bu durum performans yorgunluğu olarak tanımlanmaktadır. Amacı altı dakika sonunda mümkün olan en uzun yürüme mesafesine ulaşmak olan altı dakikalık yürüme testinin, ambulatuvar spinal musküler atrofili bireylerde performans yorulabilirliğini belirlemede hassas bir araç olduğu gösterilmiştir (59).

Fiziksel aktivite ölçüm araçları, araçlı ölçümler veya öz raporlama ölçümleri olarak kategorize edilebilmektedir. Araçlı ölçümler, hareketi tek veya birden fazla düzlemde ölçen ivme ölçerler ya da hareket yoğunluğundaki değişiklikleri tespit eden kalp atış hızı monitörleri gibi cihazları içermektedir. Jiroskoplar veya eğim ölçerler vücut pozisyonunu ölçerken, küresel konumlandırma sistemleri yani GPS mesafeyi ve basit adım ölçerler ise adım sayımlarını takip etmektedir. Ancak fiziksel aktiviteninin gerçek bir "altın standart" ölçümü henüz bulunmamaktadır. Öz raporlama ölçümleri ise hastaların kendi beyanlarına dayalı olarak fiziksel aktivite düzeyini belirlemek için anketler veya günlüklerden oluşmaktadır (60).

Solunum değerlendirilmesinde çeşitli yöntemler kullanılmaktadır. Oksijen satürasyonu ve karbondioksit seviyelerini ölçen nabız oksimetresi ve kapnografi cihazları, fizik muayene, öksürük gücünün ve etkinliğinin değerlendirilmesi solunum güçlüğü belirtilerini belirlemede yaygın olarak kullanılır. Spirometre, akciğer kapasitesini ve solunum fonksiyonlarını ölçmek için kullanılır. Noninvaziv pozitif basınçlı ventilasyon ihtiyacını doğrulamak için polisomnografi ile uyku çalışmaları yapılabilmektedir (61).

Son yıllarda, SMA için yeni medikal tedaviler geliştirildikçe tedavi yanıtını daha iyi anlamak için kullanılabilecek ve hasta tarafından bildirilen sonuç ölçümlerinin tanımlanmasına artan bir ilgi olmuştur (62). SMA Sağlık İndeksi, başlangıçta 12 yaş ve üzeri hastalarda test edilen ve hastaların hastalık yüküne ilişkin kişisel algısını tahmin etmek için tasarlanmış, hastalığa özgü bir ankettir. Ayrıca bu hastalarda Yorgunluk Şiddeti Ölçeği, Çok Boyutlu Yorgunluk Envanteri, PedsQL™ Çok Boyutlu Yorgunluk Ölçeği, PROfuture, SMA-TOOL gibi ölçekler kullanılmaktadır (63).

2.1.7. Spinal Musküler Atrofide Tedavi Yaklaşımları

Klinik belirtilerin karmaşık doğası ve SMA tanısındaki zorluklar multidisipliner bir müdahaleyi gerektirmektedir (25). 2007 ve 2018 yıllarında SMA için bakım standartlarının yayımlanması ve uygulanmasından itibaren, hastalığın ve komplikasyonlarının yönetiminde daha proaktif bir yaklaşım izlenmesi sayesinde hastaların prognozu ve sağkalımında bir iyileşme görülmüştür (3,64,65).

Son yıllarda SMA tedavisinde, haberci öncesi SMN2 RNA'nın antisens oligonükleotidler veya küçük moleküllerle alternatif eklenmesini hedefleyen yenilikçi tedavilerin geliştirilmesi ve ilk vektör bazlı SMN1 gen terapisinin onaylanmasıyla önemli bir dönüm noktası oluşturulmuştur (66). Antisens oligonükleotid Nusinersen (Spinraza), SMA tedavisi için 2016 yılında FDA tarafından onaylanmıştır. Nusinersen intratekal olarak uygulanır. Beyin omurilik sıvısında ve merkezi sinir sisteminde çok uzun bir süre kalmaktadır. Klinik deney ve gerçek dünya verileri, Nusinersen'in motor fonksiyonları geliştirdiğini ve olaysız hayatta kalma (ölüm veya kalıcı destekli ventilasyon kullanımına kadar geçen süre) süresini artırdığını göstermiştir. Ardından 2019 yılnda gen replasman tedavisi onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) ve 2020'de küçük moleküllü Risdiplam tedavi seçeneklerine eklenmiştir. Bu ilaçların tümü SMN proteininin seviyesini artırmayı

hedeflemektedir (67,68). Nusinersen'in ülkemizde 2017 yılında SMA tip 1 hastalarında, 2019 yılında ise SMA tip 2 ve 3 hastalarında kullanımı onaylanmıştır (69).

Tedavi stratejilerinde SMA tipi, SMN2 kopya sayısı, solunum durumu ve semptomların ciddiyeti gibi faktörler dikkate alınmaktadır (70). Tüm tedavilere yönelik klinik araştırmalar, presemptomatik tedavinin hayatta kalma süresini uzatma ve motor kilometre taşlarının kazanılmasında en etkili yol olduğunu göstermiştir (71–73).

2.1.8. Spinal Musküler Atrofide Fizyoterapi ve Rehabilitasyon

SMA hastalarına yönelik kullanılabilecek medikal tedaviyi tamamlayıcı bakım, fizik tedavidir. Bu süreç solunum, gastrointestinal, beslenme ve ortopedik destek gibi standart bakım tedavilerinin erken uygulanmasını içeren proaktif hastalık yönetimini gerektirir (8).

Rehabilitasyon programları, hastaların fonksiyonlarını, güçlerini, eklem hareket açıklıklarını, dayanıklılıklarını, dengelerini ve günlük yaşam aktivitelerini koruyup geliştirmelerine yardımcı olmaktadır. Ayrıca sosyal etkinliklere ve okula katılımı desteklemektedir. Rehabilitasyon müdahaleleri, bireysel hasta ihtiyaçlarına göre uyarlanmış pozisyonlama, germe ve mobilite egzersizleri, göğüs fizyoterapisi gibi çeşitli teknikleri kapsamaktadır. Yapılan çok sayıda çalışma, fizik tedavi ve kapsamlı eğitimi kapsayan rehabilitasyonun motor fonksiyonda iyileşmeye katkı sağladığını göstermektedir. Elektriksel stimülasyon ve yardımcı teknolojinin kullanımı gibi yöntemler de SMA'lı bireylerin yaşam kalitesini artırmaktadır (74,75).

Pulmoner tutulum, etkin olmayan öksürme ve alt hava yollarındaki sekresyonların temizlenememesine sebep olan ilerleyici interkostal kas zayıflığı ile karakterizedir. Hava yolu sekresyonlarının yetersiz temizlenmesi, göğüs enfeksiyonları, hipoventilasyon ve solunum yetmezliği gibi akciğerle ilişkili komplikasyonlar, hastalık morbidite ve mortalitesine önemli ölçüde katkıda bulunmaktadır. Noninvaziv ventilasyon, agresif hava yolu temizliği, gen tedavisi ve erken enteral beslenme gibi proaktif yaklaşımlar sayesinde SMA'nın doğal seyrinde önemli ilerlemeler kaydedilmiştir (49,76). Yönetim; invaziv olmayan solunum desteği, trakeostomi, oral sekresyonların sık sık aspire edilmesi ve gece pozitif basınçlı solunum desteği ile uyku apnesinin neden olduğu gündüz yorgunluğunu önlemeyi içermektedir (77).

Bağımsız oturamayan SMA'lı çocuklarda fizyoterapinin temel hedefleri motor fonksiyonu optimize etmek, kas iskelet sistemi bozukluklarını en aza indirmek ve çeşitli

pozisyonlara toleransı artırabilmektir. Bu hastalar için eklem hareket açıklığı egzersizleri, gündüz oturma sistemlerinin kullanımı, spino-pelvik korse kullanımı, baş desteği için servikal korse, egzersiz sırasında germe, rulolar, puflar, yastıklar veya takozlar ile sırtüstü pozisyonlama, öksürüğe yardımcı cihaz kullanımı, postüral drenajı teşvik etmek için perküsyon, vibrasyon, non-invaziv pozitif basınçlı ventilasyon gibi uygulamalar mevcuttur (78).

Bağımsız oturabilen SMA'lı çocuklarda fizyoterapinin ana hedefleri; kontraktür ve skolyozun önlenmesi, hareketliliğin ve fonksiyonel aktivitelerin korunması, eski haline getirilmesi veya teşvik edilmesidir. Yürüyebilenler için fizyoterapinin ana hedefleri ise fonksiyonu, hareketliliği ve yeterli eklem açıklığını korumak, eski haline getirmek ya da geliştirmek, denge ve dayanıklılığı artırmaktır. Bu amaçlar doğrultusunda oturabilen çocuklara yönelik egzersiz programları; hidroterapi, konsantrik egzersiz, aerobik eğitim ve hem dirençli hem de dirençsiz temel kondisyon egzersizlerini içerecek şekilde düzenlenmelidir (74). Geleneksel olarak, eklem hareket açıklığını koruma ve iyileştirme tedavileri; pozisyonlama, ortez ve splint kullanımı, aktif - aktif yardımlı normal eklem açıklığı egzersizleri, seri alçılama, ayakta durma ve destekli ambulasyon hedefleri doğrultusunda statik, dinamik ve fonksiyonel ortezlerin kullanımı ile germe egzersizlerini kapsamaktadır (79).

SMA tip 1 veya 2 hastalarında erken başlangıçlı skolyoz oldukça yaygındır. Cobb açısı 20°'yi aştığında korse tedavisine başlanması ve hastaların düzenli olarak 6 ayda bir takip edilmesi önerilmektedir. Spinal ortezler temel tedavi yaklaşımını oluşturur; ancak omurga deformitelerinin ilerlediği bazı olgularda cerrahi düzeltme ve ek destek gerekebilir fakat bu müdahale genellikle 4 yaş öncesinde önerilmemektedir. Eş zamanlı olarak SMA'lı bireylerde eklem hipermobilitesi de görülmektedir ancak fonksiyonel etkileri tam olarak bilinmemektedir (49,79).

2.1.9. SMA'lı Çocukların Ebeveynlerinin Yaşadığı Sorunlar

Ayağa kalkamayan, yürüyemeyen ya da bu fonksiyonları çeşitli sebeplerle kısıtlı olan bireyler, neredeyse tüm vücut sistemlerinde hayatta kalmayı sınırlayan ek hastalıklara karşı savunmasızdır. Hastalar için transfer, tuvalet, giyinme, yemek yeme gibi günlük yaşam aktivitelerinin hemen hemen tamamında bakıcıların yardımı gerekmektedir. Çocuklar normal olarak ebeveynleriyle birlikte yaşadıkları için, engelli olarak büyüyen çocukların ebeveynleri yalnızca birer aile üyesi değil, aynı zamanda

günlük sağlık bakımı ve pratik destek sağlayan temel bakıcılar haline gelir. SMA'lı çocukların ebeveynleri, çocuklarının sürekli bakım ve desteğe ihtiyaç duyması nedeniyle fiziksel, duygusal ve sosyal açıdan büyük bir yük altındadır. Bu yük, depresyon ve anksiyete riskinde artışa, aile işlevlerinde azalmaya, yüksek düzeyde strese ve iş yaşamı ile üretkenlik üzerinde olumsuz etkilere yol açabilmektedir. Aynı zamanda, ebeveynlerin sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi düşmekte ve sosyal yaşamlarında ciddi kısıtlamalar ortaya çıkmaktadır (80,81).

Türkiye'de kronik engelli çocuğa sahip 580 kişi üzerinde yapılan çalışmada, günlük bakım faaliyetleri için harcanan zamanın, sosyal ilişkilerin bozulması ve Beck Depresyon Envanteri ve Aile Üzerindeki Etki Ölçeği'nin başa çıkma alt ölçek puanlarının, zayıf sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ve yüksek depresyon düzeylerine anlamlı katkıda bulunduğu gösterilmiştir (82). Yapılan bir çalışmada, Duchenne musküler distrofili bireylere bakım sağlayan kişilerde hastalığın ilerlemesinin, bakım veren yükünü önemli ölçüde etkilediği ve bu yükün özellikle bakıcının günlük aktivitelerinde yaşadığı kısıtlanma üzerinde belirginleştiği görülmüştür. Mevcut tedavilerin sağlayabileceği olumlu etkiler bulunmasına rağmen, hastalığın ilerleyici yapısının hem tedavi yararının zamanla azalmasına hem de bakım verenlerin günlük işlevselliğinde belirgin bozulmalara yol açması nedeniyle önemli bir kaygı kaynağı olmaya devam ettiği belirtilmiştir (83).

Literatür, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin de gayri resmi bakım veren olarak deneyimledikleri yüklerin, aileler üzerinde ciddi psikolojik, sosyal ve ekonomik etkiler yarattığını ortaya koymaktadır. Bu ailelerin çoğunun yüksek mali yüklerle karşılaştığını, günlük bakım süresinin çoğunlukla 10 saat ve üzerinde olduğunu, ücretli iş saatlerinde azalma olduğunu ve yaşam kalitesinde belirgin bir düşüş yaşadıklarını göstermektedir (84).

2.1.10. Ebeveynlik Stresi

Ebeveynlik stresi, özellikle mevcut kaynaklar ebeveynlerin beklentilerini karşılamadığında ve/veya ebeveynlerin taleplerini yerine getirecek yeterli kaynağa sahip olmadığında, ebeveynlik sürecindeki algılanan taleplere verilen olumsuz psikolojik bir tepki olarak tanımlanmaktadır. Ebeveyn stresi üzerine çalışmalar yapan Abidin, farklı kaynaklardan etkilenen ebeveynlik davranışlarını incelemiş ve bu stresin oluşum mekanizmalarını detaylı biçimde açıklamaya çalışmıştır. Ona göre ebeveyn stresi, ebeveynlerin kişilik özelliklerinden doğrudan etkilenmektedir. Özellikle ebeveynlerin

duygusal yetkinlikleri, duygularını anlama, ifade etme ve kontrol etme becerileri, ruh sağlıkları, genel fiziksel sağlık durumları ve sosyal destek ağları, anne-baba stresinin düzeyini belirleyen faktörlerdir. Farklı etkenlerin bir araya gelmesi sonucu oluşan ebeveyn stresi, işlevsiz ebeveyn davranışlarının temel sebeplerinden biri olarak kabul edilmektedir (85,86). Ebeveynlik stresinin hem ebeveynler hem de çocuklar üzerinde geniş kapsamlı sonuçları olabildiği ve ebeveyn-çocuk etkileşimini etkileyebildiği belirtilmektedir. Artan ebeveynlik stresinin, ebeveynlerde depresyon, anksiyete ve yorgunluk düzeylerinde yükselme ile ilişkili olduğu da gösterilmiştir (87).

Araştırmalar, ebeveynlerin özellikle de engelli çocukların annelerinin, engelli olmayan çocukların annelerine göre daha fazla stres yaşadıklarını göstermektedir. Ayrıca, bu ebeveynlik stresinin düzeyinin, çocuklarının sahip olduğu engel türüne göre farklılık gösterebildiği belirtilmektedir. Çeşitli araştırmalar, engelli çocukların ebeveynlerinin genellikle yüksek düzeyde ebeveynlik stresi yaşadığını ortaya koysa da bazı çalışmalar, bazı ebeveynlerin dirençli davranarak bu duruma olumlu biçimde uyum sağladıklarını göstermektedir (85,88–90). SMA'lı çocukların ebeveynleri de çocuklarının sürekli bakım gereksinimleri, hastalıkla ilgili belirsizlikler ve geleceğe dair kaygılarla mücadele ederken yüksek düzeyde ebeveynlik stresi yaşayabilmektedir. Bu durum, ebeveynlerin fiziksel ve duygusal sağlığını olumsuz etkileyerek yorgunluk, tükenmişlik ve hatta depresyon gibi sorunlara yol açabilmektedir. Ebeveyn yükü ise; çocuğa bakım verme deneyiminden kaynaklanan çok boyutlu bir tepki olarak ortaya çıkar. Bu yük; yorgunluk, uyku düzeninde bozulma gibi fiziksel, kaygı, endişe, umutsuzluk, depresif duygudurum gibi psikolojik, toplumsal katılımda azalma ve sosyal kısıtlanmalar gibi sosyal ve ekonomik finansal stres etmenlerini içermektedir. Engelli çocukların anneleri arasında ebeveynlik stresi, sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ile ters orantılıdır. Ebeveynlik stresinin azaltılması için profesyonel destek sağlanması önemlidir. Müdahaleler, ebeveynlerin yaşam kalitesini artırmanın yanında çocukların bakım süreçlerine de olumlu katkı sağlayabilmektedir (85,91,92).

2.1.11. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları

Sağlıklı yaşam biçimi davranışları, sağlığı geliştirmek, sürdürmek veya yeniden kazanmak amacıyla gerçekleştirilen herhangi bir faaliyet olarak kabul edilmektedir. Bu tür faaliyetler yoluyla gerçekleştirilen davranış değişiklikleri, sağlığın teşviki ve geliştirilmesinin önemli bir unsuru olmaktadır. Ancak, bireylerin sağlıklı yaşam

biçimi davranışları; yaş, cinsiyet, eğitim durumu, sosyoekonomik düzey ve kronik hastalıklar gibi birçok faktörden etkilenmektedir. Fiziksel olarak aktif olmak, dengeli beslenmek, günde 7–8 saat uyku ve kilo kontrolünü sağlamak gibi sağlıklı yaşam alışkanlıklarının ölüm riskini azalttığı bilinmektedir. Özellikle fiziksel aktivitenin, yaşam kalitesini artırdığı, kronik hastalıkların kontrolüne destek olduğu, kilo alımını engellediği ve hem ruh sağlığına hem de bilişsel işlevlere olumlu katkılar sunduğu ortaya konmuştur (93).

Yaşam süresini kısaltan veya yaşamı tehdit eden hastalığı olan çocukların evde bakımı; destekleyici teknolojilerin kullanımı, semptomların izlenmesi ve kaydedilmesi, çocuğun kaldırılması, altının değiştirilmesi ve uygun pozisyonunun sağlanması, gece bakımının yürütülmesi ile sağlık profesyonelleri tarafından sunulan bakımın koordinasyonunu içeren çok yönlü ve sürekli sorumluluklar gerektirmektedir (94). Özel gereksinimli çocukların günlük yaşam aktivitelerinde fiziksel desteğe ihtiyaç duyması, ebeveynlerde kas-iskelet sistemiyle ilişkili sorunların ortaya çıkmasına zemin hazırlayabilmektedir. Bunun yanı sıra, bu ebeveynlerde stres ve depresyon düzeylerinin arttığı bildirilmektedir. Artan bakım yüküne bağlı olarak yorgunluk, sosyal etkileşimlerde azalma ve fiziksel sağlığın olumsuz etkilenmesi söz konusu olmaktadır. Ayrıca, ebeveynlerin uyku düzeni ve yaşam kalitesinin de bu süreçten olumsuz etkilendiği görülmektedir (95).

Sağlıklı yaşam biçimi davranışları, ebeveynlerin sağlıklarını korumalarına ve yaşam kalitelerini artırmalarına yardımcı olarak olası sağlık sorunlarını önleyebilir. Bununla birlikte, engelli çocuklara bakım sağlamak, bu tür sağlıklı alışkanlıkları başlatmayı veya sürdürmeyi zorlaştırabilir. Literatür, engelli çocukların bakıcılarının sağlık açısından riskli davranışlara karşı daha hassas olduklarını ve sağlıklı yaşam alışkanlıklarına daha az katılım gösterdiklerini ortaya koymaktadır (91). Sağlığın korunması ise yalnızca bireyin sorumluluğunda değildir; kişilerin fiziksel, zihinsel ve sosyal iyilik hâllerini sürdürebilmeleri için gerekli bilgi, sosyal destek ve uygun imkânların sağlık profesyonelleri ve sivil toplum kuruluşları tarafından sağlanması büyük önem taşır (96).

2.1.12. Yaşam Kalitesi

Yaşam kalitesi çok boyutlu bir kavram olup, klinik araştırma ve uygulamada hasta tarafından bildirilen önemli bir sonuç ölçüsüdür. Dünya Sağlık Örgütü'ne göre yaşam

kalitesi, "bireyin, içinde yaşadığı kültür bağlamında, hedefleri, beklentileri, standartları ve kaygıları ile ilişkili olarak yaşamdaki konumunu algılaması" olarak tanımlanmaktadır. Sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi ise, zaman içinde bireyin algıladığı fiziksel ve zihinsel sağlığı ifade etmektedir. Bireylerin yaşam kalitesi, günlük yaşamda aktiviteleri ne düzeyde gerçekleştirebildiği ve çevreleriyle olan ilişkilerinin gücüyle de yakından ilişkilidir. Klinik ortamda yaşam kalitesini araştırırken hastaların deneyimini anlamak, tedavilerin etkinliğini değerlendirmek ve bireysel tedavi planlarını optimize ederek hastanın refahını artırmak önemlidir (97).

Yapılan bir sistematik derleme, nadir hastalığı bulunan bireylerin aile üyelerinin özellikle duygusal iyilik hâli ve ruh sağlığı açısından sağlıklı nüfusa göre daha düşük yaşam kalitesine sahip olduğunu ortaya koymaktadır. Ayrıca, kronik ancak daha yaygın hastalıklara sahip çocukların ebeveynlerinin de sağlıklı çocukların ebeveynlerine kıyasla daha düşük yaşam kalitesi bildirdiği gösterilmiştir. Buna ek olarak nadir hastalıkların ebeveynlerin yaşam kalitesi üzerinde daha yaygın hastalıklara göre daha büyük etkilere yol açtığını bulmuştur (98). Tıbbi açıdan karmaşık çocuklara bakım veren kişilerle yapılan araştırmada, bakım yükü arttıkça bakım memnuniyetinin orta düzeyde ve ters yönde değiştiği belirlenmiştir. Ayrıca bakım yükünün, bakım verenlerin sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinin ruhsal sağlık boyutuyla güçlü ve negatif bir ilişki gösterdiği saptanmıştır. Buna karşılık, bakım memnuniyetinin ruh sağlığı bileşeniyle orta düzeyde ve olumlu bir ilişki içinde olduğu bulunmuştur (99).

Düzenleyici kurumlar ve SMA topluluğu, yeni tedavilerin yaşam kalitesi üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesinde yalnızca hastaların değil, ebeveynlerin görüşlerinin de dikkate alınmasını giderek daha fazla talep etmektedir. Ancak mevcut çalışmaların büyük kısmı hastalara odaklanmakta, ebeveynlerin görüşlerini ise çoğunlukla vekil raporlamayla sınırlı tutmaktadır (100–103). Bakıcı yükü ve yaşam kalitesi, SMA alt tipine, tedaviye erişim durumuna ve ebeveynlerin sosyal ve boş zaman aktivitelerine katılım düzeyine bağlı olarak farklılık gösterebilir. Ayrıca, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin ve bakıcılarının %64 ile %85'inin anksiyete ve depresyon belirtileri yaşadıkları bildirilmektedir (100).

3. GEREÇ VE YÖNTEM

"Spinal Musküler Atrofili Çocukların Bağımsızlık Seviyelerine Göre Ebeveynlerinin Stres, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları ve Yaşam Kalitelerinin İncelenmesi" konulu bu yüksek lisans tez çalışması, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Bilimsel Araştırmalar Etik Kurulu Başkanlığı'nın 27.02.2025 tarihli, 25/147 dosya numarası ile onayını alarak Helsinki Deklarasyonu'na uygun olarak yürütülmüştür. Etik kurul onayı EK-1'de sunulmuştur. Gönüllülük esasına dayalı olmak üzere çalışmaya katılan tüm katılımcılara sözlü ve yazılı bilgilendirme yapılmış olup onamları alınmıştır. Bilgilendirilmiş onam formu EK-2'de sunulmuştur.

3.1. KATILIMCILAR VE ÇALIŞMA TASARIMI

Çalışma, vaka kontrol çalışması olarak dizayn edilmiştir ve Şubat 2025-Kasım 2025 tarihleri arasında gerçekleştirilmiştir.

Çalışmada, 2-12 yaş arası SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleriyle birlikte hem SMA'lı çocukların hem de akranları olan sağlıklı çocukların ebeveynlerinin ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kaliteleri araştırılmıştır. Katılımcıların mevcut çalışmaya dahil edilme ve dışlanma kriterleri aşağıda belirtilmiştir.

Dahil edilme kriterleri;

- 2-12 yaş SMA'lı ya da normal gelişim gösteren bir çocuğa sahip olmak ve onunla birlikte yaşamak,
- 20-50 yaş arası olmak,
- Türkçe okur ve yazar olmak,
- Soruları yanıtlayabilecek kognitif seviyeye sahip olmak

Dışlanma kriterleri;

- Çalışmaya gönüllü olmamak

Çalışmanın örneklem büyüklüğü referans çalışma verileri kullanılarak ve Ebeveyn Stres Endeksi toplam puan baz alınarak G*Power yazılımı ile hesaplanmıştır (104). SMA tanısı bulunan ve bulunmayan iki gruptan oluşacağı için "Means: Difference between two independent means (two groups)" yöntemi ile güç hesaplanmıştır. Bunun

sonucunda hesaplanan (d=0,813) etki büyüklüğü için %80 istatistiksel güç seviyesi ve %5 anlamlılık düzeyi ile örneklemde 50 gözlem olması gerektiği belirlenmiştir. Çalışmadan ayrılma gibi örneklem kaybı (%10) göz önüne alındığında en az 56 kişi ile çalışmak yeterli olacağına karar verilmiştir. Katılımcılar her grupta 28 hasta olacak şekilde gruplandırılacak şekilde planlanmıştır.

Çalışmanın dahil edilme kriterlerine uygun olan katılımcılar belirlenerek ulaşılabilir olan aileler telefon yoluyla aranarak çalışma hakkında bilgilendirilmiştir. Çalışmaya katılım için 127 kişi ile iletişime geçilmiştir. 14 çocuk dahil edilme kriterlerini karşılamadığı ve 17 kişi çalışmaya katılmayı reddettiği için 48 SMA'lı çocuk ebeveyni ve 48 sağlıklı çocuk ebeveyni olmak üzere toplamda 96 kişi çalışmaya dahil edilmiştir.

Çalışmaya dahil edilen ebeveynler, çalışmanın amacı, kapsamı ve uygulanacak yöntemler hakkında detaylı bir şekilde bilgilendirildikten sonra kendilerinden çevrimiçi olarak doldurulması istenen anketler taraflarına iletilmiştir. Anketlerde, SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri, bakıcıların gözlemleri doğrultusunda değerlendirilmiştir. Buna ek olarak hem SMA'lı çocukların ebeveynlerinde hem de sağlıklı çocukların ebeveynlerinde ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve sağlıkla ilişkili yaşam kaliteleri ayrıntılı olarak sorgulanmıştır.

Çalışma kapsamında katılımcıların anketleri çevrimiçi ortamda doldurmaları sağlanırken, eş zamanlı olarak takip yapılmıştır ve herhangi bir sorularının ya da takıldıkları bir durumun olması halinde, kendilerine telefonla arama veya mesaj yoluyla gerekli bilgilendirme sağlanmıştır. Katılımcıların çevrimiçi yanıtlarının doğruluğunu ve tutarlılığını sağlamak adına takip süreci titizlikle sürdürülmüştür.

Çalışma, SMA'lı çocukların ebeveynleri ve akranları olan sağlıklı çocukların ebeveynleri olmak üzere iki ayrı grup üzerinden yürütülmüştür. SMA'lı çocukların ebeveynlerinin karşılaştığı zorlukların detaylı bir şekilde ele alınması amaçlanmıştır. Sağlıklı çocukların ebeveynleri ise karşılaştırma grubu olarak değerlendirilmiştir ve elde edilen veriler, her iki grubun yaşam kaliteleri, stres düzeyleri ve sağlıklı yaşam biçimi davranışları arasındaki farklılıkların belirlenmesinde kullanılmıştır.

3.2. DEĞERLENDİRME

3.2.1. Demografik Bilgiler

Anket kapsamında katılımcıların demografik bilgileri ve çocuğa yönelik bakım süreçleri sorgulanmıştır. Sosyodemografik bilgi formu EK-3'te sunulmuştur. Katılımcılara çocuğun yaşı, cinsiyeti, doğum şekli, mevcut SMA tipi, SMA tanısını aldığı zaman, aldığı tedaviler ve beslenme şekli gibi sorular yöneltilmiştir. Ayrıca anketi dolduran kişinin çocuğa olan yakınlık derecesi, kendi yaşı, eğitim düzeyi ve çalışma durumu gibi kişisel bilgiler toplanmıştır. Çocuğun yaşadığı evdeki aile durumu, ailenin toplam aylık geliri ve çocuğa günlük bakım verme süresi, bakım maaşı alma durumu da değerlendirilmiştir.

3.2.2. SMA'lı Çocukların Bağımsızlık Seviyesinin Değerlendirmesi

SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyesi, onların günlük yaşam aktivitelerini ne derece bağımsız bir şekilde yerine getirebildiğini değerlendiren önemli bir kavramdır. Bu çocukların bağımsızlık seviyelerini değerlendirmek amacıyla SMA Bağımsızlık Ölçeği Üst Ekstremite Modülü (SMA Independence Scale Upper Limb Module, SMAIS-ULM) kullanılmıştır. Ölçek, EK-4'te sunulmuştur. SMAIS, SMA tip 2 ve tip 3 hastalarının günlük yaşam aktivitelerini bağımsız olarak gerçekleştirme becerilerini değerlendirmek amacıyla geliştirilmiş, 29 maddelik öz bildirimli bir ankettir. SMAIS-ULM ise bu ölçekten bazı maddelerin çıkarılmasıyla oluşturulmuş 22 maddelik yeni bir ölçektir. Bu ölçek, tip 2 ve yürüyemeyen tip 3 SMA'lı, 2 yaş ve üzeri bireylerde kullanılmak üzere tasarlanmıştır. 12 yaş ve üzerindeki bireyler için hasta tarafından doldurulan bir form, 2 yaş ve üzerindeki bireylerin bakıcıları tarafından doldurulan gözlemci formu olmak üzere iki farklı versiyonu bulunmaktadır. Ölçeğin 22 maddesi, ağırlıklı olarak üst ekstremite fonksiyonlarına ilişkin aktivitelerde ihtiyaç duyulan yardım seviyesini ölçer. Bazı maddeler ise ek motor fonksiyon hareketlerini değerlendirmeye yöneliktir. Toplam puan aralığı 0-44 arasında değişmekte olup, yüksek puanlar daha fazla bağımsızlık seviyesini göstermektedir (105). Günümüzdeki modülatör tedaviler SMA'nın progrozunu olumlu yönde değiştirdiği ve özellikle SMA tip 1 tanılı çocukların bağımsız oturabilen ve yürüyebilen çocuklar olarak yaşamlarını sürdürebildiği görülmektedir. Bu nedenle

çalışmamızda modülatör tedavi almış SMA tip 1 tanılı çocuklar da bu ölçek ile değerlendirilmeye alınmıştır.

3.2.3. Ebeveynlik Stresi Değerlendirmesi

Çalışmada ebeveynlik stresini değerlendirmek amacıyla Ebeveynlik Stres İndeksi-Kısa Form (ESİ-KF) kullanılmıştır. Ölçek, EK-5'te sunulmuştur. Bu ölçek, ebeveynlik stresinin farklı boyutlarını değerlendirmeye yönelik bir ölçüm aracıdır. Ebeveyn Stres İndeksi ilk olarak 1983 yılında Abidin tarafından geliştirilmiştir (106). Ancak 120 maddelik Ebeveyn Stres Endeksi yerine genellikle kısa formu kullanılmaktadır. Toplamda 36 maddeden oluşan ölçek, ebeveynlerin kendi duygusal durumlarını, ebeveynlik rollerine ilişkin algılarını ve çocuklarının davranışlarına verdikleri tepkileri kapsamlı bir şekilde sorgulamaktadır. Ebeveynler, her bir maddeye ne derece katılıp katılmadıklarını belirtmek için 5'li likert tipi bir ölçek kullanırlar. Ölçekten alınabilecek en düşük puan 36 en yüksek puan ise 180'dir. Sorular, ebeveynlerin günlük yaşamda karşılaştıkları zorlukları, fedakârlık duygusunu, ebeveyn-çocuk ilişkisini, çocuğun davranış özelliklerini ve ebeveynlik rollerine ilişkin memnuniyet düzeylerini ele almaktadır (107). Türkçe geçerlik ve güvenilirliği Mert ve arkadaşları tarafından 2008 yılında yapılmıştır (108).

3.2.4. Ebeveynlerin Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Değerlendirmesi

Çalışmada ebeveynlere yönelik sağlıklı yaşam biçimi davranışlarını değerlendirmek amacıyla Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II **(**SYBDÖ-II) kullanılmıştır. Ölçek, EK-6'da sunulmuştur. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği, ilk olarak 1987 yılında Walker ve arkadaşları tarafından geliştirilmiştir (109). 1996 yılında revize edilerek Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II adıyla yeniden yapılandırılmıştır. 52 madde ve altı faktörden oluşmaktadır. Bu ölçek, bireylerin sağlıklı yaşam biçimi davranışlarını değerlendirmek amacıyla tasarlanmıştır ve fiziksel, zihinsel, sosyal ve duygusal sağlık gibi çok boyutlu bir yaklaşım sergilemektedir. Ölçek; fiziksel aktivite, dengeli beslenme, stres yönetimi, sosyal ilişkiler, kişisel bakım, sağlık bilinci ve manevi güç gibi alanları kapsayan maddelerden oluşmaktadır. Katılımcıların günlük yaşamlarındaki alışkanlıkları, sağlıkla ilgili farkındalıkları, egzersiz programlarına uyumları, uyku düzenleri ve sosyal ilişkilerindeki tutumları gibi unsurlar detaylı bir şekilde sorgulanmaktadır. Derecelendirme 4'lü likert şeklindedir. Bunlar hiçbir zaman

(1), bazen (2), sık sık (3), düzenli olarak (4) olarak kabul edilmektedir. Ölçeğin tamamı için en düşük puan 52, en yüksek puan 208'dir. Türkçe geçerlik ve güvenilirliği Bahar ve arkadaşları tarafından 2008'de yapılmıştır (110).

3.2.5. Ebeveynlerin Yaşam Kalitesi Değerlendirmesi

Çalışmada ebeveynlerin yaşam kalitelerini değerlendirmek adına 12 maddelik Kısa Form (SF-12) kullanılmıştır. Ölçek EK-7'de sunulmuştur. 1993 yılında, farklı disiplinlerden araştırmacıların yer aldığı Tıbbi Hastalıklar Sonlanım Çalışması (Medical Outcomes Study) ekibi, bireylerin işlevsellik düzeylerini ve iyi oluş hâllerini değerlendirmek amacıyla SF-36 yaşam kalitesi ölçeğini geliştirmiştir. SF-36'ya kıyasla daha pratik ve kısa sürede uygulanabilen SF-12 formu ise 1995 yılında Ware ve arkadaşları tarafından geliştirilmiştir (111,112). Bu ölçek, bireylerin bedensel ve duygusal sağlık durumlarının günlük yaşamlarına etkisini değerlendirmek amacıyla hazırlanmıştır. Sağlık algısı, fiziksel aktiviteler üzerindeki kısıtlamalar, iş ve günlük faaliyetlerde karşılaşılan zorluklar, duygusal sorunların etkisi, ağrının günlük yaşam üzerindeki engelleyici rolü ve bireyin sosyal aktivitelerine yansıyan etkiler detaylı şekilde incelenmektedir. Ayrıca, bireylerin son dönemdeki duygusal durumları, enerjik hissetme seviyeleri ve sosyal faaliyetlere katılım sıklıkları da değerlendirilir. Ölçek, katılımcıların genel sağlık algılarının yanı sıra, sağlık sorunlarının yaşam kalitelerine ve sosyal etkileşimlerine olan etkisini ölçmeyi hedeflemektedir. Fiziksel ve duygusal rolle ilgili maddeler evet veya hayır olarak yanıtlanırken, diğer maddeler 3 ve 6 arasında değişen likert tipi seçeneklere sahiptir. Ölçek toplam puanı 0 ile 100 arasında değişmekte olup, yüksek puan daha iyi sağlığı temsil etmektedir. Türkçe geçerlik ve güvenilirliği Soylu ve arkadaşları tarafından 2022'de yapılmıştır (113).

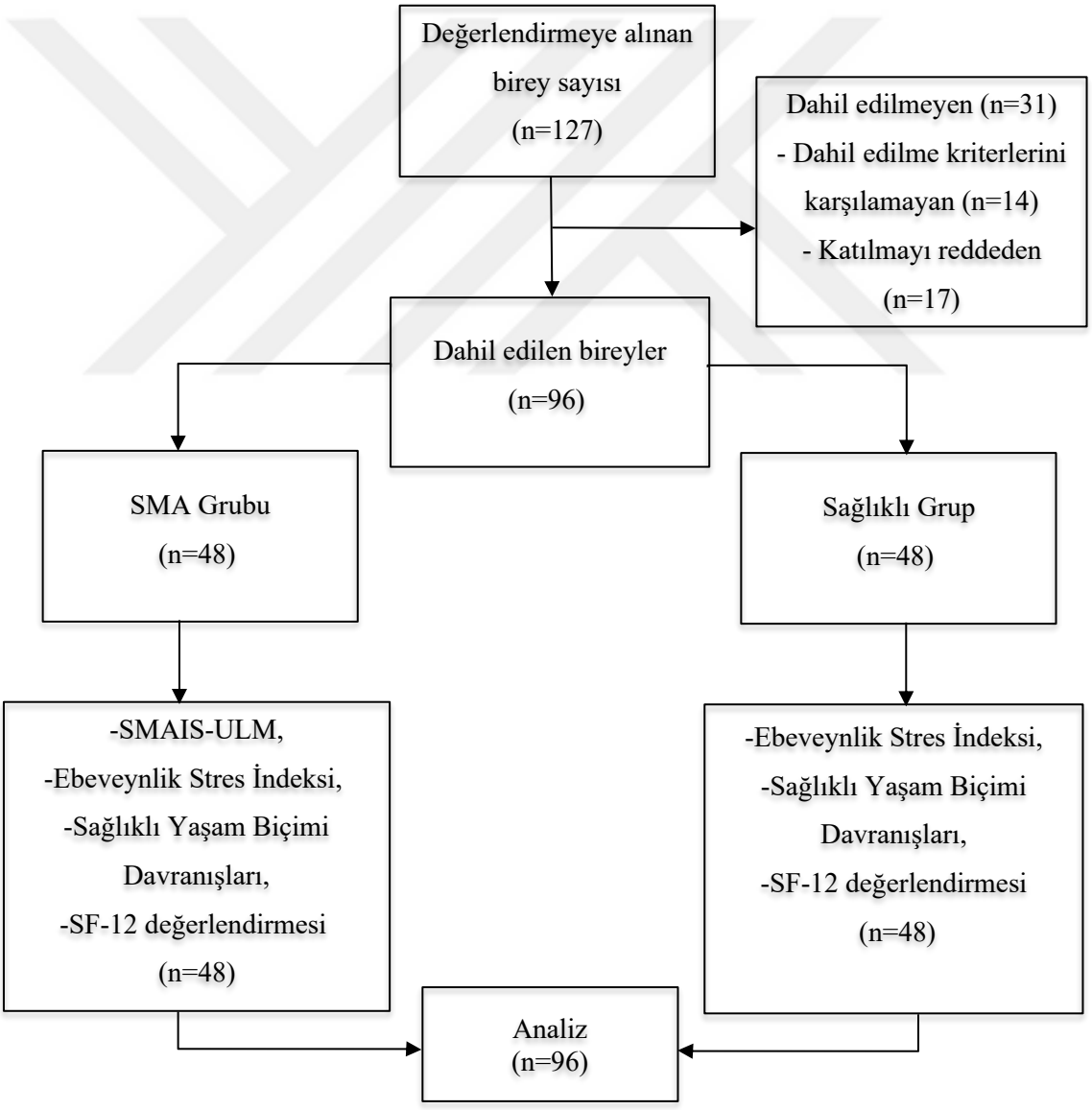
3.3. İSTATİSTİKSEL ANALİZ

Veriler IBM SPSS Statistics Standard Concurrent User V 26 (IBM Corp., Armonk, New York, ABD) istatistik paket programında değerlendirilmiştir. Tanımlayıcı istatistikler birim sayısı (n), yüzde (%), ortalama (X), standart sapma (SS), medyan (M), minimum (min) ve maksimum (max) değerleri olarak verilmiştir. Sayısal değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu için Shapiro-Wilk normallik testi kullanılmıştır. İki grup karşılaştırılmasında kategorik verilerin gruplar arasındaki farklılıklarını incelemek amacıyla Ki-kare testi (χ^2 testi); parametrik test ön şartlarını sağladığı durumda "Student's

t Test"; sağlamadığında ise "Mann Whitney–U testi" kullanılmıştır. SMAIS-ULM ile Ebeveyn Stres İndeksi-Kısa Form, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği-II ve SF-12 Yaşam Kalitesi arasındaki ilişki gücü, Pearson korelasyon katsayıları kullanılarak belirlenmiştir. Korelasyon katsayıları şu şekilde derecelendirilmiştir: ≤0.40 zayıf, ≤0.40 ila 0.75 orta ila iyi ve ≤0.75 mükemmel (114). Pearson korelasyon analizinde anlamlı ilişkiler tespit edildiğinde basit doğrusal regresyon analizi uygulanmıştır. Tüm hipotez testlerinde I. Tip hata olasılığı $\alpha=0,05$ olarak alınmıştır ve $p<0,05$ değeri istatistiksel olarak önemli kabul edilmiştir.

4. BULGULAR

Çalışmaya, 2-12 yaş arasında SMA'lı ve sağlıklı akranları olmak üzere toplamda 127 çocuğun ailesi ile iletişime geçilerek başlanmıştır. Dahil edilme kriterlerini karşılamayan 14 çocuk ve çalışmaya katılmayı kabul etmeyen 17 aile çalışmadan dışlanmıştır. Sonuç olarak toplam 96 ebeveyn çalışmaya dahil edilmiş ve dahil edilen kişilerle çalışma tamamlanmıştır. Çalışmanın akış şeması Şekil 4. 1'de özetlenmiştir.



Şekil 4.1: Çalışma akış şeması

4.1. SOSYODEMOGRAFİK BİLGİLER

Çalışmaya katılan ebeveynler ve çocuklarının sosyodemografik bilgileri ile gruplar arası farkları Tablo 4.1'de gösterilmiştir.

Çalışmaya dahil edilen SMA grubundaki çocukların yaş ortalaması 5,50±2,90 yıl, sağlıklı grupta ise 5,52±2,73 yıl olup gruplar arasında anlamlı fark bulunmamaktadır ($p = 0,889$). Cinsiyet dağılımı incelendiğinde, SMA grubunda çocukların %45,8'i kız, %54,2'si erkek iken, sağlıklı grupta bu oranlar sırasıyla %43,8 ve %56,3 olarak benzer şekilde dağılmıştır. İki grup arasında cinsiyet dağılımı açısından anlamlı fark bulunmamıştır ($p = 0,837$).

Anketi yanıtlayan ebeveynlerin büyük çoğunluğu anne olup (SMA: %87,5; sağlıklı: %89,6), iki grup arasında anlamlı fark saptanmamıştır ($p = 0,749$). Ebeveyn yaş ortalaması SMA grubunda 35,73±5,42 yıl, sağlıklı grupta ise 35,25±4,54 yıldır. SMA ve sağlıklı grubun ebeveyn yaşları arasında anlamlı fark yoktur ($p = 0,501$).

Ebeveynlerin eğitim durumu gruplara göre farklılık göstermektedir ($p = 0,002$). SMA'lı çocukların ebeveynlerinde ilkokul (%12.5), ortaokul (%16.7) ve lise (%25) mezuniyeti daha yüksek oranda görülürken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinde lisans mezuniyeti (%64,6) belirgin olarak daha fazladır.

Gruplar arasında ebeveynlerin çalışma durumu açısından anlamlı fark bulunmuştur ($p < 0,001$). SMA'lı çocukların ebeveynlerinde "evde ebeveyn" olma durumu daha yüksek (%62,5) iken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinde "tam zamanlı çalışma" daha yaygındır (%58,3). Ayrıca SMA grubunda kısmi zamanlı ve işsiz/iki iş arasında kategorileri bulunurken, sağlıklı grupta bu kategoriler gözlenmemiştir.

Aile yapısı çoğunlukla çekirdek ailelerden oluşmaktadır (SMA: %95,8; sağlıklı: %91,7). Geniş aile ve boşanmış/kaybedilmiş ebeveyn oranları her iki grupta da düşük bulunmuştur. Gruplar arasında aile durumu açısından anlamlı fark saptanmamıştır ($p = 0,701$).

SMA'lı çocukların ebeveynlerinde düşük gelirli kategoriler (%37,5) daha yaygınken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinde yüksek gelirli kategori (%56,3) daha fazladır. Ancak gruplar arasında aylık gelir durumu açısından anlamlı fark belirlenmemiştir ($p = 0,053$).

Çocuğa günlük bakım süresi SMA grubunda ortalama 164,17±88,79 dakika, sağlıklı grupta ise 139,48±90,74 dakikadır. SMA ve sağlıklı grubun bakım verme süreleri arasında anlamlı fark saptanmamıştır (p = 0,130).

SMA'ya özgü klinik özellikler Tablo 4.2'de gösterilmiştir. SMA grubunda çocukların %52,1'i Tip 1, %47,9'u Tip 2'dir. Tanı koyulma zamanı ortalama 9,75±8,10 ay, medyan 10 ay olarak bulunmuştur.

Bu grup tedavi açısından değerlendirildiğinde, çocukların %43,8'i yalnızca Nusinersen, %56,3'ü ise Zolgensma ile birlikte Nusinersen tedavisi almıştır. Beslenme şekli incelendiğinde, çoğunluğun oral yolla beslenebildiği (%89,6), az sayıda çocuğun ise PEG (%4,2), PEG + oral alım (%4,2) veya NG + oral alım (%2,1) yöntemleriyle beslendiği saptanmıştır.

Tablo 4.1: Sosyodemografik özelliklerin gruplar arası farklılıkları

		SMA	**Sağlıklı**	**p değeri**
Çocuk Yaşı	Ortalama (SS)	5,50 (2,90)	5,52 (2,73)	0,889[a]
	Medyan [Min, Max]	5 [2, 12]	5 [2, 12]	
Cinsiyet	Kız	22 (45,8%)	21 (43,8%)	0,837[b]
	Erkek	26 (54,2%)	27 (56,3%)	
Anketi Dolduran Ebeveyn	Anne	42 (87,5%)	43 (89,6%)	0,749[b]
	Baba	6 (12,5%)	5 (10,4%)	
Ebeveyn Yaşı (yıl)	Ortalama (SS)	35,73 (5,42)	35,25 (4,54)	0,501[a]
	Medyan [Min, Max]	35,5 [27, 48]	34 [28, 46]	
Ebeveynin Eğitim Düzeyi	İlkokul	6 (12,5%)	1 (2,1%)	0,002[b]
	Ortaokul	8 (16,7%)	1 (2,1%)	
	Lise	12 (25%)	6 (12,5%)	
	Önlisans	4 (8,3%)	5 (10,4%)	
	Lisans	13 (27,1%)	31 (64,6%)	
	Lisansüstü	5 (10,4%)	4 (8,3%)	
Ebeveyn Çalışma Durumu	Tam zamanlı	11 (22,9%)	28 (58,3%)	< 0,001[b]
	Kısmi zamanlı	4 (8,3%)	0	
	Evde ebeveyn	30 (62,5%)	20 (41,7%)	
	İşsiz / İki iş arasında	3 (6,3%)	0	

Tablo 4.1 (devam)

Aile Ortamı	Çekirdek aile Geniş aile Boşanmış veya kaybedilmiş ebeveynler	46 (95,8%) 1 (2,1%) 1 (2,1%)	44 (91,7%) 2 (4,2%) 2 (4,2%)	0,701[b]
Ailenin Aylık Geliri	0 - Asgari ücret Asgari ücret - 35.000TL 35.001TL - 45.000TL 45.001TL - 55.000 TL 55.001TL ve üzeri	8 (16,7%) 10 (20,8%) 8 (16,7%) 8 (16,7%) 14 (29,2%)	2 (4,2%) 8 (16,7%) 4 (8,3%) 7 (14,6%) 27 (56,3%)	0,053[b]
Çocuğa Günlük Bakım Verme Süresi	Ortalama (SS) Medyan [Min, Max]	164,17 (88,79) 145 [30, 400]	139,48 (90,74) 120 [15, 360]	0,130[a]
Bakım Maaşı Varlığı	Var Yok	28 (58,3%) 20 (41,7%)	- -	-

SS, standart sapma; min, minimum; max, maksimum; [a]Mann Whitney-U Testi; [b]Ki-Kare Testi; anlamlılık seviyesi p<0,05.

Tablo 4.2: SMA'ya özgü klinik özellikler

		SMA
SMA Tipi	Tip 1 Tip 2	25 (52,1%) 23 (47,9%)
Tanı Koyulma Zamanı (ay)	Ortalama (SS) Medyan [Min, Max]	9,75 (8,10) 10 [1, 36]
Alınan Medikal Tedaviler	Nusinersen Zolgensma+ Nusinersen	21 (43,8%) 27 (56,3%)
Beslenme Tipi	PEG Oral Alım PEG+ Oral Alım NG + Oral Alım	2 (4,2%) 43 (89,6%) 2 (4,2%) 1 (2,1%)

SMA, spinal musküler atrofi; SS, standart sapma; min, minimum; max, maksimum; NG, nazogastrik; PEG, perkütan endoskopik gastrostomi.

4.2. EBEVEYN STRESİ, SAĞLIKLI YAŞAM BİÇİMİ DAVRANIŞLARI VE YAŞAM KALİTESİ

SMA ve sağlıklı gruplarda ebeveyn stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi değerlendirmelerinin tanımlayıcı istatistikleri Tablo 4.3'te verilmiştir.

SMA'lı çocukların ebeveynlerinin ESİ-KF toplam puanı ortalama 73,75±22,55 iken, sağlıklı çocukların ebeveynlerinde bu değer 71,77±19,12 bulunmuştur. Alt ölçeklerde SMA'lı çocuk ebeveynlerinin stres puanlarının genellikle daha yüksek olduğu görülmüştür. Özellikle ebeveyn sıkıntısı (30,52'ye karşılık 28,4) ve ebeveyn çocuk işlevsiz etkileşimi (19,81'e karşılık 17,83) puanları SMA grubunda daha yüksektir.

SYBDÖ-II toplam puanı SMA'lı çocuk ebeveynlerinde 121,63±19,87 iken sağlıklı çocuk ebeveynlerinde 129,29±23,7 olarak saptanmıştır. Sağlıklı çocuk ebeveynleri; sağlık sorumluluğu, fiziksel aktivite, beslenme, manevi gelişim, kişiler arası ilişkiler ve stres yönetimi olmak üzere tüm alt ölçeklerde SMA grubu ebeveynlerinden daha yüksek puanlar almıştır.

Yaşam Kalitesi açısından bakıldığında, SMA'lı çocuk ebeveynlerinin fiziksel bileşen puanı 43,17±9,23 mental bileşen puanı ise 39,30±9,66 iken; sağlıklı çocuk ebeveynlerinde bu değerler sırasıyla 46,40±7,96 ve 41,30±7,24 olarak bulunmuştur. Sağlıklı çocuk ebeveynleri iki alt ölçekte de daha yüksek puanlar almıştır.

Tablo 4.3: Ebeveyn stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi ölçeklerinin tanımlayıcı istatistikleri

	SMA'lı Çocukların Ebeveynleri **X ± SS** **M (IQR)**	**Sağlıklı Çocukların Ebeveynleri** **X ± SS** **M (IQR)**
ESİ-KF Toplam Puan	73,75 ± 22,55 73 (40)	71,77 ± 19,12 70,5 (21)
Ebeveyn Sıkıntısı Alt Ölçek Puanı	30,52 ± 11,52 28 (18,03)	28,4 ± 7,9 28 (8,8)
Ebeveyn Çocuk İşlevsiz Etkileşimi Alt Ölçek Puanı	19,81 ± 7,3 19,5 (12)	17,83 ± 5,62 16 (9)
Zor Çocuk Alt Ölçek Puanı	23,42 ±7,82	25,54 ± 9,1

Tablo 4.3 (devam)

	23 (12)	25 (13)
SYBDÖ II Toplam Puanı	121,63 ± 19,87 118 (28)	129,29 ± 23,7 127,5 (27)
Sağlık Sorumluluğu Alt Ölçek Puanı	21,4 ± 4,79 20 (7)	22,79 ± 5,18 23 (8)
Fiziksel Aktivite Alt Ölçek Puanı	13,98 ± 3,98 14 (6)	15,1 ± 5,34 14 (7)
Beslenme Alt Ölçek Puanı	19,19 ± 4,18 19 (5)	20,31 ± 4,07 20 (6)
Manevi Gelişim Alt Ölçek Puanı	25,96 ± 5,62 25 (8)	26,81 ± 5,22 27 (8)
Kişiler Arası İlişkiler Puanı	24,25 ± 4,28 24,5 (6)	26,44 ± 4,97 26 (6)
Stres Yönetimi Alt Ölçek Puanı	16,85 ± 3,7 17 (5)	17,83 ± 4,96 17,5 (7)
SF-12 Yaşam Kalitesi		
Fiziksel Bileşen Alt Ölçek Puanı	43,17 ± 9,23 42,07 (13,24)	46,40 ± 7,96 45,69 (15)
Mental Bileşen Alt Ölçek Puanı	39,30 ± 9,66 37,58 (12,22)	41,30 ± 7,24 40,94 (9,52)

X, ortalama; SS, standart sapma; M, medyan; IQR, çeyrekler arası aralık; ESİ-KF, Ebeveyn Stres Endeksi Kısa Form; SYBDÖ II, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II; SF-12, Kısa Form-12.

4.2.1. Ebeveyn Stresi Sonuçlarının Karşılaştırılması

SMA ve sağlıklı çocuk ebeveynlerinin ebeveyn stresi değerlendirmeleri Tablo 4.4 ve Tablo 4.5'te verilmiştir.

ESİ-KF toplam puanı açısından gruplar arasında anlamlı fark bulunmamıştır (p = 0,644). SMA grubunun ebeveyn sıkıntısı alt ölçeğindeki sıra ortalaması (Mean Rank = 50,30), sağlıklı grubun sıra ortalamasından (Mean Rank = 46,70) biraz daha yüksek olmasına rağmen bu fark anlamlı değildir (p = 0,526). Benzer şekilde, ebeveyn çocuk işlevsiz etkileşimi alt ölçeğinde de SMA grubunun sıra ortalaması (Mean Rank = 51,18), sağlıklı grubunkinden (Mean Rank = 45,82) yüksek olmasına karşın, fark anlamlı değildir

(p = 0,343). Zor çocuk alt ölçeğinde de gruplar arasında bir fark bulunmamıştır (p = 0,222).

Tablo 4.4: Grupların ebeveyn stresi puanlarının Independent samples t-testi ile karşılaştırılması

	Ortalama fark	**t değeri**	**Etki Büyüklüğü (Cohen's d)**	**95% GA**	**p değeri**
ESİ-KF Toplam Puan	1,979	0,464	0,095	-0,306 - 0,495	0,644
Zor Çocuk Alt Ölçek Puanı	-2,125	-1,230	-0,251	-0,652 - 0,151	0,222

ESİ-KF, Ebeveyn Stres Endeksi Kısa Form; t, Independent sample t-test istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05; GA, güven aralığı.

Tablo 4.5: Grupların ebeveyn stresi puanlarının Mann-Whitney U testi ile karşılaştırılması

	SMA Ort. Sıra	**Sağlıklı Ort. Sıra**	**U**	**Z değeri**	**p değeri**
Ebeveyn Sıkıntısı Alt Ölçek Puanı	50,30	46,70	1065	-0,635	0,526
Ebeveyn Çocuk İşlevsiz Etkileşimi Alt Ölçek Puanı	51,18	45,82	1023	-0,948	0,343

SMA, spinal musküler atrofi; U, Mann-Whitney U test istatistiği; Z, standartlaştırılmış Mann-Whitney U test istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05.

4.2.2. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Sonuçlarının Karşılaştırılması

SMA ve sağlıklı çocuk ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları değerlendirmeleri Tablo 4.6 ve Tablo 4.7'de verilmiştir.

İki grup arasında sağlıklı yaşam biçimi toplam puanları açısından anlamlı fark saptanmamıştır (p = 0,090). Sağlık sorumluluğu alt ölçek puanlarına bakıldığında SMA grubunun sıra ortalaması (Mean Rank = 44,54) sağlıklı gruptan (Mean Rank = 52,46) daha düşük bulunmuştur. Ancak, fark anlamlı değildir (p = 0,163). Fiziksel aktivite alt ölçek puanlarında SMA grubunun sıra ortalaması (Mean Rank = 46,39) sağlıklı gruba (Mean Rank = 50,61) göre daha düşük olsa da bu fark da anlamlı değildir (p = 0,456).

Beslenme alt ölçeğinde SMA grubunun sıra ortalaması (Mean Rank = 44,96) sağlıklı gruptan (Mean Rank = 52,04) daha düşük bulunmuştur. Ancak, bu fark anlamlı

değildir (p = 0,211). Manevi gelişim ve stres yönetimi alt ölçek puanları açısından da gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır (p = 0,442, p = 0,276).

Kişilerarası ilişkiler alt ölçek puanında gruplar arasında anlamlı bir fark saptanmıştır (p = 0,023).

Tablo 4.6: Grupların sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanlarının Mann-Whitney U testi ile karşılaştırılması

	SMA Ort. Sıra	**Sağlıklı Ort. Sıra**	**U**	**Z değeri**	**p değeri**
SYBDÖ II Toplam Puanı	43,68	53,32	920	-1,697	0,090
Sağlık Sorumluluğu Alt Ölçek Puanı	44,54	52,46	962	-1,396	0,163
Fiziksel Aktivite Alt Ölçek Puanı	46,39	50,61	1050	-0,746	0,456
Beslenme Alt Ölçek Puanı	44,96	52,04	982	-1,250	0,211

SYBDÖ II, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II; SMA, spinal musküler atrofi; U, Mann-Whitney U test istatistiği; Z, standartlaştırılmış Mann-Whitney U test istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05.

Tablo 4.7: Grupların sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanlarının Independent samples t-testi ile karşılaştırılması

	Ortalama fark	**t değeri**	**Etki Büyüklüğü (Cohen's d)**	**95% GA**	**p değeri**
Manevi Gelişim Alt Ölçek Puanı	-0,854	-0,772	-0,158	-0,558 - 0,244	0,442
Kişiler Arası İlişkiler Puanı	-2,188	-2,310	-0,472	-0,876 - -0,065	0,023
Stres Yönetimi Alt Ölçek Puanı	-0,979	-1,096	-0,224	-0,624 - 0,178	0,276

t, Independent sample t-test istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05; GA, güven aralığı.

4.2.3. Yaşam Kalitesi Sonuçlarının Karşılaştırılması

SMA ve sağlıklı çocuk ebeveynlerinin yaşam kalitesi değerlendirmeleri Tablo 4.8'de verilmiştir.

Fiziksel bileşen puanları açısından SMA grubunun ebeveynleri sağlıklı ebeveynlere kıyasla düşük puanlar alma eğilimindedir fakat fark anlamlı değildir (p =

0,070). Mental bileşen puanları açısından da SMA grubu ebeveynlerinin puanları sağlıklı ebeveynlere göre düşük olma eğilimini gösterse de farkanlamlı bulunmamıştır (p = 0,253).

Tablo 4.8: Grupların yaşam kalitesi puanlarının karşılaştırılması

	Ortalama fark	**t değeri**	**Etki Büyüklüğü (Cohen's d)**	**95% GA**	**p değeri**
Fiziksel Bileşen Alt Ölçek Puanı	-3,230	-1,836	-0,375	-0,777 – 0,030	0,070
Mental Bileşen Alt Ölçek Puanı	-2,003	-1,150	-0,235	-0,636 – 0,167	0,253

t, Independent sample t-test istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05; GA, güven aralığı.

4.2.4. SMA'lı Çocukların Bağımsızlıkları ile Ebeveyn Parametrelerinin Korelasyonu

SMA grubundaki 48 çocuğun bağımsızlık düzeyi ile ebeveynleri tarafından doldurulan ebeveyn stres indeksi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi ölçeklerinin korelasyonunu incelemek amacıyla Pearson korelasyon testi gerçekleştirilmiştir. SMAIS-ULM ile diğer ölçeklerin korelasyonu Tablo 4.9'da verilmiştir.

SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri ile ebeveynlerin stres düzeyleri arasında negatif yönde orta düzeyde anlamlı ilişki bulunmuştur (r = –0,466, p < 0,001).

SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerin sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanları arasında anlamlı ilişki yoktur (r = 0,11, p = 0,463).

SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerin yaşam kalitesi fiziksel bileşen puanları arasındaki ilişki incelendiğinde, anlamlı ilişki saptanmamıştır (r = 0,017, p = 0,908).

SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerin yaşam kalitesi mental bileşen puanları arasındaki ilişki incelendiğinde, anlamlı ilişki bulunmamıştır (r = 0,237, p = 0,104).

Tablo 4.9: SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi ile ebeveyn ölçek puanları arasındaki korelasyon analizi

		ESİ-KF	SYBDÖ-II	SF-12 Fiziksel Bileşen	SF-12 Mental Bileşen
SMAIS-ULM	**r**	-0,466	0,109	0,017	0,237
	p	<0,001	0,463	0,908	0,104

r, Pearson korelasyon katsayısı; anlamlılık seviyesi; p<0,05; SMAIS-ULM, SMA Bağımsız Ölçeği Üst Ekstremite Modülü; ESİ-KF, Ebeveyn Stres Endeksi Kısa Form; SYBDÖ II, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II; SF-12, Kısa Form-12.

SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri ile ebeveynlerin stres düzeyleri arasında negatif yönde, orta düzeyde ve anlamlı ilişki bulunduğundan bağımsızlık düzeylerinin ebeveyn stres düzeyi üzerindeki etkisini belirlemek amacıyla doğrusal regresyon analizi uygulanmıştır. Yapılan regresyon analizi sonuçları Tablo 4.10'da verilmiştir.

SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi, ebeveynlerin stres puanlarını anlamlı şekilde öngörmektedir. Regresyon analizine göre model anlamlıdır ($p < 0,001$) ve bağımsızlık düzeyi ebeveyn stresinin %21,7'sini açıklamaktadır ($R^2 = 0,217$, Adjusted $R^2 = 0,200$). B katsayısı ($B = -1,130$, $SE = 0,316$, $\beta = -0,466$, $t = -3,572$, $p < 0,001$) ve 95% güven aralığı [-1,767, -0,493] ile, çocuğun bağımsızlık düzeyindeki bir birimlik artış, ebeveyn stresinde yaklaşık 1,13 puanlık azalma ile ilişkilidir.

Tablo 4.10: Ebeveyn Stres İndeksi puanlarının SMAIS-ULM puanları ile öngörülmesine ilişkin basit doğrusal regresyon analizi

	B	SE	β	t	p	95% GA (Alt – Üst)
Sabit	100,398	8,007	-	12,539	<0,001	84,280 - 116,516
SMAIS-ULM	-1,130	0,316	-0,466	-3,572	<0,001	-1,767 - -0,493

B, standartlaştırılmamış katsayı; SE, standart hata; β, standartlaştırılmış katsayı; t, t istatistiği; anlamlılık seviyesi; p<0,05; GA, güven aralığı.

5. TARTIŞMA

Çalışmamız, SMAIS-ULM Türkçe versiyonu kullanılarak SMA'lı çocukların bağımsızlığının ölçüldüğü; ebeveynlerinin stres, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kaliteleri ile ilişkilerinin incelendiği ve bu parametrelerin sağlıklı akranlarının ebeveynleriyle karşılaştırıldığı ilk çalışmadır. Çalışmamızda SMA'lı çocukların ve sağlıklı akranlarının ebeveynlerinin ebeveyn stresleri, kişilerarası ilişkiler alt ölçeği hariç sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kaliteleri farklı bulunmamıştır. Bu bulgular, ''SMA'lı çocukların ebeveynleri ile normal gelişim gösteren çocukların ebeveynleri arasında ebeveynlik stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi açısından fark vardır'' hipotezimizi kısmen desteklemektedir. Bununla birlikte, SMA'lı çocukların üst ekstremite bağımsızlıkları ile ebeveynlerinin stres seviyeleri ilişkili bulunmuştur. Bulgularımıza göre, ''SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin ebeveynlik stresi puanları arasında ilişki vardır'' hipotezimiz desteklenirken; ''SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları puanları arasında ilişki vardır'' ve ''SMA'lı çocukların bağımsızlık seviyeleri ile ebeveynlerinin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi puanları arasında ilişki vardır'' hipotezlerimiz desteklenmemiştir.

Çalışmamızda SMA'lı ve sağlıklı çocukların yaş ve cinsiyet dağılımlarının benzer olması, grupların demografik açıdan karşılaştırılabilir olduğunu göstermektedir. Bu durum, elde edilen bulguların yaş veya cinsiyet farklılıklarından bağımsız olarak değerlendirilmesine olanak tanımaktadır.

Ebeveynlerin eğitim düzeyleri incelendiğinde, SMA'lı çocukların ailelerinde düşük eğitim düzeylerinin daha yaygın olduğu, sağlıklı çocukların ebeveynlerinde ise üniversite mezunu oranının daha yüksek olduğu görülmüştür. Yapılan bir çalışmada kronik hastalığa sahip çocukların ailelerinde eğitim düzeyinin düşük olduğu ve bunun bakım sürecinde ek zorluklar yarattığı rapor edilmiştir (115). SMA'lı çocukların ebeveynleriyle yürütülen bir çalışmada, ebeveynlerin sağlık okuryazarlığı ve öz yeterlilik düzeylerinin düşük olduğu belirlenmiştir. Ayrıca, iki değişken arasında pozitif yönlü bir ilişki bulunduğu rapor edilmiştir (116). Bireylerin kendilerini ifade edebilme, sorunlara çözüm geliştirme ve iletişim kurma becerileri eğitim düzeyine bağlı olarak farklılık gösterebilmektedir. Daha yüksek eğitim seviyelerine sahip

olmak, ebeveynlerin çocuklarının durumu konusunda daha bilinçli olmalarını sağlamaktadır (115). Bulgularımızdaki farklılık; ebeveynlerin hastalıkla baş etme stratejilerini, sağlık okuryazarlığını ve tedavi süreçlerine katılımını doğrudan etkileyebilecek bir faktör olarak değerlendirilebilir.

Çalışma durumu açısından, SMA'lı çocukların ebeveynlerinde evde tam zamanlı bakım verenlerin daha fazla olması dikkat çekicidir. SMA'lı çocukların ebeveynleriyle gerçekleştirilen bir çalışmada, ebeveynlerin çocuklarının artan bakım gereksinimleri nedeniyle ücretli işlerini azalttığı veya tamamen bıraktığı bildirilmiştir (117). Başka bir çalışmada, SMA ve benzeri nörolojik hastalıklarda bakım sorumluluğunun özellikle anneler üzerinde yoğunlaştığı, aile içi iş bölümü ve ekonomik üretkenlik üzerinde olumsuz etkiler yarattığı bildirilmiştir (118). Çalışmalara benzer şekilde bulgularımız, hastalığın ailelerin iş gücüne katılımını sınırladığını göstermektedir.

Aile yapısı her iki grupta da büyük oranda çekirdek ailelerden oluşmaktadır. Bu durum, bakım yükünün çoğunlukla ebeveynler üzerinde olduğunu ortaya koymaktadır. Bununla birlikte, SMA grubunda düşük gelir kategorilerinin daha yaygın olması dikkat çekicidir. Nadir hastalıklarda ailelerin ek sağlık harcamaları nedeniyle ekonomik yük altında kaldığı daha önceki bir çalışmada da vurgulanmıştır (119). Gelir farklılıkları istatistiksel olarak anlamlı bulunmasa da klinik olarak ailelerin yaşam kalitesi ve stres düzeylerini etkileyebilecek önemli bir göstergedir (118).

Çalışmamızda SMA grubundaki çocuklara ayrılan günlük bakım süresinin sağlıklı gruba göre daha uzun olması, hastalığın günlük yaşam üzerindeki ek yükünü yansıtmaktadır. Nusinersen'in geç başlangıçlı SMA'lı bireylerin bakıcılarında bakım veren yükü üzerindeki etkisini araştıran bir çalışmada 26 aylık tedavi süresince finansal yük azalırken bakım süresinin arttığı rapor edilmiştir (120). Bizim bulgularımız da istatistiksel olarak anlamlı olmasa da klinik açıdan anlamlı olabilecek düzeydedir. Yani bulgularımız ailelerin günlük yaşamlarının hastalık koşullarına göre yeniden şekillendiğini göstermektedir.

Ebeveynlik stresi, kişilerde ebeveynlik gerekliliklerine uyum sağlamaya çalışırken ortaya çıkan olumsuz psikolojik ve fiziksel tepkilerle sonuçlanan bir dizi süreci ifade etmektedir (121). Çalışmamızda SMA'lı bir çocuğa sahip olunmasının

ebeveynlik stresi üzerindeki etkisini araştırmak amacıyla; SMA'lı çocuk sahibi olan ebeveynlerle, gelişimi normal olan çocukların ebeveynlerinin stres seviyeleri karşılaştırılmıştır. Bu konuda yapılan çalışmalardan biri, annelerin yaşadığı ebeveynlik stresinin çocukların gelişimi ve refahı üzerinde önemli etkiler yarattığını göstermekte ve ebveynlikle ilgili stres düzeyinin, çocukların iyi olma halini belirleyen önemli faktörlerden biri olduğunu vurgulamaktadır (122). Ebeveynlik stresinin yüksek seviyelerde olması, ebeveynlerin çocuklarına dair algılarını ve davranışlarını olumsuz etkileyerek çocukların beceri kazanımlarını sekteye uğratabilmektedir (121). Yapılan bir çalışma sonucunda annelerin yaşadığı ebeveynlik stresi ile çocukların problem davranışları arasındaki bağlantıda babaların ebeveynlik stresinin önemli bir rol oynadığı görülmüştür. Bulgular; babaların ebeveynlik stres düzeylerinin, annelerin yaşadığı stresin çocukların davranışları üzerindeki olumsuz etkilerini hafifletebileceğini ortaya koymaktadır (122). Çalışmamıza katılım sağlayan ebeveynlerin çoğunluğunu anneler oluşturmaktadır. Bu durum literatürle uyumludur ve genellikle çocuk bakımının birincil sorumluluğunun annelerde olmasından kaynaklanmaktadır.

Yapılan bir sistematik incelemede, farklı ülkelerde gerçekleştirilen çalışmalar SMA'lı çocuk ebeveynlerinin yaşadığı psikososyal yükü ortaya koymaktadır (123). Amerika'da yürütülen bir araştırmada, ebeveynlerin çocuklarının hastalığı deneyimlemesi ve zamanla durumunun kötüleşmesini izlemelerinin yoğun üzüntü ve stres yarattığı bildirilmiştir (124). Benzer şekilde, Tayvan'da yapılan bir çalışmada, ailelerin ve hastaların hastalığın tedavi edilemez olduğuna dair bilgi edindiklerinde yoğun bir üzüntü ve stres yaşadıkları vurgulanmaktadır (125). Avustralya'da gerçekleştirilen bir başka araştırma ise, ebeveynlerin çocuklarındaki sağlık sorunlarının nedenini tam olarak kavrayamadıkları için teşhisi reddetme eğiliminde olduklarını, bunun da kaygı, endişe ve stres düzeylerini artırdığını ortaya koymuştur. Ayrıca, SMA tanısı sürecinde ailelerin sıklıkla farklı hekimlere başvurmalarına rağmen kesin tanıya ulaşmada güçlük yaşadıkları, bu nedenle uzun süre belirsizlik ve kafa karışıklığı ile karşı karşıya kaldıkları rapor edilmiştir (126). Sonuçta, özellikle SMA hakkında net bir açıklama aldıklarında ailelerin umutlarının zedelendiği ve bunun da yoğun ve kalıcı zihinsel strese yol açtığı görülmektedir (123). Çocuğun tam kapsamlı bakımı ebeveynlerden çok fazla zaman almakta ve onlara çok az özgürlük bırakmaktadır. Bu da ebeveynlerde büyük bir stres seviyesi yaratır. Sosyal izolasyon

ve fiziksel aşırı yüklenme bu ebeveynler için ana stres kaynaklarındandır (127). Deuchenne ve Becker musküler distrofi hastalarına bakım verme sürecine yönelik çalışma, bakım verenlerin artan stres ve azalan yaşam kalitesine katkıda bulunan çeşitli etmenleri ortaya koymuştur. Bu etmenler arasında fiziksel sağlık sorunları, ağrı, uyku düzensizlikleri, olumsuz tanının yol açtığı kaygı ve depresyon riski ile kayıp duygusuna ilişkin beklentiler yer almaktadır (128).

Çalışmamızda, SMA'lı çocukların ebeveynleri ile sağlıklı çocukların ebeveynleri arasında genel ebeveyn stres düzeyi ve alt ölçek puanları açısından anlamlı bir fark saptanmamıştır. Bununla birlikte, genel olarak alt ölçeklerde SMA grubunun ortalamalarının sağlıklı gruba kıyasla bir miktar daha yüksek olduğu görülmektedir. Suudi Arabistan'da kronik hastalığa sahip çocukların ebeveynleriyle gerçekleştirilen çalışmada, algılanan sosyal desteğin, bakım veren yükü ve algılanan stres düzeyleriyle anlamlı biçimde ilişkili olduğu bildirilmiştir (129). Ebeveyn stresine dair bulgularımızın fark göstermemesi, SMA gibi kronik nöromusküler bir hastalığın ebeveynlerde stres düzeyini artırabilecek çeşitli faktörleri barındırmasına karşın, bazı ailelerin zaman içinde hastalıkla baş etme becerileri geliştirmiş olabileceğini düşündürmektedir.

Çalışmamızda ebeveyn sıkıntısı alt ölçeğinde SMA grubunda hafif yükseklik gözlenmiştir. Bununla birlikte fark anlamlı değildir. Ailelerin hastalığı gündelik yaşamın bir parçası hâline getirme ve çocuğun rutinini olabildiğince normal sürdürme çabası, geleceğe dair duyulan kaygıyı azaltan önemli bir uyum stratejisidir. Çocuğun semptomlarının çok fazla değişmemesi, okulda işlevsel olabilmesi ya da boş zaman etkinliklerine katılabilmesi gibi durumlar, anneler açısından rahatlatıcı etki yaratarak duygusal yükü hafifletmektedir. Bu sonuçlar, nadir hastalıklarla yaşayan ailelerde normalleştirme sürecinin koruyucu etkisini ortaya koymaktadır (130). Çin'de ebeveynlik stresi ve ebeveynlerin dayanıklılığı arasındaki sosyal desteğin rolünü anlamak için yapılmış çalışmada 486 engelli çocuğun ebeveynine anket uygulamıştır. Sonuçlar ise engelli çocukların Çinli ebeveynlerinin dayanıklılığının yüksek düzeyde olduğunu göstermiş ve buna ek olarak; ebeveynlik stresi, sosyal destek ve dayanıklılık önemli ölçüde ilişkili bulunmuştur (85). SMA grubunda hafif yükseklik ebeveynlerin hastalık sürecinde yaşadığı rol çatışmaları, tedaviye ilişkin belirsizlikler ve bakım yüküyle ilişkili olabilir. Ancak farkın anlamlı olmaması bazı ailelerin etkili baş etme

stratejileri geliştirdiğini, sosyal destek sistemlerinden yararlandığını veya zamanla duygusal uyum sağladığını göstermektedir.

Benzer biçimde, ebeveyn-çocuk işlevsiz etkileşimi alt ölçeğindeki puan farkı da anlamlı değildir. Yapılan bir sistematik derlemede, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin yüksek bakım yüküne rağmen hastalık sürecine uyum sağlayabildikleri ve bakım verme deneyiminin tatmin edici ve anlamlı bulunabildiği bildirilmiştir (100). Nöromüsküler hastalığı bulunan çocukların ebeveynlerinin psikolojik uyum düzeyleri ve ruh sağlığı durumlarının incelendiği bir çalışmada, ebeveynlerin büyük çoğunluğunun hastalığa uyum sağlayabildiği, ancak buna rağmen önemli ölçüde ruh sağlığı sorunları yaşadıkları görülmüştür. Ayrıca psikolojik uyum ile ruh sağlığı sorunları arasında anlamlı ilişkiler olduğu belirlenmiştir (131). Ebeveyn-çocuk işlevsiz etkileşimi alt ölçeğindeki puan farkının anlamlı olmaması literatüre benzer şekilde, ebeveynlerin hastalık koşullarına rağmen çocuklarıyla etkileşimde bulunma biçimlerini yeniden yapılandırabildiklerini düşündürmektedir.

Zor çocuk alt ölçeğinde anlamlı fark saptanmaması da bir diğer bulgudur. Olumlu yeniden değerlendirme ve şimdiye odaklanma ailelerin başa çıkma stratejilerindendir. Olumlu yeniden değerlendirme; bireyin olumsuz bir durumu tamamen olumsuz bir süreç olarak görmek yerine, bunun sağladığı yararları ön plana alarak yeniden anlamlandırmasına olanak tanır. Olumlu yeniden değerlendirme, ebeveynlerin nadir hastalıklarla başa çıkma süreçlerini olumlu yönde etkiler. Şimdiye odaklanma stratejisi bağlamında ise aileler, gelecekte karşılaşılması muhtemel sorunları sürekli düşünmek yerine, mevcut durumları deneyimler ve çocuklarına olabildiğince iyi bir yaşam sunma çabası gösterirler (130). Bakım verenler; bakım sürecinin olumlu yönlerini fark ettiklerinde, üstlendikleri çok sayıdaki sorumluluğa rağmen yaşam doyumlarını artırabilir ve aşırı yüklenme hissinden korunabilirler. Olumlu bir bakım verme deneyiminin, aşırı yüklenmiş bakım verenlerde iyi bir yaşam kalitesiyle sonuçlandığı bildirilmiştir (132). SMA'lı çocuklar genellikle fiziksel olarak daha fazla desteğe ihtiyaç duysa da davranışsal sorunlar açısından sağlıklı akranlarından belirgin biçimde farklılık göstermeyebilir. Zor çocuk alt ölçeğinde anlamlı fark olmaması, ebeveynlerin çocuklarını daha anlayışlı bir yaklaşımla değerlendirmesiyle açıklanabilir.

Genel olarak bu bulgular, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin stres düzeyleri sağlıklı ebeveynlerden biraz daha yüksek olsa da farkın anlamlı olmamasının ebeveynlerin uyum, dayanıklılık ve destek kaynaklarından yararlanma becerileriyle ilişkili olabileceğini göstermektedir. Bulgular, SMA ve benzeri nöromusküler hastalıklarla yaşayan ailelerde psikososyal dayanıklılığın önemini ortaya koymakta ve ebeveyn stresinin azaltılmasında destekleyici müdahalelerin sürdürülmesi gerektiğini göstermektedir.

Bireylerin ve toplumun sağlık algısı; sağlık davranışlarının şekillenmesinde belirleyicidir. Sağlığı olumsuz etkileyebilecek madde kullanımı, stresle başa çıkma becerileri, sağlık sorumluluğu düzeyi, sağlık okuryazarlığı, sosyoekonomik koşullar ve uygulanan sosyal politikalar bu süreçte etkili unsurlar arasında yer almaktadır. Ayrıca bireyin sağlığa gösterdiği değer, geçmiş deneyimleri, sağlık kavramına ilişkin kişisel tanımı ve mevcut sağlık durumu; sağlıklı davranışların benimsenmesini destekleyebileceği gibi bu davranışların sürdürülmesini de güçleştirebilir (133). Nöromusküler hastalıklı çocukların ebeveynlerinde bakım yükünü belirleyen faktörler arasında hastalığın şiddeti ve çocuğun bakım gereksiniminin düzeyi yer almakta ve bu unsurlar ebeveynlerin sağlıklı yaşam alışkanlıklarını sürdürmelerini güçleştirebilmektedir (132). Bir sistematik derleme bulgularına göre; SMA'lı bireylere bakım verenlerin önemli bir bölümünün sosyal desteğe gereksinim duyduğu, kişisel planlarını sık sık değiştirmek zorunda kaldıkları için zorlandıkları ve sosyal aktivite ile boş zaman etkinliklerine daha fazla katılan bireylerin ise duygusal açıdan daha az sıkıntı ve daha düşük bakım yükü bildirdikleri belirlenmiştir (134).

Çalışmamızda SMA'lı bir çocuğa sahip olunmasının sağlıklı yaşam biçimi davranışları üzerindeki etkisini araştırmak amacıyla; SMA'lı çocuk sahibi olan ebeveynlerle, gelişimi normal olan çocukların ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları karşılaştırılmıştır. Hastalığa sahip bir çocuğun ebeveyni olmak, bireylerin yaşam kalitesinde belirgin değişimlere yol açmakta; bu kişilerde depresyon, yaygın anksiyete, uyku düzensizlikleri ve yoğun stres gibi psikolojik sorunların görüldüğü bildirilmektedir. Ayrıca, eşler arası ilişki dinamiklerinde bozulmalar, iş yaşamını ve sosyal katılımı sürdürmede güçlükler yaşandığı da literatürde vurgulanmaktadır. Bunun yanı sıra, düzensiz beslenme alışkanlıkları, yetersiz fiziksel aktivite, sigara ve alkol kullanımı gibi sağlığı olumsuz etkileyen davranışlar, geleceğe yönelik kaygılar,

sosyal izolasyon, kişiler arası ilişkilerde zedelenme ve ekonomik zorluklar gibi hem bireysel hem de toplumsal düzeyde sonuçlar doğurabilen pek çok faktörün gözlemlendiği belirtilmektedir (133). İspanyol SMA hastaları ve ebeveynleri/bakım verenleriyle gerçekleştirilen çalışmada hastalık sürecinin hem hastalar hem de aile bireyleri üzerinde belirgin düzeyde psikolojik etkiler yarattığı belirlenmiştir. Elde edilen bu bulgu, Amerika Birleşik Devletleri'nde klinik ortamda yürütülen benzer bir odak grup çalışmasının sonuçlarıyla örtüşmektedir. Söz konusu çalışmada da, hastalar ve bakım verenlerin erken yaşta ölüm olasılığıyla yüzleşme, işlevsel kapasite kaybı korkusu, uyku ve stres sorunları, toplumsal damgalanma, sosyal katılımda kısıtlılık ve bağımsızlığın azalması gibi psikososyal zorluklar yaşadıkları bildirilmiştir (124,135). Engelli çocuğu olan anneler ile gerçekleştirilen bir çalışmada; bu annelerin büyük bir kısmında anksiyete ve stres belirtilerinin mevcut olduğu aynı zamanda da sağlığı geliştirici faaliyetlere nadiren katılım sağladıkları ve bunun en önemli nedeninin bu annelerde görülen depresyon olduğu belirtilmiştir (136). Benzer şekilde Kore'de 180 katılımcı ile gerçekleştirilen çalışmada, serebral palsili çocukların annelerinin ebeveynlik stresinin yüksek olduğunu, sağlığı geliştirici davranışlarla daha az ilgilendiklerini ve sağlıkla ilgili yaşam kalitelerinin düşük olduğu sonuçlarına ulaşılmıştır (91). Zihinsel ve gelişimsel engelli çocukların ebeveynlerinde sağlıklı yaşam biçimi ile yaşam kalitesi arasındaki ilişkiyi inceleyen bir çalışmada, bu çocukların ebeveynlerinde sağlıklı yaşam tarzları ile yaşam kalitesi arasında anlamlı ilişkiler olduğu gösterilmiştir (137).

Çalışmamızda SMA'lı çocukların ebeveynleri ile sağlıklı çocuk ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışları değerlendirildiğinde, iki grup arasında toplam puan açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır. Bununla birlikte, sağlık sorumluluğu, fiziksel aktivite, beslenme, kişilerarası ilişkiler, manevi gelişim ve stres yönetimi alt ölçeklerinde SMA grubunun ortalama puanlarının sağlıklı gruba kıyasla daha düşük olduğu görülmüştür. Yapılan bir sistematik derlemede; SMA'lı çocukların bakım verenlerinde uyku yoksunluğu, fiziksel yorgunluk ve stresin sağlık davranışlarını olumsuz etkilediğini bildirilmiştir (100). Yapılan başka bir sistematik derleme de yaşamı kısıtlayan rahatsızlığı olan çocukların ebeveynlerinde uyku düzeni, zaman yönetimi, beslenme ve fiziksel aktivite alanlarında bozulma görüldüğünü vurgulamaktadır (94). Bu durum, bakım sürecinin yalnızca fiziksel bir yük değil, aynı zamanda psikososyal bir stres kaynağı olmasından da kaynaklanabilir. Sürekli tedavi

süreçleri, hastalığın ilerleyici doğası ve belirsizlik hissi, ebeveynlerde tükenmişlik ve duygusal yorgunluğa neden olabilir. Sağlıklı yaşam biçimi davranışları açısından sağlıklı grubun daha yüksek puanlar alması, literatürle uyumludur ve SMA gibi kronik ve yoğun bakım gerektirebilen hastalıklara sahip çocukların ebeveynlerinin, kendi sağlıklarını koruma ve sürdürme davranışlarında çeşitli zorluklar yaşayabileceğini göstermektedir. SMA'lı çocuk ebeveynlerinin sosyal etkileşimlerinde anlamlı farklılık bulunması ise, kişilerarası ilişkilerin bakım yükü ve psikososyal etkilerle doğrudan bağlantılı olabileceğini düşündürmektedir. Sosyal destek mekanizmalarının sınırlı olması, ebeveynlerin hem duygusal rahatlama hem de sağlık davranışlarını sürdürme konusunda zorluk yaşamasına yol açabilir.

Çalışmamızda, SMA'lı çocuk ebeveynlerinin özellikle kişilerarası ilişkiler alt ölçeğinde anlamlı farklılık göstermesi dikkat çekici bir bulgudur. SMA gibi kronik hastalıklarla mücadele eden ebeveynlerin yaşam biçimlerinin yalnızca bireysel değil, sosyal çevresel faktörlerle de yakından ilişkili olduğu söylenebilir. Kişinin algıladığı ihtiyaçlar nedeniyle aile ve arkadaşlar gibi diğer sosyal gruplar tarafından yararlı davranışların erişilebilirliği ve gerçekten anlaşılması olarak tanımlanan sosyal destek; dayanıklılığı geliştirmede ve yaşam kalitesini iyileştirmede önemli bir rol oynamaktadır (138). Kişilerarası ilişkiler alt ölçeğinde gruplar arasında anlamlı fark bulunması, sosyal destek ağlarının zayıflamasının hem duygusal hem davranışsal düzeyde sağlık davranışlarını etkilediğini düşündürmektedir. Tüm bu nedenlerle, ebeveynlere yönelik sağlık destek programlarında fiziksel sağlığın yanı sıra psikososyal destek ve sosyal katılımın teşvik edilmesi, sağlıklı yaşam biçiminin sürdürülebilirliği açısından önem taşımaktadır. Bu bulgular SMA'lı çocuk ebeveynlerinin sağlıklı yaşam davranışlarını sürdürme konusunda çeşitli engellerle karşılaştıklarını ancak bu farklılıkların her zaman anlamlı düzeyde ortaya çıkmadığını göstermektedir. Bu durum, bir yandan ebeveynlerin uyum ve dayanıklılık becerilerinin güçlü olabileceğini, diğer yandan ise destekleyici müdahalelere olan gereksinimin devam ettiğini düşündürmektedir.

Çalışmamızda SMA'lı bir çocuğa sahip olunmasının yaşam kalitesi üzerindeki etkisini araştırmak amacıyla; SMA'lı çocuk sahibi olan ebeveynlerle, gelişimi normal olan çocukların ebeveynlerinin yaşam kaliteleri karşılaştırılmıştır. Sağlıkla ilgili yaşam kalitesi, kişinin yaşadığı toplumsal ve kültürel çevre içinde, kendi yaşamını

nasıl değerlendirdiği, hedefleri, beklentileri ve yaşam standartlarını ve kaygılarını algılayış biçimi olarak ifade edilebilir (139).

Çalışmamızda, SMA'lı çocuk ebeveynlerinin yaşam kalitesi açısından fiziksel ve mental bileşen puanları, sağlıklı çocuk ebeveynlerine kıyasla daha düşük bir eğilim göstermiştir. Fiziksel bileşen puanı ortalaması SMA grubu ebeveynlerinde 43,17 iken sağlıklı grup ebeveynlerinde 46,40; benzer şekilde mental bileşen puanı SMA grubunda 39,30, sağlıklı grupta ise 41,30 olarak bulunmuştur. Barth Sendromu veya konjenital kas distrofisi olan çocukların ebeveynleriyle yapılan bir çalışmada, bu ailelerin sağlıklı çocukları olan ebeveynlere göre belirgin şekilde daha düşük yaşam kalitesi ve aile işlevselliği bildirdiği ortaya konmuştur. Ayrıca çocuğun işlevsel kapasitesinin, ebeveynlerin yaşam kalitesi ile aile işlevselliği üzerinde önemli bir belirleyici olduğu saptanmıştır (140). Yapılan çalışmalarda; nadir hastalıklara sahip bireylerin bakımının, bakım veren kişilerin fiziksel ve ruhsal sağlıklarında bozulmalara, duygusal ve ekonomik yüklerde artışa ve yaşam kalitelerinde azalmaya neden olduğu gösterilmiştir (139,141,142). Nadir hastalıklara sahip, uzun süreli mekanik ventilasyona ihtiyaç duyan çocukların ebeveynlerinde yaşam kalitesi, ruh sağlığı ve koruyucu faktörleri inceleyen çalışmada annelerin babalara kıyasla yaşam kalitesi ve ruh sağlığı açısından daha fazla olumsuz etkilendiğini gösterilmiştir. Anneler için başa çıkma becerileri, sosyal destek ve aile işlevselliği koruyucu faktörler olarak öne çıkarken, babalar için yalnızca aile işlevselliği anlamlı bir koruyucu etmen olarak bulunmuştur. Bunun yanısıra aile işlevselliğinin hem yaşam kalitesi hem de ruh sağlığı için en güçlü belirleyici olduğunu ortaya koymuştur. Bu durumun, nadir hastalıkların yalnızca bireyi değil aynı zamanda aileyi de derinden etkilediğini göstermesi nedeniyle, güncel sağlık politikalarında nadir hastalıklar için aile temelli ve aile merkezli yaklaşımların benimsenmesi gerektiği vurgulanmaktadır (143,144). Aile merkezli yaklaşımın temel ilkeleri, ailelerin çocuklarını en iyi şekilde tanıması, ailelerin çocuklarının gereksinimleri konusunda bilgi ve deneyim kazanması ve her ailenin kendine özgü özelliklere sahip olması; çocuğun işlevselliğinin uygun düzeyde olması için aile ve toplum desteğinin sağlanmasıdır (145). Engelli çocuğu olan ebeveynlerle yürütülen çalışmada, annelerde en belirgin yükün duygusal yük, babalarda ise yetersizlik algısına ilişkin yük olduğu görülmüştür. Bulgular, annelerin babalara kıyasla daha yüksek aile yükü yaşadığını ve daha düşük yaşam kalitesine sahip olduğunu göstermektedir. Ayrıca, aile yükü arttıkça yaşam kalitesinin azaldığı

ve aile yükünün yaşam kalitesinin anlamlı bir yordayıcısı olduğu belirlenmiştir (146). Çin'deki SMA'lı çocukların ve bakıcılarının yaşam kalitesini değerlendirmeyi amaçlayan bir çalışmada özellikle tip 1 ve tip 2 SMA'lı çocuklarda ve bakıcılarında yaşam kalitesinin tip 3 SMA'lılara kıyasla nispeten düşük olduğu bulunmuştur (97).

Literatürde benzer çalışmalarda, SMA veya diğer nöromusküler hastalıklı çocuk ebeveynlerinde yaşam kalitesinin genel olarak sağlıklı ebeveynlere kıyasla daha düşük olduğu rapor edilmiştir. Örneğin; SMA'lı çocuk ve ergenlerin ebeveynlerinin psikososyal durumları, bakım yükü ve ihtiyaçlarına odaklanan nicel ve nitel verileri özetleyen derlemenin sonuçlarına göre, pediatrik SMA bağlamında ebeveynlerde özellikle SMA tip 1 ve 2'den etkilenen çocuk ve ergenlerin ebeveynlerinde yaşam kalitesinde düşüş, orta-yüksek düzeyde stres, bakım yükü ve fiziksel ile ruhsal sağlık sorunları gibi çeşitli yükler ortaya çıkmaktadır. Ayrıca, aileler bilgiye erişim, karar verme süreçleri, bakım entegrasyonu, maddi destek ve destekleyici bakım hizmetleri açısından pek çok karşılanmamış gereksinime sahiptir (100). Bir başka çalışmada Landfeldt ve arkadaşları, SMA bakım verenlerinin yaşam kalitesi ile bakım yükü arasındaki ters yönlü ilişkiyi ortaya koymuş; bakım sorumluluğu arttıkça yaşam kalitesi puanlarının düştüğünü rapor etmiştir (134). Bu sonuç, fiziksel bileşen puanında gözlenen düşük eğilimin bakım gereksinimleri ve fiziksel yükle ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Çalışmamızda yaşam kalitesi açısından fiziksel ve mental bileşen puanları farkları anlamlılık düzeyine ulaşmamış olsa da SMA grubundaki puanların düşük eğilimi psikososyal açıdan değerlendirmeye değerdir. Bu eğilim, SMA gibi kronik ve ilerleyici bir hastalığın ebeveyn yaşam kalitesi üzerindeki olası olumsuz etkileriyle uyumludur.

Mental sağlık açısından bakıldığında; kronik hastalık bakım verenlerinde psikolojik sıkıntılar, depresyon, anksiyete ve stres düzeylerinin artışı, yaşam kalitesi üzerinde olumsuz etki yaratabilmektedir. Serebral palsili çocukların annelerinde sağlıkla ilgili yaşam kalitesini etkileyen belirleyicileri belirlemeyi amaçlayan çalışmada; daha düşük ebeveynlik stresi, daha fazla boş zaman, sağlığı geliştirici davranışlara katılım ve daha fazla sosyal destek, daha yüksek mental yaşam kalitesi ile anlamlı şekilde ilişkili bulunmuştur (147). Başka bir çalışmada ise SMA'lı çocuklar ile sağlıklı çocukların ebeveynleri arasında yaşam kalitesi, bakım veren yükü, depresyon ve anksiyete belirtileri, yaşam doyumu ve ruhsal iyilik halini karşılaştırma amaçlanmış ve

sonuçlarda, SMA grubunun ebeveynlerinin yaşam kalitelerinin her alanında bozulma olduğunu vurgulanmış, SMA'lı bir çocuğa sahip olmanın depresyon belirtilerinde artışla ilişkili olduğu tespit edilmiştir (81). Bu da bizim bulgularımızdaki mental bileşen puanının daha düşük olma eğilimini destekler niteliktedir. Farkların anlamlı çıkmaması; bakım veren ebeveynlerin bir kısmının zaman içinde hastalıkla başa çıkma stratejileri geliştirmiş ve psikolojik uyum sağlamış olmasından kaynaklanıyor olabilir. Bu da yaşam kalitesindeki düşüşün tam olarak açığa çıkmasını engellemiş olabilir. Ya da destek sistemleri, rehabilitasyon hizmetlerine erişim, sosyal destek ağları gibi koruyucu faktörler bazı ebeveynlerin yaşam kalitesini baskılayacak olumsuz etkileri tamponlamış olabilir. Bu bağlamda, klinik uygulamalarda yalnızca çocuğun tedavisine odaklanmak yeterli değildir; ebeveynlerin yaşam kalitesini koruyacak psikososyal desteğe, stres yönetimine ve bakım verenlere özel destek hizmetlerine ihtiyaç vardır.

Çalışmamızda SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri ile ebeveynlerin stres, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi arasındaki ilişki incelenmiştir. Bulgular, çocuğun bağımsızlık düzeyi arttıkça ebeveyn stresinin anlamlı şekilde azaldığını, ancak bağımsızlık düzeyi ile yaşam kalitesi ve sağlıklı yaşam biçimi davranışları arasında anlamlı bir ilişki olmadığını göstermektedir. Bu sonuçlar, SMA gibi kronik ve ilerleyici nöromusküler hastalıklarda ebeveynlerin psikososyal yükünü anlamada ipuçları sunmaktadır. İspanya'da erken dönemde güç destekli mobilitenin, SMA tip 1'li çocuklarda fonksiyonel bağımsızlığı artırmasını araştıran bir çalışmada çocuklar 4. haftadan itibaren günlük aktiviteler ve mobilite alanlarında klinik olarak anlamlı gelişmeler göstermiş bununla birlikte de ebeveyn stresinde azalma görülmüştür (148). Serebral palsili çocukların annelerinde ebeveynlik stresi ile ilişkili faktörleri inceleyen bir çalışmada, çocuklarda daha yüksek düzeyde aktivite kısıtlamasının annelerde artan stres ve depresif ruh hali ile ilişkili olduğu bulunmuştur. Buna karşın, düşük depresif ruh hali ve yüksek öz saygı gibi içsel koruyucu faktörlerin, annelerin algıladıkları stresi azaltmada etkili olabileceği gösterilmiştir (149). SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi ile ebeveyn stres düzeyleri arasındaki negatif yönde ve orta düzeyde anlamlı ilişki literatürdeki çalışmalar ile uyumludur. Çocuğun fiziksel bağımsızlığı arttıkça ebeveynin bakım yükünün azalması, günlük yaşamda daha fazla özerklik kazanılması ve ebeveynin kendine ayırabileceği zamanın artması stres düzeyini düşürebilmektedir.

Çalışmamızın bulguları, çocuğun bağımsızlığının ebeveynin duygusal yükü üzerinde belirleyici olduğunu göstermektedir. Regresyon analizinin de gösterdiği üzere, bağımsızlık düzeyi ebeveyn stresinin yaklaşık %21,7'sini açıklamaktadır. Bu oran, çocuğun fiziksel işlevselliğinin ebeveyn refahı üzerindeki etkisinin güçlü ancak tek başına belirleyici olmadığını düşündürmektedir. Yapılan bir çalışmada, daha yüksek eğitim düzeyi daha iyi ruh sağlığı ile ilişkilendirilmiş ve istihdamda olmak daha yüksek psikolojik refah ile ilişkilendirilmiştir. Bununla birlikte, daha düşük gelir ve eğitim düzeyi artan strese neden olmuş ve bakıma erişimin gecikmesine sebep olabilmiştir (127). Dolayısıyla ebeveyn stresinin, yalnızca çocuğun fiziksel bağımsızlığıyla değil, aynı zamanda bakım süresinin uzunluğu, sosyal destek düzeyi, sosyodemografik ve ekonomik koşullar, ebeveynin ruhsal dayanıklılığı gibi çok boyutlu faktörlerle şekillenebileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

Çalışmamızda SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi ile ebeveynlerin yaşam kalitesi arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Bu sonuç, bazı çalışmalarla farklılık göstermektedir. Örneğin Brown ve ark. (150) SMA'lı çocukların bakım verenlerinde çocuğun fonksiyonel düzeyinin yaşam kalitesiyle anlamlı bir ilişkisi olduğunu bildirmiştir. Başka bir çalışmada bakım veren yükünün SMA hastalarının motor puanlarıyla negatif korelasyon gösterdiği, ayrıca yüksek bakım veren yükünün daha düşük sağlıkla ilişkili yaşam kalitesiyle ilişkili olduğu bildirilmiştir (151). SMA'lı çocuk ve yetişkin hastalardan oluşan ve katılımcıların çoğunun en az iki yıldır tedavi aldığı bir örneklemde yürütülen çalışmada, her iki grupta da hastaların yaklaşık yarısında motor işlevleri ve günlük yaşam aktivitelerini ciddi biçimde kısıtlayan belirgin kas güçsüzlüğü bulunduğu bildirilmiştir. SMA'nın yaşam kalitesi ve psikososyal iyilik hâli üzerinde etkilerini sürdürdüğü ve hem hastalar hem de bakım verenler açısından belirgin bir yükün devam ettiği gösterilmiştir (152). Nöromusküler bozuklukların ebeveynlerin sağlıkla ilişkili yaşam kalitesi ve aile işlevselliği üzerindeki etkisini değerlendirmek amacıyla gerçekleştirilen çalışmada; bağımsız yürüyemeyen çocukların ebeveynlerinin sağlıkla ilgili yaşam kalitesi ve aile işleyiş düzeylerinin, hâlâ yürüyebilen çocukların ebeveynlerine göre daha düşük olduğu gözlenmiştir. Bu durum, ebeveynlerin yaşam kalitesinin, çocuklarının bağımsızlık düzeyiyle doğru orantılı olduğunu göstermiştir (153). Serebral palsili çocukların ebeveynleriyle gerçekleştirilen bir çalışmada ise; çocukların günlük yaşam aktiviteleri ve fonksiyonel düzeylerinin orta seviyede olduğu buna paralel olarak da ebeveynlerin bakım

yükünün orta ile ciddi düzey arasında değiştiği, psikolojik durumlarının ise hafif düzeyde depresif belirtiler taşıdığı saptanmıştır. Ayrıca, ebeveynlerin bakım yükü ile yaşam kalitesinin fiziksel fonksiyon alt boyutu ile orta düzeyde negatif bir ilişki olduğu görülmüştür (154). Yaşam kalitesi, bireyin fiziksel, ruhsal, sosyal ve çevresel alanlardaki genel memnuniyetini yansıtır (139). SMA gibi nadir ve ilerleyici hastalıkların ebeveynleri için bu kavram, yalnızca çocuğun bağımsızlığıyla değil, bakım sürecinin belirsizliği, tedaviye erişim, sosyal izolasyon ve finansal yük gibi faktörlerle de yakından ilişkilidir (155,156). Çalışmamızda literatüre benzer bir ilişkinin saptanmamış olması, ebeveynlerin yaşam kalitesinin çok boyutlu doğasıyla açıklanabilir. Bu durum, çocuğun bağımsızlık düzeyindeki değişikliklerin ebeveynlerin yaşam kalitesi üzerinde dolaylı bir etki yaratabileceğini ancak tek başına belirleyici olmadığını göstermektedir. Ölçek duyarlılığı da bir diğer olası açıklamadır. SMAIS-ULM çocuğun üst ekstremite fonksiyonlarını ayrıntılı biçimde değerlendirirken, SF-12 gibi genel yaşam kalitesi ölçekleri bu tür küçük fonksiyonel değişimlere duyarlı olmayabilir. Bu nedenle, ebeveynlerin yaşam kalitesinde bağımsızlık düzeyine paralel bir değişim saptanmamış olabilir.

Çalışmamızda SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyi ile ebeveynlerin sağlıklı yaşam biçimi davranışları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Özbekistan'da engelli genç bireylerin aile bakım verenlerinde algılanan yük ile sağlıklı yaşam tarzı davranışı arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi amaçlayan çalışmada; bakım verenlerinin yaşadığı yük, beslenmeyle pozitif, sağlıklı yaşam tarzı davranışı anketinin sağlık sorumluluğu ve stres yönetimi alt ölçek puanlarıyla negatif korelasyon göstermiştir (157). Bu bulgu, çalışmamızda SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri ile ebeveynlerin sağlıklı yaşam biçimi davranışları arasında anlamlı bir ilişki saptanmamış oluşunu açıklayabilir. Ebeveynlerin sağlıklı yaşam biçimi davranışlarının yalnızca bireysel tercihlerden değil, bakım verme süreci, algılanan yük, sosyal destek düzeyi ve çevresel koşullar gibi çok sayıda dışsal etkenden şekillendiğini göstermektedir.

Sonuç olarak, çalışmamızda elde ettiğimiz bulgular çalışmaya dahil edilen SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyinin ebeveyn stresinde belirgin bir etkisi olduğunu, ancak yaşam kalitesi ve sağlıklı yaşam biçimi davranışlarıyla doğrudan ilişkisinin bulunmadığını göstermektedir. Bu durum, ebeveyn stresinin çocuğun

fonksiyonel durumuna daha duyarlı bir değişken olduğunu; yaşam kalitesi ve sağlıklı yaşam biçimi davranışlarının ise sosyal destek, psikolojik dayanıklılık ve bakım yükü gibi çok faktörlü değişkenlerden etkilendiğini düşündürmektedir.

Çalışmamızın güçlü yönlerine baktığımızda katılımcıların demografik özellikleri eğitim düzeyi ve çalışma durumu haricinde gruplar arasında farklılık göstermemiştir. Böylelikle anket ve ölçek sonuçları üzerinde karıştırıcı olabilecek etmenler büyük çoğunlukla ekarte edilmiştir. Ebeveyn stres düzeyi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi gibi çok boyutlu parametrelerin aynı örneklemde değerlendirilmesi, çalışmanın kapsamını güçlendirmiştir. Çalışmamızın online olarak gerçekleştirilmesi nedeniyle birçok şehirden katılım sağlanmıştır. Çalışmamıza kontrol grubu olarak normal gelişim gösteren çocukların ebeveynleri dahil edilerek gruplar arası farklılıkların değerlendirilmesi sağlanmıştır. Çocuğun bağımsızlık düzeyinin ölçümünde SMA'ya özgü, geçerliliği ve güvenilirliği kanıtlanmış bir araç kullanılması, bulguların güvenirliğini artırmıştır. Pearson korelasyon ve regresyon analizlerinin birlikte kullanılması, değişkenler arası ilişkiyi hem yön hem de etki düzeyi açısından değerlendirme imkânı sağlamıştır. SMA'lı çocukların ebeveynlerinden doğrudan veri toplanması, bulguların klinik uygulamalara yansıtılabilirliğini artırmıştır.

Çalışmamızın limitasyonları mevcuttur. Çalışmamızda ebeveynler arasında cinsiyet ayrımı yapılmaksızın katılım sağlanmıştır. Katılımcıların büyük çoğunluğunu annelerin oluşturması, babaların daha az temsil edilmesine yol açmış ve bu durum sonuçların genellenebilirliğini sınırlamış olabilir. Çalışmamızda özbildirim ölçekleri kullanılmıştır; ebeveynlerin kendi beyanlarına dayalı ölçümler, yanıt eğilimleri veya sosyal beğenirlik etkisi gibi önyargılara açık olabilir. Uzunlamasına veri toplanmadığı için, bağımsızlık düzeyindeki değişimlerin ebeveyn stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi üzerindeki dinamik etkileri izlenememiştir. Sadece belirli ölçeklerin kullanılması, ebeveynlerin psikolojik dayanıklılığı veya baş etme tarzları gibi derinlemesine faktörlerin analizine olanak tanımamıştır.

6. SONUÇLAR VE ÖNERİLER

Bu çalışmada, SMA'lı çocukların ve normal gelişim gösteren çocukların ebeveynleri olmak üzere toplam 96 ebeveynin ebeveyn stresi, sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kaliteleri değerlendirilmiştir. Ayrıca, SMA'lı çocukların bağımsızlık düzeyleri değerlendirilmiş ve bu düzeylerin ebeveynlerin belirtilen parametreleriyle ilişkisi analiz edilmiştir. Çalışmada aşağıdaki sonuçlar elde edilmiştir:

1. SMA'lı çocukların ebeveynlerinin Ebeveyn Stres İndeksi–Kısa Formu toplam puan ortalaması, sağlıklı çocuk ebeveynlerinden daha yüksek bulunmuştur; ancak fark anlamlı değildir.

2. Ebeveyn sıkıntısı ve ebeveyn–çocuk işlevsiz etkileşimi alt ölçeklerinde SMA'lı çocukların ebeveynlerinin puanları sağlıklı çocuk ebeveynlerine göre daha yüksek olmasına rağmen farklar anlamlı bulunmamıştır. Zor çocuk alt ölçeğinde de gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır.

3. SMA'lı çocukların ebeveynlerinin Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği-II toplam puan ortalaması, sağlıklı çocuk ebeveynlerine göre daha düşüktür; toplam puan açısından fark anlamlı değildir.

4. Sağlık sorumluluğu, fiziksel aktivite ve beslenme alt ölçeklerinde SMA'lı çocukların ebeveynlerinin puanları daha düşük olmasına rağmen farklar anlamlı değildir.

5. Kişilerarası ilişkiler alt ölçeğinde iki grup arasında anlamlı fark bulunmuştur; sağlıklı ebeveynler bu ölçekte daha yüksek puan almıştır.

6. Manevi gelişim ve stres yönetimi alt ölçeklerinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmamıştır.

7. SMA'lı çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesi açısından hem fiziksel hem de mental bileşen puanlarının sağlıklı çocuk ebeveynlerine göre daha düşük olduğu gözlemlenmiştir; gruplar arasındaki farklar anlamlı bulunamamıştır.

8. Çocuğun bağımsızlık düzeyi ile ebeveynlerin stres düzeyi arasında negatif yönde, orta düzeyde anlamlı ilişki bulunmuştur.

9. Çocuğun bağımsızlık düzeyi ile ebeveynlerin sağlıklı yaşam biçimi davranışları ve yaşam kalitesi arasında anlamlı ilişki bulunamamıştır.

10. Regresyon analizine göre, çocuğun bağımsızlık düzeyi ebeveyn stresinin yaklaşık %21,7'sini açıklamaktadır; bağımsızlık düzeyindeki artış, ebeveyn stresinde düşüşle ilişkilidir.

11. Bulgularımız, SMA'lı çocukların fonksiyonel bağımsızlığı ile ebeveynlerin psikososyal iyilik hali arasında bir ilişki olduğunu göstermekte; fonksiyonel bağımsızlığı desteklemeye yönelik müdahalelerin ebeveynlerin psikososyal iyilik haline dolaylı katkı sağlayabileceğini düşündürmektedir.

Gelecek çalışmalarda;

- SMA'lı çocuk ebeveynlerinde ebeveynlik stresi, yaşam kalitesi ve sağlıklı yaşam biçimi davranışları arasındaki ikili ilişkileri ortaya koyabilmek adına metadoloji oluşturulabilir.

- Ebeveyn stresinin zaman içindeki değişimi değerlendirilebilir. Bu da uyum sürecini ve destek girişimlerinin etkisini değerlendirmek için değerli olabilir.

- SMA'lı çocuk ebeveynlerinin sağlıklı yaşam biçimi davranışlarını etkileyen psikolojik ve çevresel faktörlerin derinlemesine incelenebilir ve uzunlamasına çalışmalarla ebeveynlerin sağlıklı yaşam davranışlarının zaman içindeki değişimi incelenebilir.

- SMA'lı çocuk ebeveynlerinde bakım yükü, sosyal destek, baş etme stratejileri, ekonomik kaynaklar gibi değişkenlerin yaşam kalitesi üzerindeki aracılık/moderatör rolleri test edilebilir.

- Uzunlamasına çalışmalarla, SMA'lı çocuk ebeveynlerinin yaşam kalitesindeki değişimlerin zaman içindeki seyri değerlendirilebilir.

- SMA'lı çocukların anneleri ve babaları arasında mevcut parametreler açısından farklılıkları belirlemeye yönelik karşılaştırmalı çalışmalar yapılabilir.

- Çocukların bağımsızlık kazanımını teşvik eden aile merkezli eğitim programlarının ebeveyn stresine olan etkisi deneysel çalışmalarla değerlendirilebilir.

- Çalışmamızda değerlendirilen parametreler genişletilerek ve daha detaylı incelenerek, bu bulgular doğrultusunda ailelere yönelik destekleyici ve güçlendirici programların geliştirilmesi sağlanabilir.

KAYNAKLAR

1. Messina S, Sframeli M, Maggi L, D'Amico A, Bruno C, Comi G, et al. (2022). Spinal muscular atrophy: State of the art and new therapeutic strategies. *Neurological Sciences*, 43, 615–624.
2. Steiner L, Tscherter A, Henzi B, Branca M, Carda S, Enzmann C, et al. (2024). Chronic pain in patients with spinal muscular atrophy in Switzerland: A query to the spinal muscular atrophy registry. *Journal of Clinical Medicine*, 13, 10.
3. Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103–115.
4. Dangouloff, T., Thokala, P., Stevenson, M. D., Deconinck, N., D'Amico, A., Daron, A., et al. (2024). Cost-effectiveness of spinal muscular atrophy newborn screening based on real-world data in Belgium. *Neuromuscular Disorders*, 34, 61–67.
5. Martin P, Horber V, Park J, Kronlage C, Grimm A. (2022). Spinal muscular atrophy. *Nervenarzt*, 93, 191–200.
6. Groulx-Boivin E, Osman H, Chakraborty P, Lintern S, Oskoui M, Selby K, et al. (2024). Variability in newborn screening across Canada: Spinal muscular atrophy and beyond. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 51, 203–209.
7. Day JW, Howell K, Place A, Long K, Rossello J, Kertesz N, et al. (2022). Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatrics*, 22, 1.
8. Novikov A, Maldova M, Shandybina N, Shalmiev I, Shoshina E, Epoyan N, et al. (2023). First use of non-invasive spinal cord stimulation in motor rehabilitation of children with spinal muscular atrophy. *Life (Basel)*, 13, 2.
9. Yilmaz G. (2020). Mothers with disabled children: Needs, stress levels and family functionality in rehabilitation. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*, 34(2), 524–532.
10. Tawheed Mokhtar M, Mahmoud Mohamed S, Saied Adam S. (2024). Psychological problems and coping patterns among parents of children with neuromuscular diseases. *Egyptian Journal of Health Care*, 15(1), 1289–1302.
11. Jackson JL, Korth CX, Leslie CE, Cotto J, Mah ML, Hor K, et al. (2021). Health-related quality of life and emotional distress among mothers of sons with muscular dystrophy as compared to sex- and age group-matched controls. *Journal of Child Neurology*, 36(3), 177–185.
12. Sinesio Santos L, Lopes da Silva V, Ariane Neves V, Santos Ribeiro E, Heloyse Martins de Lima Silva M, Lopes Gama G. (2022). Spinal muscular atrophy: Health related quality of life and burden to parents. *Health Science Journal*, 12, 35–41.
13. Ergenekon AP, Gümüş Z, Yegit CY, Cenk M, Gulieva A, Kalyoncu M, et al. (2023). Depression, anxiety, and sleep quality of caregivers of children with spinal muscular atrophy. *Pediatric Pulmonology*, 58, 1697–1702.
14. Aranda-Reneo I, Peña-Longobardo LM, Oliva-Moreno J, Litzkendorf S, Durand-Zaleski I, Tizzano EF, et al. (2020). The burden of spinal muscular atrophy on informal caregivers. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8989.
15. Chen E, Noone J, Sarah I, Ipsos W, Buchenberger D, Arnold WD, et al. (2020). Impact of spinal muscular atrophy on caregivers' daily activities and health-related quality of life. *Journal of Clinical Medicine*, 1, 1.
16. Setyaningrum CTS, Harahap ISK, Nurputra DK, Ar Rochmah M, Sadewa AH, Alkarani GH, et al. (2022). Clinical characterizations of three adults with genetically confirmed spinal muscular atrophy: A case series. *Journal of Medical Case Reports*, 16, 1.
17. de Rezende Pinto WBV, de Souza PVS, Badia BML, Farias IB, de Albuquerque Filho JMV, Gonçalves EA, et al. (2021). Adult-onset non-5q proximal spinal muscular atrophy: A comprehensive review. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 79, 912–923.
18. De Albuquerque ALA, Chadanowicz JK, Giudicelli GC, Staub ALP, Weber AC, Silva JMDS, et al. (2024). Serum myostatin as a candidate disease severity and progression biomarker of spinal muscular atrophy. *Brain Communications*, 6, 2.
19. Nishio H, Niba ETE, Saito T, Okamoto K, Takeshima Y, Awano H. (2023). Spinal muscular atrophy: The past, present, and future of diagnosis and treatment. *International Journal of Molecular Sciences*, 24, 11939.
20. Basak S, Biswas N, Gill J, Ashili S. (2024). Spinal muscular atrophy: Current medications and re-purposed drugs. *Cellular and Molecular Neurobiology*, 44, 75.

21. Serra-Juhe C, Tizzano EF. (2019). Perspectives in genetic counseling for spinal muscular atrophy in the new therapeutic era: Early pre-symptomatic intervention and test in minors. *European Journal of Human Genetics*, 27, 1774–1782.
22. Lamadrid-González J, Castellar-Leones S, Contreras-Velásquez JC, Bermúdez V. (2024). SMN2 copy number association with spinal muscular atrophy severity: Insights from Colombian patients. *Journal of Clinical Medicine*, 13, 21.
23. Jiang Y, Luo Z, Wang W, Lu X, Xia ZM, Xie J, et al. (2024). Development of a low-cost and accurate carrier screening method for spinal muscular atrophy in developing countries. *European Journal of Medical Genetics*, 68, 1.
24. Setyaningrum CTS, Harahap ISK, Nurputra DK, Rachman IT, Harahap NIF, et al. (2022). Managing pregnancy in a spinal muscular atrophy type III patient in Indonesia: A case report. Journal of Medical Case Reports, 16, 1.
25. Agyenkwa SK, Cibooğlu P, Jhar N, Abo Orabi A, Mustafaoglu R, et al. (2023). Rehabilitation in spinal muscular atrophy; A narrative review. *European Journal of Therapy*, 29, 656–666.
26. T.C. Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Genel Müdürlüğü, Çocuk ve Ergen Sağlığı Dairesi Başkanlığı. Evlilik Öncesi Spinal Musküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı. Erişim 22.08.2025, https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/tarama-programlari/evlilik-oncesi-sma-tasiyici-tarama-programi.html
27. Belter L, Peterson I, Jarecki J. (2023). Evaluating Perceived Fatigue within an Adult Spinal Muscular Atrophy Population. *Neurology and Therapy*, 12, 2161–2175.
28. Iftikhar M, Frey J, Shohan MJ, Malek S, Mousa SA. (2021). Current and Emerging Therapies for Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy. *Pharmacology and Therapeutics*, 220, 1–39.
29. Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F, Darras BT, Finkel RS. (2022). Spinal Muscular Atrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 8, 1–21.
30. Habets LE, Bartels B, de Groot JF, van der Pol WL, Jeneson JAL, Asselman FL, et al. (2021). Motor Unit Reserve Capacity in Spinal Muscular Atrophy during Fatiguing Endurance Performance. *Clinical Neurophysiology*, 132, 800–807.
31. Li Y, Nie H, Xiang P, Shen W, Yan M, Yan C, et al. (2024). Disrupted Individual-Level Morphological Brain Network in Spinal Muscular Atrophy Types 2 and 3. *CNS Neuroscience and Therapeutics*, 30, 1–14.
32. Fernandes IAM, Menezes ROA, Rego G. (2022). Communicating the Spinal Muscular Atrophy Diagnosis to Children and the Principle of Autonomy. *BMC Pediatrics*, 22, 1–9.
33. Dunaway Young S, Pasternak A, Duong T, McGrattan KE, Stranberg S, MacZek E, et al. (2023). Assessing Bulbar Function in Spinal Muscular Atrophy Using Patient-Reported Outcomes. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10, 199–209.
34. Stam M, Wijngaarde CA, Bartels B, Asselman FL, Otto LAM, Habets LE, et al. (2023). Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Crossover Trial with Pyridostigmine in Spinal Muscular Atrophy Types 2–4. *Brain Communications*, 5, 1–12.
35. Lejman J, Zieliński G, Gawda P, Lejman M. (2021). Alternative Splicing Role in New Therapies of Spinal Muscular Atrophy. *Genes (Basel)*, 12, 1–14.
36. Waldrop MA. (2024). Clinical Decision Making around Commercial Use of Gene and Genetic Therapies for Spinal Muscular Atrophy. *Neurotherapeutics*, 21, 987–1002.
37. Ojala KS, Reedich EJ, Didonato CJ, Meriney SD. (2021). In Search of a Cure: The Development of Therapeutics to Alter the Progression of Spinal Muscular Atrophy. *Brain Sciences*, 11, 1–39.
38. Mirea A, Leanca MC, Onose G, Sporea C, Padure L, Shelby ES, et al. (2022). Physical Therapy and Nusinersen Impact on Spinal Muscular Atrophy Rehabilitative Outcome. *Frontiers in Bioscience – Landmark*, 27, 649–666.
39. Keinath MC, Prior DE, Prior TW. (2021). Spinal Muscular Atrophy: Mutations, Testing, and Clinical Relevance. *Application of Clinical Genetics*, 14, 11–25.
40. Juntas Morales R, Pageot N, Taieb G, Camu W. (2017). Adult-Onset Spinal Muscular Atrophy: An Update. *Revue Neurologique (Paris)*, 173, 308–319.
41. Kotulska K, Fattal-Valevski A, Haberlova J. (2021). Recombinant Adeno-Associated Virus Serotype 9 Gene Therapy in Spinal Muscular Atrophy. *Frontiers in Neurology*, 12, 1–12.
42. Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Ozasa S, Nomura K, et al. (2022). Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in Japan: One Year of Experience. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 32, 1–7.
43. Ghanei M, Fatemi SHS, Soudyab M, Esfehani RJ. (2022). Homozygous Deletion of Exon 7 in SMN1 Gene without Phenotypic Features of Spinal Muscular Atrophy. *Neurology Asia*, 27, 955–962.

44. Przymuszała M, Gwit M, Waśko J, Morańska K, Kajdasz A. (2022). Spinal Muscular Atrophy: Where Are We Now? Current Challenges and High Hopes. *Postępy Higieny i Medycyny Doświadczalnej*, 76, 407–419.
45. Xing X, Liu X, Li X, Li M, Wu X, Huang X, et al. (2025). Insights into Spinal Muscular Atrophy from Molecular Biomarkers. *Neural Regeneration Research*, 20, 1849–1863.
46. Sharma P, Lohiya S, Vagha K, Vagha JD, Raj H, Prasad R. (2024). Spinal Muscular Atrophy with Severe Hyperlordosis: A Case Report. *Cureus*, 16, 1–5.
47. Jablonka S, Hennlein L, Sendtner M. (2022). Therapy Development for Spinal Muscular Atrophy: Perspectives for Muscular Dystrophies and Neurodegenerative Disorders. *Neurological Research and Practice*, 4, 1–14.
48. Tankisi H, Ünalp A. (2023). Spinal Muscular Atrophy Types, Innovations in Diagnosis and Treatment. *Dr. Behçet Uz Children's Hospital Journal*, 13, 146–150.
49. López-Cortés A, Echeverría-Garcés G, Ramos-Medina MJ. (2022). Molecular Pathogenesis and New Therapeutic Dimensions for Spinal Muscular Atrophy. *Biology (Basel)*, 11, 1–13.
50. Kim SH, Lee CS, Lee SR, Choi YC, Kim SW, Shin HY, et al. (2024). Diagnostic Journey of Korean Patients with Spinal Muscular Atrophy. *Yonsei Medical Journal*, 65, 1–12.
51. Glascock J, Darras BT, Crawford TO, Sumner CJ, Kolb SJ, Didonato C, et al. (2023). Identifying Biomarkers of Spinal Muscular Atrophy for Further Development. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10, 937–954.
52. Maretina M, Koroleva V, Shchugareva L, Glotov A, Kiselev A. (2024). The Relevance of Spinal Muscular Atrophy Biomarkers in the Treatment Era. *Biomedicines*, 12, 1–15.
53. Babić M, Banović M, Berečić I, Banić T, Babić Leko M, Ulamec M, et al. (2023). Molecular Biomarkers for the Diagnosis, Prognosis, and Pharmacodynamics of Spinal Muscular Atrophy. *ournal of Clinical Medicine*, 12, 3456–3472.
54. Nelson LL, Iannaccone ST. (2021). Clinical Outcome Assessments in Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy: Past, Present and Future. *Neuromuscular Disorders*, 31, 1028–1037.
55. Wu JW, Pepler L, Maturi B, Afonso ACF, Sarmiento J, Haldenby R, et al. (2022). Systematic Review of Motor Function Scales and Patient-Reported Outcomes in Spinal Muscular Atrophy. *American Journal of Physical Medicine and Rehabilitation*, 101, 590–608.
56. Blaschek A, Hesse N, Warken B, Vill K, Well T, Hodek C, et al. (2022). Quantitative Motion Measurements Based on Markerless 3D Full-Body Tracking in Children with SMA Highly Correlate with Standardized Motor Assessments. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 9, 121–128.
57. Glanzman AM, O'Hagen JM, McDermott MP, Martens WB, Flickinger J, Riley S, et al. (2011). Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in Spinal Muscular Atrophy Type II and III Journal of Child Neurology, 26, 1499–1507.
58. Pierzchlewicz K, Kępa I, Podogrodzki J, Kotulska K. (2021). Spinal Muscular Atrophy: The Use of Functional Motor Scales in the Era of Disease-Modifying Treatment. *Child Neurology Open*, 8, 2329048X2110087.
59. Stolte B, Neuhoff S, Lipka J, Schlag M, von Velsen O, Kruse T, et al. (2024). Performance Fatigability in Adults with Spinal Muscular Atrophy Treated Long-Term with Nusinersen. *Muscle Nerve*, 70, 1–12.
60. Uher D, Yoon L, Garber CE, Montes J. (2023). How is Physical Activity Measured in Spinal Muscular Atrophy and Duchenne Muscular Dystrophy? *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10, 897–914.
61. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, et al. (2018). Diagnosis and Management of Spinal Muscular Atrophy: Part 2: Pulmonary and Acute Care; Medications, Supplements and Immunizations; Other Organ Systems; and Ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28, 197–207.
62. Sansone VA, Pirola A, Lizio A, Greco LC, Coratti G, Casiraghi J, et al. (2021). The Spinal Muscular Atrophy Health Index: Italian Validation of a Disease-Specific Outcome Measure. *Neuromuscular Disorders*, 31, 409–418.
63. Rodriguez-Torres RS, Uher D, Gay EL, Coratti G, Dunaway Young S, Rohwer A, et al. (2023). Measuring Fatigue and Fatigability in Spinal Muscular Atrophy (SMA): Challenges and Opportunities. *Journal of Clinical Medicine*, 12, 3458.
64. De Amicis R, Baranello G, Foppiani A, Leone A, Battezzati A, Bedogni G, et al. (2021). Growth Patterns in Children with Spinal Muscular Atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16, 1–12.

65. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology*, 22, 1027–1049.
66. Cintas P. (2023). Current Treatments of Spinal Muscular Atrophy in Adults. *Revue Neurologique (Paris)*, 179, 106–113.
67. Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K, Tassoni A, Stein S, Vogt S, et al. (2023). Effect of Nusinersen on Motor, Respiratory and Bulbar Function in Early-Onset Spinal Muscular Atrophy. *Brain*, 146, 668–677.
68. Wurster C, Petri S. (2022). Progress in Spinal Muscular Atrophy Research. *Current Opinion in Neurology*, 35, 693–698.
69. Sarıkaya Uzan G, Paketçi C, Günay Ç, Edem P, Özsoy Ö, Hlz Kurul S, et al. (2022). The Effect of Nusinersen Therapy on Laboratory Parameters of Patients with Spinal Muscular Atrophy. *Neuropediatrics*, 53, 321–329.
70. Voight S, Arya K. (2024). Considerations for Treatment in Clinical Care of Spinal Muscular Atrophy Patients. *Children*, 11, 495.
71. inkel RS, Farrar MA, Vlodavets D, Servais L, Zanoteli E, Al-Muhaizea M, et al. (2022). RAINBOWFISH: Preliminary efficacy and safety data in risdiplam-treated infants with presymptomatic spinal muscular atrophy (P17-5.003). *Neurology*, 98(Supplement), 1636.
72. De Vivo DC, Bertini E, Swoboda KJ, Hwu WL, Crawford TO, Finkel RS, et al. (2019). Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscular Disorders*, 29, 842–856.
73. Strauss KA, Farrar MA, Muntoni F, Saito K, Mendell JR, Servais L, et al. (2022). Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: The Phase III SPR1NT trial. *Nature Medicine*, 28, 1381–1389.
74. Ahmed F, Islam A, Akter S, Al Zubayer MA, Mahmud MN, Yeasmin H, et al. (2024). Multidisciplinary Physical Rehabilitation Program of Individuals with Spinal Muscular Atrophy in an Inclusive School Setting. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 17, 247–252.
75. Wang D, Zhang T, Li Y, Liu J, Jia Y, Xiao N. (2024). Rehabilitation for Spinal Muscular Atrophy Patients in China: A National Cross-Sectional Study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19, 1–12.
76. Al-Subu AM, Adams CK, Dykstra SA, Langkamp MR, Yngsdal-Krenz RA, Al Subu RM, et al. (2023). Management of Critically Ill Patients with Spinal Muscular Atrophy Admitted with Acute Respiratory Failure. *Respiratory Care*, 68, 247–254.
77. Hammond CK, Oppong E, Ameyaw E, Dogbe JA. (2023). Spinal Muscular Atrophy in Ghanaian Children Confirmed by Molecular Genetic Testing: A Case Series. *Pan African Medical Journal*, 46, 1–8.
78. Boulay C, Peltier E, Jouve JL, Pesenti S. (2020). Functional and Surgical Treatments in Patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*, 27, 7S35–7S39.
79. Harding ER, Kanner CH, Pasternak A, Glanzman AM, Dunaway Young S, Rao AK, et al. (2024). Beyond Contractures in Spinal Muscular Atrophy: Identifying Lower-Limb Joint Hypermobility. *Journal of Clinical Medicine*, 13, 1–12.
80. Travlos V, Patman S, Downs J, Hince D, Wilson AC. (2021). Parent Carer Quality of Life and Night-Time Attendance in Non-Ambulant Youth with Neuromuscular Disorders. Developmental Neurorehabilitation, 24, 456–465.
81. Koyuncu Z, Sönmez Kurukaya S, Uluğ F, Dilek TD, Zindar Y, Arslan B, et al. (2025). Quality of Life, Caregiver Burden, and Symptoms of Depression and Anxiety in Parents of Children with Spinal Muscular Atrophy: A Comparison with Healthy Controls. *Medicina*, 61, 930.
82. Şimşek İE, Şimşek TT, Erel S, Atasavun Uysal S. (2020). Factors affecting health related quality of life and depression levels of mothers in families having children with chronic disabilities. *Hong Kong Journal of Paediatrics*, 25, 71–78.
83. Andreozzi V, Labisa P, Mota M, Monteiro S, Alves R, Almeida J, et al. (2022). Quality of life and informal care burden associated with Duchenne muscular dystrophy in Portugal: the COIDUCH study. *Health and Quality of Life Outcomes*, 20(1), 36.
84. Brandt M, Driemeyer J, Johannsen J, Denecke J, Inhestern L, Bergelt C. (2024). Experiences and the Psychosocial Situation of Parental Caregivers of Children with Spinal Muscular Atrophy Against the Background of New Treatment Options: A Qualitative Interview Study. *BMC Psychology*, 12, 1–15.

85. Zhao M, Fu W, Ai J. (2021). The Mediating Role of Social Support in the Relationship Between Parenting Stress and Resilience Among Chinese Parents of Children with Disability. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51, 3412–3422.
86. Çekiç A, Hamamcı Z. (2018). Anne-Baba Stres Ölçeği Kısa Formunun Türkçeye Uyarlanması: Geçerlilik ve Güvenilirlik Çalışması. *Anadolu Psikiyatri Dergisi*, 19, 63–70.
87. Fang Y, Luo J, Boele M, Windhorst D, van Grieken A, Raat H. (2024). Parent, child, and situational factors associated with parenting stress: a systematic review. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 33(6), 1687–1705.
88. Bekhet AK, Johnson NL, Zauszniewski JA. (2012). Resilience in family members of persons with autism spectrum disorder: A review of the literature. *Issues in Mental Health Nursing*, 33(10), 650–656.
89. Phillips BA, Conners F, Curtner-Smith ME. (2017). Parenting children with Down syndrome: An analysis of parenting styles, parenting dimensions, and parental stress. *Research in Developmental Disabilities*, 68, 9–19.
90. Gordon CT, Hinshaw SP. (2017). Parenting stress as a mediator between childhood ADHD and early adult female outcomes. *Journal of Clinical Child and Adolescent Psychology*, 46(4), 588–599.
91. Lee MH, Matthews AK, Park CG, Vincent C, Hsieh K, Savage TA. (2020). Relationships among Parenting Stress, Health-Promoting Behaviors, and Health-Related Quality of Life in Korean Mothers of Children with Cerebral Palsy. *Research in Nursing & Health*, 43, 590–601.
92. Nihayati HE, Fauziah SN, Hidayati L, Yunita FC. (2020). The psychological condition of the parents of children suffering from spinal muscular atrophy. *International Journal of Psychosocial Rehabilitation*, 24(7).
93. Sayili U, Sak K, Aydin SN, Kara B, Turgut D, Bisgin O. (2024). Development, Validity and Reliability of the Healthy Lifestyle Behavior Scale. *Discover Public Health*, 21, 1–12.
94. Hartley J, Bluebond-Langner M, Candy B, Downie J, Henderson EM. (2021). The physical health of caregivers of children with life-limiting conditions: A systematic review. *Pediatrics*, 148(2), 1–12.
95. Alataş DM, Cemali M, Cimilli E, Arslan BÇ, Öksüz Ç, Karaduman AA. (2024). Özel gereksinimli çocuğa sahip olmanın ebeveyn üzerindeki etkisinin ve ebeveynlerin sağlıkları hakkındaki farkındalıklarının incelenmesi. *Journal of Occupational Therapy and Rehabilitation,* 12(2), 71–80.
96. Avcı YD. (2016). Personal health responsibility. *TAF Preventive Medicine Bulletin*, 15(3), 259–266.
97. Yao M, Ma Y, Qian R, Xia Y, Yuan C, Bai G, et al. (2021). Quality of Life of Children with Spinal Muscular Atrophy and Their Caregivers from the Perspective of Caregivers: A Chinese Cross-Sectional Study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16, 1–12.
98. Atkins JC, Padgett CR. (2024). Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *Journal of Child and Family Studies*, 33(2), 617–636.
99. Prieto V, Rozmus C, Cohen E, LoBiondo-Wood G. (2022). Caregiver Burden, Caregiving Satisfaction, and Health-Related Quality of Life Among Caregivers of Children with Medical Complexity. *Pediatric Nursing*, 48(3), 111.
100. Brandt M, Johannsen L, Inhestern L, Bergelt C. (2022). Parents as Informal Caregivers of Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Review of Quantitative and Qualitative Data on the Psychosocial Situation, Caregiver Burden, and Family Needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17, 1–30.
101. Messina S, Frongia AL, Antonaci L, Pera MC, Coratti G, Pane M, et al. (2019). A critical review of patient- and parent caregiver-oriented tools to assess health-related quality of life, activities of daily living, and caregiver burden in spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(12), 940–950.
102. Vaidya S, Boes S. (2018). Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: A systematic literature review. *Quality of Life Research*, 27(12), 3087–3094.
103. Landfeldt E, Edström J, Sejersen T, Tulinius M, Lochmüller H, Kirschner J. (2019). Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 347–356.
104. Likhitweerawong N, Boonchooduang N, Louthrenoo O. (2022). Parenting styles, parental stress, and quality of life among caregivers of Thai children with autism. *International Journal of Disability, Development and Education,* 69(6), 2094–2107.
105. Trundell D, Skalicky A, Staunton H, Hareendran A, Le Scouiller S, Barrett L, et al. (2022). Development of the SMA Independence Scale–Upper Limb Module (SMAIS-ULM): A Novel

Scale for Individuals with Type 2 and Non-Ambulant Type 3 SMA. *Journal of the Neurological Sciences*, 432, 1–9.
106. Abidin RR. (1983). Parenting stress and the utilization of pediatric services. *Journal of the Association for the Care of Children's Health*, 11(2), 70–73.
107. Clauser P, Ding Y, Chen EC, Cho SJ, Wang C, Hwang J. (2020). Parenting Styles, Parenting Stress, and Behavioral Outcomes in Children with Autism. *School Psychology International*, 42, 33–56.
108. Mert E, Hallioğlu O, Çamdeviren HA. (2008). Turkish Version of the Parenting Stress Index Short Form: A Psychometric Study. *Türkiye Klinikleri Journal of Medical Sciences*, 28, 291–296.
109. Walker SN, Sechrist KR, Pender NJ. (1987). The Health-Promoting Lifestyle Profile: Development and psychometric characteristics. *Nursing Research*, 36(2), 76–81.
110. Bahar Z, Beşer A, Gördes N, Ersın F, Kissal A. (2008). Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği II'nin Geçerlik ve Güvenirlik Çalışması. *Cumhuriyet Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi*, 12, 1–10.
111. Ware JE, Snow KK, Gandek B. (1993). *SF-36 Health Survey: Manual and interpretation guide* [Internet]. Boston, Massachusetts: The Health Institute, New England Medical Center. [Erişim tarihi: 15 Aralık 2025].
112. Ware JE, Kosinski M, Keller SD. (1995). *SF-12: How to score the SF-12 physical and mental health summary scales* [Internet]. Boston, Massachusetts: The Health Institute, New England Medical Center. [Erişim tarihi: 15 Aralık 2025].
113. Soylu C, Kütük B. (2022). SF-12 Yaşam Kalitesi Ölçeği'nin Türkçe Formunun Güvenirlik ve Geçerlik Çalışması. *Türk Psikiyatri Dergisi*, 33, 108–117.
114. Gwet KL. (2014). *Handbook of Inter-Rater Reliability: The Definitive Guide to Measuring the Extent of Agreement Among Raters* [Internet]. Advanced Analytics, LLC. [cited 2025 Apr 25]. Available from: https://books.google.com.tr/books?id=fac9BQAAQBAJ
115. Güven Baysal Ş, Çorabay S. (2024). Caregiver Burden and Depression in Parents of Children with Chronic Diseases. *Turkish Archives of Pediatrics*, 59, 70–77.
116. Tan K, Karakaş SA. (2022). The health literacy and self-efficacy levels of parents of patients with spinal muscular atrophy. *International Journal of Caring Sciences*, 15(2), 763–772.
117. Farrar MA, Carey KA, Paguinto SG, Chambers G, Kasparian NA. (2018). Financial, opportunity and psychosocial costs of spinal muscular atrophy: An exploratory qualitative analysis of Australian carer perspectives. *BMJ Open*, 8(5), e020907.
118. Cremers CH, Fischer MJ, Kruitwagen-van Reenen ET, Wadman RI, Vervoordeldonk JJ, Verhoef M, et al. (2019). Participation and Mental Well-Being of Mothers of Home-Living Patients with Spinal Muscular Atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29, 321–329.
119. Zhao Y, Ding S, Lin C, Han Y, Zhao M. (2025). Experiences of Family Members and Patients with Spinal Muscular Atrophy under the Multi-Level Medical Security System in Shaanxi Province, China: A Mixed Study. *Healthcare*, 13, 140.
120. Lee YJ, Kim AR, Lee JM, Shim YK, Cho JS, Ryu HW, et al. (2023). Impact of Nusinersen on the Health-Related Quality of Life and Caregiver Burden of Patients with Spinal Muscular Atrophy with Symptom Onset after Age 6 Months. *Muscle and Nerve*, 68, 404–413.
121. Fu W, Li R, Zhang Y, Huang K. (2023). Parenting Stress and Parenting Efficacy of Parents Having Children with Disabilities in China: The Role of Social Support. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20, 2133.
122. Trumello C, Babore A, Cofini M, Baiocco R, Chirumbolo A, Morelli M. (2021). The Buffering Role of Paternal Parenting Stress in the Relationship Between Maternal Parenting Stress and Children's Problematic Behaviour. *International Journal of Psychology*, 56, 739–744.
123. Sari DM, Wijaya LCG, Sitorus WDR, Dewi MM. (2022). Psychological Burden in Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Families: A Systematic Review. *Egyptian Journal of Neurology, Psychiatry and Neurosurgery*, 58, 1–7.
124. Qian Y, McGraw S, Henne J, Jarecki J, Hobby K, Yeh WS. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: A qualitative study. *BMC Neurology*, 15(1).
125. Ho HM, Tseng YH, Hsin YM, Chou FH, Lin WT. (2016). Living with illness and self-transcendence: The lived experience of patients with spinal muscular atrophy. *Journal of Advanced Nursing,* 72(11), 2695–2705.
126. Lawton S, Hickerton C, Archibald AD, McClaren BJ, Metcalfe SA. (2015). A mixed methods exploration of families' experiences of the diagnosis of childhood spinal muscular atrophy. *European Journal of Human Genetics*, 23(5), 575–580.

127. Scheibner M, Scheibner C, Hornemann F, Arélin M, Hennig YD, Kiep H, et al. (2024). The Impact of Demographic Characteristics on Parenting Stress Among Parents of Children with Disabilities: A Cross-Sectional Study. *Children*, 11, 239.
128. Domaradzki J, Walkowiak D. (2024). Quality of Life and Caregiving Burden Associated with Parenting a Person with Duchenne/Becker Muscular Dystrophy in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19, 450.
129. Almulla H, Aljaloud O, Almulla H, Nasser S. (2024). Caregiver Burden, Perceived Stress, and Social Support Among Parents of Chronically Ill Children in Saudi Arabia. *BMC Nursing*, 23, 1–9.
130. Benedetto L, Musumeci O, Giordano A, Porcino M, Ingrassia M. (2023). Assessment of parental needs and quality of life in children with a rare neuromuscular disease (Pompe disease): A quantitative qualitative study. *Behavioral Sciences*, 13(12), 956.
131. Ortega J, Vázquez N, Flores C, Amayra I. (2022). Mental health and psychological adaptation on parents of children with neuromuscular diseases. *Children's Health Care*, 51(1), 62–78.
132. Rodríguez AA, García M, Martínez O, López-Paz JF, García I, Pérez-Nuñez P, et al. (2024). Predictors of Overload in Parents of Children with Neuromuscular Diseases. *Frontiers in Neurology*, 15, 1349501.
133. Kaya S, Yiğit R. (2020). Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Kapsamında Özel Gereksinimi Bulunan Çocukların Ebeveynleri. *Balıkesir Sağlık Bilimleri Dergisi*, 9, 233–240.
134. Landfeldt E, Abner S, Pechmann A, Sejersen T, McMillan HJ, Lochmüller H, et al. (2023). Caregiver Burden of Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Review. *Pharmacoeconomics*, 41, 275–293.
135. de Lemus M, Cattinari MG, Pascual SI, Medina J, García M, Magallón A, et al. (2024). Identification of the Most Relevant Aspects of Spinal Muscular Atrophy (SMA) with Impact on the Quality of Life of SMA Patients and Their Caregivers: The PROfuture Project, a Qualitative Study. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, 8, 78.
136. Bourke-Taylor HM, Joyce KS, Morgan P, Reddihough DS, Tirlea L. (2021). Maternal and Child Factors Associated with the Health-Promoting Behaviours of Mothers of Children with a Developmental Disability. *Research in Developmental Disabilities*, 118, 104069.
137. Jeoung B. (2022). Quality of life and health-promoting lifestyles for parents of children with intellectual and developmental disabilities *Journal of Exercise Rehabilitation*, 18(6), 361.
138. Savari K, Naseri M, Savari Y. (2023). Evaluating the Role of Perceived Stress, Social Support, and Resilience in Predicting the Quality of Life among the Parents of Disabled Children. *International Journal of Disability, Development and Education*, 70, 644–658.
139. Boettcher J, Boettcher M, Wiegand-Grefe S, Zapf H. (2021). Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18, 4451.
140. Lim Y. (2023). Impact of raising children with rare diseases on the family: A mixed-methods study. *The American Journal of Occupational Therapy*, 77(Supplement_2).
141. Chung CCY, Ng NYT, Ng YNC, Lui ACY, Fung JLF, Chan MCY, et al. (2023). Socio-Economic Costs of Rare Diseases and the Risk of Financial Hardship: A Cross-Sectional Study. *The Lancet Regional Health – Western Pacific*, 34, 100691.
142. McMullan J, Lohfeld L, McKnight AJ. (2022). Needs of Informal Caregivers of People with a Rare Disease: A Rapid Review of the Literature. *BMJ Open*, 12, e061764.
143. Boettcher J, Filter B, Denecke J, Hot A, Daubmann A, Zapf A, et al. (2020). Evaluation of Two Family-Based Intervention Programs for Children Affected by Rare Disease and Their Families CARE-FAM-NET: Study Protocol for a Rater-Blinded, Randomized, Controlled, Multicenter Trial in a 2x2 Factorial Design. *BMC Family Practice*, 21, 275.
144. Fratantoni K, Livingston J, Schellinger SE, Aoun SM, Lyon ME. (2022). Family-Centered Advance Care Planning: What Matters Most for Parents of Children with Rare Diseases. *Children*, 9, 445.
145. Acar AE, Saygı EK, İmamoğlu S, Öztürk G, Ünver O, Ergenekon P, et al. (2021). The Burden of Primary Caregivers of Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Needs. *Turkish Archives of Pediatrics*, 56, 366–373.
146. Çolak B, Kahriman İ. (2023). Evaluation of family burden and quality of life of parents with children with disability. *American Journal of Family Therapy*, 51(2), 113–133.
147. Lee MH, Matthews AK, Park C. (2019). Determinants of Health-Related Quality of Life Among Mothers of Children with Cerebral Palsy. *Journal of Pediatric Nursing*, 44, 1–8.

148. Díaz-López CI, Palomo-Carrión R, Coello-Villalón M, Ródenas-Martínez M, Pacheco-da-Costa S, Romay-Barrero H, et al. (2025). The Impact of Early Powered Mobility Training in Families and Children with Spinal Muscular Atrophy Type I. *Assistive Technology*, 37, 1–12.
149. Park EY, Kim JH. (2020). Activity Limitation in Children with Cerebral Palsy and Parenting Stress, Depression, and Self-Esteem: A Structural Equation Model. *Pediatrics International*, 62, 459–466
150. Brown L, Hoffman K, Corbo-Galli C, Dong S, Zumpf K, Weigel C, et al. (2024). Use of the Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease (ACEND) in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Clinical Medicine*, 13, 921.
151. Wohnrade C, Velling AK, Mix L, Wurster CD, Cordts I, Stolte B, et al. (2023). Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Caregivers—A Prospective, Cross-Sectional, Multi-Center Analysis. *Brain Sciences*, 13, 110.
152. Parsons JA, Land N, Maravic MC, Cagle C, Jamaleddine A, Shah H, et al. (2025). Remaining burden of spinal muscular atrophy among treated patients: A survey of patients and caregivers. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 12(10), 2020–2035.
153. Ho M, Liang R, Ip Y, Zhi H, Wong W, Chan H. (2021). The Impact of Paediatric Neuromuscular Disorders on Parents' Health-Related Quality of Life and Family Functioning. *Hong Kong Journal of Paediatrics*, 26, 14–20.
154. Gündede E, Şenocak E, Özer Yıldız A. (2022). Serebral palsili çocuğu olan ebeveynlerde bakım yükü, psikolojik durum ve yaşam kalitesi ilişkisi. *Ahi Evran Medical Journal*, 6(3), 290–296.
155. Ortega J, Vázquez N, García-Sanchoyerto M, Amayra Caro I. (2025). Family and Caregiver Quality of Life in Pediatric Neuromuscular Diseases: Psychosocial and Disease-Related Predictors. J*ournal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 46, 1–10.
156. Domaradzki J, Jabkowski P, Walkowiak D. (2025). Rare Disease, Common Struggles: Quality of Life, Caregiver Burden and Financial Wellbeing of Family Caregivers in Poland. *Scientific Reports*, 15, 1–12.
157. Yücel H, Korkmaz N. (2025). Perceived Burden and Healthy Lifestyle Behavior in Family Caregivers of the Persons with Disabilities in Bukhara. *Bezmialem Science*, 13, 10–17.

EKLER

EK-1. Etik Kurul Onayı

T.C.
SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ
HAMİDİYE BİLİMSEL ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

Toplantı Tarihi : 27.02.2025
Toplantı Sayısı : 2025/4
Karar Sayısı : 4/18

Kurulumuza değerlendirilmek üzere sunulan Dr. Öğr. Üyesi Seval Kutlutürk Yıkılmaz'ın sorumlu, Miray Akcabelen'in yardımcı araştırmacı olduğu 25/147 kayıt numaralı **"Spinal Musküler Atrofi'li Çocukların Bağımsızlık Seviyelerine Göre Ebeveynlerinin Stres, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları ve Yaşam Kalitelerinin İncelenmesi"** başlıklı proje önerisi kurulumuzun 27.2.2025 tarihli toplantısında değerlendirilmiş ve etik açıdan uygun bulunmuştur.

Prof. Dr. Yasemin AYDIN KARTAL
Başkan

Doç. Dr. Muzaffer AKDOĞAN
Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Papatya KELEŞ
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Abubekir ELTAS
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Neslihan ÜSTÜNDAĞ OKUR
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Selda RIZALAR
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Günseli GÜVEN POLAT
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Derya BÜYÜKKAYHAN
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Mazhar Müslüm TUNA
Etik Kurul Üyesi

Prof. Dr. Serpil UĞRAŞ
Etik Kurul Üyesi

Doç. Dr. Eray Metin GÜLER
Etik Kurul Üyesi

Doç. Dr. Erhan ALABAY
Etik Kurul Üyesi

Doç. Dr. Gamze TEMİZ
Etik Kurul Üyesi

Doç. Dr. Esra ÇİKLER
Öğretim Üyesi

Doç. Dr. Yıldız BİLGE
Etik Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Banu BAYRAM
Etik Kurul Üyesi

Dr. Öğr. Üyesi Hasan DEMİRCİ
Öğretim Üyesi

28.02.2025 Memur Feyzanur SEZGİN

EK-2. Bilgilendirilmiş Onam Formu

"Spinal Musküler Atrofi'li Çocukların Bağımsızlık Seviyelerine Göre Ebeveynlerinin Stres, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları ve Yaşam Kalitelerinin İncelenmesi" isimli bir çalışmada yer almak üzere davet edilmiş bulunmaktasınız. Bu çalışma, araştırma amaçlı olarak yapılmaktadır ve katılım gönüllülük esasına dayalıdır. Bu çalışma; SMA'lı çocukların bakım veren ebeveynlerinde ebeveynlik stresi, sağlığı geliştirici davranışlar ve sağlıkla ilgili yaşam kalitesi düzeylerini tanımlamak ve normal gelişim gösteren yaşıtlarının ebeveynleri ile bu parametreleri karşılaştırmak amaçlarına yönelik gerçekleştirilecektir. Soruların cevaplanması yaklaşık 30 dakika sürmektedir. Her formun açıklama kısmında soruların nasıl cevaplanması gerektiği belirtilmiştir. Çalışmanın güvenilirliği için her sorunun cevaplanması gerekmektedir.

Çalışma kapsamında Sosyodemografik form, Spinal Musküler Atrofi Bağımsızlık Ölçeği-Üst Ekstremite Modülü, Ebeveynlik Stres Endeksi-Kısa Formu, Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği ve SF-12 formu tarafınızca doldurulacaktır. Herhangi bir soruyu anlayamazsanız belirtilen numaradan yardım isteyebilirsiniz.

Çalışmaya katılmakla parasal yük altına girmeyeceksiniz ve size de herhangi bir ödeme yapılmayacaktır. Araştırmacılar; kişisel bilgilerinizi, araştırmayı ve istatiksel analizleri yürütmek için kullanacaktır ancak kimlik bilgileriniz gizli tutulacaktır. Bu çalışmada yer alıp almamak tamamen size bağlıdır.

Araştırmacılar:
Fzt. Miray AKCABELEN
Doç. Dr. Seval KUTLUTÜRK YIKILMAZ

Hasta Beyanı;
Araştırmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak araştırmadan ayrılabileceğimi biliyorum. Söz konusu araştırmaya, hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum.

EK-3. Sosyodemografik Bilgi Formu

1.Adınız soyadınız:

……..

2. Telefon numaranız:

……..

3.Çocuğunuzun yaşı:

……...

4.Çocuğunuzun cinsiyeti:

a)Kız

b)Erkek

5.Çocuğunuz nasıl doğdu?

a)Normal

b)Sezaryen

6.Çocuğunuzun SMA tipi nedir?

a) SMA tip 1

b) SMA tip 2

c) SMA tip 3

d) SMA tip 4

7.Çocuğunuz kaç aylıkken tanı aldı?

……..

8. Çocuğunuzun aldığı tedavileri işaretleyiniz. (Birden fazla işaretleyebilirsiniz)

a) Zolgensma

b) Spinraza

c) Risdiplam

d) Hiçbiri

9. Çocuğunuz nasıl besleniyor? (Birden fazla işaretleyebilirsiniz)

a) NG (Burundan)

b) PEG (Karından)

c) Ağızdan (Oral)

10. Anketi dolduran kişinin SMA'lı çocuğa yakınlığı nedir?

a) Anne

b)Baba

11.Kaç yaşındasınız?

……

12.Eğitim düzeyiniz nedir?

a) Okur yazar değil

b) İlkokul

c) Ortaokul

d) Lise

e) Önlisans

f) Lisans

g) Lisansüstü

13.Çalışma durumunuz nedir?

a) Tam zamanlı çalışan

b) Yarı zamanlı çalışan

c) Ev hanımı / evde ebeveyn

d) Öğrenci

e) İşsiz / iki iş arasında

14. Çocuğun yaşadığı evde aile durumu nasıl?

a) Çekirdek aile

b) Geniş aile

c) Boşanmış veya kaybedilmiş ebeveynler

15. Ailenin toplam aylık gelir düzeyi nedir?

a) 0 - asgari ücret

b) asgari ücret-35.000TL

c) 35.001TL-45.000TL

d) 45.001TL-55.000TL

e) 55.001TL ve üzeri

16. Çocuğunuza hijyen, egzersiz, solunum, beslenme gibi günlük toplam bakım verme süreniz nedir? (dakika cinsinden yazınız)

…….

17. SMA'lı çocuğunuz için bakım maaşı alıyor musunuz?

a) Evet

b) Hayır

EK-4. SMA Bağımsızlık Ölçeği Üst Ekstremite Modülü

Bakımından sorumlu olduğunuz SMA hastası kişinin bağımsızlık düzeyi hakkında bilgi edinmek istiyoruz. Lütfen her bir etkinliği gerçekleştirmek için hastanın sizden veya bir başka kişiden alması gereken yardımın derecesini en iyi tanımlayan seçeneği seçin. Lütfen geçtiğimiz 7 günü düşünün ve etkinlik başına sadece bir cevap seçin.

Lütfen **geçtiğimiz 7 günde** etkinliği gerçekleştirmek için başka bir insandan alınması gereken yardımın derecesini düşünün.	Yardıma ihtiyacı yok	Biraz yardıma ihtiyacı var	Bunu hiçbir şekilde yardımsız yapamaz	İlgili değil (Örneğin, yaştan dolayı)
BANYO/HİJYEN				
1. Saçını yıkamak	☐	☐	☐	☐
2. Yüzünü yıkamak	☐	☐	☐	☐
3. Ellerini yıkamak	☐	☐	☐	☐
4. Vücudunu yıkamak	☐	☐	☐	☐
5. Dişlerini fırçalamak	☐	☐	☐	☐
6. Saçını fırçalamak	☐	☐	☐	☐
7. Tuvaleti kullandıktan sonra kendini temizlemek	☐	☐	☐	☐
GİYİNME				
8. Gömlek ya da ceket giymek	☐	☐	☐	☐
9. Pantolon ya da etek giymek	☐	☐	☐	☐
10. Çorap veya ayakkabı giymek	☐	☐	☐	☐
YEME/İÇME				
11. Elleriyle ya da çatal veya kaşık kullanarak yemek yemek	☐	☐	☐	☐
12. Pipet kullanmadan bir fincandan veya bardaktan içmek	☐	☐	☐	☐
13. Atıştırmalık bir yiyecek hazırlamak	☐	☐	☐	☐
14. Çevirmeli kapağı olan bir şişeyi açmak	☐	☐	☐	☐
15. Teneke kutudaki bir içeceği açmak	☐	☐	☐	☐
NESNELERİ ALMA/HAREKET ETTİRME				
16. Bir masadan küçük nesneleri almak (örneğin, bozuk para veya bir kalem)	☐	☐	☐	☐

17. Bir masadan büyük bir nesneyi almak (örneğin, ağır bir kitap)	☐	☐	☐	☐
18. Bir masa üzerinde büyük bir nesneyi hareket ettirmek (örneğin, ağır bir kitabı kaydırmak)	☐	☐	☐	☐
DİĞER FAALİYETLER				
19. Tükenmez kalem, kurşun kalem veya boya kalemi kullanarak yazmak veya boyamak	☐	☐	☐	☐
20. Bir kitabın ya da derginin sayfasını çevirmek	☐	☐	☐	☐
21. Bir bilgisayarın klavyesini ve faresini ya da televizyonun kumandasını kullanmak	☐	☐	☐	☐
22. Dokunmatik ekranlı bir cihazı kullanmak (örneğin, akıllı telefon veya tablet)	☐	☐	☐	☐

EK-5. Ebeveyn Stres İndeksi- Kısa Form

Lütfen aşağıdaki soruları bir çocuğunuzla ilgili olarak cevaplayın. İfadeleri okuyun ve sizin duygularınızı en iyi yansıtan cevabı işaretleyiniz, bazı cevap şıkları sizin duygularınızı tam olarak yansıtmayacaktır, bu durumda lütfen sizin hislerinizi en iyi yansıtan ikinci şıkkı işaretleyiniz. Sorulara, üzerinde uzun sure düşünmeden, sizde uyandırdığı ilk tepki ile cevap verin. Lütfen verilecek olan ifadelere ne derecede katılıp, katılmadığınız hakkındaki duygularınızı en çok yansıtan numarayı yuvarlak bir çembere alınız, eğer cevabınızdan emin değilseniz üç numarayı işaretleyin.

Hiçbir şekilde katılmıyorum	**Katılmıyorum**	**Emin Değilim**	**Katılıyorum**	**Tamamen Katılıyorum**

_____1_____2_____3_____4_____5_____

Örnek: Sinemaya gitmeyi seviyorum (Eğer sinemaya gitmeyi bazen seviyorsanız iki numarayı yuvarlak bir çembere alınız) 1 2 3 4 5

1.Genellikle çoğu şeyi beceremediğimi hissediyorum 1 2 3 4 5

2.Çoğu zaman çocuklarımın ihtiyaçlarını karşılamak için kendi hayatımdan düşündüğümden çok daha fazla ödün verdiğimi hissediyorum. 1 2 3 4 5

3.Bir ebeveyn olarak sorumluluklarım arasında sıkışıp kaldığımı hissediyorum 1 2 3 4 5

4.Çocuğum olduktan sonra yeni ve değişik şeyler yapamadım 1 2 3 4 5

5.Çocuğum olduktan sonra yapmayı sevdiğim hiçbir şeyi yapamadığımı hissediyorum 1 2 3 4 5

6.Kendime en son aldığım kıyafetten memnun değilim 1 2 3 4 5

7.Hayatımla ilgili bir bazı şeyler beni rahatsız ediyor 1 2 3 4 5

8.Bir çocuk sahibi olmak eşimle aramda tahminimden fazla sorun yarattı 1 2 3 4 5

9.Kendimi yalnız ve arkadaşsız hissediyorum 1 2 3 4 5

10.Bir davete gittiğimde genellikle eğlenemeyeceğimi düşünürüm 1 2 3 4 5

11.Başka insanlar eskiden olduğu kadar ilgimi çekmiyor 1 2 3 4 5

12.Eskiden eğlendiğim şeylerle artık eğlenmiyorum 1 2 3 4 5

13.Çocuğum çok nadiren beni sevindirecek şeyler yapar 1 2 3 4 5

14.Çoğu zaman evladımın beni sevmediğini ve bana yakın olmak istemediğini hissediyorum 1 2 3 4 5

15.Çocuğum bana beklediğimden az gülümsüyor 1 2 3 4 5

16.Çocuğum için yaptığım şeylerin, sarf ettiğim çabaların çoğu zaman takdir edilmediğini hissediyorum 1 2 3 4 5

17.Oyun oynarken genellikle çocuğum kıkırdayıp kahkaha atmıyor 1 2 3 4 5

18.Çocuğum başka çocuklar kadar hızlı öğrenemiyor 1 2 3 4 5

19.Çocuğum başka çocuklar kadar gülümsemiyor 1 2 3 4 5

20.Çocuğum benim beklentilerimi karşılamıyor 1 2 3 4 5

21.Çocuğumun yeni şeylere alışması zordur ve uzun zaman alır 1 2 3 4 5

22.Kendimi iyi bir anne baba gibi hissetmiyorum 1 2 3 4 5

23.Çocuğuma daha yakın ve sıcak hisler beslemeyi beklerdim ve bunu bilmek benim canımı sıkıyor 1 2 3 4 5

24.Bazen çocuğumun beni sıkan şeyleri sırf bana kötülük olsun diye yaptığını hissediyorum 1 2 3 4 5

25.Çocuğum başka çocuklardan daha çok ağlar ve sorun çıkarır 1 2 3 4 5

26.Çocuğum genellikle sabahları ters tarafından kalkar 1 2 3 4 5

27.Çocuğumu çok huysuz ve kolayca üzülebilen biri gibi hissediyorum 1 2 3 4 5

28.Evladım canımı sıkacak şeyler yapar 1 2 3 4 5

29.Hoşlanmadığı bir şey olduğunda çocuğum çok tepki gösterir 1 2 3 4 5

30.Çocuğum küçük şeyler yüzünden çok çabuk üzülür 1 2 3 4 5

31.Çocuğumun uyku ve yemek yeme alışkanlığı tahminimden daha zor düzene girdi 1 2 3 4 5

32.Çocuğumun benim istediğim bir şeyi yapması çok zordur. 1 2 3 4 5

33.İyi düşün ve çocuğunuzun sizin canınızı sıkacak kaç şey yaptığını sayın 1 2 3 4 5

34.Çocuğum beni sinirlendirecek çok şey yapar 1 2 3 4 5

35.Çocuğum beklediğimden daha çok sorun yaratıyor 1 2 3 4 5

36.Başka çocuklara kıyasla, çocuğumun benden beklentileri daha çok 1 2 3 4 5

EK-6. Sağlıklı Yaşam Biçimi Davranışları Ölçeği- II

Aşağıdaki maddelerde yaşam biçiminizi ve alışkanlıklarınızı içeren ifadeler yer almaktadır. İfadeleri dikkatli okuyarak her davranışı ne sıklıkla yaptığınızı işaretleyiniz. Lütfen hiçbir maddeyi boş bırakmayınız.

(1) Hiçbir Zaman (2) Bazen (3)Sık Sık (4)Düzenli

	1	2	3	4
1. Sorun ve endişelerimi bana yakın kişilerle konuşurum.				
2. Sıvı yağ, doğmuş(katı) yağ ve kolesterolden düşük bir diyet tercih ederim.				
3. Fark ettiğim herhangi bir değişiklik ya da belirtiyi doktoruma veya ilgili sağlık personeline bildiririm.				
4. Planlı (düzenli) bir egzersiz programı takip ederim.				
5. Yeterince uyurum.				
6. Pozitif (olumlu) yönde değiştiğimi ve geliştiğimi fark ederim.				
7. İnsanları başarıları için takdir ederim.				
8. Şeker ve şeker içeren gıdaları sınırlı kullanırım.				
9. Sağlığı geliştirici kitap, gazete okurum, televizyon programlarını takip ederim.				
10. Haftada en az 3 kez 20 dakika ve/veya daha uzun süreli egzersiz yaparım (hızlı yürüme, bisiklete binme, aerobik, dans gibi)				
11. Her gün gevşemeye ve rahatlamaya zaman ayırırım.				
12. Yaşamımın bir amacı olduğuna inanırım.				
13. Başkalarıyla anlamlı ve nitelikli ilişkiler kurarım.				
14. Her gün 6 ile 11 porsiyon arasında ekmek, tahıl, pirinç ve makarna yerim.				
15. Sağlık personelinin önerilerini iyi anlamak için sorular sorarım.				
16. Haftada en az 5 kez orta derecede fiziksel aktivite (örneğin; 30-40 dakikalık kesintisiz yürüyüş) yaparım.				
17. Yaşantımda değiştiremeyeceğim şeyleri kabullenirim.				
18. Geleceğe umutla bakarım.				
19. Yakın arkadaşlarımla zaman geçiririm.				
20. Günde 2- 4 porsiyon meyve yerim.				
21.Sağlık bakımı veren kişinin tavsiyeleri ile ilgili kafamda soru oluşursa, başka bir sağlık personeline danışırım.				
22. Boş zamanlarımda yüzme, dans etme, bisiklete binme gibi fizik aktiviteler yaparım.				
23. Uykuya dalmadan önce mutlu, hoş düşüncelere yoğunlaşırım.				
24. Kendimle barışığım.				
25. Başkalarına kolaylıkla ilgi, sevgi ve yakınlık gösteririm.				
26. Günde 3-5 porsiyon meyve yerim.				

27.Sağlığımla ilgili kaygılarımı sağlık personeli ile görüşürüm- tartışırım.				
28.Haftada en az 3 kez germe (kas güçlendirme) egzersizleri yaparım.				
29.Stresimi kontrol altına almak için özel yöntemler kullanırım.				
30.Uzun süreli hedeflerime ulaşmak için çalışırım.				
31.Sevdiğim insanlara dokunmayı ve bana dokunmalarını önemserim.				
32.Günde 2-3 bardak süt içerim, 2-3 porsiyon yoğurt ve peynir yerim.				
33.Ayda en az bir kez fiziksel değişiklikler ve hastalık belirtileri açısından vücudumu gözlemlerim.				
34. Günlük hayatımdaki faaliyetlerde egzersiz yapmaya çalışırım (örneğin; yemek saatlerinde yürürüm, asansör yerine merdivenleri kullanırım, arabamı uzağa park ederim, gideceğim yere yürürüm.)				
35. İş ve eğlence zamanlarımı dengelerim.				
36. Her günü ilginç ve mücadeleye değer bulurum.				
37. Sıkı dostluklar kurmaya çalışırım.				
38. Günde sadece 2-3 porsiyon et, balık, tavuk ve yumurta, kuru bakliyat ve kuruyemiş yerim.				
39. Kendime nasıl iyi bakacağım konusunda sağlık personelinden yardım alırım.				
40. Egzersiz yaparken nabzımı kontrol ederim.				
41. Günde 15- 20 dakikayı gevşemek, rahatlamak için kullanırım.				
42. Yaşantımda benim için neyin önemli olduğunun bilincindeyim.				
43. Sağlık destek kuruluşlarından destek alırım.				
44. Paketlenmiş hazır gıdalardaki besin değerleri, yağ ve sodyum oranlarını öğrenmek için içeriklerini okurum.				
45. Sağlığımı ilgilendiren konularda yapılan eğitim toplantılarına katılırım.				
46. Egzersiz yaparken hedef kalp hızıma ulaşırım.				
47. Yorgunluk yaratmaması için ağır ve düzgün adımlarla yürürüm.				
48. Manevi bir gücün varlığına inanırım.				
49. Başkalarıyla olan uyuşmazlıklarımı onlarla konuşup, tartışarak ve uzlaşarak çözerim.				
50. Kahvaltı ederim.				
51. Gerektiğinde yardım ve danışmanlık alırım.				
52. Yeni deneyimler ve heyecanlar yaşamaya açığım.				

EK-7. SF-12 Yaşam Kalitesi Ölçeği

YÖNERGE: Bu tarama formu size sağlığınızla ilgili görüşlerinizi sormaktadır. Bu bilgiler sizin nasıl hissettiğinizi ve her zamanki faaliyetlerinizi ne rahatlıkla yapabildiğinizi izlemekte yardımcı olacaktır.

Bütün soruları belirtildiği şekilde cevaplayın. Eğer bir soruyu ne şekilde cevaplayacağınızdan emin olamazsanız, lütfen en yakın cevabı işaretleyiniz.

1.Genel olarak sağlığınızı nasıl değerlendirirsiniz?

Mükemmel	Çok iyi	İyi	Orta	Kötü
□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5

Aşağıdaki maddeler normal olarak gün içerisinde yapıyor olabileceğiniz bazı faaliyetlerdir. Şu sıralarda sağlığınız sizi bu faaliyetler bakımından kısıtlıyor mu? Kısıtlıyorsa ne kadar?

Evet,oldukça kısıtlıyor **(1)** Evet, biraz kısıtlıyor **(2)** Hayır, hiç kısıtlamıyor **(3)**

2.Orta zorlukta faaliyetler, örneğin masa kaldırmak, süpürmek, yürüyüş gibi hafif spor yapmak

□ 1 □ 2 □ 3

3.Birkaç kat merdiven çıkmak

□ 1 □ 2 □ 3

Geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde işinizde veya diğer günlük faaliyetlerinizde bedensel sağlığınız nedeniyle aşağıdaki sorunların herhangi biriyle karşılaştınız mı?

Evet **(1)** Hayır **(2)**

4.Yapmak istediğinizden daha azını yapabilmek (bitmeyen projeler, temizlenmeyen ev gibi…)

□ 1 □ 2

5.Yapabildiğiniz iş türünde ya da diğer faaliyetlerde kısıtlanmak

□ 1 □ 2

Geçtiğimiz bir ay (4 hafta) içerisinde işinizde veya diğer günlük faaliyetlerinizde duygusal problemleriniz nedeniyle (üzüntülü ya da kaygılı olmak gibi) aşağıdaki sorunların herhangi biriyle karşılaştınız mı?

Evet **(1)** Hayır **(2)**

6.Yapmak istediğinizden daha azını yapabilmek (bitmeyen projeler, temizlenmeyen ev gibi…)

□ 1 □ 2

7.İş ya da diğer uğraşları her zaman gibi dikkatlice yapamamak

□ 1 □ 2

8.Geçtiğimiz 4 hafta boyunca, ağrı normal işinize (ev dışında ve ev işinde) ne kadar engel oldu?

Hiç olmadı	Biraz	Orta	Epey	Çok Fazla
□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5

Aşağıdaki sorular geçtiğimiz 4 hafta boyunca kendinizi nasıl hissettiğinizle ve işlerin sizin için nasıl gittiğiyle ilgilidir. Lütfen, her soru için nasıl hissettiğinize en yakın olan cevabı verin. Geçtiğimiz 4 hafta içinde ne sıklıkla.

	Her zaman **(1)**	Çoğu zaman **(2)**	Bazen **(3)**	Seyrek olarak **(4)**	Hiçbir zaman **(5)**
9.Sakin ve huzurlu hissettiniz?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5
10.Çok enerjiniz oldu?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5
11.Çökkün ve kederli oldunuz?	□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5

12.Geçtiğimiz 4 hafta boyunca, bedensel sağlığınız ya da duygusal problemleriniz, ne sıklıkla sosyal faaliyetlerinize (arkadaş, akraba ziyareti gibi) engel oldu?

Her zaman	Çoğu zaman	Bazen	Seyrek olarak	Hiçbir Zaman
□ 1	□ 2	□ 3	□ 4	□ 5