

# SMA

## Spinal M¼sk¼ler Atrofi

*Aile Bilgilendirme Kitabı*

Edit¼r: Prof. Dr. K¼r¼at Bora ARMAN





**Editör:** Prof. Dr. Kürşat Bora ÇARMAN

**SMA**  
**Spinal Müsküler Atrofi**  
**Aile Bilgilendirme Kitabı**

ISBN 978-605-74379-0-7

Kitap içeriğinin tüm sorumluluğu yazarlarına aittir.

© 2021, SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği

I. Baskı: Mayıs 2021, Ankara

Kapak Tasarım: Tuğçe Çetintaş  
Fotoğraf: Evren Yılmaz, Kadir İstifçi

Baskı: Vadi Grup Basım A.Ş.  
İvedik Organize Sanayi 28. Cadde 2284 Sokak No:105  
Yenimahalle/ANKARA  
Tel: (0312) 394 55 91

Yayıncı Sertifika No: 51463  
Matbaa Sertifika No: 49180

**SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği**  
Batıkent Mahallesi Geven Sokak No: 5-B  
Tepebaşı/ESKİŞEHİR  
Tel: 0222 33 55 762  
info@sma.org.tr  
www.sma.org.tr

# ÖNSÖZ

## Sevgili Anne ve Babalar;

SMA hastalarının yaşam kalitesi aile, sağlık çalışanları, toplum arasında paylaşılan bir sorumluluktur; ciddi ve özenli bir ekip çalışması gerektirir. Aile bu ekibin önemli bir parçasıdır ve çocuğun hayat kalitesine olumlu yönde katkı sağlamak; ancak hastaya sunulacak doğru destek ile mümkündür.

Hastalık ve bakım standartları ile ilgili nitelikli bilgi sahibi olmak, hastanın hayat kalitesini artırırken, karşılaşılan problemleri azaltarak hasta yakınlarının da yaşamlarını kolaylaştırmaktadır.

Ailelerin hastalarına vereceği nitelikli bakım desteği güçlü bir alt yapı gerektirmektedir ve bu konuda ailelerin uzmanlar ile iş birliği yapması oldukça önemlidir. Bu ihtiyaçtan yola çıkarak, çocuklarına spinal müsküler atrofi (SMA) tanısı konulan sizler için alanlarında yetkili ve bilgili yazarlarımızla birlikte ilk başvuru kaynağı olarak bu kitabı hazırladık. Böylece, belki de daha önce adını bile duymadığınız bu hastalık ile ilgili doğru bilgilere ulaşabilmenizi amaçladık.

**Çalışmamızın sizlere yol gösterici olmasını dileriz.**

**Ece SOYER DEMİR**  
SMA Hastalığı ile Mücadele Derneği

**Prof. Dr. Kürşat Bora ÇARMAN**  
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi

# SMA HASTALIĐI İLE MÜCADELE DERNEĐİ

SMA HastalıĐı ile M¼cadele DerneĐi, 2017 yılından bu yana T¼rkiye'nin d¼rt bir yanındaki SMA hastaları ve hasta ailelerine ¼cretsiz hizmet veren, tedavi, eĐitim ve sosyal haklara eriŐim i¼in savunuculuk yapan, hak temelli ¼alıŐan ve k¼r amacı g¼tmeyen bir sivil toplum kuruluŐudur.

## Vizyonumuz

¼lkemizdeki SMA hastası bireylerin, toplum yaŐamına etkin katılımlarını saĐlamak ve hasta bireylerin yararına olacak faaliyetleri destekleyici ¼alıŐmalar yapmaktır.

## Misyonumuz

- Savunu faaliyetleriyle SMA hastası bireyler ile ilgili yasal d¼zenlemelerin ve politikaların iyileŐtirilmesine y¼nelik ¼alıŐmalar y¼r¼tmek,
- D¼nyadaki geliŐmeleri takip ederek ¼lkemizde yeni tedavi y¼ntemlerinin uygulanmasını desteklemek,



- SMA hastası bireylere ve hasta ailelerine her alanda erişilebilir imkânlar sunmak,
- Kamu kurum-kuruluşları ve özel sektör ile iş birliğine dayalı faaliyetler yürütmek,
- SMA hastalığı ile ilgili toplumu bilinçlendirmek, farkındalık çalışmalarını ile önyargılardan uzak bilinçli bireylerden oluşan bir toplum profili yaratmak,
- Ülke çapında yürütülen sağlık ve eğitim hizmetlerinin desteklenmesi ve iyileştirilmesini sağlamaktır.

## İlkelerimiz

- Bilimsellik
- Paylaşımıcılık
- Kurumlar arası iletişim ve işbirliği
- Kaynaklarda verimlilik ve etkililik
- Güvenirlik
- Şeffaflık
- Önderlik ve öncülük
- İnsana ve çocuğa değer vermek
- En iyi hizmet haklarını gözetmek



# İÇİNDEKİLER

## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ

- SMA'nın Nedeni Nedir?
- SMA Sıklığı Nedir?
- Klinik Özellikler
- Tanı Nasıl Konulur?

## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİDE ETKİLENEN DİĞER SİSTEMLER

- Solunum Sistemi
- Kalp
- İskelet Kası
- Otonom Sinir Sistemi
- Damar Sistemi
- Sindirim Sistemi ve Beslenme
- Karaciğer
- Pankreas
- Kemik ve Bağ Dokusu
- Böbrekler
- Dalak
- Diğer

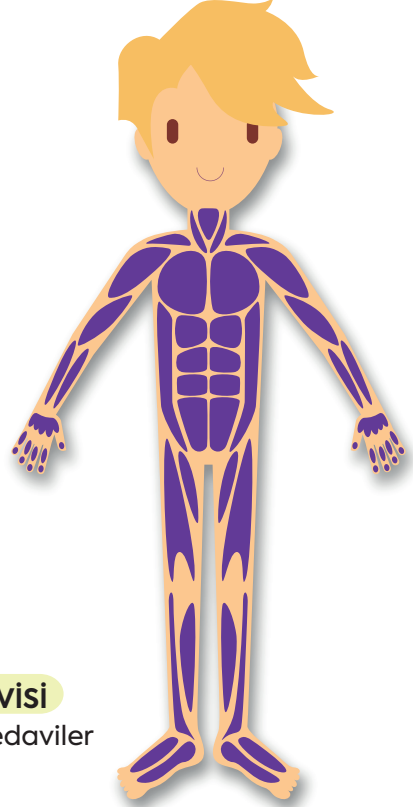
## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ TEDAVİSİ

- Antisens Oligonükleotid Temelli Tedaviler
- Gen Tedavisi

## SMA VE TRAKEOSTOMİ

- Trakea ve Trakeostomi
- Komplikasyonlar
- Trakeostomisi Olan Hastaların Bakımında Temel Amaçlar
- Aspirasyon
- Enfeksiyon
- Stoma Bakımı ve Pansumanı
- Nemlendirme
- Kaf Yönetimi
- Genel Bakım İlkeleri
- Aspirasyon Yaparken Dikkat Edilmesi Gereken Noktalar
- Trakeostomi Bakımı Yaparken Dikkat Edilecek Noktalar
- Trakeostomili Hastalardaki Bazı Problemler ve Yapılacak İşlemler

## SMA VE GASTROSTOMİ



## SMA'DA FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI

- Oturamayan Hastalar
- Oturma ve Yürüme Yeteneğine Sahip Hastalar
- Sıcak Uygulama
- Kontraktürler
- Solunum
- Skolyoz
- Kemik Sağlığı
- Aile Eğitimi ve Destek

## SMA TANILI BİR ÇOCUĞUN EBEVEYNİ OLMAK

### DENEYİMLİ HASTA YAKINLARINDAN TAVSİYELER

- Banyo Yaptırma
- Göz Bakımı ve Temizliği
- Burun Temizliği
- Kulak Temizliği
- Yüz Temizliği
- Ağız ve Diş Temizliği
- Tırnak Bakımı
- Saç Bakımı
- Yatak Yaraları
- İlaç Kullanımı
- Acil Durumlar
- Genel Bakım



### EĞİTİMDE HAKLARIMIZ

- Yasal Haklar
- Yasal Haklardan Kimler Yararlanabilir?
- Eğitim Hakları
- Bedensel Yetersizliği Olan Bireylerde Eğitsel Değerlendirme ve Tanılama Süreci
- Özel Eğitim İhtiyacı Olan Bireylerin Destek Eğitim Hizmetlerinden Faydalanması
- Hastanelerde Fizik Tedavi Süreçlerinden Nasıl Yararlanılabilir?
- Evde Eğitim Hizmeti
- Hastanede Eğitim Hizmeti
- Ders Muafiyeti
- Destek Eğitim Odası
- Sınav Tedbir Hizmetleri
- Üniversite Sınav Başvurusu
- Diğer Yasal Haklar

### KAYNAKÇA



**Doç. Dr. Sedat Işıkay**

*Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

**Uzm. Dr. Cefa Nil Karademir**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

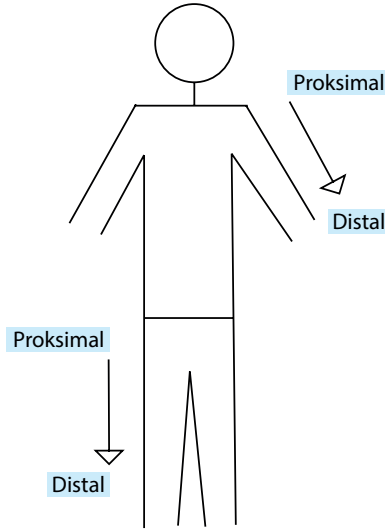
# SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ



### SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ (SMA)

1890'lı yılların başlarında, Avusturya Graz Üniversitesi'ndeki Avusturyalı klinisyen Guido Werdnig ve Almanya Heidelberg'deki Alman doktor Johann Hoffmann; erken bebeklik döneminde başlangıç gösteren, omurilikte yer alan ve kas hücrelerinin işlev görmesini uyararak sinir hücrelerinin kaybına bağlı olarak ölüme sonuçlanan, ilerleyici kas zayıflığına neden olan bir sinir kas rahatsızlığı tanımladı.

Bu iki bilim adamı ortak raporlarında, başlangıçta Werdnig-Hoffmann hastalığı olarak adlandırılan ciddi spinal müsküler atrofi tipinin (SMA) ilk tam açıklamasını sunmuştur. Spinal müsküler atrofi o zamandan beri; omurilikteki kas hareketinden sorumlu sinir hücrelerinin ilerleyici kaybına yol açan ölüm ile ilişkili ve en ciddi şekilde etkilenen hastalarda ilerleyici kas güçsüzlüğü ve kas yıkılması ile karakterize olan bir grup genetik bozukluk olarak tanımlanmaktadır. Hastalarda ağırlıklı olarak proksimalden distale doğru, bacak kaslarını daha çok etkileyen bir kas güçsüzlüğü ve yıkımı paterni görülmektedir.



Şekil 1

Vücudumuzdaki istemli kaslar, ancak omurilikteki ön boynuz hareket hücrelerinden çıkarak kaslara iletilen mesajı aldıklarında kasılabilir. Ön boynuz hareket sinir hücrelerinde ilerleyici yıkılma oluşması sonrasında kas liflerine gelen mesajlarda ilerleyici bir azalma oluşur. Komşu kas hücrelerini uyarın diğer mesaj yolları ile bu durum kısmen de olsa telafi edilmeye çalışılır. Buna rağmen en nihayetinde, kasın uyarılmasını sağlayan sinir hücreleri birbirleriyle birleşerek dev hareket siniri-kas ünitelerini meydana getirir.



Şekil 2

Bebek ölümlerinin de önde gelen nedenlerinden biri olan en yaygın SMA tipi, aslında tüm insanlarda bulunan ancak yetişkinlerden ziyade bebeklerde ve çocuklarda daha sık teşhis edilen klasik Tip1 proksimal SMA' dır.

### ■ SMA'nın Nedeni Nedir?

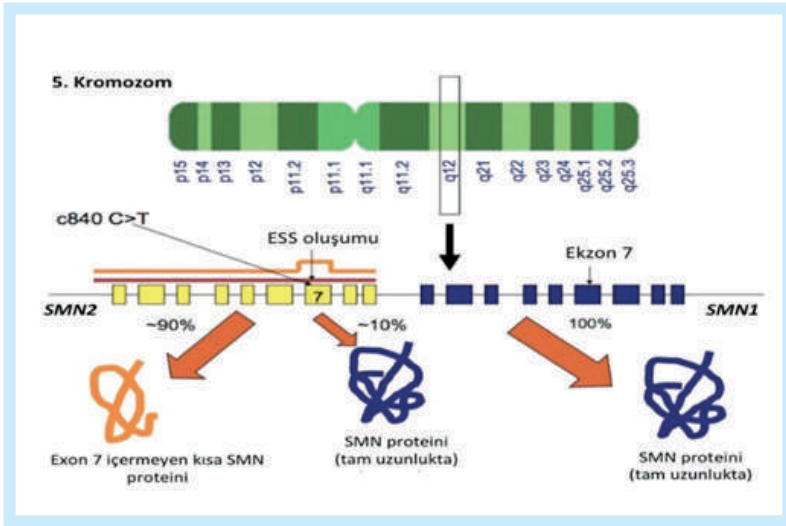
SMA hastalığına, programlanmış hücre ölümünün (apoptoz) normal olmayan bir şekilde devam etmesi sebep olmaktadır. Normal gelişimde, omurilikte kas hareketlerinin oluşmasını sağlayan sinir hücreleri, anne karnındayken sayıca fazladır ve gebelik süreci devam ettikçe bu hücrelerin sayısında azalma ortaya çıkar. Bu olağan hücre ölüm süreci belli bir aşamada durmalıdır. Bu süreç durmadığında, doğuma yakın süreçte ve doğum sonrasında hücre ölümü devam eder. (Survival Motor Neuron) SMN, bir diğer deyişle sinir hücresinin hayatta kalmasını sağlayan protein geni sinir hücresi ölüm sürecini durdurur. SMN proteini, motor (hareket) sinir hücrelerinin normal çalışması ve yaşayabilmesi için gereklidir.

SMN protein seviyelerinin anne karnındaki gelişim sırasında azaldığı hâlihazırda gösterilmiştir.

İnsan omuriliğindeki normal SMN proteininin anne karnındaki evre ve doğum sonrası evreler arasında 6,5 kat düştüğü saptanmıştır.

Yapılmış olan genetik araştırmalar, klasik SMA'nın SMN genini içeren annevebabadan gelen genlerdeki kopma ya da kayıplardan kaynaklandığını göstermektedir. SMN geninin SMN1 ve SMN2 olarak adlandırılan iki tane kopyası mevcuttur. Bu kopyaların her biri 5. kromozom üzerinde bulunmaktadır (Şekil 3).





Şekil 3

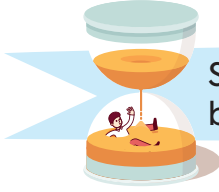
SMN2, SMA'lı tüm hastalarda mevcuttur. SMN2'nin; SMN1 geninde kopma ya da kırılma sorununda, SMN1 kadar etkinliği bulunmamaktadır. SMN2 tam uzunlukta olmaması ve işlev görmemesi nedeniyle SMN proteininin sadece %10'unu üretir. (Şekil 3)

SMA çekinik genetik geçişe (resesif geçişli olma durumu) sahiptir. Hem anne hem de babanın taşıyıcı (bozuk geni taşıyan fakat hasta olmayan bireyler) olması durumunda; beklenen her doğum için %25 riskle hasta çocuk sahibi olmaları ihtimali mevcuttur. Hastaların yaklaşık %95 ilâ %98'inde olduğu üzere, SMN1 geni bu şekilde silindiğinde SMA hastalığı oluşacaktır.

Anne ya da babadan birisinin taşıyıcı olması durumunda beklenen her doğum için çocuklarında taşıyıcılık olması söz konusudur.

### ■ SMA Sıklığı Nedir?

SMA sıklığının, 1/6.000-10.000 veya 100.000 canlı doğumda yaklaşık 7,8 ilâ 10 arasında olduğu tahmin edilmektedir. Bu sıklık, SMA Tip I içinse 100.000 canlı doğumda 4,1 olarak hesaplanmıştır.



SMA, en sık görülen genetik geçişli bebek ölüm nedenidir.

SMN1 genindeki kırılma ve kopmalar açısından, hastalığı taşıyan birey sıklığının 1/38 ile 1/70 arasında olduğu tahmin edilmektedir. 2009 yılında Amerika'da yapılan epidemiyolojik bir çalışma, Kuzey Amerika'da bulunan farklı etnik gruplardaki taşıyıcı sıklığının belirlenmesini amaçlamıştı. Bu çalışmada, taşıyıcı birey sıklığının, Kafkasyalılar'da en yüksek (1'de 37 ya da %2,7) olduğu saptanmıştır. Maalesef ülkemizde bölgesel olarak yapılan çalışmalar dışında; SMA'nın hangi etnik kökenlerde ne sıklıkta görüldüğünü saptayabilecek bir çalışma yapılmamıştır. Bu nedenle ülkemize ait sıklık verileri bulunmamaktadır.

### ■ Klinik Özellikler

SMA, hastalığın şiddetine göre dört geniş alt tipe ayrılmıştır. Alt tiplerin, başlangıç yaşı ve elde edilen hareket basamaklarına göre geniş şiddet yelpazesi mevcuttur (Tablo 1). Tedavisiz oturamayan hastalar Tip 1; oturabilen fakat ayakta duramayan hastalar Tip 2; yürüteç yardımı ile yürüyebilen hastalar Tip 3; hafif bir kas güçsüzlüğü dışında ek şikayeti olmayan ve geç

çocukluk yaşlarına kadar hareket becerilerinde kayıp yaşanmayan hastalar ise Tip 4 olarak sınıflandırılmıştır. Bununla birlikte, bu sınıflandırma hastalar arasında görülen ara formların ayrımını net olarak sağlayamamaktadır.

Hastalığın şiddeti, SMN2 geninin kopya sayısı ile ilişkili olan SMN proteininin miktarına bağlıdır. Ciddi derecede etkilenen bebeklerin çoğunda 2 adet SMN kopyası varken; daha hafif formlara sahip olan bebeklerde ise 3 veya 4 kopya bulunur. 5 kopya SMN2'si olan birkaç kişi şikayetleri olmadan yaşamıştır.

SMA hastalığı, en çok görülen genetik geçişli alt motor nöron hastalığıdır. Hastalığın başlangıç yaşı ve seyrine göre beş çeşidi bulunur. Bunlar, Tip 0, Tip I, Tip II, Tip III ve Tip IV olarak tanımlanmıştır.



## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ

SMA Tipi	Diğer İsmi	Başlangıç Yaşı	Hastanın Yapabildiği Hareketler	Tüm SMA Hastaları İçindeki Sıklığı
Tip 1A	Tip 0 Werdnig-Hoffman hastalığı	Anne karnında	Çoğunlukla motor hareket kazanamaz	60
Tip 1B Tip 1C	Werdnig-Hoffman hastalığı	Tip 1B (0-3 ay) Tip 1C (3-6 ay)	Desteksiz oturamaz	
Tip 2	Dubowitz hastalığı	6-18 ay	Oturabilir fakat yürüyemez	27
Tip 3	Kugelberg-Welander hastalığı	18. aydan sonra	Oturabilir ve yürüyebilir	12
Tip 4	Erişkin SMA	21 yaşından sonra	Normal	1

**Tablo 1**

Tip 0, doğuştan olan (konjenital) SMA olarak bilinmektedir. Doğum esnasında bebekte çok ciddi düzeyde güçsüzlük ve gevşeklik söz konusudur. Anne karnında hareketsizliğe bağlı olarak eklemelerde donmaya (kontraktürlere) bağlı oluşan hareket kısıtlılığı mevcuttur. Anne karnında iken bebeğin hareketleri azdır.

Bu bebekler ağır solunum yetmezliđi ile dođdukları için solunum cihazına ihtiyaç duyarlar ve nadiren 6 aya kadar yaşayabilirler.



Tip I, (ciddi SMA) Werdnig-Hoffmann Hastalığı olarak da bilinmektedir. Bu tipte güçsüzlük ilk altı ayda gelişir. Bu bebekler hiçbir zaman desteksiz oturamazlar. Erken bebeklik döneminde emme, çiğneme ve yutma problemleri gelişir. Bu problemleryüzünden mamalarını sürekli genizlerine kaçırmaya başlarlar. Zamanla el bileklerinde, nadir olarak da ayak bileklerinde hareket kısıtlılığı gelişir. Bu hastalarda diyafragma kasları kaburgalar arasında bulunan kaslara göre daha kuvvetli olduğu için, göğüs kafesi zamanla bir çan şeklini alır. Çocuklar göğüslerini yeterince şişiremediklerinden karnı diyafragma hareketleri ile hareket ettirdiklerinden paradoksik solunum adı verilen karın solunumunu yaparlar. Hastalığın çok ileri evrelerine kadar diyafragmanın gücü korunur. Bu hastaların yüz kaslarında da güçsüzlük olduğu için yüz mimiklerinde azalma ve uyurken göz kapaklarında

## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ

açıklık gelişmektedir. Bununla birlikte, kalp ve kalp fonksiyonları normaldir. Hastaların hepsinde olmasa da bir kısmında dilde titreme olmaktadır. Ayrıca, hastaların çok azında pozisyona bağlı ellerde titreme (postural tremor) görülebilmektedir. Hastaların %68'i ilk iki yılda, %82'si ilk dört yılda kaybedilmektedir. İyi bir solunum ve beslenme desteği ile hastaların daha uzun yaşamaları mümkündür.



Tip II, ara tip SMA ve Dubowitz Hastalığı olarak isimlendirilmiştir. Bu tipte hastalık belirtileri 6-18 ay arasında başlamaktadır. Doğumdan sonra gevşeklik ve güçsüzlük olabilir ya da belirtiler ilk birkaç ayda gelişebilir. Motor beceri kazanımları çok yavaştır. Bağımsız edinebilecekleri en yüksek kazanım desteksiz oturma olabilir. Ellerde titreme ve yüz güçsüzlüğü sık olarak görülür. Bu hastalarda belde eğrilme (skolyoz) sık olarak görülmektedir. Yine bu hastalarda da ilerleyici solunum problemleri hastalık ve ölüm sebebidir. Bu hastalar otuzlu yaşlara kadar yaşayabilirler.



Tip III, (Juvenil SMA, Kugelberg-Welander Hastalığı) SMA hastalığının hafif formudur. Bulgular 18 aydan sonra başlar. Bacaklar kollara göre daha şiddetli biçimde etkilenir. Bireyler bağımsız olarak yürüyebilirler ancak sık düşerler. Yürümede ve özellikle merdiven çıkmada 2-3 yaştan sonra zorluk yaşarlar.

Tip IV'de hastalık belirtileri yirmili ve otuzlu yaşlarda başlamaktadır. Bulgular Tip III'e benzerdir. Yaşam süresi normaldir.

SMA hastalarının beyin yapıları ve diğer tüm iç organları tamamen normaldir. Bakış ve algıları tamdır. Sizi işitir, anlar, iletişimde mutlu olur ve gülümserler. Etrafı parlayan ışıl ışıl gözleriyle izlerler. Sizinle bakıştıklarında gözleri ile ben buradayım derler. Kendisinin var olduğunu her zaman hissettirirler.

SMA hastalığı sonucunda hastalarda kilo alma zorluğu, büyüme ve gelişme geriliği, akciğer hastalıkları, skolyoz (omurilikte eğrilik), eklem kontraktürleri ve uyku bozuklukları gelişebilmektedir.

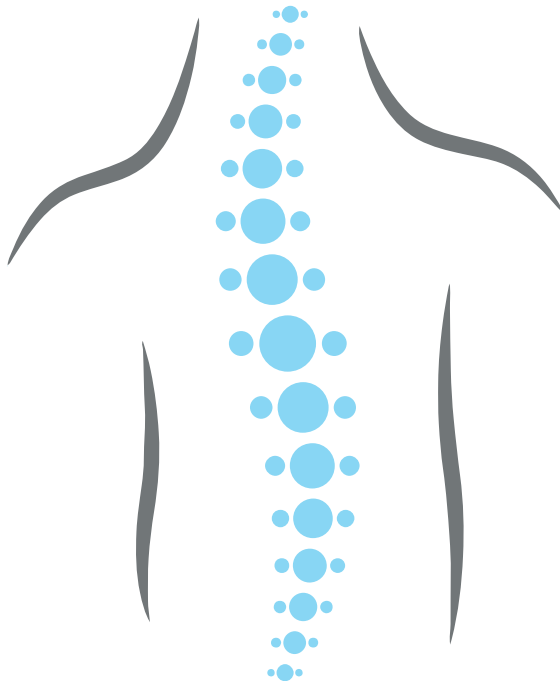
Hastaların en önemli problemi kilo alamama ve gelişimsel geriliktir. Çiğneme ve yutma bozukluğunun gelişmesi hastanın yediğini sürekli boğazına hatta ciğerlerine kaçırmasının en büyük nedenlerdir. Hastalar zamanla burundan (nazogastrik sonda) ve PEG adı verilen ve mideye takılan beslenme hortumu ile beslenmek zorunda kalır. Hastalarda zamanla bağırsak tembelliği, mide boşalma gecikmesi, reflü, kabızlık ve yeme bozuklukları gelişmektedir.

Hastalar sıklıkla tekrarlayan akciğer enfeksiyonları geçirir. Hastalığın sürekli ilerlemesi ve buna bağlı olarak solunum kaslarının zayıflaması nedeniyle solunum zorluğu yaşanması, öksürme refleksinin zamanla azalması, sürekli hareketsiz bir pozisyonda yatılması, balgamın rahat çıkarılamaması ve tekrarlayıcı aspirasyonlar akciğer enfeksiyonlarının temel sebepleridir.



El gibi uzuvlarının hareketlerinin azalması ve kaslarının giderek zayıflaması eklemlerde hareket açıklığının giderek azalmasına neden olmaktadır. Böylece eklemlerde donma gelişir. Zamanla hastaların ellerinde pençe eli görünümü gelişir.

Özellikle SMA Tip II ve III'de omurga eğriliği ile karakterize skolyoz ve kalça çıkığı gibi ortopedik problemler gelişmektedir. Özellikle skolyoz gelişen hastalarda bu eğrilik şiddetli derecelerde olabilir. Bu durumlarda hastalarda solunum ve dolaşım problemleri gelişebilir. Bu nedenle bu hastalarda cerrahi tedavilere ihtiyaç duyulabilmektedir.



### ■ Tanı Nasıl Konulur?

Kesin tanı kanda SMN gen analizi ile %95-98 oranında konulur (SMN geni DNA analizinde kırılma ya da kopmayı gösterir). Kas biyopsisi, moleküler genetik testin öncesinde tanı amaçlı kullanılmış olsa da; bu yöntem artık sadece şüpheli ya da genetik test sonucu negatif gelmiş olan ve SMA hastalık şikayetleri bulunan hastalarda kullanılmaktadır. Kas hücrelerinde oluşan sinir hücrelerinin yıkımına bağlı değişiklikler elektromyografi (EMG) ile de gösterilebilir. EMG testi sinir ve kas durumunun incelemesinde, SMA hastalığında oluşan hareket sinirleriyle ilgili normal olmayan bulguların kas hastalıklarından kesin olarak ayırt edilmesinde rol oynar.







**Doç. Dr. Coşkun Yazar**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

# **SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİDE ETKİLENEN DİĞER SİSTEMLER**



# SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİDE ÇOKLU ORGAN VE SİSTEM TUTULUMU

SMA yaklaşık 11.000 bebekte 1 sıklıkta görülen, otozomal resesif geçişli, SMN1 geninde homozigot silinme veya işlev kaybına yol açan mutasyonlarla ortaya çıkan bir hastalıktır. SMA'da alt motor nöronların (sinir hücrelerinin) etkilenmesi ön planda olsa da diğer organ ve dokular da etkilenebilmektedir. Doğrudan iskelet kaslarını kontrol eden motor ve kafa çiftlerinin (yutma, göz ve mimik kaslarının kontrolü gibi işlevleri olan sinirler) nöronları ve bunların aksonları "alt motor nöronları" oluştururken, alt motor nöronları uyaran üst merkezlere ise "üst motor nöron" adı verilmektedir.

Alt motor nöron sorunlarında, ilgili seviyede kasa giden motor sinir etkilendiği için, kasta refleks, otomatik veya istemli hiçbir kasılma oluşmaz. Kasta paralizi denilen güç kaybı, tonus kaybı (hipotoni veya gevşeklik), refleks kaybı, ve atrofi yani kas erimesi meydana gelir. Kas tutulumları, hasarlanmış motor sinirin kontrol ettiği kaslarla sınırlıdır.

SMN1 geni sadece sinir sisteminde değil vücuttaki tüm dokuların tamamına yakınında survival motor nöron (SMN) proteini denilen bir proteininin üretilmesini sağlar. Bu üretim en çok embriyonel dönemde, yani gebeliğin ilk iki ayında olmaktadır. Bu protein alt motor nöronları apopitozis denilen programlanmış hücre ölümünden koruduğu gibi, diğer organlar üzerinde de önemli etkilere sahiptir. Klinik özelliklerin ağırlığı, SMN2 kopya sayısı ile ters orantılıdır. SMA'nın en ağır olan tipi 0 ile en hafif olan tipi 4 arasında başlangıç yaşı, hastalığın ağırlığı

ve motor becerilerini en fazla kazanma özelliklerine göre farklı tiplere ayrılmaktadır.

Tip 0 genellikle ilk haftalarda, Tip 1 ise ilk iki yaşta ölümcül bir seyre sahiptir. Bununla birlikte, 2016 yılından itibaren antisens oligonükleotid; takiben SMN2 genindeki uç-birleştirme (splicing) mekanizmasını değiştiren küçük moleküller ve SMN1 gen replasman tedavileri gibi SMN-kurtarıcı tedavilerin uygulanmaya başlaması özellikle SMA Tip 1’de motor işlevler ve yaşam süresi üzerine önemli etkileri olmuştur.

SMA ile ilgili insanlarda ve deneysel hayvan modellerinde yapılan araştırmalarda, SMA’nın sadece sinir sistemini değil, daha başka birçok organı da etkilediği gösterilmiştir. Farklı organ ve dokuların işlevlerinin uygun şekilde yürütülebilmesi için farklı düzeylerde SMN proteinine ihtiyaç duyulmaktadır. SMA Tip 1’li bireylerde SMN düzeyinin düşük olması, bu bireyleri daha riskli hale getirmektedir. SMN-kurtarıcı tedaviler ile SMA Tip 1’li bireylerin yaşam sürelerinin artması, zaman içerisinde sinir sistemi dışındaki diğer organ sorunlarının ortaya çıkmasına ve birikmesine neden olabilir. Bu durumda sistemik yani tüm vücudu etkileyecek SMN-kurtarıcı tedavilerin yararlı olabileceği düşünülmektedir. Sinir hücrelerinin büyümesi ve yaşayabilmesi için gerekli (nörotrofik) çeşitli maddeleri salgılayan karaciğer gibi diğer organları da hedefleyen SMN-kurtarıcı tedavilerin, dolaylı olarak sinir sistemi için de yararlı olması beklenmektedir.

SMA’da alt motor nöronlar dışında etkilenen diğer organ ve sistemlere şimdi daha ayrıntılı olarak bakalım.



### ■ Solunum Sistemi

SMA Tip 1 ve 2'li bireylerde solunum yetmezliği en önemli ölüm nedenleri arasındadır. SMA Tip 1 tanılı bebeklerde göğüs kaslarının güçsüzlüğü ve korunmuş diyafragma gücü; çan göğsü, güvercin göğsü gibi şekil bozukluklarına ve bazı hastalarda akciğer gelişiminde yetersizliğe neden olabilir. SMA Tip 2'li bireylerde yine zayıf göğüs kasları ve skolyoz (omurga eğriliği) ilerleyici solunum sorunlarına neden olabilir. SMA'lı bireyler solunum desteği ve evde ventilasyon açısından düzenli olarak takip edilmeli, akut hastalık sırasında dinamik bir yaklaşım (zatürre riski açısından erken antibiyotik başlanması gibi) sergilenmelidir.



## ■ Kalp

SMN proteini kalp gelişiminde kritik bir role sahiptir. Deneysel modellerde ve SMA Tip 0 ve Tip 1'li bireylerde kalp sorunları bildirilmiştir. SMA Tip 0 ve 1'de kalpte kulakçık ve karıncıklar arasında delikler, kalbin sol tarafının gelişmemesi, aort kavsinin gelişmemesi, aort kapağında darlık ve aortun kapak seviyesinin üzerinde doğumsal olarak bir daralma (koarktasyon) oluşumu bildirilmiştir. SMA Tip 2 ve 3 tanılı bireylerde belirgin kalp anomalilerinin görülmemesi, sorunun SMN proteini seviyesi (dozu) ile ilişkili olduğunu düşündürmekle birlikte; yakın zamanda yapılmış bir çalışmada SMA Tip 1 ile 4'lü bireylerin de kapak hastalıkları, kalp kası etkilenmesi, kalp deliği ve ritim bozuklukları açısından risk taşıdıkları bildirilmiştir. Deneysel modellerde kalp gelişiminde gerekli bir protein olan Survivin'in kalp sorunlarında rol oynadığı, SMA Tip 1'li bireylerde ise kalp kasında ve kalp yetmezliğinde etkili genlerde artış olduğu bildirilmiştir.

## ■ İskelet Kası

SMA'da iskelet kası doğrudan etkilenmektedir; ancak bu durumun SMA'daki sorunların ne kadarından sorumlu olduğu bilinmemektedir. SMA tanılı erişkinlerin iskelet kaslarında zaman içinde ilerleyici kas erimesi bildirilmiştir. SMA Tip 1'de, iskelet kasının büyümesi ve farklılaşmasında düzensizlik, olgunlaşmasında gecikme ve asetil kolin reseptörlerinin oluşmasında bozulma; SMA Tip 1-3'de ise hücrelerde enerji üreten ve önemli metabolik olaylarda rol oynayan mitokondri adı verilen yapılarda işlev bozukluğu bildirilmiştir.

### ■ Otonom Sinir Sistemi

Otonom sinir sistemi, sinir sisteminin kan damarları, mide, bağırsak, karaciğer, böbrekler, idrar torbası, üreme organları, akciğerler, göz bebekleri, kalp ile ter, tükürük ve sindirim bezleri dahil olmak üzere iç organları kontrol eden kısmıdır. SMA Tip 1'li bireylerin yaklaşık %15'inde kalp hızında belirti veren yavaşlama, SMA Tip 2'li bireylerde ise pozisyonla ortaya çıkan baş dönmesi, bayılma benzeri ataklar bildirilmiştir. Uzun süre yaşayan SMA Tip 1'li bireylerin parmaklarında anormal damar genişlemesi ve soğukluk bildirilmiştir.

### ■ Damar Sistemi

Kılcal damar yetersizliğine bağlı doku hasarı, SMA Tip 2 ve 3'lü bireylerde damar iç duvarını kaplayan ve endotel denilen yapıların öncül hücrelerinde azalma ve damar onarımında yetersizlik bildirilmiştir. SMA Tip 1'li bireylerde hem otonom sinir sistemi hem de kılcal damar işlev bozukluğuna bağlı olarak parmak uçlarında yaralar ve doku kayıpları görülebilmektedir. SMA'lı bireylerde nörolojik bulgulardan önce süregen toplar damar yetmezliği, kol ve bacak damar hastalığı, bağırsaklarda süregen damar yetmezliği gibi damar sorunları ortaya çıkabilmektedir.

### ■ Sindirim Sistemi ve Beslenme

SMA Tip 1'li çocuklar belirgin güçsüzlüğe bağlı olarak beslenme sırasında yorulabilir ve bolus şeklinde beslenmeyi tolere edemeyebilir. Bu durum besinlerin

solunum yoluna kaçmasına, tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarına ve kilo alma güçlüğüne yol açabilir. Uygun çocuklarda laparoskopik Nissen fundoplikasyonu ve gastrostomi ile bu risklerin azaltılabileceği bildirilmiştir. SMA'lı bireylerde özellikle Tip 1'de bağırsak hareketlerinde yavaşlama ve kabızlık görülebilir. Bu durumun bağırsaklarda yer alan sinir ağlarındaki sorunlara bağlı olduğu düşünülmektedir. Kabızlık şiddetli ise reflüyü arttırabilir ve solunum güçlüğüne neden olabilir. Deneysel ağır SMA modellerinde ince bağırsaklardaki fırçamsı yapılarda (villus) azalma olmasının, hasarlanmış bağırsak bariyerinden bakteri geçişini artırarak hem bölgesel hem de yaygın enfeksiyon riskini arttırabileceği vurgulanmıştır.

SMA Tip 1'li bebeklerde ve ağır etkilenimi olan Tip 2'li bazı bireylerde kilo alım güçlüğü ve büyüme geriliği siktir.

SMA Tip 2'li birçok birey normal bir vücut kitle indeksine sahip olarak değerlendirilse de, aslında kas kitlelerine oranla yağ kitleleri artmış olabilir. Klinik olarak yüksek işlevli yürüyemeyen SMA'lı bireyler (Hammersmith Fonksiyonel Motor Skalası skoru > 12) aşırı kilolu olma riski altındadır.

## Karaciğer

SMA Tip 1 tanılı bebeklerde karaciğerde yağlanma, SMA Tip 1-3 tanılı çocukların üçte birinde ise kanda yağ düzeylerinde artış bildirilmiştir. SMA'lı bireylerde başlıca sentez yeri karaciğer olan IGF-1 adı verilen büyüme faktörü ve serum protein düzeylerinde düşüklük görülebilir.

### Pankreas

SMA Tip 1'li bebeklerde pankreas yetersizliği ve kan şekeri metabolizmasında bozukluk saptanmıştır. Kan şekerinin düzenlenmesinde önemli role sahip olan pankreastaki insülin üreten hücrelerde azalma ve glukagon üreten hücrelerde artış; SMA'lı bireylerde açlık kan şekerinde artış ve glukoz direncine neden olmaktadır. SMA Tip 2 tanılı obez çocuklarda glukoz toleransı bozulmuştur, SMA Tip 2 ve 3 tanılı bireylerde vücut yağ kitlesinde artma ve metabolik sendrom eğilimi artmıştır. SMA Tip 1-3'lü bireylerde leptin düzeyinde artış dolaylı olarak insülin direnciyle ilişkili olabilir.

### Kemik ve Bağ Dokusu

SMA'lı bireylerin skolyoz, kontraktür (kas tendonlarında kısalma) gelişimi ve kalça çıkığı açısından ortopedistler tarafından düzenli takibi gerekmektedir. Hem SMA Tip 1-3'lü bireylerde, hem de deneysel modellerde kemik yoğunluğunda azalma bildirilmiştir. SMA Tip 2 ve 3'lü bireylerde ön kol, bacak ve omurga kırıklarında artış vardır. Bu risk yürüyemeyenlerde yürüyenlere göre artmıştır. SMA'lı bireylerde kemik yoğunluğunda azalma riski, bir kas hastalığı olan Duchenne musküler distrofi ile karşılaştırıldığında, daha fazla bulunmuştur. SMA Tip 1 ve 2'li çocuklarda eklemlerde gevşeklik ve ağrı, ayaklarda ilerleyici şekil bozukluğu, karın fıtığı ve yara iyileşmesinde gecikme görülmekteyken; erişkin tipte ve deneysel modellerde bu durumlar bildirilmemiştir. RANK reseptör sinyalizasyon yolağının deneysel modellerde kemik yoğunluğunda azalmada doğrudan rol oynadığı ve kemik yıkımında rol oynayan

osteoklast adlı hücreleri aktifleştirdiği gösterilmiştir. SMA'lı bireylerde düşme ve travmaya bağlı kırık ve sonrasında hastaneye yatış ve yatak istirahati ile ilgili komplikasyon riski arttığından; iskelet sistemi sağlığının korunması hem bireylerin genel işlevleri hem de hayat kalitelerinin korunması açısından önem arz etmektedir.

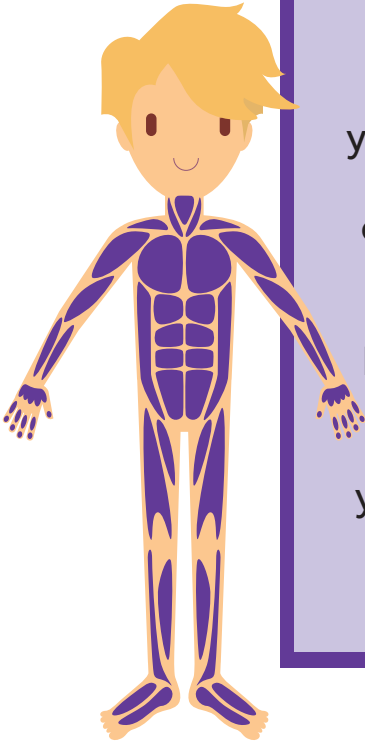
## Böbrekler

SMA Tip 1 tanılı bireylerde böbreklerde işlevsel ve yapısal bozukluklar görülebilir. Kan kreatin düzeylerinde artış, idrarda kristal bulunması veya kum dökme olarak tabir edilen durum, böbrek boyutlarında artış, böbreklerde kalsiyum birikimi ve işlev bozukluğu bildirilmiştir. Bebeklik veya geç başlangıçlı SMA'lı bireylerde yapılan bir çalışmada, nusinersen verilen grupta idrarda protein atılımında %58 oranında artış saptanırken bu oran plasebo verilen grupta %34 olarak bulunmuştur.

## Dalak

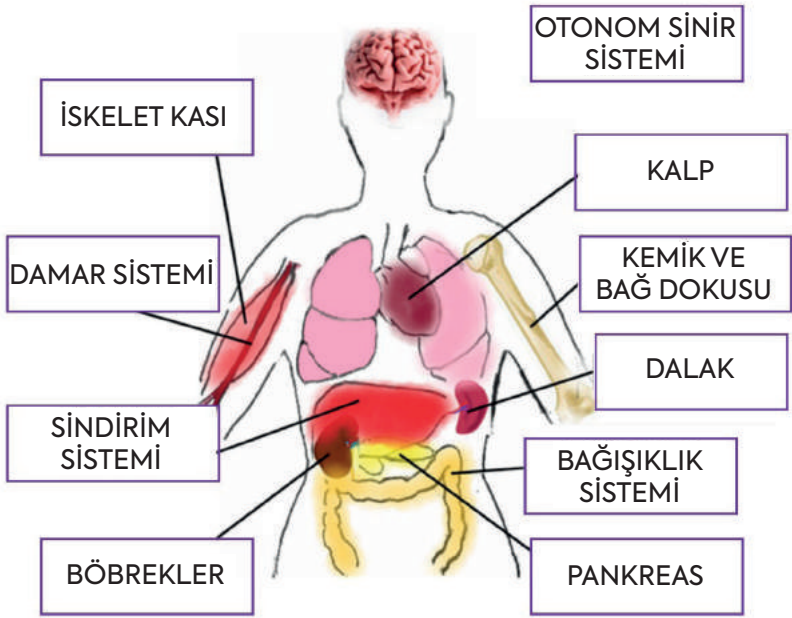
Hem SMA'lı bireylerde hem de deneysel modellerde dalakla ilgili olarak lenfosit denilen kan hücrelerinin sayısında ve boyutunda azalmaya ek olarak kanamayı önleyen trombosit adlı kan elemanlarının öncülü olan megakaryosit hücrelerinde artış bildirilmiştir. Deneysel ağır SMA modellerinde, tüm dokularda ve karaciğerden salgılanan inflamasyon (yangı, iltihap) göstergelerinde artış bildirilmiştir. Bu durum motor nöronların yapılarının bozulmasında nöroinflamasyonun başka bir deyişle sinir hücrelerindeki inflamasyonun rolü olabileceğini düşündürmektedir.

### ■ Diğer



Bu organ ve sistem tutulumları dışında hafif SMA'lı bireylerde fizyolojik yorgunluk sık görülen bir şikayettir ve altı dakikalık yürüme testinin 1 ile 6. dakikasında yürünen mesafenin azalması ile ölçülebilir. SMA'da yorgunluğun altında yatan mekanizma(lar) tam olarak açıklanamamıştır; ancak bu mekanizmalar kısmen nöromusküler bağlantı kusurlarıyla ilgili olabilir. Yukarıda bahsi geçen SMA'da etkilenen yapılara ileride yenileri de eklenebilir.

SMA'da çoklu organ ve sistem tutulumları **Şekil 4**'te özetlenmiştir.



**Şekil 4** SMA'da Çoklu Organ ve Sistem Tutulumları

### İSKELET KASI

- İskelet kasının büyümesi ve farklılaşmasında düzensizlik olgunlaşmasında gecikme
- Asetil kolin reseptörlerinin oluşmasında bozulma
- Mitokondrilerde işlev bozukluğu

### DAMAR SİSTEMİ

- Kılcal damar yetersizliğine bağlı doku hasarı
- Damar iç duvarını kaplayan ve endotel denilen yapıların öncül hücrelerinin sayısında azalma
- Damar onarımında azalma

### SİNDİRİM SİSTEMİ

- Karaciğerde yağlanma
- Kan yağlarında artış
- IGF-1 denilen büyüme faktöründe yetersizlik

### BÖBREKLER

- İdrarda protein atılımında artış
- Böbreklerde kalsiyum birikimi ve işlev bozukluğu

### OTONOM SİNİR SİSTEMİ

- Belirti veren kalp hızı yavaşlaması
- Pozisyonla ortaya çıkan baş dönmesi, bayılma benzeri ataklar
- Soğuğa dayanıklılıkta azalma
- Damarlarda anormal genişleme



## KALP

- Doğuştan yapısal kalp hastalıkları
- Kalp kası etkilenmesi
- Survivin denilen maddede düzensizlik

## KEMİK VE BAĞ DOKUSU

- RANK sinyalizasyonu
- Kemik yoğunluğunda azalma
- Eklemlerde gevşeklik ve ağrı
- Karın fıtığı
- Yara iyileşmesinde gecikme

## DALAK

- Karaciğerde akut faz yanıtı

## BAĞIŞIKLIK SİSTEMİ

- Bağırsak mikrovilluslarındaki bozukluğa bağlı bağırsak florasında yer alan bakterilerin kana geçerek enfeksiyon riskini arttırması

## PANKREAS

- İnsülin üreten hücrelerde azalma

Buradan çıkarılabilecek pratik sonuçları şöyle sıralayabiliriz: SMN geninin ilk olarak tanımlandığı 1995 yılı ile ilk SMN-kurtarıcı tedavisinin onaylandığı 2016 yılı arasında, SMA'yı anlama ve tedavi yaklaşımları açısından, diğer birçok hastalıkta görülmeyen bir şekilde, önemli gelişmeler olmuştur. Bu gelişmeler, SMA hastalığının seyrinde hem bakım şartlarının düzelmesine hem de yeni tedavi seçeneklerine bağlı olarak önemli iyileşmeler sağlamıştır. Özellikle SMA Tip 1'de beklenen yaşam süresinin uzaması ile alt motor nöron dışında organ tutulumlarının da takibi ve tedavisi önem kazanmıştır. Bu aşamada multidisipliner olarak adlandırılan farklı konulardaki uzmanların işbirliği, tedavi başarısı için zorunlu hale gelmiştir. Tedavi seçeneklerinin de sadece sinir sistemini değil, diğer organları da kapsayacak şekilde sistemik etkili olması konusunda öneriler bulunmaktadır.

Erken tanı ile alt motor nöron kaybı ve diğer organ etkilenmeleri en az olacak şekilde erken tedavi yaklaşımları önem kazanmıştır. Bununla birlikte yeterli destek tedavisi olmaksızın sadece ilaç/gen replasman tedavilerinin yeterli olamayacağı da açıktır. SMA'lı bireyler ve ailelerinin yaşam kalitesini arttırmak için onları merkeze alan ve bireysel özelliklerinin de dikkate alındığı, hem tıbbi birimlerin hem de diğer birimlerin uyumlu bir şekilde çalıştığı işbirliklerine ihtiyaç duyulmaktadır.





**Uzm. Dr. Emre Kaplan**

*Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi  
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

# SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ TEDAVİSİ



## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ TEDAVİSİ







## SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ TEDAVİSİ

Spinal Müsküler Atrofi tedavisinde son yıllarda oldukça önemli gelişmeler yaşandı. 1891 yılında Viyana Üniversitesi'nden Guido Werdnig ve aynı yıl içerisinde Heidelberg Üniversitesi'nden Johann Hoffman'ın bu hastalığı tanımlamasının üzerinden tam 125 yıl geçtikten sonra, Aralık 2016 tarihinde Food and Drug Administration (FDA) Nusinersen tedavisini onayladı ve böylece SMA tedavisinde yeni bir sayfa açıldı. Bu, uzun yıllar boyunca sadece destek tedavilerle hastalığın ilerlemesini yavaşlatmayı amaçlayan tedavi yöntemlerinden; hastalığın nedenine yönelik ve hastalığın yıkıcı etkilerini ortadan kaldırmayı amaçlayan tedavilere geçiş için bir basamaktı. Her ne kadar SMA hastalığı için umut veren ilaç tedavilerinin uygulanmaya başlanması ümit verici ve ezber bozan bir değişim olsa da; bu çocukların genel sağlık koşulları, beslenme, yutma, akciğer fonksiyonları, aşıları ve fizyoterapi esasları hâla her şeyin üzerinde yer almaktadır. Büyük tedaviler aranmalı ve istenmelidir fakat bu esnada bahsi geçen temel yaşam faktörleri asla ihmal edilmemelidir.

Güncel SMA tedavisi RNA temelli genetik tedavi ve gen tedavisi olmak üzere iki ayrı platformda değerlendirilir.

### 1– Antisens Oligonükleotid Temelli Tedavileri

SMA hastalığında SMN1 geni aktif olarak bulunmadığı için, SMN1 geni kadar işlevsel olmayan SMN2 geni üzerinden sinir hücrelerinin yaşamını devam ettirmesini sağlayacak olan protein üretilmesine dayalı bir tedavi yöntemidir. SMN2 geni SMN1 geninin yedeğidir ve aslında aralarında çok küçük bir fark bulunur. DNA'yı bir şifre gibi düşünürsek bu iki gen arasında tek harflik bir fark vardır. Bu küçük fark nedeniyle omurilikteki sinir hücrelerinin yaşamını devam ettirmesini sağlayan protein tam olarak üretilemez.



RNA temelli genetik tedavideki amaç; bu farklılık sebebiyle işlevsel olarak üretilemeyen sinir hücreleri için canlılık proteinini işlevsel hale getirmektir.

## a) Nusinersen

Nusinersen, 2016 yılının Aralık ayında Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından ve 2017 yılının Mayıs ayında Avrupa İlaç Kurumu (EMA) tarafından onaylanmasının ardından, Türkiye’de 2017 Temmuzunda SMA hastalarına uygulanmaya başladı. Nusinersen, SMN2 geninin tam uzunlukta bir SMN proteini üretmesini mümkün kılan bir ilaçtır. Lomber ponksiyon denilen bir işlemle hastanın omuriliği etrafında bulunan beyin omurilik sıvısının içerisine enjekte edilir. İlacın beyin omurilik sıvısındaki yarı ömrü 19–25 haftadır ve esas olarak idrarla atılır.

Nusinersen tedavisi; dört yükleme dozu yapıldıktan sonra 4 ayda bir devam dozları verilmesiyle uygulanmaktadır.

Nusinersen tedavisinde en sık karşılaşılan yan etkiler ateş, kabızlık, döküntü, solunum yolu enfeksiyonu, zatürre, nazofarenjit ve bronşiolittir. Ayrıca, baş ağrısı, bel ağrısı ve kusma da bildirilmiştir.

Nusinersen tedavisi ile ilgili yapılan çalışmalarda ortak bulgulardan bir tanesi de ilacın ne kadar erken verilmeye başlanırsa hastalar için o kadar etkin olduğudur. Tedavide önemli noktalardan bir tanesi de her hastada ilacın aynı etkinliği göstermediğidir. Tabi ki burada yazımızın başında belirttiğimiz çocukların genel sağlık koşulları, beslenme, yutma, akciğer fonksiyonları, aşıları gibi faktörlere ek olarak fizyoterapinin de hastalar için hayati öneme sahip olduğunun unutulmaması gerekir.

### b) Risdiplam

Risdiplam isimli ilaç tıpkı Nusinersen gibi temelde SMN2 geni üzerinden sinir hücreleri için gerekli canlılık proteinini üreten bir moleküldür. İlaç ile ilgili çalışmalar devam etmektedir ve yakın zamanda hastaların kullanımı için onay alması beklenmektedir. Risdiplamın Nusinersene göre en büyük avantajı ağızdan oral olarak kullanılabilmesidir. Hayvanlar üzerinde yapılan çalışmalarda ilacın kanda ve beyin omurilik sıvısında benzer oranlarda bulunduğu gösterilmiştir.

## 2– Gen Tedavisi

### Onasemnogene Abeparvovec

Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından 2019 yılında iki yaşından küçük SMA hastaları için onay alan bu ilaç, SMA tedavisini farklı bir boyuta taşımıştır. Daha önce bahsettiğimiz ilaçların hepsi sağlam olan SMN2 geni üzerinden protein üretimine dayanmaktadır. Zolgensma ise, virüsler aracılığı ile sinir hücrelerinin içerisine SMN1 genini aktarır ve böylece sinir hücreleri kendi proteinini üretmeye başlar. İlaç sadece bir kez olmak üzere damardan uygulanmaktadır. Bu tedavi ile yapılan bazı çalışmalar, hastalarda baş boyun kontrolü ve desteksiz oturma gibi gelişimsel hareket kabiliyetlerinde gelişme olduğunu göstermiştir.

Onasemnogene Abeparvovec'in en sık görülen yan etkileri karaciğer enzimlerinde yükselme ve kusmadır. Bu nedenle, Onasemnogene Abeparvovec uygulamasından sonra hastaların karaciğer fonksiyonları en az 6 ay boyunca yakından izlenmelidir.





**Dr. Öğr. Üyesi Gürkan Bozan**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı*

# SMA VE TRAKEOSTOMİ





**Trakea** Latince; gırtlakla akciğer bronşları arasında bulunan ve havanın akciğerlere girip çıkmasını sağlayan nefes borusuna verilen isimdir. Bir başka deyişle trakea, havanın akciğerlere girip çıktığı ana kanaldır. Hava yolu açıklığının ve solunum fonksiyonunun devamlılığının sağlanması amacıyla trakea ön duvarında cerrahi bir açıklık meydana getirme işlemine ise “**trakeotomi**” denilmektedir.

**Trakeostomi** terimi ise Latincedeki trakea (nefes borusu) ve stoma (dışarı açılan delik, açıklık, ağız) kelimelerinin birleşiminden oluşmuştur ve “nefes borusundaki açıklığın cilde ağızlaştırılması” olarak ifade edilmektedir.

Trakeostomi ve trakeotomi; hava yolu açıklığının sağlanması amacıyla yönelik olarak trakeanın 2 ve 3'üncü, 3 ve 4'üncü veya 4 ve 5'inci kıkırdakları arasında açıklık oluşturmak için yapılan cerrahi işlem olarak tanımlanmaktadır ve eski hayat kurtarıcı yöntemlerden biri olarak kabul edilmektedir. Trakeotomi genellikle geçicidir ve hasta normal solunum fonksiyonunu yerine getirebildiğinde bu açıklık kapatılmaktadır. Trakeostomide ise cerrahi girişimle oluşturulan açıklık kalıcıdır ve birey yaşamının geri kalanında hava gereksinimini bu açıklıktan sağlamaktadır. Cerrahi olarak oluşturulan trakeal açıklığa yerleştirilen tüpe ise **trakeostomi tüpü** adı verilir.

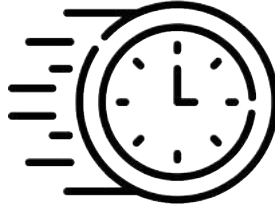
Hayat kurtarma amaçlı trakeotominin tarihçesi eski Mısır dönemine kadar (M.Ö. 3600) uzanmaktadır. Bu işlemin, M.Ö. 100 yılında kuzeybatı Anadolu topraklarında kurulmuş olan Bitinya krallığında yapıldığına dair kaynaklar bulunmaktadır. Tüm bunlara rağmen 19. yüzyıla kadar rutin bir cerrahi işlem olarak kabul görmemiştir. 1909 yılında Chevalier Jackson, trakeotomi işlemini ve işlem sonrası bakımı standartlaştırmış ve bu sayede işleme bağlı mortalite ve morbidite oranlarında önemli ölçüde azalma sağlamıştır.

Kısacası trakeotomi, gerekli durumlarda tıp alanındaki gelişmelere paralel olarak yüz yıldan fazla süredir güvenle kullanılabilen bir cerrahi yöntemdir. Teknolojide son yıllarda gerçekleşen gelişmeler sayesinde lastik ve sert gümüş tüplerin yerini ısıya duyarlı polivinil klorit tüplerin alması ile trakeal tüpler alanında da önemli ilerlemeler gerçekleşmiştir.

## SMA VE TRAKEOSTOMİ

Trakeostomi işlemi, akut üst solunum yolu obstrüksiyonunda acil olarak açılabildiği gibi, en sık olarak uzamış endotrakeal entübasyon veya başka bir deyişle uzamış mekanik ventilasyon ihtiyacı durumunda yapılmaktadır.

Trakeostomi hastanın endotrakeal tüpten kurtulmasını sağlar. Erişkin hastalarda entübasyonun 10-14 günden fazla uzaması durumunda trakeotomi açılmasını öneren çalışmalar bulunmasına rağmen; çocuk hastalar için trakeostominin ne zaman açılması gerektiğine ilişkin kesin veriler bulunmamaktadır. Çeşitli çalışmalar değerlendirildiğinde, ortalama olarak 30 günden uzun süren entübasyon durumunda çocuklara trakeostomi açılması uygun görülmektedir.



Eğer hastada SMA gibi uzamış mekanik ventilasyon süresine neden olan ve ekstübasyonun başarısız olması beklenen bir nörolojik hastalık mevcut ise, fazla beklemeden ve hasta uzamış entübasyonun komplikasyonlarını yaşamadan trakeostomi kararı alınmalı ve aileye işlemin niteliği, faydaları ve gerekliliği anlatılarak zaman kaybetmeden trakeostomi işlemi gerçekleştirilmelidir.



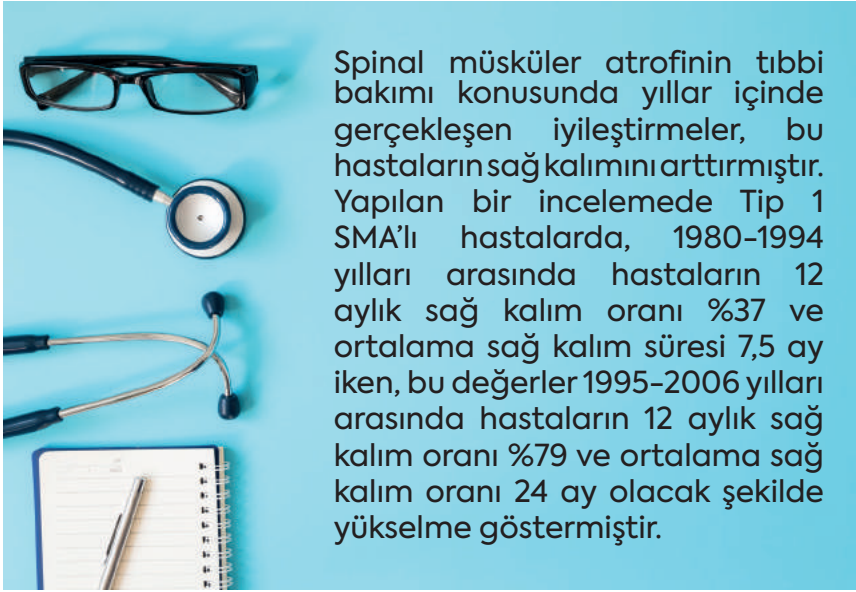
Uzamış ventilasyona bağlı trakeostomi açılma sıklığı; nörolojik hastalıkları olan hasta çocukların son yıllarda yoğun bakım ünitelerinde daha iyi bakım alması ve daha iyi takip edilmesi nedeni ile giderek artmaktadır ve bu nedenle de komplikasyonlar daha az görülmektedir. İşlem, açık olarak yapılabileceği gibi perkutan olarak da yapılabilir. Her iki yöntem de deneyimli doktorlar tarafından, anestezi eşliğinde, yeterli donanımı olan bir yoğun bakım ünitesinde yatak başında veya ameliyathane şartlarında yapılabilir. Bu işlem, postoperatif dönemde etkili bir bakım ile düşük morbidite ve mortalite oranları olan bir işlemdir.

Trakeostomi, özellikle son yıllarda; çocukların yoğun bakım ünitesinden daha erken ve daha az komplikasyonla eve gitmeleri ve doğal ortamlarında kalmaları açısından önemi giderek artan ve uygulanan bir seçenek haline gelmiştir.



SMA gibi altta yatan nöromüsküler hastalığa bağlı uzun dönem entübasyondan kurtulamayacağı bilinen bir çocuğa trakeotomi açılması kararı, multidisipliner olarak verilmelidir. Bu karar, çocuk yoğun bakım uzmanı, çocuk göğüs hastalıkları uzmanı, çocuk cerrahisi veya kulak burun boğaz uzmanı, sosyal hizmet uzmanı, solunum hemşiresi ve aile birlikte alınmalıdır. Pediatrik trakeostominin başarısı; aile, hasta ve doktorlar arasında kurulacak ilişkinin başarısı ile doğrudan ilişkilidir.

Trakeostominin, uzamış entübasyona göre birçok avantajları olduğu bildirilmiştir. Bunlar arasında daha yüksek hasta konforu, daha az sedasyon gereksinimi, daha az solunum çabası, uzun dönemde daha iyi larenks fonksiyonu, mekanik ventilasyondan (MV) daha hızlı ayrılma, ventilatörle ilişkili pnömoni açısından daha düşük risk, çocuk yoğun bakım ünitesinde daha kısa süreli kalış ve daha iyi ağız hijyeni sayılabilir. Uzamış entübasyon bilinen birçok komplikasyonla sonuçlanabilmektedir. Trakeostomi bu uzamış entübasyon süresini sonlandırarak, alt-üst hava yolu enfeksiyon riskini, sedasyon süresini ve solunum yükünü azaltmaktadır. Buna ek olarak, mobilizasyon daha rahat sağlanmakta ve özellikle bebekler için çok daha önemli olan orofarengeal koordinasyon ile oral beslenme sağlanabilmektedir. Hem bebeğin gelişimi ve kilo alımının sağlanması açısından, hem de olası aspirasyon riskinden ve alt solunum yolu enfeksiyonlarından korunmak için erken enteral beslenmeye geçmek çok önemlidir. Bu nedenle trakeostomi, oral beslenmeye geçmek için uygun bir ortam oluşturmaktadır.



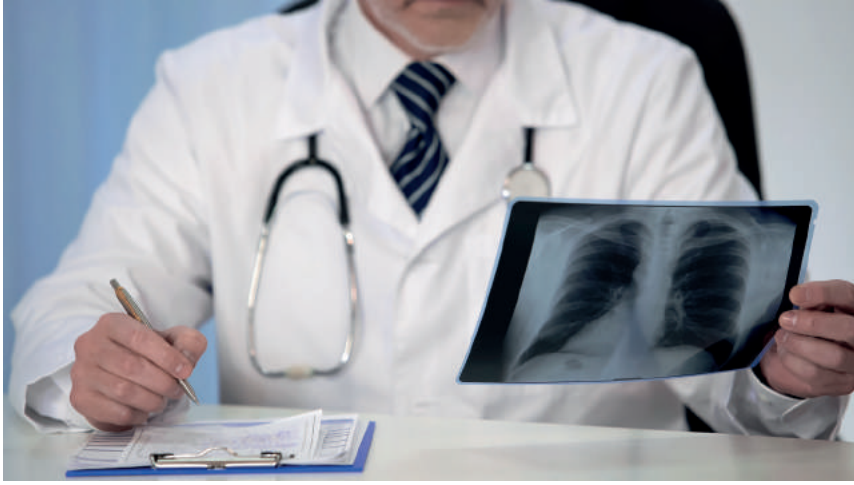
Spinal mskler atrofisinin tıbbi bakımı konusunda yıllar iinde gerekleřen iyileřtirmeler, bu hastaların saė kalımını arttırmıřtır. Yapılan bir incelemede Tip 1 SMA'lı hastalarda, 1980-1994 yılları arasında hastaların 12 aylık saė kalım oranı %37 ve ortalama saė kalım sresi 7,5 ay iken, bu deėerler 1995-2006 yılları arasında hastaların 12 aylık saė kalım oranı %79 ve ortalama saė kalım oranı 24 ay olacak řekilde ykselme gstermiřtir.

ok iyi bilinmektedir ki; sz konusu saė kalım oranları erken trakeostomi aılması ve iyi ve uygun řartlarda ev bakımı ile ok daha ykselmiř olup, ortalama saė kalım sresi de ok daha uzun srelere ulařmıřtır. Bu hastalara uygun solunum desteėinin erken verilmesi ile beslenmenin ve destekleyici bakımın erken dnemde ve uygun bařlatılması saė kalım oranını nemli lde arttırmakta ve komplikasyonların nne gemektedir. "Proaktif Bakım" olarak tanımlanan ve hastalıėın semptomlarını yoėun řekilde ynetmeye ynelik bir yaklařım olan bu yntemde trakeostominin erken aılması nemli bir yer tutar. Bu yntem SMA'lı ocuklar iin pulmoner ve beslenmeyle ilgili erken mdahaleleri, erken besleme tp yerleřimini, invazif solunum desteėini (rneėin ksrk destek makinesi) ve trakeostomiyi iermektedir.

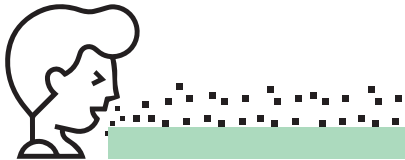
## SMA VE TRAKEOSTOMİ

Solunumun kötüleşmesi, spinal müsküler atrofi (SMA) morbidite ve mortalitenin ana nedenidir. Bu çocuklarda düşük solunum fonksiyonu, akciğerlerde yetersiz gelişme, yetersiz öksürme ve salgıların temizlenmesine zorluk görülebilir.

Nefes alma ve solunum problemleri hastalığın şiddetini belirleyen ve Tip 1 ve Tip 2 hastalarda meydana gelen ölümlerin en önemli nedenidir. Solunumsal destek ölçümleri ve takibi yaşam için zorunludur ve aynı zamanda çocuğun konforunu sağlayan en önemli unsurdur.



SMA'lı çocuklarda solunum problemlerinin yaygın görülmesinin ve uzamış entübasyon ve mekanik ventilasyonun nedenleri arasında altta yatan çeşitli yapısal ve fizyolojik bozukluklar vardır. SMA'lı hastalarda solunumu etkileyen ana sorunlardan biri;



kas yapılarında olan doğuştan gelen zayıflığın, özellikle yardımcı solunum kasları olan kaburgalar arasında bulunan göğüs duvarı kaslarında (intercostal kaslar) belirgin olması ve bu kasların az ve yetersiz gelişmesidir. Bu nedenle bu hastalarda hem göğüs deformiteleri (çan göğüs gibi) hem de yetersiz akciğer solunumu görülür. Normalde güçlü intercostal (İC) kaslara sahip kişilerde solunum fark edilmeyen ve efor gerektirmeyen bir işlem iken, zayıf İC kaslara sahip ve bozulmuş göğüs duvarına sahip hastalarda ise zorlu, efor gerektiren bir iş haline gelir ve çeşitli solunum problemleri ortaya çıkar. SMA'lı hastalarda akciğer gelişimindeki yetersizlik nedeniyle akciğerler yeterli gelişip hastanın yaşına uygun olması gereken büyüklüğe ve kapasiteye ulaşamaz. Normalde üst solunum yolu enfeksiyonları ve çeşitli viral enfeksiyonlarda fizyolojik savunma mekanizmasının bir parçası olarak artmış sekresyonlar (mukus) öksürük ile uzaklaştırılırken, bu hastalarda zayıf öksürük ve yeterli öksürük gerçekleştirilememesi; bu sekresyonların birikmesine ve tıkaçlar yapmasına neden olur. Güçlü öksürük olmaması ve mukusun yeterli derecede uzaklaştırılmaması ise, basit viral enfeksiyonların bile daha uzun sürmesine, bakteriyel etkenlerin akciğerlere daha kolay yerleşmesine ve yayılmasına neden olur. SMA'lı hastalarda mevcut olan zayıf yutma, yutma disfonksiyonu ve reflü, besinlerin veya mide içeriğinin aspirasyonu ile hızla pnömoni gelişimine neden olur.

Her bir Tip 1 SMA hastasının göğüs duvarı kaslarının güçleri, kas tutulumlarının şiddeti ve hastalığın ilerlemesi aynı değildir. Her hasta kendine ait biricik özelliklere sahiptir. Bununla birlikte, solunum problemleri Tip 1 hastalarda hızlı ve ağır seyreder.

## SMA VE TRAKEOSTOMİ

Uzun veya kısa dönemde mekanik ventilasyon ihtiyacı zorunlu hale gelir. Uzamış mekanik ventilasyon ihtiyacının devam ettiği ve daha da devam edeceği bilinen hastalarda trakeostominin; tüm zorluklarına rağmen potansiyel olarak ömür uzatıcı olduğu ve hastanın ve ailesinin yaşam kalitesini arttırdığı bilimsel olarak kanıtlanmıştır. Bu yüzden, eğer bir SMA hastasında solunum desteği mekanik ventilasyon ile kalıcı hale gelmiş ise ve hastanın uygun şartlarda yoğun bakım ortamından çıkarılıp eve gönderilmesi planlanıyorsa, tecrübeli bir ekip tarafından multidisipliner bir yaklaşım ile aileye trakeostomi kararı için yardımcı olunmalı ve fazla vakit kaybetmeden uygun şartlarda trakeostomi açılmalıdır. Sonrasında ise gerekli ev tipi cihazlar aileye temin edilerek ailenin eğitimi gerçekleştirilmeli ve hastanın ev ortamında daha konforlu bir şekilde hayatına devam etmesi sağlanmalıdır.



Trakeostomi açıldıktan ve evde bakım için cihazları temin edildikten sonra uzun süredir evde ailesi ile yaşamına devam eden bir hastamız



**Resim 1: Sıklıkla kullanılan silikon kaflı kanüllerden bir örnek. Kafın dışarıdan bir enjektör yardımı ile şişirilmesi sonucu hem hava kaçağı hem de kanülün çıkması önlenir. Ancak aralıklı olarak kaf söndürülerek trakeal bası ve nekroz gelişimi önlenmelidir.**

Trakeostomi işleminden sonra stoma açıklığından yerleştirilen tüpe “trakeostomi kanülü” adı verilmektedir. İdeal bir trakeostomi kanülü, hastanın hava yolu açıklığını sürdürebilmeli, stoma çevresindeki cilde ve trakeal mukozaya zarar vermemeli ve hastanın rahatını sağlayabilmelidir. Trakeostomi kanülleri, hava alışverişini kolaylaştıracak ve sekresyonların çıkışına izin verecek yapıdadır. Kanüller, hastanın solunum gereksinimi karşılama üzere farklı maddelerden (gümüş, plastik, silikon), farklı özelliklerde (kafli, kafsız, pencereli, tek lümenli, çift lümenli vb.) ve farklı boyutlarda (yenidoğan, çocuk ve erişkin) yapılmış olabilirler.



### Plastik Kanül

Plastik kanüller, trakeotominin kısa bir dönem için açıldığı hastalarda veya açıklığın kalıcı olduğu hastaların ilk haftalarında kullanılan kanüllerdir. Bu kanüller genellikle kaflıdır ve iç kanül içermeyip, tek parça halindedir. Plastik kanüller, diğer kanüllere göre ucuz olması açısından avantajlıdır. Enfeksiyon ve sertleşen kaf balonunun trakeal mukozayı tahribatının önlenmesi için, kullanım süresi 1 ayı geçmemelidir.

### Silikon Kanül

Silikon kanüller uzun süreli kullanılabilirler. Her 6-8 ayda bir değiştirilmesi gerekmektedir. Kafli, kafsız, tek lümenli, çift lümenli çeşitleri bulunmaktadır. Değişim için her ay hastaneye gitmeye gerek duyulmaması ve kanüllerin yumuşak ve esnek yapıya sahip olması nedeniyle rahatsızlık duygusunu azaltması nedenleriyle sıklıkla tercih edilmektedir. Fakat, diğer kanüllere göre pahalı olması dezavantajı bulunmaktadır.

### Gümüş Kanül

Gümüş kanüller uzun süreli kullanılabilirler. Her 5 yılda bir değiştirilmesi gerekmektedir. Bakterisidal etki göstererek enfeksiyon gelişme riskini en aza indirmeleri ve kırıldıkları zaman tekrar yapılabilir olmaları sebepleriyle tercih edilmektedir. Gümüş kanül, sert yapısından dolayı hastaya rahatsızlık vermesi açısından dezavantajlıdır.





## Komplikasyonlar

Trakeostomili çocukların % 4 ilâ 40'ında komplikasyon gelişebilir; ancak trakeostomiye bağlı ölümler %1'den fazla değildir. Bu ölümlerin neredeyse tamamına yakını perioperatif denilen cerrahi işlem sonrası ilk günlerde meydana gelen ciddi kanama, tıkanma gibi semptomlara bağlı olarak gerçekleşmektedir. Prematürelde, küçük çocuklarda ve acil olarak açılan trakeostomilerde daha fazla komplikasyon meydana gelirken; multidisipliner bir yaklaşım yapılarak önceden hazırlanılan ve optimum şartlarda yapılan işlemlerde komplikasyon oranı çok azdır. Trakeostominin komplikasyonları; trakeostomin açılması itibariyle başlayan ve ilk üç gün içinde gelişebilen erken dönem komplikasyonlar ve üç günden sonraki süreçte, haftalar ve aylar içerisinde gelişebilen geç dönem komplikasyonlar olarak incelenebilir. En sık görülen erken komplikasyonlar stoma oluşmadan kanülün çıkması, kanama oluşması ve kanülün tıkanmasıdır. Bu komplikasyonların birçoğunun önlenmesi veya belirgin ölçüde azaltılması mümkündür. Ayrıca, komplikasyonlar arasında daha az sıklıkta pnömotoraks, trakeal darlık ve trakeoözofageal fistül görülmektedir. Erken dönem ve geç dönem komplikasyonlar aşağıda daha detaylı bir biçimde sıralanmıştır.

### Erken Dönem Komplikasyonlar

- Kanama
- Kanülün çıkması veya tıkanması
- Apne
- Kanülün yanlış yerleşimi
- Cilt altı mediastinal amfizem
- Atelektazi
- Pnömotoraks Hava yolu tıkanıklığı

Bununla birlikte, erken dönem komplikasyonlar, genellikle hasta daha taburcu olmadan hastane ya da yoğun bakım şartlarında ortaya çıkmaları nedeniyle, konuda tecrübe sahibi sağlık ekipleri tarafından hızlı müdahale ile çözümlenmektedir. Bu nedenle, daha çok evde gerçekleşme ihtimali olan geç komplikasyonlar aileler açısından daha önemlidir ve ailelerin bu konuda eğitilmeleri gerekir.

### Geç Dönem Komplikasyonlar

- Kanama,
- Enfeksiyon,
- Trakeoözefageal fistül
- Trakeal stenoz
- Peristomal cilt problemleri
- Mukus tıkaçları
- Ani solunum sıkıntısı olarak sıralanabilir.

Geç komplikasyonların önlenmesi ve trakeostomili hastanın bakımı için bilinmesi gerekenler aşağıda özetlenmiştir.



## ■ Trakeostomisi Olan Hastaların Bakımında Temel Amaçlar;

- Hava yolunu açık tutarak yeterli hava alışverişini sağlamak,
- Patojen mikroorganizmaların alt solunum yollarına bulaşmasını ve enfeksiyonu önlemek,
- Trakeostomi çevresinde meydana gelebilecek enfeksiyonu, irritasyonu veya skarlaşmayı önlemek ve bu bölgede yeterli nemliliği sağlamak,
- Hastanın fiziksel rahatını sağlamak,
- Hastanın ve ailesinin mevcut duruma uyumunu kolaylaştırmak ve psikolojik sorunlarla baş edebilmesine yardım etmektir.

Bu amaçlara ulaşmada iyi bilinmesi ve uygulanması gereken temel işlemlerden biri aspirasyondur.



### ■ Aspirasyon

Solunum yollarında biriken sekresyonları dışarı atmak için etkili biçimde öksüremeyen hastalarda, sekresyonun hava yolunun tıkanmasını önlemek amacıyla, biriken sekresyonun aspiratör (sakşın cihazı) ile vücuttan uzaklaştırılmasına **aspirasyon** işlemi adı verilmektedir. Aspirasyon, trakeostomili hastalarda hava yolu açıklığını sağlamak ve devam ettirmeye ek olarak sekresyonların uzaklaştırılması açısından da yaşamsaldır. Stomanın açıldığı ilk günlerde trakeal irritasyona bağlı vücudun savunma tepkisi olarak trakeobronşial sekresyon miktarında artış görülür. Salgılanan fazla sekresyon, trakeostomili hastaların stoma açıklığından dışarı atılmaktadır. Sekresyonların trakeada birikerek hava yolu tıkanıklığına neden olmasını engellemek için, özellikle ilk haftalar düzenli olarak trakeal aspirasyon yapılması gerekmektedir.

## ■ Trakeostomili Bir Hastada Aspirasyon İhtiyacını Gösteren Bulgular;



- Solunum salgılarında artma
- Dispne (solunum zorluğu)
- Hırıltılı solunum, öksürük
- Ağız içinde salgıların birikmesi
- Stomadan koyu kıvamlı sekresyon akması
- Taşikardi (kalp hızının normal değerlerin üstüne çıkması), kan basıncında artma
- Satürasyon değerinde düşme (< %90), siyanoz (morarma), solukluk,
- Takipne, hiperventilasyon (hızlı veya derin soluk alıp verme)
- Burun kanatlarının solunuma katılması
- Terleme ve huzursuzluk gibi hipoksi (oksijen açlığı) belirtilerinin olmasıdır.

## ■ Enfeksiyon

Enfeksiyon trakeostomili ve SMA'lı hastalarda tekrar hastaneye yatma ve yoğun bakım ihtiyacının artmasına neden olan en sık nedenlerden biridir ve hastalığın seyrini kötü etkiler. Bu yüzden enfeksiyonların oluşmasını önlemek, eğer enfeksiyon oluşmuş ise de hafif geçmesini sağlamak amacıyla; ailelerin ve bakım vericilerin enfeksiyon kontrol ilkelerine azami dikkat etmesi ve yüksek farkındalığa sahip olması çok önemlidir. Aspirasyonun aseptik ilkelere uyulmadan yapılması, stoma çevresinde bakterilerin

kolonizasyonu, temizlenmeyen sekresyonunun alt solunum yoluna geçmesi ve kanüllerin kullanım sürelerine uygun kullanılmaması gibi etkenlere bağlı olarak enfeksiyon gelişebilmektedir.

### ■ Stoma Bakımı ve Pansumanı

Stoma (kanülün yerleştiği boşluk alan ve çevresi) bakımında peristomal alanda iyi bir değerlendirme yapmak gerekmektedir. Stomadan gelen sekresyonun cilde sızması ve stoma çevresinin ıslak kalması, peristomal cildin temizliğinde kimyasal temizleyicilerin kullanımına bağlı olarak irritasyon olması, kullanılan herhangi bir ürünün stoma çevresinde alerjik reaksiyon göstermesi ve kanüllerin mekanik basıncı; peristomal ciltte enfeksiyon, ülserasyon, maserasyon, çatlak ve nekroz gibi komplikasyonlara neden olmaktadır. Bu yüzden bakım sırasında stoma çevresinde cilt bütünlüğünün bozulması veya enfeksiyona bağlı renk değişikliği, koku, lezyon, maserasyon gibi belirtilere karşı dikkatli olunmalıdır. Komplikasyonları önlemek için, peristomal cildin temizliğinde kullanılacak kimyasal ürünlere dikkat edilmelidir. Peristomal alanın kuru kalması için steril spanç, emici pedler, bariyer kremi gibi malzemeler kullanılmalıdır. Stoma bakımının 8 veya 12 saat aralıklı olmak üzere günde en az iki-üç kez yapılması gerekmektedir. Trakeostomisi olan hastanın kanülü gümüş kanül veya silikon çif lümenli kanül ise, iç kanül çıkartılarak kanül fırçası yardımıyla aseptik solüsyonla temizlenmeli, durulanmalı ve kurulandıktan sonra tekrar takılmalıdır. Kanül temizliği günlük yapılmalıdır. Temizliğin gün içinde yapılma sıklığı ise hastanın sekresyon miktarına göre değişiklik gösterebilmektedir.



### ■ Nemlendirme (Humidifikasyon)

Trakeostomili hastalarda, havanın normalde ısıtılarak nemlendirildiği burun ve gırtlak boşlukları pas geçildiği için, nazal fonksiyon kaybı nedeniyle hava nemlenmeden alt solunum yollarına geçmektedir. Bu yüzden sekresyonlar kuruyarak hava yolu tıkanıklarına neden olabilmektedir. Hastanın rahat nefes alabilmesi ve sekresyonların yumuşayarak daha rahat atılması amaçlarıyla, stomaya aralıklı olarak buhar uygulanmalıdır. Stomaya, buhar makinaları ile günde birkaç kez 10-15 dk boyunca 10-20 cm uzaklıkta buhar uygulaması önerilmektedir.

### ■ Kaf Yönetimi

Bazı silikon ve plastik kanüllerde kaf bulunmaktadır. Kaf, kanülün yerleştirildikten sonra dışarı çıkmasını engellemekte, kanül ile trakea duvarı arasında hava kaçışını önlemekte ve trakeaya yabancı cisim girişini ve sekresyonun aspirasyonunu engellemektedir. Kaf, enjektör yardımıyla 5-10 cc hava ile şişirilir. Kaf basıncının fazla olması trakeada nekroz ve basınç yarısı gelişmesine neden olmaktadır.



## SMA VE TRAKEOSTOMİ

Bu nedenle kanül havasının 8 saatte bir 15-20 dakika indirilmesi ile trakea duvarındaki basınç ortadan kaldırılır ve kan dolaşımı sağlanır. Buna ek olarak, kaf ölçer ile kaf basıncı ölçülebilmektedir. Kaf basıncının 20-25 mmHg aralığında tutulması gerekmektedir.



**Trakeostominin evde bakımı için gerekli olan materyaller şunlardır:**

- Aspiratör
- Şarjlı transfer aspiratörü
- Aspirasyon kateteri ve eldiven
- Takılı olan trakeostomi tüpü ile aynı büyüklükte ve bir küçük boyutta trakeostomi tüpü
- Serum fizyolojik ve şırınga
- Balon ve yüz maskesi
- Makas



## ■ Genel Bakım İlkeleri

- Trakeostomi lastiğinin boyundan geçtiği yerlere çinkolu koruyucu krem sürülebilir.
- Trakeotomi bandı kirlendiğinde değiştirilmelidir.
- Yüzme dışındaki egzersizler yapılabilir.
- Duş ve banyo yapılmasında sakınca yoktur.
- Trakeostomi tüpüne su kaçarsa aspire edilmelidir.
- Ağır tozlu ve polen içeren ortamlardan kaçınılmalıdır.
- Sekresyonların rahatça atılması için düzenli göğüs fizyoterapisi yapılmalıdır.



### ■ Aspirasyon Yaparken Dikkat Edilmesi Gereken Noktalar

- 1) Hastadan sekresyon sesi geldiğinde, koyu sekresyon görüldüğünde ya da solunum sıkıntısı olduğunda aspirasyon yapılmalıdır.
- 2) Hastanın saturasyonu (SpO<sub>2</sub>) düşerse, hırıltısı artarsa, sekresyonu artarsa, vücudunda renk değişikliği (morarma, halkalanma) olursa, tekrar aspire edilmelidir.
- 3) Problemsiz seyreden günlerde en az iki defa (sabah ve akşam) aspirasyon yapılmalıdır.
- 4) Ellerinizi yıkayın. Önce eldivenleri giyin. Aspirasyon kateterini temiz şekilde açarak hazır bulundurun.
- 5) Her eldiveni ve nelatonu sadece 1 kere kullanın.
- 6) Aspireyi aşağıdan yukarıya doğru yapın (trakeostomi, ağız, burun sıralaması ile).
- 7) Nelatonu taktıktan sonra ucunu hiçbir yere değdirmeyin.
- 8) İki aspirede bir serum fizyolojik (SF) sıkın.
- 9) SF sıktıktan sonra ventilatörü bağlayın ve 5 saniye kadar bekleyin.
- 10) Nelatonu içeri girerken klempleyin aksi takdirde yapışır ve tahriş eder.
- 11) İlerledikten sonra klempı açın. Yukarı çıkarken nelatonu döndürün.
- 12) Saturasyonu ve nabzı aspire işlemi boyunca kontrol altında tutun. Saturasyonun 80'nin altına düşmemesine dikkat edin.
- 13) Eğer saturasyonda düşüş gerçekleşirse ve yine de aspire işlemine devam etmeniz gerekiyorsa; ventilatörü bağlayın.

- 14) Saturasyon 95 olduğunda işleme devam edin.
- 15) Trekeostomi aspirisi 20 saniyeden uzun olmamalıdır.
- 16) Nelatonu temizleyin, ağzından aspire edin. Boğaza kadar ilerlemeyin, mide bulantısı ve kusmaya sebep olabilir.
- 17) Aspirasyon kateteri trakeostomi tüpü uzunluğunu 0.5 mm geçecek kadar ilerletilerek ve başparmak ile işaret parmağı arasında yuvarlak hareketlerle sağa-sola çevrilerek aspirasyon yapılır
- 18) Aspirasyon en fazla 10, tercihen 5-6 sn sürmelidir. Sekresyonlar devam ediyorsa 1 dakika sonra tekrar aspire edilmelidir.
- 19) Sekresyonların koyulaşması durumunda serum fizyolojik (SF) ile aspirasyon yapılabilir (5 yaş altı için 0.5 cc, 5-15 yaş arası için 1 cc SF kullanılabilir).
- 20) Aspirasyon basıncı 100-120 cmH<sub>2</sub>O arasında tutulmalıdır.



- 21) Burunda kuruluk varsa SF sıkın, aspire edin.
- 22) Kaynatılmış soğutulmuş içme suyu ile hortumu temizleyin, nelatonu çöpe atın.
- 23) Aspire kovasını sık sık boşaltın. (Eğer mümkünse enfeksiyon kaynağı olmaması için her aspire sonrası temizlenmesi önerilir).



## ■ Trakeostomi Bakımı Yaparken Dikkat Edilmesi Gereken Noktalar

- Günde 2 kere bakımını yapın.
- Ellerinizi yıkayın, eldiven giyin.
- Spancı alın, yeşil ya da kötü renkli akıntı olup olmadığını kontrol edin.
- Herhangi bir sorun yoksa steril spanca batikon dökün.
- Batikonu dökerken spancı batikonun ağzına deđdirmeyin.
- Batikonlu spancı hiçbir yere deđdirmeyin.
- Deđdirdiyseniz yenisini hazırlayın.
- Bir kiři kanülü tutarken, batikonlu spancı kanül çevresinde; saat yönünde 1 tam tur döndürün.
- Temizledikten sonra kirli spancı hastanın başka bir yerine deđdirmeyin.
- Temiz spanç ile kanül çevresini kurulayın. Nemli kalması enfeksiyona sebep olabilir.
- Kalan iplik varsa penset ile temizleyin.
- Yeni spancı yerleřtirin.
- Boyun bađını deđiřtirmek için, gazlı bezi kesin. (Hazır boyun bađı da kullanabilirsiniz.)
- Boynunda kızaran yer varsa; krem sürün. Sađdan ve soldan birer parmak boşluk kalacak řekilde bađını yerleřtirin.
- Kullandıđınız makas ve penseti temizleyin.



Tüm bu önlemlere rađmen stoma çevresinde aşırı kızarıklık, renk deđiřikliđi, kötü koku veya akıntı görürseniz, mutlaka sađlık profesyonelleri ile iletiřime geçip gerekli tedavilerin düzenlenmesi için yardım alınız.

### ■ Trakeostomili Hastalardaki Bazı Problemler ve Yapılacak İşlemler

#### Mukusta Sıvanmış Kan Görülmesi

Aspirasyon esnasında, aspirasyonun tahriş edici etkisinden kaynaklanabilen, az miktarda kanla karışık sekresyon görülebilir. Bu büyük bir sorun değildir. Kuru hava da trakeal irritasyona ve kanamaya neden olabilir. Aspirasyon nazikçe yapılmalı, gerekirse nemlendirme artırılmalı ve aspirasyon sırasında biraz daha fazla SF kullanılmalıdır. Ancak, fazla miktarlarda ve sürekli olarak kan aspire edilmesi enfeksiyon işareti olabilir ve bu durumda mutlaka yardım alınması gereklidir.

#### Trakeit

Trakeit, soluk borusunun bakterilerle oluşan enfeksiyonu anlamına gelir. Aspirasyon sırasında gelen sekresyonların koyuluğu, rengi veya miktarının değişmesi ya da kötü koku olması enfeksiyon işaretidir. Çocuğun aktivitesi, solunum sıklığı ve şekli kontrol edilmelidir; doktoru ile görüşülerek kültür alınmalı ve yine doktorunun tavsiyesi ile gerekirse antibiyotik başlanmalıdır.

#### Mukus Tıkaçları

Mukus tıkaçları evdeki solunum yetmezliğinin en sık nedeni olduğundan çok dikkatli olunması gereken bir konudur. Mukus tıkaçlarının olası bulguları şunlardır:

- Trakeostomi t p n n iinden aspirasyon yapilamaması
- Nefes almada g l k, hava alıđı ya da solunumun tamamen durması
- Balon ile hastaya solunum desteđi sađlanmasına karřın g đs n y kselmemesi
- Soluk esnasında ıslık sesi duyulması
- Ventilat rde y ksek basın alarmı olması

Bu durumlarda daha fazla SF damlatılarak aspire edilmeye alıřılmalı, oksijen verilmeli ve hasta balon ile solutulmalıdır. Eđer tıkanıklık giderilemiyorsa t p deđiřtirilmelidir. B yle bir durumun oluřmaması iin belirli aralıklarla hastanın nemlendirme ihtiyaları deđerlendirilmelidir ve gerekli durumlarda nemlendirme artırılmalıdır. Yine bu iřlemlerle tıka aspire edilemiyorsa profesyonel destek almak en dođrusudur.





### Ani Solunum Sıkıntısı

Trakeostomili çocuklarda solunum zorluğunun en sık görülen sebebi tüpün yerinden çıkması veya tıkanmasıdır. Aileyi en çok telaşlandıracak ve hızla müdahale edilmesi gereken durum budur. Ancak, öncelikle sakin olunmalıdır ve aşağıdaki işlemler sırasıyla uygulanmalıdır. Bir yandan 112 aranarak yardım istenmelidir. Aile fertlerinin veya bakım verenlerin taburculuk öncesi iyi bir eğitim almış olması durumunda, kendileri de bu işlemleri soğukkanlılıkla yerine getirecek ve problemi çözecektir.

-Tüpün yerinde olup olmadığını kontrol ediniz, tüp yerinden çıkmışsa değiştiriniz.

-Tüp yerindeyse tıkanmış olabilir. Tüpü aspire edip, oksijen veriniz. Solunum sıkıntısı devam ediyorsa tüp değiştirilmelidir.





-Tüp 10-15 saniyede takılamadıysa, hastaya balon maske ile solunum desteęi verilmelidir. Hastanın rengi pembeleştikten sonra tüp takılması yeniden denenmelidir ve yine başarısız olunursa tekrar balon ile desteklenmeli ve işlemler bu sıraya göre yapılmalıdır.

-Tüp ile ilgili sorun yoksa, ventilatörün doğru çalıştığından emin olunmalı, tüpler ve bağlantıları kontrol edilmelidir.

-Solunum ile ilgili problem yoksa, çocuęun genel durumu değerlendirilmelidir. Ateş, kol ve bacaklarda morarma, döküntü, şişlik, öksürük, hırıltı, göęüs kafesinde solunum hareketlerinde artma, ses kısıklığı, hapşırık, burun akıntısı, bilinç durumunda deęişiklik, dalgınlık, uykuya meyil ya da aşırı uyanıklık ve tepkiler kontrol edilmelidir.

-Çocuk stabil olduktan sonra doktoru ile temasa geçilmeli, gerekirse hastaneye başvurulmalıdır.



## SMA VE TRAKEOSTOMİ

- Tüm acil müdahaleler esnasında yapılması gereken en önemli şey hastayı solutmak ve oksijen vermektir. Tüp deęişimi ya da aspirasyon gibi işlemlerde 8-10 saniyelik aralıklarla durum deęerlendirilmeli, başarılı olunamazsa aralarda balon maske ile hasta solutulmalıdır. Hastanın rengi düzelip oksijeni yükseldikten sonra tekrar deneme işlemleri yapılmalıdır.
- Çocukta takılı olan tüple aynı boyda ve bir küçük boyda yedek tüp, en kolay ulaşılabilir ve herkesin bildiđi bir yerde olmalı, acil durumlarda 1-2 saniye içinde ulaşılmalıdır.
- Aynı şekilde çocuđun yaşına uygun hacimde ve yüzüne uygun büyüklükte balon maske en kolay ulaşılabilir yerde olmalı ve hastaya müdahale ederken oksijen tüpüne bađlı olduđundan emin olunmalıdır.



-Mutlaka doğru çalıştığından emin olduğunuz bir pulse oksimetre ile tüm bu aşamaları takip etmeniz önemlidir. %95 ve üzeri değerler yeterli oksijenizasyonu gösterir. Aspirasyon işlemi sırasında bu değerlerde %80'e kadar düşme olabilir ama hasta solunum cihazına bağlandığında bu değerlerin hızlıca %90 ve üzerine çıkması işlemin yolunda olduğunu gösterir. Pulse oksimetreler oksijen saturasyonu ile birlikte sıklıkla kalp atım sayısını (nabız sayısını) da göstermektedir. Eğer balon maske ile ambuladığınız sırada saturasyon değerleri %70-80 civarından %90 ve üstüne doğru çıkıyor, çocuğun rengi pembeleşiyor ve kalp hızı 100'ün üzerindeyse yaptığınız müdahale işe yarıyor demektir. Ancak saturasyon yükselmiyor ve kalp hızı 60'ın altına düşüyorsa hastaya göğüs kompresi ile kardiyak masaja başlamanız ve 112 ile tekrar iletişime geçmeniz önemlidir.



Sonuç olarak; trakeostomi tecrübeli bir ekip eşliğinde açıldığında ve aile ya da bakım verenlere iyi bir eğitim verildiğinde, SMA'lı hastalarda eve gönderme sonrasında yaşam kalitesini arttıran ve yaşam süresini uzatan bir yöntemdir.



Aralıklı olarak kan gazı kontrollerine ek olarak, ev tipi ventilatör bakım ve ayarları düzenli yapıldığında; trakeostomili SMA hastaları yıllarca herhangi bir komplikasyon gelişmeksizin yaşamlarını evlerinde konforla devam ettirebilmektedir. Her geçen gün yeni cihazlar, yeni kanül ve bakım gereçleri güvenle kullanıma girmekte ve hastaların normal solunuma en yakın şekilde solutulabilmeleri için yöntemler geliştirilmektedir.

Aileler ile sağlık çalışanları arasında güven ve iş birliğinin her zaman taze tutulması yoluyla SMA'lı çocuklarımızın daha iyi şartlarda bakım alması en büyük arzumuzdur.





**Dr. Öğr. Üyesi Yusuf Aydemir**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı*

# SMA VE GASTROSTOMİ





Yetersiz oral alım ve buna bağılı olarak gelişen yetersiz kilo alımı, stresli ya da uzamış beslenme süreleri ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, enteral beslenme gerektiren durumlardır. Yutma disfonksiyonu olduğunda tüple besleme gerekebilmektedir. Tüp, transnazal yolla (burundan) takılıp mideye (nazogastrik, N/G) ya da mideyi de geçerek bağırsağına (nazoenterik) kadar ilerletilebilir. Tüpler ayrıca endoskopik, radyolojik veya cerrahi yöntemlerle açılan stoma aracılığı ile de yerleştirilebilir (gastrostomi).

Nazogastrik tüp; cerrahi veya endoskopik yöntemlere göre daha az invazif ve kolay uygulanır olması nedeni ile kısa süreli uygulamalarda tercih edilir. Nazogastrik tüp uygulaması için; burun ucundan başlanarak kulak arkasından geçilip, mideye kadar olan mesafe belirlenir ve tüpün ilerletileceğı uzunluk saptanır. Kayganlaştırıcı jel sürülerek burundan sokulan tüp ilerletilir ve nazofarenksi geçtikten sonra hastadan yutkunması ve başını hafif öne eğmesi istenir ve tüp daha önce belirlenen uzunluğına kadar ilerletilerek sabitlenir.



Tüpün yerinden emin olunmadığı her durumda grafi ile tüpün yeri teyit edilmelidir. Tüp, doktorların dışında; eğitim verildiği takdirde, yardımcı sağlık personeli ve hatta aile bireyleri tarafından dahi takılabilir.

Nazogastrik tüp çeşitlerinden polivinil klorür tüpler; sert olmaları ve birkaç gün içinde deforme olarak bütünlüklerini kaybetmeleri sebebiyle beslenme için uygun değildir. Poliüretan tüpler ise ince duvarlı ve geniş lümenli olup, beslenme için kullanılabilirler. Silikon tüplerse çok yumuşak olduklarından, yerleştirilmeleri için kılavuz tele gereksinim duyulur. Poliüretan ve silikon tüpler birkaç hafta çıkarılmadan kullanılabilir.



## SMA VE GASTROSTOMİ

Uzun sürecek durumlarda (8-12 hafta), nazogastrik tüp yerine gastrostomi tercih edilmelidir. **Gastrostomi; endoskopik, radyolojik ve cerrahi olarak 3 farklı yöntemle açılabilir.** Endoskopik yöntem tercih edilen yöntemdir ancak, kontrendikasyon olduğunda veya beraberinde ek cerrahi girişim gerektiren durumların varlığında, cerrahi yöntem tercih edilebilir. Bazı durumlarda cerrahi ve endoskopik yöntemler birlikte de kullanılabilir. İşlem açık veya laparoskopik olarak gerçekleştirilebilir.

Gastrostomi işlemi sırasındaki erken dönemde görülen komplikasyonlar %0,1-4 sıklıktadır ve kanama, ağrı, pnömoperitoneum, perforasyon ile aspirasyon gibi komplikasyonlar görülebilir.

Uzun süreli izlemde karşılaşılan komplikasyonlar ise; izlemde granülasyon dokusu oluşumu, tüpün tıkanması, sabitlemenin iyi olmaması durumunda tüpün yer değiştirmesi (duodenuma ilerlemesi), istenmeden çıkması, gastrik prolaps, enteroenterik ve enterokütanöz fistül, ishal, kusma, volvulus, cilt nekrozu, gastrik ülser, stomanın enfeksiyonu, peristomal sızıntı, gastrostomi iç sabitleyicisinin doku içine gömülmesi ve nekrotizan fasiit şeklinde sayılabilir.

Gastrostomi açıldıktan bir gün sonra pansumana başlanmalı ve bu işleme, yaranın iyileşmesine kadar olan sürede (genellikle 1 hafta) günlük olarak devam edilmelidir. İlk haftadaki bu pansumanların lokal dezenfektanlarla steril olarak yapılması önerilir. Pansuman açıldığında dış sabitleme halkası çekilip ostomi çevresi kontrol edilir.



Ostomi tüpü mideye doğru bir miktar ilerletilir ve çevresi etrafında 360 derece döndürülerek iç sabitleyicinin basıncı hissedilene kadar geri çekilir.

Bu şekilde hem traktın sağlıklı oluşması sağlanmış hem de gömülmüş tampon sendromunun oluşması önlenmiş olur. Bunun sonrasında, bir tarafından yarıya kadar kesilmiş steril gazlı bez konularak, dış sabitleyici ciltten 3-4 mm mesafede rahat hareket olanağı sağlayacak şekilde sabitlenir. Bu mesafenin fazla olması tüpün içeri kaçmasına ve sızdırmaya neden olurken, çok az olması ise basıya bağlı olarak ciltte nekroza sebebiyet verebilir.

İzlemdeki pansumanlar, su ve sabun ile ostomi çevresi temizlenip kurularak yapılabilir. Rutin olarak antibiyotikli krem uygulaması önerilmemektedir.

Çocukların yaklaşık %10'unda stoma çevresinde kızarıklık ve hassasiyet görülür. Gastrik içeriğin sızması ve bunun ciltte yarattığı irritasyon, tüpün sıklığına bağlı olarak bası alanlarının dolaşımı bozması ve yetersiz bakım; stoma enfeksiyonlarını kolaylaştıran etkenlerdir. Sızıntı olduğunda; tüp yeri, sıklığı, balonlu tüplerde balonun volümü ve granülasyon dokusu olup olmadığı kontrol edilmelidir. Tüpün nasıl sabitlenmesi gerektiği tekrar gösterilmelidir. Granülasyon dokusu olan durumlarda gümüş nitratla uygulama yapılmalıdır. Bölge, sık pansuman uygulanarak kuru tutulmaya çalışılırken, cilt irritasyonunu önlemek için de bariyer kremler kullanılabilir.



Gastrostomiden kan gelmesi durumunda beslenmeye ara verilmeli ve derhal hastaneye başvurulmalıdır.

Gastrostomi tüpünün çok gevşek olması tüpün ilerlemesine bağlı mukozal irritasyona, çok sıkı olması ise bası nekrozuna bağlı olarak kanamaya yol açabilir. Granülasyon dokusu da kanamaya neden olabileceğinden kontrol edilmelidir. Genellikle 2 hafta ile 6 ay arasında kanama nadir olarak bildirilmektedir.

## SMA VE GASTROSTOMİ



Uzun ve kısa (düğme tipi) gastrostomi tüpleri bulunmaktadır. Uzun olanlar daha çok bebeklerde ve kısa tüplerin uygulanamadığı obez bireylerde tercih edilir. Kısa gastrostomi tüplerinin; yiyecek ile tıkanma riskinin az olması, çevresinden sızdırma ve uygunsuz yer değiştirmesi sonucu obstrüksiyon ve perforasyon olasılığının düşük olması gibi avantajları vardır.

Hastalar, akut dönemde, yara iyileşmesinin tamamlanmasından sonra banyo yapabilir, deniz ve havuza girebilir. Bununla birlikte; bu aktivitelerden sonra pansumanlarını yapıp, ostomi çevresini kuru tutmaları gerekir.



Gastrostomisi olan hastalar, eğer kontrendikasyon oluşturan bir durum yoksa, oral yoldan beslenmeye de devam edebilir.

Ev yemeklerinden hazırlanan gavaj diyeti uygulanabilir. Ancak, hazırlanması sırasında enfeksiyon riski bulunması ve yeterli derecede blendirize edilmemesi durumunda tıkanma riski olmasına ek olarak kalori miktarının hesaplanması zor olduğundan, bu diyet yetersiz ya da fazla beslenmeye yol açabileceği için önerilmemektedir.



Gastrostomiden ilaç verilirken ilaçların enteral ürünle ve birbiriyle geçimi, tüpün çapı ve distal konumu ile gastrik boşalma hızı gözetilmelidir. 12 French ve daha az çaplı tüplerde tıkanma olasılığı daha fazladır. Yüksek konsantrasyonlu ve hipertonic ilaçların midede daha

iyi tolere edilmesi, bazı ilaçların özellikle midede etki göstermesi ya da etkinleşmesi için mide asidine gereksinmeleri, ilk geçiş etkisine uğrayan ilaçların bağırsaklara verilmesi gibi durumlarda; ilaçların sistemik etkilerinin artmasına yol açması nedeniyle tüpün distal konumunun bilinmesi çok önemlidir. İlaçlar; mümkün olduğunca enteral beslenmenin uygulanmadığı zamanlarda tüpten verilmelidir. Asidik preparatlar enteral ürünle birlikte verildiğinde tüpün tıkanmasına daha sık yol açabilir. Lifli ürünler genellikle ilaçların çoğu ile geçimli değildir. Genel öneri, ilaçların enteral beslenme ürünü içerisine eklenmemesi şeklindedir. Film ve enterik kaplı ilaçlar tam toz haline getirilmeden, kapsüller açılıp içeriği su ile karıştırılarak ve ezilmeksizin verilmelidir. Değiştirilmiş salınımyapan ilaçlar kesinlikle tüpten verilmek üzere ezilmemelidir. Efervesan ilaçlar suda çözüldükten sonra tüpten uygulanmalıdır. American Society for Parenteral and Enteral Nutrition (ASPEN) önerileri; ilacın enteral ürün içerisine doğrudan eklenmemesi, ilaçların birbiri ile karıştırılmaması, mümkünse sıvı dozaj formlarının uygulanması, sadece normal salınımlı tabletlerin toz haline getirilmesi, kapsüllerin açılıp içeriğinin steril su ile karıştırılarak verilmesi, ilaç uygulamasından önce beslenmenin durdurulması ve tüpün en az 15ml su ile yıkanması (bu miktar çocuklarda azaltılabilir), ilaç uygulandıktan sonra da aynı miktarsu ile yıkama yapılması ve sadece ilaç biyoyararlanımının değişebileceği durumlarda beslenmeye



30 dk veya gerektiği kadar ara verilmesi yönündedir. Oral beslenme kontrollü olarak artırılır. Oral yoldan yeterli beslenme sağlandığında ve bu ortalama 3 ay sürdürülebildiğinde, gastrostomi tüpü çekilir. Oluşmuş olan fistül, hastaların çoğunda kendiliğinden kapanır. Kapanmadığı durumlarda da cerrahi olarak kapatılır.

Gastrostomi tüpü yerinden çıktığında, eğer hemen takılmazsa stoma 24-48 saat içinde kapanacağından, hastaya tekrar gastrostomi açılması gerekecektir. Bu nedenle aileler bu konuda bilgilendirilmelidir.

Gastrostomi tüpü temin edilemezse aynı çapta benzer bir materyal (örneğin idrar sondası) konularak kapanma engellenmeli ve kullanılan tüp en kısa sürede temin edilip takılmalıdır.

Öncelikle, tıkanma olmaması için tüpün drip infüzyon şeklinde beslenen hastalarda 3-4 saatte bir, bolus beslenen hastalarda ise her beslenme öncesi ve sonrasında en az 5-10 ml su ile yıkanması gerekir. Ayrıca ilaçlar iyi çözünmüş şekilde hazırlanıp verilmelidir ve sonrasında yine yıkama yapılmalıdır. Tıkanma olduğunda ise ılık su, karbonatlı su ve alkali solüsyonlarla yıkama uygulanmalı, tüpün açılmaması halinde enterik kaplı olmayan pankreatik enzim ekstratları ile hazırlanmış solüsyon ile uygulama yapılmalıdır. Sitoloji fırçaları ve kılavuz tel ile mekanik olarak açılması mümkün olsa da, mide delinmesi riski yüksektir. Bu işlemlere başlamadan önce tüpün dışarıda kalan kısmı parmaklarla sıvazlanarak tıkalı bölge bulunabilir ve tıkanık bölge parmaklar arasında ovularak tıkanıklığa neden olan olay düzeltilebilir.





Enteral beslenmede verilecek miktar her hastaya özel planlanmalıdır. Hastanın kilosuna ve yaşına göre sıvı, kalori, protein ve vitamin gereksinimi belirlenmelidir. Hastanın altta yatan hastalığı; sıvı, kalori ve protein gereksiniminde artmaya veya kısıtlamaya neden olabilir. Verilecek sıvı, kalori, protein ve vitamin miktarları, sağlıklı çocuklar için yaşa ve cinse göre düzenlenmiş hazır tablolardan yararlanılarak belirlenir.

Fizyolojik olan ve önerilen bolus beslenmedir. Hastanın yaşına ve hastalığının özelliğine göre beslenmenin aralıkları belirlenmelidir. Bolus beslenmede bir öğünün süresi 15-20 dakikadan az olmamalıdır.

Bolus beslenme tolere edilmediğinde ve kusma, gastrik rezidü ile aspirasyon riski gibi durumlarda; parenteral beslenme veya jejunal beslenmeden gastrik beslenmeye geçişte sürekli infüzyon beslenme yöntemi kullanılabilir. Gece sürekli infüzyon beslenme yöntemi, gün içinde hastaya rahat hareket etme olanağının sunulması ve açlık hipoglisemisinin önlenmesi amacıyla kullanılmaktadır.



Enteral beslenme endikasyonu kısa sürede ortadan kalkmayacak hastalarda, başka bir yatış endikasyonu olmaması durumunda hastane yerine evde izlem tercih edilmelidir. Hasta ve ailesinin eğitime hastanede iken başlanmalıdır. Enteral beslenmenin ne olduğu, bu beslenmeye neden gereksinim duyulduğu, basit ve temel gastrointestinal sistem anatomisi ve işleyişi, N/G tüp yerleştirilmesi ve bakımı, ostomi varsa bakımı, enteral ürünün kullanımı ve saklama koşulları, infüzyon pompası ile beslenecekse bunun kullanımı, kesin kontrendikasyon yoksa oral beslenme alışkanlığının sürdürülmesi gibi konulara ek olarak; sık karşılaşılabilecek ve evde çözülebilecek sorunlar ile acil durumlar ve uzun süreli izlem hakkında bilgi verilmelidir.



## SMA VE GASTROSTOMİ

Taburcu olduktan sonra hasta stabil olana kadar gerektiğinde günlük veya haftalık, sonrasında ise aylık kontrollere çağırılmalıdır. İzlemede hastanın büyümesine ve gereksinimine göre enteral beslenme miktarı ve ürün çeşidi değiştirilebilir.

Kesin kontrendikasyon yoksa, parenteral ve enteral beslenme sırasında da oral beslenme sürdürülmelidir. Hastanın oral alımı, her zaman tolere ettiği ölçüde artırılmaya çalışılmalıdır. Nazogastrik ve nazoenterik tüple beslenen hastalarda oral alım tüm beslenmeyi karşılar hale gelir gelmez tüp çekilebilir. Ostomi tüpü aracılığıyla beslenen hastalarda ise, yeterli oral alıma ulaşıldıktan sonra, merkezlere göre değişmekle birlikte ortalama üç ay boyunca oral beslenmenin ve büyümenin sürdürülmesi beklenmelidir.







**Prof. Dr. Onur Armağın**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı*

**Fzt. Abdurrahman Arslan**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı*

# FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI



## FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI

Spinal mskler atrofiler (SMA), omurilikte alfa motor nronlarının dejenerasyonu sebebiyle ilerleyici kas gçszlg, kas zayıflığı ve kas atrofisi ile giden bir grup nromskler hastalıktır. Çocukluk çağı spinal mskler atrofileri, başlangıç yaşı ve elde edilen maksimum motor fonksiyonu temelinde ç gruba ayrılır.



### Tip 1 SMA

En tehlikeli SMA tipidir. Hastalığın belirtileri yaşamın ilk aylarından itibaren görülr. Bu hastalığa sahip çocuklar bağımsız oturamazlar ve baş kontrolleri çok zayıftır. Yutkunma ve solunum zorluğu gibi sorunlar söz konusudur. Solunum ve beslenme desteğine ihtiyaç duyulur.

## Tip 2 SMA

Ađır seyreden Tip II'de hastalık 6-18 ay arasında bařlar ve bu çocuklar hiřbir zaman bađımsız yürüyemezler. Bař kontrolüne sahiptirler ve desteksiz oturabilirler ancak bađımsız ayakta duramaz ve yürüyemezler. Kas güçsüzlüđü en belirgin bulgudur. Proksimal kaslar distalden; alt ekstremiteler üst ekstremitelerden daha fazla etkilenir. Çocukluk çağında sıklıkla kontraktürler (eklemlerde kireçlenme, kaslarda kısalık) gelişir. Tekerlekli sandalyeye bađımlılık ve kaslardaki hipotoniye bađlı olarak omurgada deformiteler oluşur ve sıklıkla küçük yaşlarda omurgada deformite (skolyoz) bařlar. Solunum fonksiyonları bozulur ve bu çocuklar sıklıkla solunum yolu enfeksiyonu geçirirler. Çocuđun ve bakımından sorumlu kiřilerin eđitilmesi gerekir.



### Tip 3 SMA

Daha hafif seyirli olan SMA Tip III çocuklar doğumda normaldirler. Belirtiler 18 aylıktan sonra başlar ve daha yavaş seyirlidir. Kalça ve uyluk kaslarındaki tutulumla ilgili olarak yürümede zorluk yaşarlar. Bu çocuklar uzun sürelerle koşup hoplayamaz ve merdiven çıkamazlar. İleriki yaşlarda tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelebilirler. Zamanla omuz kuşağı kasları da etkilenir. Solunum sistemi etkilenmesi ise hafiftir.

Hâlen kesin tedavisi bulunmayan bu hastalığa sahip bireylerin palyatif bakıma, solunum ve beslenme desteğine, rehabilitasyon ve ortopedik tedavi yaklaşımlarına ihtiyacı bulunmaktadır.

Hastalara uygulanacak fizik tedavi ve rehabilitasyon en önemli destek tedavisidir.

### ■ Spinal Müsküler Atrofili Hastalarda Rehabilitasyon Çalışmalarının Amaçları

- Kas kuvvetinin korunması veya kuvvet kaybının geciktirilmesi,
- Kaslarda meydana gelebilecek kısalıkların ve eklemlerdeki bozulmaların önlenmesi,
- Solunum problemlerinin önlenmesi,
- Yürüme aktivitesinin mümkün olduğu kadar uzun süre devam ettirilmesi,
- Ailenin eğitilmesi,



- Hastalığın farklı dönemlerinde eklemlerin desteklenmesi, korunması, fonksiyonun artırılması amacıyla uygun araç-gereç ve cihazlardan yararlanılması,
- Obezitenin (aşırı kilo alımının) önlenmesi,
- Yürüme yeteneğinin korunması ve yürüme yeteneği kaybı olması durumunda uygun tekerlekli sandalye seçimine yardımcı olunması,
- Fonksiyonel kapasitenin artırılması,
- Yaşam kalitesinin iyileştirilmesi olarak sıralanabilir.

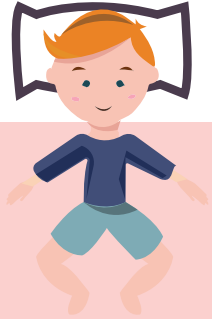
Spinal müsküler atrofi hastalarda fonksiyonel ve motor etkilenmeye bağlı olarak rehabilitasyon yaklaşımları farklılık gösterir.

## ■ Oturamayan Hastalarda

Oturamayan hastalarda skolyoz, kalça çıkığı, göğüs deformitesi ve oturamama durumu değerlendirilmelidir.

Oturmanın destek ve pozisyonlanma ile desteklenmesi gerekliyse, baş kontrolü için boyun korsesi ve gövde desteği için sırt desteği kullanılır.

Fonksiyonu ve hareketliliği arttıran oturma ve mobilite sistemlerinin kullanılması uygundur. Yatma kabiliyeti olan bebek arabaları, yatma özelliği bulunan ve/veya eğimi uyarlanabilen oturma sistemlerine



## FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI

sahip elektrikli tekerlekli sandalyeler kullanılmalıdır. Oyuncak olarak anahtarlı oyuncaklar ve hafif çingiraklar önerilir.



Eklemlerdeki kontraktür ve kireçlenmeye yönelik olarak; eklem hareket açıklığını korumak ve arttırmak için eklemlerin durumu, hastanın ihtiyacı ve rehabilitasyon amacı gibi faktörler göz önüne alınarak germe egzersizleri uygulanmalıdır. Germe ve eklem hareket açıklığı egzersizlerinin haftada en az 3-5 kez yapılması uygundur (bkz. Resim 2,3,4,5).



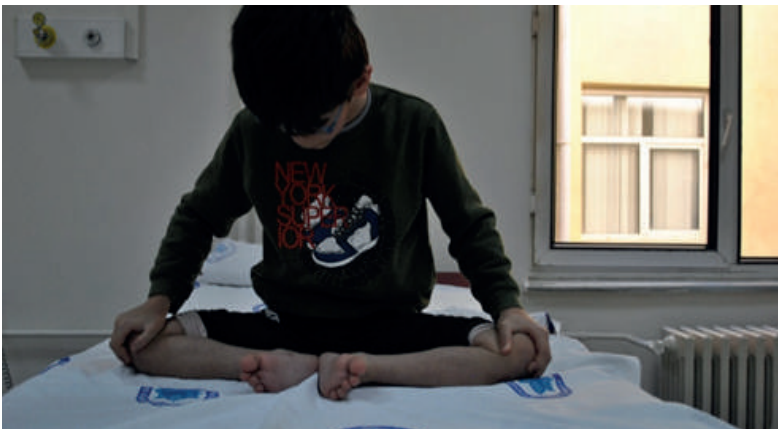
**Resim 2:** Ayak bileği plantar fleksör (Aşil) germe



**Resim 3:** Diz fleksörleri (Hemstring) germe



**Resim 4:** Kalça fleksörleri germe



**Resim 5:** Kalça addüktör germe

## FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI

Pozisyonlama ve germe için üst ve alt ekstremitelere ortezler kullanılır. En etkili sonuçların elde edilmesi açısından, ortezlerin tercihen gece ve en az 60 dakika uygulanması uygundur. Ayak-ayak bileği ortezi (AFO), diz-ayak-ayak bileği ortezi (KAFO) ve üst ekstremiteler için el-el bileği splinti kullanılır. Ortezle destekleme için minimum sıklık haftada 5 kez şeklindedir.



### ■ Oturma ve Yürüme Yeteneğine Sahip Hastalarda

Standart bakım için önerilen yaklaşım düzenli egzersizdir. Spinal müsküler atrofide egzersizin rolü esnekliğin, fonksiyonun, bağımsızlığın ve yaşam kalitesinin geliştirilmesine yardımcı olmaktadır.

Fonksiyon, güç, hareketlilik, dayanıklılık, denge artışı sağlayacağı; okula ve sosyal



aktivitelere katılıma yardımcı olacağı, mesleği sürdürme yetisi üzerinde olumlu etkisi olabileceği ve günlük yaşam aktivitelerini iyileştireceği için; kas aktivasyonunu teşvik eden egzersiz programları ve aktiviteler teşvik edilmelidir. Spinal müsküler atrofi çocuklara gün boyunca yapmak istedikleri hareketlere ve görevlere yönelik egzersizler yaptırmak uygundur. Günlük yaşam aktivitelerine uygun olarak yuvarlanma, ulaşma, oturma ve yürüme gibi etkinlikleri içeren egzersiz programları uygulanır. Bu aktiviteler yaşa, nöromüsküler tutulum miktarına ve gelişim evresine bağlıdır.

Güçlendirme egzersizi; başlıca olarak kol ve bacak kaslarını, abdominal kasları, yerçekimine karşı direnmeyi sağlayan gövde ve kalça kasları ve benzeri kas gruplarını içermelidir. (bkz. Resim 6,7,8)



**Resim 6:** Karın kasları güçlendirme egzersizi

## FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI



Resim 7: Sırt kasları güçlendirme egzersizi



Resim 8: Köprü egzersizi



Bu çocuklarda egzersizin kendisi de kas hasarı yaratabileceğinden; egzersizler kişiye özel olacak şekilde ve kas gücünü arttırırken aşırı yorgunluğa bağlı güçsüzlük yaratmayacak şekilde düzenlenmelidir. Genel bir prensip olarak, bütün bir gece uyumanın ardından halsizlik olmuyorsa aşırı yorgunluğa neden olacak aktivite yapılmamış demektir. Aşırı yorgunluğa yol açmayacak şekilde bisiklete binme yararlı olabilir.

Uygun hastaların egzersiz programına hidroterapi ve aşırı yorgunluğa yol açmayacak şekilde bisiklete binme gibi aerobik egzersizlerin de eklenmesi önerilir. Suyun kaldırma kuvveti sayesinde su içinde daha kolay hareket yapılabilir ve kas zayıflığı nedeniyle su dışında yapılamayan bazı hareketlerin su içerisinde yapılması kolaylaşır. Özellikle egzersiz yaptırmanın zor olduğu küçük çocuklarda su içindeki oyunlar çok yararlı olmaktadır. Su içerisinde ve dışında çocuğun güvenliğinin sağlanmasına önem verilmesi gereklidir. Örneğin, havuzda şişme kolluk ve simitler yerine yelekler kullanılmalıdır.

Oyun temelli aktiviteler (örneğin Wii, Kinect gibi), üst ve alt ekstremite ergometrisi, yürüyüş, yoga/pilates ve tekerlekli sandalye sporları gibi aerobik egzersiz programları uygulanmalıdır. Bireysel aerobik egzersiz programı her seans en az 30 dakika olacak şekilde, haftada en az 2-3 kez, optimal olarak ise haftada 3-5 kez olmalıdır.

### ■ Sıcak Uygulama

Kas hastalıklarında özellikle germe egzersizleri öncesinde sıcak uygulamalar önerilebilir. Hamam, kaplıca ve şifalı suların kullanımı aileler tarafından sık gündeme getirilen bir konu olmaktadır.

Sıcak suyun kaslar üzerinde oluşturabileceği olumsuz etkiler nedeniyle kaplıca ve şifalı sular önerilmemektedir.

### ■ Kontraktürler

SMA'lı hastalarda eklem hareket açıklığının azalmasına, uzamış statik konumlandırmaya ve agonist-antagonist kas dengesizliğine bağlı olarak kontraktürler yaygındır. Fonksiyonel ve semptomatik olarak kontraktürler SMA'lı hastalarda ağrıya neden olabilir ve fonksiyonu inhibe edebilir.

SMA'lı hastalarda eklem hareketliliğini sağlamak, kontraktürleri önlemek veya düzeltmek, fonksiyonu geliştirmek ve esnekliği korumak önemlidir. Alt ekstremitte kontraktürleri yürümeyi kısıtlarken; üst ekstremitte kontraktürleri ise tekerlekli sandalye kullanımında sorun yaratır. Özellikle kontraktür riski altında olduğu ayak bileği (plantar fleksiyon kontraktürü), diz (fleksiyon kontraktürü), kalça (fleksiyon ve/veya abdüksiyon kontraktürü), el bileği ve dirsek eklemlerine düzenli eklem hareket açıklığı ve germe egzersizi uygulanmalıdır. (bkz. Resim 2,3,4,5)

Egzersizlerin gündüz yapılan ılık bir banyo sonrası haftada en az 5-7 kere yapılması önerilir. Amacın uzunluğun korunması olduğu durumlarda, gerilmenin etkili olması için uygulama 30 saniye olmalıdır. Amaç uzunluğun arttırılması ise; gerginliğin uzun sürmesi gerekir.



Önerilen, geceleri en az 60 dakika olacak şekilde haftada 5 kere ortezlemedir. Diz ve ayak bileği için KAFO ve AFO germeyi sağlar. Üst ekstremitte kontraktürleri tekerlekli sandalye kullanımını kısıtlar. Gerekli durumlarda el-el bileği splintleri ve postural destek için korse kullanılır. Kontraktürlerin üst veya alt ekstremitelerde ağrıya veya fonksiyon bozukluğuna neden olduğu bazı durumlarda cerrahi seçenek dikkate alınmalıdır.

Mümkün olduğunca ayakta kalmanın ve yürümenin uzatılması gerekmektedir. AFO ve dizde kilitlenmeyi sağlayan KAFO, ayakta durmayı sağlar. Desteklenen ayakta durma süresi 60 dakikaya kadar olmalıdır ve minimum sıklık haftada 3-5 kez, optimum olarak ise haftada 5-7 kez şeklindedir. Ortez, yürüyebilen hastalarda yürümenin hızını da arttırır.

Yürümenin işlevselliğinin artırılması, yeterli eklem hareket açıklığının korunması ve restore edilmesi, ve denge ve dayanıklılığın artırılması için yürüteç (walker) kullanılabilir. Hasta bağımsız yürüme yeteneğini kaybettikten sonra hafif manuel tekerlekli sandalye ya da elektrikli tekerlekli sandalye verilir. Daha şiddetli bir etkilenme olduğu durumlarda; vücut ölçülerine uygun, hafif geriye doğru 10° eğimli baş desteği olan, dizleri ekstansiyona getiren bir asansör sistemi olan tekerlekli sandalye de kullanılabilir.



### ■ Solunum

Spinal mskler atrofinin, byk lde SMA tipine ve/veya kas fonksiyon kaybının ciddiyetine baėlı olarak solunum sistemi zerinde bir etkisi olduėu iyi bilinmektedir. İnspiratuar kas tutulumu nedeniyle oluřan hipoventilasyon (akciėere giren havanın azalması), ekspiratuar kas zayıflıėı nedeniyle ksrk fonksiyonlarında ve havayolu temizleme kabiliyetinde bozulma, farengeal kas zayıflıėı nedeniyle st solunum yolu obstrksiyonu, yutma fonksiyonlarının bozulması sonucu artan aspirasyon riski temel sorunlardandır.



Bu hastalarda geliřen skolyoz da gės kafesinin geniřlemesini engelleyerek akciėere giren havanın azalmasına yol aar. Akciėere giren hava miktarının azalması (yani akciėerin hacmindeki azalma) ve gės kafesinin nefes alma ile gerekenden daha az geniřlemesi, vcuda oksijen alınıımı azaltmaktadır ve bu durumda akciėerlerde kk atelettaziler (hava yolunun kapanması) meydana gelmektedir. Hastalara

solunum kontrolü, diyafragmatik solunum, derin solunum egzersizleri, bronşial drenaj ve öksürük teknikleri öğretilmelidir.

**Solunum Kontrolü:** Göğüs kafesinin alt kısmının rahat hareketi ile sakin bir şekilde nefes alıp vermektir. Omuzların gevşek bırakılması ve göğüs kafesinin alt kısmı ile nefes alınması sonucunda solunum için daha az enerji harcanır ve daha az yorulma sağlanır. Solunum kontrolü için sırt oturma pozisyonunda ve yatar pozisyonda desteklenir. El, göğüs kafesinin ortasında yer alan sternum (iman tahtası) kemiğinin alt ucuna yerleştirilir ve sakin ve rahat bir şekilde nefes alıp verilir. Göğüs üstüne yerleştirilen elin çok hızlı hareket etmemesi ve çok fazla miktarda yukarı kalkmaması gerekir. Egzersizler sırasında yorulma veya nefes darlığı geliştiği durumlarda da dinlenmek için bu solunum kontrolü kullanılabilir.

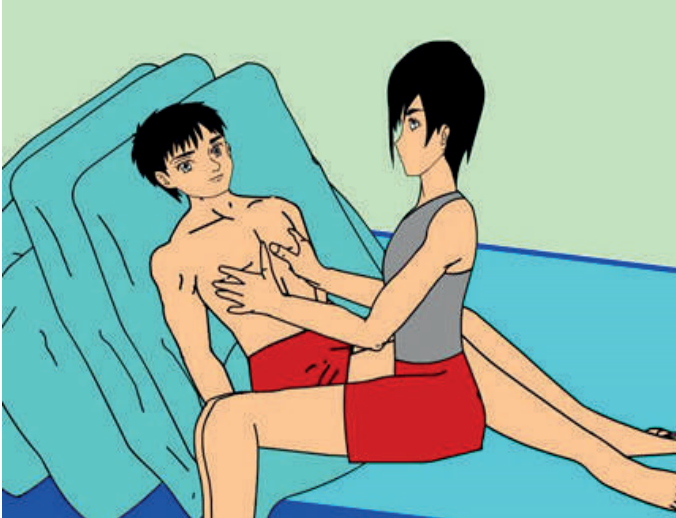
**Derin Solunum Egzersizleri:** Solunum kontrolünü yapabilen hastalarda, derin solunum egzersizleri akciğere alınan hava miktarını artırır. Dahası, bu egzersiz akciğerlerde oluşabilecek atelektezileri (havayolu kapanmalarını) önlemekte etkilidir. Derin solunum egzersizleri burundan alınan derin nefesi takiben, ağızdan uzun sürede verilen nefesi kapsar. Karın bölgesi ve göğüs kafesinin farklı kısımları üzerinden derin solunum egzersizleri yapılabilir (Şekil 5). Önerilen 10 kez tekrardır, ancak yorgunluktan kaçınılması önemlidir.

**Öksürme Tekniği:** Akciğer enfeksiyonu geçiren ve balgamı olan hastalarda etkili öksürme tekniğinin kullanılması gerekir. Öksürme tekniğini uygularken bir koltuğa oturulur. Derin bir nefes alıp bir miktar tutulur

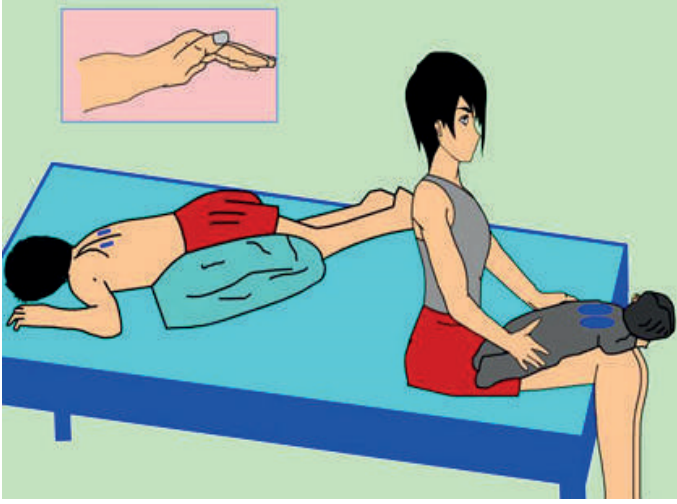
## FİZİK TEDAVİ UYGULAMALARI

ve sonra karın kasları kasılarak bir kez öksürülür. Art arda gelen öksürükten kaçınılmalıdır. Öksürme ile balgam çıkarmakta güçlük çekiliyorsa, bronşiyal drenaj tekniklerinden yararlanır (Şekil 6).

Yutma fonksiyonu bozuk olan SMA Tip 1 bebeklerde nazogastrik sondanın gerekli olduğu durumlarda gastrotomi ile beslenme yapılır. Trakeostomi ve perkütan endoskopik gastrotomi açılması aspirasyon riskini azaltacağı gibi, hastaları yutma güçlüğüne bağlı malnütrisyon ve kilo kaybından korumak için de önerilmektedir. Bu hastalarda beslenme takip edilmelidir ve aşırı kilo alımı önlenmelidir.



Şekil 5: Derin solunum egzersizi



Şekil 6: Postüral drenaj

## Skolyoz

Skolyoz zayıf gövde ve sırt kas desteğinin azalması sonucu spinal müsküler atrofi çocuklarda sık görülür ve bu açıdan takibi gereklidir. Ortezleme ile skolyozun ilerleyişini önlemek mümkün olmamakla birlikte, ortezleme bazı durumlarda tekerlekli iskemlede oturmayı kolaylaştırabilir. Omurganın desteklenmesi; oturma sırasında gövde dengesinin korunması, solunum fonksiyonunun kolaylaştırılması ve genel yaşam kalitesinin iyileştirilmesi açılarından gerekli olduğu belirtilmektedir. İleri skolyoz durumunda (Cobb açısının 50 dereceden büyük olması durumunda); solunum fonksiyonlarının etkilenmesi, gövde dengesinin bozulması, yürüme güçlüğü'nün artması ve benzeri nedenlerle cerrahi tedavi seçeneğinin düşünülmesi mümkündür.



### Kemik Sağlığı

Spinal müsküler atrofi çocuklar kemik sağlığı açısından takip edilmelidir. Uzmanlar arasında, en azından osteopeni varlığında, kandaki D vitamini seviyelerinin izlenmesi ve eksiklik durumunda vitamin takviyesinin sağlanması gerektiği konusunda fikir birliği vardır. Osteoporoz ve düşük D vitamini seviyeleri nedeniyle, SMA Tip I ve Tip II'li çocuklarda kırık riski artar.



### Aile Eğitimi ve Destek

Hastalık süreci, hastalık patogenezi, fenotip sınıflandırması ve hastanın prognozu ailelere açıklanmalıdır. Aile ve bakıcılara tedavi planı hakkında bilgi ve eğitim verilmesi gerekmektedir. Bu çocuklara ve ailelerine palyatif bakım desteği verilmesi önemlidir. Spinal müsküler atrofi destek gruplarının kurulması ve ailelerin bu gruplara katılımının sağlanması, psikolojik desteğin yanı sıra, ailelerin yeni tedavi seçeneklerinden haberdar olmasını ve çalışma gruplarına da katılımını sağlayacaktır.

Sonuç olarak, hâlâ kesin tedavisi bulunmayan spinal müsküler atrofi hastalığı; bakım ve profesyonel yönetim gerektiren karmaşık bir hastalıktır. Hastaların palyatif bakıma, solunum ve beslenme desteğine, rehabilitasyon ve ortopedik tedavi yaklaşımlarına ihtiyacı bulunmaktadır ve hastalar çok disiplinli bir yaklaşımla ele alınmalıdır.







**Doç. Dr. Murat Eyübođlu**

*Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları  
Anabilim Dalı*



# SMA TANILI BİR ÇOCUĐUN EBEVEYİNİ OLMAK



## SMA TANILI BİR ÇOCUĞUN EBEVEYNİ OLMAK

Birçok ebeveyn, çocuk sahibi olmadan önce çocuklarının yaşamı boyunca onların yanında olmayı dilemektedir. Çocuklarının parklarda peşinde koşmayı, onların mezuniyet törenlerine katılmayı, çocukları için doğum günü partileri düzenlemeyi, onlarla beraber tatile gitmeyi hayal etmektedir. Bu düşünceler ebeveynlerin çocuk sahibi olma arzusunu ve motivasyonunu da pekiştirmektedir.

Anne baba olmanın çok zor olduğu ve fedâkarlık gerektirdiği günümüzde; öngörülemeyen ciddi kronik hastalıklar ailelerin yaşamlarına; ebeveyn olma sorumluluğuna ek olarak, önemli zorluklar getirmektedir. Tedavi süreçlerinde yapılan uygulamalar ve hastalığın getirmiş olduğu engellenmelere katlanmak; hem çocuk hem de anne babalar için oldukça güç bir durum olarak karşımıza çıkmaktadır.

SMA, çocukluk döneminde görülen ve doğası gereği yaşamı tehdit eden nöromüsküler bir hastalıktır. Hem hastalıktan etkilenen çocuğa hem de aileye birçok zorluk getiren bu genetik hastalık, multidisipliner bir tıbbi bakım gerektirmekte olup, SMA'nın tedavisi ile ilgili tıbbi çalışmalar hâla devam etmektedir.



Bu yazıda SMA tanılı çocuęu olan ailelerinin yařayabildięi psikososyal zorluklar ve bu zorlu sreęte ailelere yardımcı olabilecek bazı bilgilere yer verilmesi amaęlanmıřtır.

řphesiz SMA ailelerin duygusal ve sosyal yařamını oldukęa etkilemektedir. SMA tanısı almak, ncelikle bir kayıp srecidir. Tanı sreci ocuęunuzun saęlıęının normal olmayacaęının ęrenilmesinin yanı sıra, aynı zamanda ocuęunuzun yařıtları gibi normal bir yařamının olmayacaęını veya zihninizde ocuęunuz ięin hayal ettięiniz geleceęin tam olarak geręekleřmeyeceęinin ęrenilmesidir. Aslında denilebilir ki; aileler bu tanıyla yařamlarının bir daha eskisi gibi olmayacaęını ęrenmektedir. Bu nedenle, oęu zaman tanı sonrasında aile yapısının yeniden dzenlenmesi gerekmektedir. Bu; beraberinde gnlk rutinlerde deęiřiklięi ve yeni gereksinimlerle karřı karřıya kalmayı getirecektir. İnkâr, fke, znt, aresizlik ve hastalıęı kabul etme; sreęte ebeveynlerin oęunlukla yařadıęı duygular arasındadır. Bu nedenle tm zorlu yařam olaylarında olduęu gibi burada da duyguların bastırılmaması ve yařanmasına izin verilmesi oldukęa nemlidir. Ebeveynlerin zntlerini ve duygularını yakınlarıyla paylařmaları ve bu duyguları ynetmeye alıřmaları, hem sosyal destek sistemini artıracak hem de zorlu duygularla bař etme becerilerinin artmasına yardımcı olacaktır. Bu gibi durumlarda sık olarak karřımıza ıkan duygulardan birisi de suęluluk duygusudur. Bazen anne-babalar tedavi srecinde kendini suęlayabilmekte, yařanan problemin kaynaęı olarak kendilerini grmektedir. Bu durum ise yařadıkları zorluęu artırmaktadır. řphesiz her ebeveyn ocuęunun saęlıklı bir Őekilde yařamını srdrmesini ister. Fakat genetik bozukluk

## SMA TANILI BİR ÇOCUĞUN EBEVEYNİ OLMAK

nedeniyle ortaya çıkan bu hastalıkta ebeveynlerin kendini suçlaması, hem kendilerine haksızlık yapmaları hem de bu şekilde tedavi sürecinde ihtiyaç duyacakları enerjive güçlerini de azaltmaları anlamına gelmektedir.

Hastalık sürecinde ebeveynlerin sosyalleşme seviyeleri ve ev dışındaki aktivitelere katılımları çeşitli nedenlerle oldukça kısıtlanmaktadır. Hastalık ve tedavi sürecinde her ne kadar çocuğunuza odaklanmış olsanız da; kendinize bakmayı ve zaman ayırmayı asla ihmal etmemelisiniz. Çünkü ebeveynlerin fiziksel ve ruhsal iyilik halleri doğrudan çocuklara da etki etmektedir. Günlük işleri yapmanıza yardımcı olabilecek birisinin varlığı bile enerjinizi uygun kullanmanıza katkı sağlayacaktır.

Bu durum ile ilgili küçük bir örnek vermek gerekirse; uçaklarda uçuş başlamadan önce yapılan güvenlik anonsunu aklınıza getirin lütfen: “Lütfen acil bir durumda önce kendinizin, sonra çocuğunuzun maskesini takınız”. Bu nedenle, çocuğunuza en iyi biçimde yardımcı olabilmek için öncelikle kendiniz iyi durumda olmalısınız. Özellikle hem fiziksel hem de duygusal olarak anne babaya bağlı olan küçük çocuklar düşünüldüğünde, ebeveynlerin iyilik hallerinin ne kadar önemli olduğunu daha iyi anlayabiliriz. Anne babalar ne kadar güçlüyse çocuklar da kendilerini o ölçüde iyi hissedecektir ve durumla baş etme becerileri o kadar artacaktır.

Bir diğer önemli nokta ise tanı sonrasında SMA’lı çocukların tüm becerilerinin kaybolmayacağına bilinmesidir. Çünkü, biliyoruz ki bu hastalıkta kaslar ve motor hareketler etkilense de hastaların zihinsel becerilerinde yaşlarına göre önemli bir farklılık olmamaktadır. Bu nedenle çocuklar



ebeveynlerle iletişime geçerek yaşları ile uyumlu sosyal, duygusal ve bilişsel etkileşim kurabilirler.

SMA gibi kronik hastalıklarda, çocuğun ihtiyacına göre özel bakım verme ve gereksinimlerini karşılama gibi uzun süreli ve çok enerji gerektiren durumlar sonucunda; ebeveynler ek sosyal desteğe ihtiyaç duyabilmektedir. Bu noktada hem sosyal devlet olmanın gerekliliği yerine getirilmeli hem de anne baba dışındaki geniş aileden mümkün olduğunca destek alınmalıdır. İlk olarak, ailelerin psikososyal açıdan desteklenmesine yönelik devlet politikalarının artırılması gerekmektedir. Sosyolojik açıdan ise, çoğu zaman anne babalar bu hastalıkla savaşmada çocuklarıyla yalnız kalmaktadır. Bu nedenle hastalıkla ilgili gruplara, derneklere, vakıflara dâhil olmak sosyal desteği ve dolayısıyla

## SMA TANILI BİR ÇOCUĞUN EBEVEYİNİ OLMAK

duygusal kalkınmayı artırabileceği gibi, yeni tedavi seçeneklerini öğrenme ve bunlara ulaşmayla ilgili bağlantıların da ortaya çıkmasına yardımcı olacaktır.

Her ne kadar bu hastalık çocuğunuzu fiziksel olarak etkilese de, sosyal yaşamın içinde mümkün olduğunca var olmaya çalışmak hem ebeveynlere hem de çocuklara iyi gelecektir. Zevk alınan aktivitelerin ve diğer aile bireyleri ve dostlarla geçirilen zamanların artırılması, zaman zaman yoğunlaşabilen yalnızlık ve umutsuzluk gibi zor duygularla ebeveynlerin baş edebilmelerini kolaylaştıracaktır. Elbette SMA'nın çocuğu etkileme düzeyine göre çocuğun ve ailenin hareket özgürlüğü etkilenebilmektedir. Örneğin parka gitmek, alışverişe çıkmak, seyahat etmek bazı çocuk ve aileler için zorlayıcı olabilmektedir. Bu durumda ebeveynlerin çocuklarının yapamadığı şeylere odaklanmak yerine beraber yapılabilecek şeyleri düşünmeleri faydalı olacaktır.



Çocuklarıyla güzel vakit geçirebilme yetisi gelişen ebeveynler, hem kendilerini daha iyi hissedeceklerdir hem de çocuklarının yaşadığı psikososyal zorlukların azalmasına yardımcı olacaklardır. Daha önce de belirtildiği gibi; bu çocuklar zihinsel olarak önemli bir farklılığa sahip değildir ve bu farkındalık sebebiyle özellikle yaşları arttıkça yaşadıkları fiziksel zorluk onlar için de duygusal bir yükü beraberinde getirecektir. Bu nedenle sosyal yaşamın içinde olmak çocuk için de koruyucu bir faktör olacaktır. Unutulmamalıdır ki; hem çocuk hem de ebeveynler için bu hastalık sürecinde izole ve yalnız kalmak yaşanan zorlukları daha da artıracaktır.

SMA tanılı çocuğu olan bir ailede önemsenmesi gereken diđer bir durum evdeki kardeşlerdir.





Hasta olan çocuğun tedavi sürecine fazla odaklanma, hastaneye yatışlar ve ebeveynlerin yaşadığı duygusal zorluk gibi faktörler düşünüldüğünde; bu zor durum evde yaşayan kardeşleri için deristeşkil edebilmektedir. Şu nokta da hatırlanmalıdır ki; sağlıklı kardeş için de hayal ettiği kardeş ilişkisi hastalık nedeniyle tam olarak gerçekleşmemiştir. Dolayısıyla kardeşlerde sevginin yanında oluşan üzüntü ve öfke duygusu da hasta olan çocuğa yönelebilir. Çocuklar üzüntü ve öfke gibi zorlayıcı duygularını yetişkinler gibi ifade etmekte zorlanabilir ve bu duygular dışarı daha çok davranışsal problemler olarak yansıyabilir. Anne babaların diğer çocuklarıyla mümkün olduğunca yaşanan durumu konuşabilmeleri, onların duygularını paylaşmalarına izin vermeleri ve tedavi süreci ile ilgili yaşlarına uygun şekilde bilgi vermeleri gerekmektedir. Öngörülebilir bir dünya, sağlıklı çocukların da zor durum ve duygularla başa çıkma becerilerini arttırmaktadır.

Son yıllarda televizyon ve sosyal medyada SMA hastalığının tedavisi ile ilgili haberlerin sayısı oldukça artmıştır. Her ne kadar bu haberlerde yer alan tedavilerin kanıt değeri henüz yeterince çalışılmamış olsa da, bazen bu haberler ailelere bir tedavi seçeneği olarak sunulmaktadır. Henüz deneme aşamasında olan tedaviler ve bu tedavilerin getirdiği yüksek maliyet, aileler ile devlet kurumlarını karşı karşıya getirmektedir. Buna ek olarak bu durum özellikle maddi zorluklar yaşayan aileler için yetersizlik duygusunun ortaya çıkmasına yol açmaktadır.



Bilim henüz SMA hastalığının tedavisi konusunda istenilen yerde olmasa da, ailelerin yeni tedaviler ve gelişmelerle ilgili olarak öncelikle hekimlerinden bilgi alması gerekmektedir. Aksi halde çocuklarının tedavi olabileceği ümidi yerini hayal kırıklığına ve çaresizliğe bırakabilmektedir.

Sonuç olarak zor ve yorucu olan bu tedavi süreciyle daha iyi mücadele edebilmek için ebeveynler içlerindeki savaşçı ruhu ortaya çıkarmalı bu süreçte kendilerini ve ailenin diğer üyelerini de göz ardı etmemelidir. Ebeveynler kendi güçlerini ve başa çıkma becerilerini kullanarak sağlık elemanlarıyla birlikte ortak karar alma süreçlerinde yer almalıdır. Anne babalar tedavi sürecinde yalnız kalmamalı, hem fiziksel hem de zihinsel olarak kendilerine dikkat etmeli, ruhsal ve bedensel iyilik halleri için kendilerine zaman ayırmalıdır. Bu noktada, bahsettiğimiz öneriler aileler tarafından bazen suçluluk duygusu yaratabilen gereksiz keyifler gibi düşünülebilmektedir, ancak bu önerilerin insan sağlığı için birer gereklilik olduğu unutulmamalıdır. Birçok ailede olduğu üzere çocukla ilgili bakım yükünün büyük bölümü sadece anneye bırakılmamalı, anne babalar mümkün olduğu kadar eşit görev paylaşımında bulunarak birbirlerine destek olmalıdır.

## SMA TANILI BİR ÇOCUĐUN EBEVEYNİ OLMAK

Őunu unutmayın ki,  
sizler çocuklarınızla  
birlikte bu hastalıĐı  
yaŐarken de onlar iin  
ok iyi birer ebeveyn  
olabilirsiniz.







**Ece Soyer Demir**

*SMA Hastalığı ile Mücadele Derneđi  
Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı*

# **DENEYİMLİ HASTA YAKINLARINDAN TAVSİYELER**





### Banyo Yaptırma

Özenli davranıldığı sürece, trakeostomili ve gastrostomili hastalara banyo yaptırılmasında bir sakınca yoktur. Yaşadığınız evin şartlarına ve hastanın genel sağlık durumuna göre hastanızı daha kolay yıkayabileceğiniz bir sistem geliştirebilirsiniz.

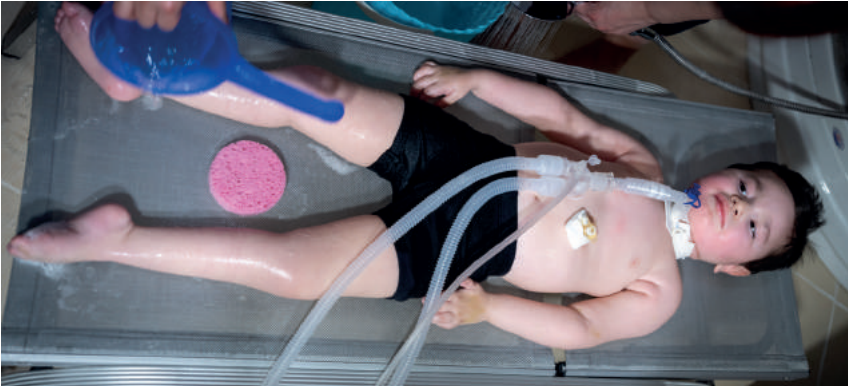
- Banyo öncesinde sırasında ve sonrasında, en az iki kişinin birbirini destekleyeceği şekilde iş paylaşımı yapınız.
- Düşme ve hastayı düşürme ihtimallerine karşı, zemine kaydırmayan malzemeler seriniz.
- Banyo öncesinde, hastaya ait havluları, kıyafetleri, pansuman malzemelerini ve ihtiyaç duyduğunuz diğer eşyaları hazırlayınız.
- Kullandığınız tıbbi cihazların elektrik ile temasını kesiniz.
- Su sıçraması ihtimaline karşı, cihazların üstlerini poşet ya da su geçirmeyen bir malzeme ile örtünüz.
- Temiz aspirasyon sondasını aspire cihazına takarak hazır bulundurunuz.
- Hastanın üşümemesi için oda ısısını ayarlayınız.
- Banyo öncesinde su sıcaklığını ateşölçerle ya da dirseğiniz ile kontrol ediniz.
- Banyoda kullanılacak lif, havlu gibi malzemelerinin sadece hastaya ait olmasına özen gösteriniz.
- Hastanın başını ve vücudunu narin hareketler ile yıkayınız.
- Trakeostomi kanülü içine su kaçmaması için özen gösteriniz. Tedbir amaçlı koruyucu aparatlar kullanabilirsiniz.
- Hastayı yıkarken pulse oksimetre kullanmıyorsanız,

banyo süresince dudak rengini ve göğüs hırıltısını takip ediniz.

- Hastanın sırt bölgesini hastayı yan çevirerek yıkayınız.
- Hastanın baş ve vücudunu durulayınız.
- Hastanın vücudu ıslakken taşımakta zorluk çekiyorsanız, hastanın kollarını sabitleyiniz.
- Hastayı yatağına alarak bakımını yapınız.
- Panik yapmadan, hızlı hareket ediniz.



## DENEYİMLİ HASTA YAKINLARINDAN TAVSİYELER





## 👁️ Göz Temizliği

- Ellerinizi hijyenik el yıkama kurallarına uygun olarak yıkayınız.
- Kaynatılmış soğutulmuş su ile spanç (steril gazlı bezi) ıslatınız.
- Gözleri içten dışa doğru siliniz.
- Göz içinde kirpik olup olmadığını kontrol ediniz.
- Her iki göz için farklı spanç kullanınız.
- Gözlerde kızarıklık, akıntı vb. olduğunda hekiminize başvurunuz.



## 👃 Burun Temizliği

- Ellerinizi hijyenik el yıkama kurallarına uygun olarak yıkayınız.
- Kaynatılmış soğutulmuş su ile spanç (steril gazlı bezi) ıslatınız.
- Burnu nazikçe silerek temizleyiniz.
- Burunda kuruluk varsa, aspirasyon işlemi sırasında burnu serum fizyolojik ile nemlendiriniz.

## DENEYİMLİ HASTA YAKINLARINDAN TAVSİYELER

- Burunda beslenme sondası (NG) varsa, aspirasyon işlemi esnasında çok daha hassas davranınız.



## ■ Kulak Temizliği

- Ellerinizi hijyenik el yıkama kurallarına uygun olarak yıkayınız.
- Kaynatılmış soğutulmuş su ile spançı (steril gazlı bezi) ıslatınız.
- Kulağın arkasını ve kepçe içini siliniz.
- Kulak içi temizliğinde sivri uçlu cisimler ya da kulak çubuğu kullanmayınız.
- Kulakta akıntı, kanama vb. görülürse, hekiminize başvurunuz.



## ■ Yüz Temizliđi

- Ellerinizi hijyenik el yıkama kurallarına uygun olarak yıkayınız.
- Kaynatılmış sođutulmuş su ile spançı (steril gazlı bezi) sabunlayınız.
- Ilık sabunlu spançla hastanın yüzünü siliniz.
- Sabunlu spançı hastanın gözüne ve ağız içine temas ettirmemeye dikkat ediniz.
- Hastanın yüzünü ıslak temiz spanç ile durulayınız.
- Hastanın yüzünü kurulayınız.
- Yüz temizliđinde ıslak mendil kullanmayınız.
- Dudakları nemlendirmek için, dudak nemlendiricisi kullanınız.





### Ağız ve Diş Temizliği

Yatağa bağımlı ya da kendi ağız temizliğini kendi yapamayan hastalarda ağız mukozasını korumak ve enfeksiyon oluşumunu önlemek amacıyla ağız ve diş temizliği bir yardımcı tarafından her gün düzenli olarak yapılmalıdır.

Özellikle trakeostomili hastalarda görülen yutma güçlüğüne bağlı olarak, tükürük ağızda birikir ve zararlı organizmaların üremesi için uygun ortam oluşmasına neden olur. Ağız bakımının düzenli ve uygun koşullarda yapılması pek çok hastalığın önlenmesini sağlar ve hastayı rahatlatır.

- Ağız içinde bulunan sekresyon temizlendikten sonra ağız bakımına başlayınız.
- Ağız bakım çubuklarını kitin içindeki solüsyon ile ıslatınız. Ağız yanak, damak, dil, dil altı ve üstü, kısımlarını yumuşak hareketlerle temizleyiniz.
- Diş yüzeylerini temizleyiniz.
- Diş etlerini dişe doğru temizleyiniz.
- Ağız içi temizlendikten sonra yine kit içinde bulunan jeli ağız içine sürerek ağız mukozasının nemli kalması sağlayınız.



- Son olarak dudakları nemlendirerek işlemi sonlandırınız.
- Ağız bakım kitleri yoksa ağız bakımını evde hazırlanan karbonatlı su yardımı ile yapılabilirsiniz.
- Ellerinizi yıkayınız ve eldiven giyiniz.
- Kaynatılmış soğutulmuş bir bardak suya bir tatlı kaşığı karbonat atınız.
- Baş parmağınıza gazlı bez sararak, karbonatlı su ile yukarıda anlatılan şekilde ağız içini temizleyiniz.
- Dudakları nemlendirerek işlemi sonlandırınız.



## Tırnak Bakımı

- Tırnak kesimi ve bakımını düzenli aralıklarla yapınız.
- El tırnaklarını yarım ay, ayak tırnaklarını düz biçimde kesiniz.
- Tırnakları dipten kesmemeye özen gösteriniz.
- Tırnak aralarını temizleyiniz.
- Tırnak batması gelişirse hekiminize başvurunuz.



### ■ Saç Bakımı

- Hastanın saçlarını haftada en az 1 kez yıkayınız.
- Hastanın saçlarını her gün tarayınız.
- Saç kurutma makinesi ile kurutma yaparken hastanın kulak ve saç dersini yakmamak için makineyi uzak mesafede tutunuz.
- Uzun saçlı hastalarda saç derisinde yatak yarası oluşumu başlayıp başlamadığını her gün kontrol ediniz.
- Saç kesimini hastanın yaşına ve cinsiyetine uygun olacak şekilde düzenli aralıklarla yapınız/yaptırınız.
- Saç kesilirken trakeostomili hastalarda kanül içine saç parçalarının kaçmasını önlemek için azami ölçüde dikkat gösteriniz. Saç kesimi sırasında hastayı mutlaka ventilatöre bağlı tutunuz.
- Kesim sonrası hastanın vücudunda saç kalmaması için yıkama ve durulama işlemini birkaç kez tekrarlayınız.
- Saç kesim işlemi için bulunduğunuz ildeki 'Evde Sağlık Hizmetleri' ya da yerel yönetimler ile iletişime geçebilirsiniz.







## Yatak Yaraları

- Uzun süre yatan hastaların kulaklarını, başlarının arka bölümlerini, omuzlarını, dirseklerini, kürek kemiklerini, kuyuksokumunu, kalça kemiklerini, dizlerini, topuklarını kızarıklık başlaması açısından günlük olarak kontrol ediniz.
- Hastanın kişisel temizliğine özen gösteriniz.
- Hasta terlediğinde kıyafetlerini ve ihtiyaç duyuluyorsa çarşafını değiştiriniz.
- Pamuklu nevresim takımı ve kıyafet kullanınız.
- Çarşafın gergin olmasına dikkat ediniz.
- İhtiyaç duyulursa havalı yatak kullanınız.
- Gündüzleri en az 2 saatte bir, gece ise 4-5 saati geçmeyecek şekilde hastanın pozisyonunu değiştiriniz.
- Bası bölgelerinde önlem alınmadığında kızarıklık hızlı bir şekilde yatak yaralarına dönüşebilir. Kızarıklık ya da yara gördüğünüzde hekiminize başvurunuz.



## İlaç Kullanımı

- İlaçları uygun koşullarda saklayınız.
- İlaç kullanımından önce son kullanma tarihlerini kontrol ediniz.
- İlaçları doktorunuzun önerdiği şekilde kullanınız.
- İlaçları enteral beslenme ürünlerine ya da birbirine karıştırmayınız.
- Gastrostomi peginden ilaç verdiğinizde arkasından mutlaka su veriniz.
- Hekim tavsiyesi olmadan hastanıza ilaç vermeyiniz.



### ■ Acil Durumlar

- Acil durumlarda soğukkanlılığınızı korumaya çalışınız.
- İhtiyaç duyduğunuzda 112 Acil Çağrı Merkezini arayınız.
- Acil durumlarda ev adresi gibi bilgileri hatırlamayabilirsiniz. Bu sebeple kolay ulaşılabilir ve görünür bir yerde, acil durum telefon numaralarının, hastaya ait ad-soyad, adres, kimlik numarası bilgilerinin ve hastalığa ilişkin bilgilerin yer aldığı bir bilgi kartı bulundurunuz.
- Acil durumlarda hastaneye gitmek için hazırda çanta bulundurunuz. Çantanın içine ambu, aspirasyon sondası, kanül gibi ihtiyaç duyabileceğiniz malzemeleri koyunuz.
- Acil durumlarda size destek olabilecek yakınlarınız ya da komşularınızı daha önceden olası bir acil durumda nasıl yardımcı olabilecekleri hakkında bilgilendiriniz.

### ■ Genel Bakım

- Hastanın kaldığı odayı günlük olarak temizleyip havalandırınız.
- Temizlik esnasında hastayı odadan dışarı çıkarınız.
- Hastayı çıkarma şansınız yoksa, elektrik süpürgesi çalışırken hastayı ventilatöre bağlayınız.
- Şartlarınız dahilinde hastanın güneş ışığı alan, aydınlık bir odada kalmasına gayret ediniz.
- Acil durumlarda ihtiyaç duyacağınız malzemeleri (yedek trakeostomi kanülü, oksijen tüpü, ambu vb.) kolay erişilebilir yerlerde bulundurunuz.





Bu malzemelerin yeri ile ilgili gerekli bilgiyi diğer aile bireyleriyle paylaşınız.

- Yüksek gerilim riskine karşı, tıbbi cihazların zarar görmemesi için akım korumalı priz tercih ediniz.

- Elektrik kesintisi ihtimaline karşı kolay ulaşabileceğiniz bir yerde el feneri bulundurunuz.



- Gastrostomi pegi ara hortumunu günde 2 kez sıcak su ile yıkayınız.

- Ventilatör nemlendiricisi (humidifer) için distile su kullanınız ve gün içinde su seviyesini kontrol ediniz.

- Ventilatör ve konsantratör filtrelerini temizleyiniz. Filtrelerin kullanım sürelerine uygun olarak değişimini yapınız.

- Devre hortumu, aspirasyon kavanozu, katater mouth gibi sarf malzemelerini önerilen sürelerde değiştiriniz.

## DENEYİMLİ HASTA YAKINLARINDAN TAVSİYELER

- Enteral beslenme setlerini gnlk deęiřtiriniz. Yeni set taktıęınızda ya da mama/su ekledięinizde set iindeki havayı mutlaka alınız.
- Hastaya verilecek enteral beslenme solsyonunun (mama) ve suyun oda sıcaklıęında olmasına dikkat ediniz.
- Enteral beslenme solsyonunu kesinlikle kaynatmayınız.
- Hastayı enjektr ile besliyorsanız, mamayı beslenme enjektr iine hava kalmayacak řekilde ekiniz. Mamayı, acele etmeden belirli bir hızda ve yavař yavař veriniz.
- Aılan solsyon oda sıcaklıęında en fazla 4, buzdolabında ise 24 saat bekleyebilir. Bu sreler getięinde solsyonu kullanmayınız.
- Hastanın kıyafetlerini deęiřtirirken nazik davranınız.
- Aspire cihazı kavanozunu gnde en az 2 kez yıkayınız.
- İhtiya duyuyorsanız bakım etelesi tutunuz.







**Ece Soyer Demir**

*SMA Hastalığı ile Mücadele Derneđi  
Yönetim Kurulu Başkan Yardımcısı*

# EĐİTİMDE HAKLARIMIZ





### ■ Bedensel Yetersizlik ve Bedensel Yetersizliği Olan Birey

Doğum öncesi, doğum sırası ve doğum sonrası dönemlerde herhangi bir nedene bağlı olarak iskelet (kemik), kas ve sinir sisteminde gerçekleşen bozukluklar sonucunda bedensel yetenekleri kısıtlanmış veya bedensel yeteneklerini çeşitli derecelerde kaybeden, toplumsal yaşama uyum sağlama ve günlük yaşamdaki gereksinimlerini karşılamada güçlükler çeken, bu nedenlerle de korunma, bakım, rehabilitasyon, danışmanlık ve destek hizmetlerine ihtiyaç duyan kişiye **bedensel yetersizliği olan birey**; buna yol açan durumlara ise **bedensel yetersizlik** denir.

Bedensel yetersizliği nedeni ile sağlıklı kişilerden farklılaşan ve eğitim hizmetlerinden gereğince yararlanamayan bu bireylerde bilişsel, psikosozyal ve duysal gereksinimlerin karşılanmasının yanı sıra hareket ve fonksiyonel yeteneklerinin geliştirilmesi hususunun, eğitim ve rehabilitasyonda bütüncül bir yaklaşımla ele alınması büyük önem taşımaktadır.

Spinal Müsküler Atrofi; bedensel yetersizliğe sebep olan Nöromüsküler Hastalıklar (Sinir ve Kas Hastalıkları) grubunda yer almaktadır.

Bu bölümde SMA hastalarının eğitim alanında sahip oldukları yasal haklar, eğitsel değerlendirme ve tanılama süreci ile ilgili bilgiler yer almaktadır.

## ■ Yasal Haklar

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylere yönelik Birleşmiş Milletler Engelli Hakları Sözleşmesi, Türkiye Cumhuriyeti Anayasası ve Engelliler Hakkında Kanun başta olmak üzere ulusal ve uluslararası birçok yasal haklar mevcuttur. Özel eğitim ihtiyacı olan bireylere yönelik çeşitli kurum ve kuruluşlarca hazırlanan mevzuat düzenlemeleri bu yasal haklara dayanmaktadır.

## ■ Yasal Haklardan Kimler Yararlanabilir?

Ülkemizde bu haklardan yararlanmak için; bireyin Sağlık Bakanlığı tarafından engelli sağlık kurul raporu vermeye yetkilendirilmiş bir hastaneden aldığı raporla en az %40 oranında engelli olduğunu belgelemiş olması gerekmektedir ya da çocuklarla ilgili olarak, 20 Şubat 2019 tarihinde yayınlanan Çocuklar İçin Özel Gereksinim Değerlendirmesi Hakkında Yönetmelik (ÇÖZGER) gereği, çocukların raporlarına engel oranı yazılmayarak raporda “özel gereksinim var (ÖGV)” ibaresinin yer alması gerekmektedir.

## ■ Eğitim Hakları

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin eğitim hakkı hiçbir gerekçe ile engellenemez.

## EĞİTİMDE HAKLARIMIZ

Özel eğitim ihtiyacı olduğu tespit edilen bireylerin zorunlu öğrenim çağı 36 aydan itibaren başlamaktadır. Çocukların gelişimi ve özellikleri dikkate alınarak okul öncesi dönemde eğitim süresi uzatılabilmektedir. Zorunlu eğitim süresi boyunca özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin her türde ve kademedeki eğitimlerini kaynaştırma/bütünleştirme yoluyla sürdürmeleri esas olmakla birlikte; kişiler, bu bireylere yönelik açılan özel eğitim okulları veya özel eğitim sınıflarından da yararlanabilmektedirler.

Ayrıca;

- 0-36 ay arasında bulunan özel eğitim ihtiyacı olan çocuklar için erken çocukluk dönemi eğitim hizmeti,
- Zorunlu öğrenim çağındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden sağlık problemi nedeniyle en az on iki hafta süreyle örgün eğitim kurumlarından yararlanamayacağı ya da yararlanması durumunda sağlığı açısından risk oluşturacağını belgelendiren bireylere evde eğitim hizmeti,
- Zorunlu öğrenim çağındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden sağlık problemi nedeniyle sağlık kuruluşlarında yatarak tedavi gören öğrencilerin eğitimlerini sürdürmeleri için hastaneler bünyesinde açılan sınıflarda eğitim hizmeti,
- Özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin mesleki, teknik, sosyal veya kültürel alanlarda bilgi ve becerilerle donatılması, hayata kazandırılmaları ve üretken bireyler hâline getirilmeleri amacıyla bu bireylere halk eğitim merkezleri tarafından yaygın eğitim hizmetleri verilebilmektedir.

## ■ Bedensel Yetersizliği Olan Bireylerde Eğitsel Değerlendirme ve Tanılama Süreci

Eğitsel değerlendirme ve tanılama süreci, bireyin tüm gelişim ve akademik alanlardaki özelliklerine ilişkin etkili karar vermeye hizmet edecek bilgilerin elde



edilmesini gerektirir. Bu süreçte öğrencinin yeterlikleri, yetersizlikleri ve öğrenme gereksinimleri ayrıntılı olarak değerlendirilmelidir.

Bireylerin eğitsel değerlendirmesi ve tanılmasıyla ilgili ilk başvuru; okul yönetimi, veli ya da zihinsel engeli olmayan 18 yaşından büyük bireyin kendisi tarafından; resmî kurumlarda bakım ve barınma hizmetinden yararlanan bireyler için ise kurumun resmî yazı ile görevlendireceği personel tarafından RAM'a (Rehberlik Araştırma Merkezine) yapılır.

Eğitsel değerlendirme ve tanılama uygun ortamda, bireyin özelliklerine uygun ölçme araçlarıyla yapılır. Sağlık sorunları nedeniyle RAM'a gelemeyecek durumda olan bireylerin eğitsel değerlendirme ve tanılmasının yapılmasıyla ilgili iş ve işlemler bu bireylerin bulunduğu ortamlarda yapılır.

RAM'larda oluşturulan Eğitsel Değerlendirme Kurulu tarafından yapılan değerlendirmede,

- Bireyin özel eğitim ihtiyacının belirlenmesine,
- Özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinden yararlanıp yararlanmayacağına,
- Birey için oluşturulacak eğitim planının hazırlanmasına,
- Bireyin önerilen destek eğitim programında yeterli gelişim gösterip göstermediğine,
- Gereksinimleri ve yeterlikleri doğrultusunda eğitim-öğretim çalışmalarından yararlanıp yararlanmadığına karar verilir.

### ■ Özel Eğitim İhtiyacı Olan Bireylerin Destek Eğitim Hizmetlerinden Faydalanması

Engelli sağlık kurulu raporu oranı %20 ve daha fazla olanlar ile ÇÖZGER raporunda özel gereksinimi olduğu belirtilen bireyler; RAM'larda yapılan eğitsel değerlendirme ve tanılama sonucunda düzenlenen destek eğitim raporu doğrultusunda, özel eğitim ve rehabilitasyon merkezlerinde sunulan destek eğitim hizmetinden yararlanabilmektedir. Söz konusu hizmet, Bakanlıkça hazırlanan destek eğitim programları doğrultusunda ayda azami 8 saat bireysel ve/veya 4 saat grup eğitimi şeklinde sunulmaktadır.

### ■ Hastanelerde Fizik Tedavi Süreçlerinden Nasıl Yararlanılabilir?



Uygun rapor alındığında, bedensel yetersizliği olan bireyler hastanelerden fizik tedavi ve rehabilitasyon hizmeti alabilirler. Sağlık raporlarının düzenlenmesi ve fizik tedavi ve rehabilitasyon uygulamalarının kurumca ödenmesi ile ilgili şartlar her yıl Sağlık Uygulama Tebliği ile düzenlenmektedir.



## ■ Evde Eğitim Hizmeti

Zorunlu öğrenim çağındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden; sağlık problemi nedeniyle en az on iki hafta süreyle örgün eğitim kurumlarından yararlanamayacak ya da yararlanması durumunda sağlığı açısından risk oluşacak öğrenciler, evde eğitim hizmetinden faydalanabilir. Bu hizmetten faydalanmak için; en az birisi ilgili daldan olmak üzere üç uzman hekim tarafından Durum Bildirir Sağlık Kurulu Raporu düzenlenmesi gerekir. Böylece öğrenci; velisinin yazılı talebi ve Özel Eğitim Değerlendirme Kurulu Raporu ile il veya ilçe özel eğitim hizmetleri kurulunun planlaması doğrultusunda, ders yılı içinde evde eğitim hizmetinden yararlanabilir.

Öğrencinin evde eğitim hizmeti kapsamında alacağı haftalık ders saati, ilköğretim kademesinde veya özel eğitim programı uygulanan ortaöğretim kademesinde bir okula kayıtlı olanlar için haftada 10 ders saatinden, diğer ortaöğretim kademesinde bir okula kayıtlı olanlar için ise haftada 16 ders saatinden az olmayacak şekilde planlanır.

Evde eğitim hizmetlerinde öğrencilerin eğitim ihtiyaçları ile takip edecekleri eğitim programı esas alınarak; özel eğitim öğretmenleri, okul öncesi öğretmenleri, sınıf ve diğer alan öğretmenleri görevlendirilir.

Öğretmen görevlendirmesinde öncelikle öğrencinin kayıtlı bulunduğu okulda veya o yerleşim yerindeki eğitim kurumlarında görevyapan kadrolu öğretmenlerden istekli olanlar arasından, ihtiyacın bu yolla karşılanamaması durumunda ise o yerleşim yerindeki eğitim kurumlarında

## EĐİTİMDE HAKLARIMIZ

veya RAM'larda görev yapan kadrolu öğretmenler arasından resen görevlendirme yapılır.

Evde eğitim hizmeti hafta içi verilebileceđi gibi hafta sonları da verilebilir.



### ■ Hastanede Eğitim Hizmeti

Zorunlu öğrenim çađındaki özel eğitim ihtiyacı olan öğrencilerden sağlık problemi nedeniyle sağlık kuruluşlarında yatarak tedavi gören öğrencilerin eğitimlerini sürdürmeleri için hastaneler bünyesinde hastane sınıfları açılabilir.

Eđitim hizmeti, velinin yazılı talebi ve öđrencinin tedavisinden sorumlu hekimin yazılı görüřü ile sađlanır. Bu sınıflarda birleřtirilmiř sınıf uygulaması ile eđitim yapılır. Sınıfa gelemeyecek durumda olan öđrencilere ise odalarında eđitim verilir.

Eđitim alacak öđrencilerin hastalıđı ve eđitim ortamına iliřkin řartlar dikkate alınarak ilköđretim veya özel eđitim programı uygulanan ortaöđretim kademesinde öđrencilerin haftalık ders saati haftada 10 ders saatinden; diđer ortaöđretim kademesinde olanları için ise haftada 16 ders saatinden az olmayacak řekilde planlanır.

Hastane sınıfında eđitim alan öđrencilerin eđitim ihtiyaçları ile takip edecekleri program esas alınarak; özel eđitim öđretmenleri, okul öncesi öđretmenleri, sınıf ve diđer alan öđretmenleri görevlendirilir. Öđretmen görevlendirmesinde hastane sınıfının bulunduđu eđitim bölgesindeki eđitim kurumlarında görev yapan kadrolu öđretmenlerden istekli olanlar arasından, ihtiyacın bu yolla karřılanamaması durumunda ise bu eđitim kurumlarındaki veya RAM'larda görev yapan kadrolu öđretmenler arasından resen görevlendirme yapılır.

Hastane sınıflarında eđitimlerini sürdüren öđrencilere kayıtlı buldukları sınıfta uygulanan öđretim programları uygulanır.



### ■ Ders Muafiyeti

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylerden; işitme yetersizliği, zihinsel yetersizliği veya otizmi olan öğrencilerin her türde ve kademede yabancı dil dersinden; motor becerilerde yetersizliği olan öğrencilerin ise motor beceri gerektiren derslerin uygulamalı bölümlerinden muaf tutulması mümkündür.

## ■ Destek Eğitim Odası

Okul öncesi, ilköğretim ve ortaöğretim kademesinde eğitim veren okullarda tam zamanlı kaynaştırma/bütünleştirme yoluyla eğitimlerini sürdüren öğrenciler için il veya ilçe milli eğitim müdürlüklerince okullarda destek eğitim odası açılmaktadır. Bu öğrenciler, okulların bünyelerinde kurulan Bireyselleştirilmiş Eğitim Planı (BEP) Geliştirme Biriminin kararı ile haftalık toplam ders saatinin %40'ına kadar destek eğitim odalarında eğitim alabilmektedirler.

## ■ Sınav Tedbir Hizmetleri

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin girecekleri merkezî sistem sınavlarında yetersizliklerine uygun sınav tedbir hizmetleri, rehberlik ve araştırma merkezlerince alınabilmektedir.

## ■ Üniversite Sınav Başvurusu

Üniversite sınavında öğrencilere engel durumlarına uygun olarak ek süre verilmesi, okuyucu ve işaretleyici desteği sağlanması gibi düzenlemeler yapılabilmesi için, öğrencilerin engelli sağlık kurulu raporlarını başvuru aşamasında ÖSYM kayıt bürolarına vermeleri gerekmektedir.



### ■ Diğer Yasal Haklar

Özel eğitim ihtiyacı olan bireylerin eğitim haklarının yanı sıra; kamusal, sağlık, vergi muafiyeti ve indirim, istihdam, çalışma hayatı, sosyal güvenlik, sosyal yardım, engelli çocuğu/yakını olan çalışanlar gibi alanlarda hakları da bulunmaktadır. Söz konusu haklar ile ilgili detaylı bilgi almak için aşağıda yer alan web adreslerinden ve iletişim numaralarından yararlanabilirsiniz.



- <https://khgmcalisanhaklaridb.saglik.gov.tr/TR,54457/engelli-haklari-rehberi.html>

- <https://www.ailevecalisma.gov.tr/tr-tr/sss/engelli-ve-yasli-hizmetleri-genel-mudurlugu/>

- <https://ailevecalisma.gov.tr/media/19199/engelli-bilgilendirme.pdf>

- Sosyal Hizmetler: ALO 183

- Sosyal Yardımlar: ALO 144

- Millî Eğitim Bakanlığı: ALO MEBİM 444 0 632







Eğitimde feda edilecek tek bir fert yoktur.

*Mustafa Kemal Atatürk*

*H. Atatürk*



## KAYNAKÇA



# KAYNAKÇA

---

A Bush, J Fraser, E Jardine, et al. Respiratory Management of the Infant with Type 1 Spinal Muscular Atrophy. Arch Dis Child 2005;90:709–711

Agnès Poirier. Risdiplam Distributes and Increases SMN Protein in Both the Central Nervous System and Peripheral Organs. DOI: 10.1002/prp2.447

Akcan A B, Dursun O. Pediatrik Trakeotomi ve Ev Bakımı. KBB-Forum 2010;9(3):70-77.

Aust Prescr. Nusinersen for Spinal Muscular Atrophy. 2019;42(2):75–76. doi:10.18773/austprescr.2019.019

B Rul , F Carnevale, B Estournet at all. Tracheotomy and Children with Spinal Muscular Atrophy Type 1: Ethical Considerations in the French Context. Nurs Ethics 2012 May;19(3):408-18.

Benditt JO, Boitano LJ. Pulmonary Issues in Patients with Chronic Neuromuscular Disease. Am J Respir Crit Care Med. 2013 May 15;187(10):1046-55.

Bevan AK, Hutchinson KR, Foust KD, et al. Early Heart Failure in the SMN $\Delta$ 7 Model of Spinal Muscular Atrophy and Correction by Postnatal scAAV9-SMN Delivery. Hum Mol Genet 2010;19:3895–905.

Braddom RL, ed. Physical Medicine and Rehabilitation. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 2006. p.1045-72.)

Braegger C, Decsi T, Dias JA, et al. Practical Approach to Pediatric Enteral Nutrition: A Comment by the ESPGHAN Committee on Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2010; 51: 110-122.

Burlet P, et al. The Distribution of SMN Protein Complex in Human Fetal Tissues and Its Alteration in Spinal Muscular Atrophy. *Hum Mol Genet.* 1998; 7(12):1927–1933.

Cahill AM, Nijs ELF. Pediatric Enteric Feeding Techniques: Insertion, Maintenance and Management of Problems. *Cardiovasc Intervent Radiol* 2010;33:1101-10.

Catteruccia M, Vuillerot C, Vaugier I, Leclair D, Azzi V, Viollet L, Estournet B, Bertini E, Quijano-Roy S. Orthopedic Management of Scoliosis by Garches Brace and Spinal Fusion in SMA Type 2 Children. *J Neuromuscul Dis.* 2015 Nov 21;2(4):453-462.

Dangouloff T, Servais L. Clinical Evidence Supporting Early Treatment Of Patients With Spinal Muscular Atrophy: Current Perspectives. *Ther Clin Risk Manag.* 2019 Oct 2;15:1153-1161. doi: 10.2147/TCRM.S172291

Darras BT, Markowitz JA, Monani UR, et al. Spinal Muscular Atrophies. In: Darras BT, Jones HR Jr, Ryan MM, et al., editors. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach.* 2nd ed. San Diego: Academic Press; 2015. p. 117–45.

Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. *Pediatr Clin North Am.* 2015;62:743-66.

Demirkan K. Enteral Beslenme Ürün-İlaç Etkileşimleri. *Katkı Pediatri Dergisi* 2011;33;555-572.

Didiŕen N A, Özdemir Çevik H N, Keskin E. Teknolojiye Bađımlı Çocuk ve Evde Bakım. *J Pediatr Emerg Intensive Care Med* 2017;4:123-129

Dubowitz V. Chaos in the Classification of SMA: A Possible Resolution. *Neuromuscul Disord* 1995;5:3-5.

Dubowitz V. Infantile Muscular Atrophy. A Prospective Study with Particular Reference to a Slowly Progressive Variety. *Brain* 1964;87:707-18.

Dursun O, Ozel D. Early and Long-Term Outcome After Tracheostomy in Children. *Pediatr Int* 2011; 53: 202-6.

Ever Rajiv Mahajan Onasemnogene Abeparvovec for Spinal Muscular Atrophy: The Costlier Drug 10.4103/ijabmr. IJABMR\_190\_19

Feldkotter M, Schwarzer V, Wirth R, et al. Quantitative Analyses of SMN1 and SMN2 Based on Real-Time LightCycler PCR: Fast and Highly Reliable Carrier Testing and Prediction of Severity of Spinal Muscular Atrophy. *Am J Hum Genet* 2002; 70:358-68.

Fröhlich T, Richter M, Carbon R et al. Review Article: Percutaneous Endoscopic Gastrostomy in Infants and Children. *Aliment Pharmacol Ther* 2010;31:788-801.

George DE, Dokler ML J. Tubes for Enteric Access. In: Wyllie R, Hyams JS, Kay M eds. *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease*. 4th ed. Philadelphia: Saunders Inc; 2011: 957-963.

Giavazzi A, Setola V, Simonati A, Battaglia G. Neuronal-Specific Roles of the Survival Motor Neuron Protein: Evidence From Survival Motor Neuron Expression Patterns in the Developing Human Central Nervous System. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2006; 65(3):267–277.

Goldstein NA. The Care of a Child with a Tracheostomy. Alexandria,VA: American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery Foundation Inc.,2004; 131: 827-32.

Gottrand F, Sullivan PB. Gastrostomy Tube Feeding: When to Start, What to Feed and How to Stop. *Eur J Clin Nutr* 2010;64:17-21.

Hamilton G, Gillingwater TH. Spinal Muscular Atrophy: Going Beyond the Motor Neuron. *Trends Mol Med*. 2013;19:40-50.

Heier CR, Satta R, Lutz C, et al. Arrhythmia and Cardiac Defects are a Feature of Spinal Muscular Atrophy Model Mice. *Hum Mol Genet* 2010;19:3906–18.

Hoffmann J. Ueber Chronische Spinale Muskelatrophie im Kindesalter, auf Familiärer Basis. *Deutsch Z Nervenheilk* 1893; 3:427–70.

[http://orgm.meb.gov.tr/meb\\_iys\\_dosyalar/2021\\_02/04102238\\_BEDENSEL\\_YETERSZYLYYY\\_OLAN\\_BYREYLER\\_TR.pdf](http://orgm.meb.gov.tr/meb_iys_dosyalar/2021_02/04102238_BEDENSEL_YETERSZYLYYY_OLAN_BYREYLER_TR.pdf)  
adresinden erişilmiştir

İrdesel J. Nöromusküler Hastalıkların Rehabilitasyonu. Nörorehabilitasyon. Ed: O Özcan, O Arpacioğlu, B Turan. Bursa: Güneş& Nobel Tıp Kitabevleri; 2000. p.117-36.

## KAYNAKÇA

---

Kamit Can F, Anıl AB, Anıl M, et al. The outcomes of Children with Tracheostomy in a Tertiary Care Pediatric Intensive Care Unit in Turkey. *Turk Pediatri Ars* 2018; 53(3): 177-84.

Kırca H, Çakın Ö, Cengiz M, Yılmaz M, Ramazanoğlu A.Yoğun Bakımda Trakeotomi: Endikasyonlar, Komplikasyonlar ve Prognoz. *J Turk Soc Intens Care*.2018;  
Kugelberg E, Welander L. Heredofamilial juvenile muscular atrophy simulating muscular dystrophy. *AMA Arch Neurol Psychiatry* 1956;75:500–9

Kurihara N, Mena C, Maeda H, Haile DJ, Reddy SV. Osteoclaststimulating Factor Interacts with the Spinal Muscular Atrophy Gene Product to Stimulate Osteoclast Formation. *J Biol Chem*. 2001 Nov 2;276(44):41035-9.

Lainie Friedman Ross and Jennifer M. Spinal Muscular Atrophy: Past, Present, and Future Kwon NeoReviews August 2019, 20 (8) e437-e451; DOI: <https://doi.org/10.1542/neo.20-8-e437>

Lefebvre S, et al. Correlation Between Severity and SMN Protein Level in Spinal Muscular Atrophy. *Nat Genet*. 1997;16(3):265–269.

Lochs H, Allison SP, Meier R, et al. Introductory to the ESPEN Guidelines on Enteral Nutrition: Terminology, Definitions and General Topics. *Clinl Nutr* 2006; 25: 180-186.

Mailman MD, Heinz JW, Papp AC, et al. Molecular Analysis of Spinal Muscular Atrophy and Modification of the Phenotype by SMN2. *Genet Med* 2002; 4:20–6.

Markowitz JA, Singh P, Darras BT. Spinal Muscular Atrophy: a Clinical and Research Update. *Pediatr Neurol*. 2012; 46(1): 1-12.



MEB, (2008). Özel Eğitim ve Rehabilitasyon Merkezi Bedensel Engelli Bireyler Destek Eğitim Programı, s.3, Ankara.

MEB, (2020). Özel Eğitim Hizmetleri Yönetmeliği, [https://orgm.meb.gov.tr/meb\\_iys\\_dosyalar/2020\\_06/24163215\\_ozel\\_eYitim\\_yonetmeliYi\\_son\\_hali.pdf](https://orgm.meb.gov.tr/meb_iys_dosyalar/2020_06/24163215_ozel_eYitim_yonetmeliYi_son_hali.pdf) adresinden erişilmiştir.

MEB, (2021) Bedensel Yetersizliği Olan Bireyler “Aileler İçin Rehber Kitapçık”

MEGEP (Mesleki Eğitim ve Öğretim Sisteminin Güçlendirilmesi Projesi), Sağlık Hizmetleri Alanı Hastanın Öz Bakımı Modülü 2015, Ankara.

Melissa Gibbons Spinal Muscular Atrophy (SMA) in the Therapeutic Era <https://doi.org/10.1007/s40142-019-00172-9>

Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al., SMA Care Group. Diagnosis and Management of Spinal Muscular Atrophy: Part 1: Recommendations for Diagnosis, Rehabilitation, Orthopedic and Nutritional Care. *Neuromuscul Disord* 2018; 28:103–115.

Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and Management of Spinal Muscular Atrophy: Part 1: Recommendations for Diagnosis, Rehabilitation, Orthopedic and Nutritional Care. *Neuromuscul Disord*. 2018 Feb;28(2):103-115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.

Munsat YL: Workshop Report, International SMA Collaboration. *Neuromusc Disord* 1991;1: 81

Nash LA, Burns JK, Chardon JW, Kothary R, Parks RJ. Spinal Muscular Atrophy: More than a Disease of Motor Neurons? *Curr Mol Med*. 2016;16:779-92.

O'Hagen JM, Glanzman AM, McDermott MP, et al. An Expanded Version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III Patients. *Neuromuscul Disord* 2007;17:693-7.

Oberwaldner B, Eber E. Tracheostomy Care in the Home. *Paediatr Respir Rev* 2006; 7(3): 185-90.

Papadopoulou A, Booth I. Home Enteral Nutrition in Infants and Children. In: Preedy H, Grimble G, Watson R, editors. *Nutrition in the Infant Problems and Practical Procedures*. London: Greenwich Medical Media;2001:69-78.

Parsons DW, McAndrew PE, Iannaccone ST, Mendell JR, Burghes AH, Prior TW. Intragenic TelSMN Mutations: Frequency, Distribution, Evidence of a Founder Effect, and Modification of the Spinal Muscular Atrophy Phenotype by CenSMN Copy Number. *Am J Hum Genet*. 1998;63(6):1712-1723.

Pınar L. *Sinir ve Kas Fizyolojisi Temel Bilgileri*. Efil Yayınevi, 2010, Ankara,

Prior TW, Swoboda KJ, Scott HD, Hejmanowski AQ. Homozygous SMN1 Deletions in Unaffected Family Members and Modification of the Phenotype by SMN2. *Am J Med Genet A*. 2004;130A(3):307-310.

R.C. Benson , K A Hardy, G Gildengorin, D Hsia, International survey of physician recommendation for tracheostomy for Spinal Muscular Atrophy Type I *Pediatr Pulmonol*. 2012 Jun;47(6):606-11.

Samaha FJ, Buncher CR, Russman BS, White ML, Iannaccone ST, Barker L, Burhans K, Smith C, Perkins B, Zimmerman L. Pulmonary Function in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol*. 1994 Jul;9(3):326-9.

Skalsky AJ, McDonald CM. Prevention and Management of Limb Contractures in Neuromuscular Diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012 Aug;23(3):675-87.

Smith L, Garcia J. Enteral nutrition. In: Wyllie R, Hyams JS, Kay M eds. *Pediatric Gastrointestinal and Liver Disease*. 4th ed. Philadelphia: Saunders Inc; 2011: 978-1001.

Sproule DM, Montes J, Montgomery M, et al. Increased Fat Mass and High Incidence of Overweight Despite Low Body Mass Index in Patients with Spinal Muscular Atrophy. *Neuromuscul Disord* 2009;19:391–6

Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, et al. Pan-Ethnic Carrier Screening and Prenatal Diagnosis for Spinal Muscular Atrophy: Clinical Laboratory Analysis of >72,400 Specimens. *Eur J Hum Genet* 2012; 20:27–32.

Sumner CJ, Crawford TO. Two Breakthrough Gene-Targeted Treatments for Spinal Muscular Atrophy: Challenges Remain. *J Clin Invest*. 2018; 128(8):3219–3227.

Thomas NH, Dubowitz V. The Natural History of Type I (Severe) Spinal Muscular Atrophy. *Neuromuscul Disord* 1994;4:497– 502.

Tilton AH, Miller MD, Khoshoo V. Nutrition and Swallowing in Pediatric Neuromuscular Patients. *Semin Pediatr Neurol* 1998;5:106–115.

## KAYNAKÇA

---

Topalođlu H., Hacettepe Çocuk Hastanesi Ankara Çocuklarda Görülen Nöromusküler Hastalıklarda Gelişen Tedaviler.

Tunca Ö, Topalođlu H. Nöromusküler Hastalıklarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon. Katkı Pediatri Dergisi 1999;20 (Ek 2):16-20.

Wadman RI, et al. A Comparative Study of SMN Protein and mRNA in Blood and Fibroblasts in Patients with Spinal Muscular Atrophy and Healthy Controls. PLoS ONE. 2016;11(11):e0167087.

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. J Child Neurol 2007;22:1027–49. 10. Byers RK, Banker BQ

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A; Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. J Child Neurol. 2007 Aug;22(8):1027-49.

Wang HY, Yang YH, Jong YJ. Evaluation of Muscle Strength in Patients with Spinal Muscular Atrophy. Kaohsiung J Med Sci. 2002;18(5):241–7)

Werdnig G. Zwei Fruihnfantile Hereditare Falle von Progressive Muskelatrophie Unter dem Bilde der Dystrophie, Aber auf Neurotischer Grundlage. Arch Psychiat Neurol 1891; 22:437–81.

White R. Defining interactions. In: White R, Bradnam V (eds): Handbook of Drug Administration via Enteral Feeding Tubes. London: British Pharmaceutical Nutrition group and Pharmaceutical Press 2007:52-57.

[www.cnd.org.tr/index.php?cat=25](http://www.cnd.org.tr/index.php?cat=25) Kas Hastalıkları Türkiye Çocuk Norolojisi Derneği

Yeo CJJ, Darras BT. Overturning the Paradigm of Spinal Muscular Atrophy as Just a Motor Neuron Disease. *Pediatr Neurol.* 2020;109:12-19.

Zaworski P, et al. SMN Protein Can Be Reliably Measured in Whole Blood with an Electrochemiluminescence (ECL) Immunoassay: Implications for Clinical Trials. *PLoS ONE.* 2016;11(3):e0150640.

Zerres K, Davies KE. 59th ENMC International Workshop: Spinal Muscular Atrophies: Recent Progress and Revised Diagnostic Criteria 17–19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 1999;9:272–8.

Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Forrest E, et al. A Collaborative Study on the Natural History of Childhood and Juvenile Onset Proximal Spinal Muscular Atrophy (Type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci* 1997;146:67–72.



